

NANTES UNIVERSITÉ
UNITÉ DE FORMATION ET DE RECHERCHE D'ODONTOLOGIE

Année 2026

N°

PRISE EN CHARGE BUCCO-DENTAIRE DE LA DYSPLASIE CLEIDO-CRÂNIENNE

THÈSE POUR LE DIPLÔME D'ÉTAT DE
DOCTEUR EN CHIRURGIE DENTAIRE

Présentée et soutenue publiquement par

GOULIN Manon

le 2 février 2026 devant le jury ci-dessous

Présidente : Madame le Professeur Emmanuelle RENARD
Assesseur : Monsieur le Professeur Laurent LE GUEHENNEC
Assesseur : Madame le Docteur Inès BOUILLAUD
Membre invité : Monsieur le Docteur Alexis DELPIERRE

Directrice de thèse : Madame le Professeur Serena LOPEZ

NANTES UNIVERSITÉ
UNITÉ DE FORMATION ET DE RECHERCHE D'ODONTOLOGIE

Année 2026

N°

PRISE EN CHARGE BUCCO-DENTAIRE DE LA DYSPLASIE CLEIDO-CRÂNIENNE

THÈSE POUR LE DIPLÔME D'ÉTAT DE
DOCTEUR EN CHIRURGIE DENTAIRE



Présentée et soutenue publiquement par

GOULIN Manon

le 2 février 2026 devant le jury ci-dessous

Présidente : Madame le Professeur Emmanuelle RENARD
Assesseur : Monsieur le Professeur Laurent LE GUEHENNEC
Assesseur : Madame le Docteur Inès BOUILLAUD
Membre invité : Monsieur le Docteur Alexis DELPIERRE

Directrice de thèse : Madame le Professeur Serena LOPEZ

 Nantes Université	Présidente Pr. BERNAULT Carine
 Pôle Santé UFR Odontologie	Doyen Pr. SOUEIDAN Assem
	Vice-Doyens Pr GAUDIN Alexis (1 ^{er} vice-doyen) Pr LE GUEHENNEC Laurent (Pédagogie) Pr LESCLOUS Philippe (Recherche)

Professeurs des Universités - Praticiens Hospitaliers (x12)

ALLIOT-LICHT Brigitte AMOURIQ Yves CHAUX Anne-Gaëlle GAUDIN Alexis LABOUX Olivier LE GUEHENNEC Laurent	LESCLOUS Philippe LOPEZ Serena PEREZ Fabienne RENARD Emmanuelle SOUEIDAN Assem WEISS Pierre
---	--

Professeur des Universités (x1)

BOULER Jean-Michel

Maitre de conférences (x1)

VINATIER Claire

Professeur Emérite (x1)

GIUMELLI Bernard

Enseignants Associés (x4)

GUIHO Romain (Professeur Associé) LOLAH Aoula (MCU Associé)	COURTADON Tom (Assistant Associé)
--	-----------------------------------

Maitres de conférences des Universités - Praticiens Hospitaliers (x18)	Chef de Clinique des Universités - Assistant des Hôpitaux des (x16)
AMADOR DEL VALLE Gilles ARMENGOL Valérie (absente jusqu'au 10/10/25) BLERY Pauline BODIC François CLOITRE Alexandra ENKEL Bénédicte (absente jusqu'au 01/12/25) HASCOET Emilie (absente entre le 05/10/25 et le 04/04/26) HOORNAERT Alain HOUCHMAND-CUNY (absente jusqu'au 31/08/26) JORDANA Fabienne MAITRE Yoann NIVET Marc-Henri PRUD'HOMME Tony (absent jusqu'au 01/05/26) RENAUDIN Stéphane (absent jusqu'au 01/05/26) RETHORE Gildas SERISIER Samuel STRUILLOU Xavier VERNER Christian	BECHINA Camille BOEFFARD Camille (à partir du 13/11/25) BLEU Oriane BOUILLAUD Inès CETINKAYA Volkan (jusqu'au 12/11/25) CHETTOUH Yassine GUILLET Eloïse IBN ATTYA Zakarie JAGDEV Ambroise LOUISY Agathe LUCAS Juliette (jusqu'au 12/11/25) MALARD Sixtine MATHONNET Théophile (à partir du 13/11/25) QUEMARD Valentin (jusqu'au 31/12/25) SIMON Shauna

Praticiens Hospitaliers Universitaires

CLOUET Roselyne

Praticiens Hospitaliers

DUPAS Cécile	HYON Isabelle	24/09/25
--------------	---------------	----------

Par délibération, en date du 6 décembre 1972, le Conseil de la Faculté de Chirurgie Dentaire a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'il n'entend leur donner aucune approbation, ni improbation.

A Madame le Professeur Serena LOPEZ

Professeur des Universités

Praticienne Hospitalière du Centre de Soins d'Enseignement et de Recherche Dentaire

Docteur de Nantes Université

Habilitée à diriger les recherches

Chef du Département d'Odontologie Pédiatrique

- NANTES –

*Pour m'avoir fait l'honneur d'accepter la direction de cette thèse,
Pour votre investissement, votre bienveillance et votre disponibilité tout au long de la
rédaction de ce travail,
Veuillez trouver ici l'expression de mon profond respect et de ma reconnaissance.*

A Madame le Professeur Emmanuelle RENARD

Professeur des Universités

Praticienne Hospitalière du Centre de Soins d'Enseignement et de Recherche Dentaire

Docteur de Nantes Université

Chef du Département de Biologie Orale

- NANTES –

*Pour m'avoir fait l'honneur d'accepter la présidence de cette thèse,
Pour la qualité de votre enseignement et votre bienveillance,
Trouvez ici le témoignage de mon respect et de ma reconnaissance.*

A Monsieur le Professeur Laurent LE GUEHENNEC

Professeur des Universités

Praticien Hospitalier du Centre de Soins d'Enseignement et de Recherche Dentaire

Docteur de Nantes Université

Habilité à diriger les recherches

Chef du Département de Prothèse

- NANTES –

*Pour m'avoir fait l'honneur d'être membre de ce jury,
Pour la qualité de votre enseignement et votre disponibilité,
Trouvez ici le témoignage de mon respect et de ma reconnaissance.*

A Madame le Docteur Inès BOUILLAUD

Assistante des Hôpitaux

Chef de Clinique des Universités

Docteur de Nantes Université

Département d'Odontologie Pédiatrique

- NANTES –

*Pour avoir accepté de siéger au sein de ce jury,
Pour la qualité de votre encadrement clinique,
Trouvez ici le témoignage de mon respect et de ma reconnaissance.*

A Monsieur le Docteur Alexis DELPIERRE

Praticien Hospitalier Universitaire au sein du Service de Médecine et Chirurgie bucco-dentaire du Centre Hospitalier Régional Universitaire de Tours

Vice-doyen de la Faculté d'Odontologie de l'Université de Tours

Docteur de l'Université de Clermont-Ferrand

Département de Parodontologie et Implantologie

- TOURS -

*Pour m'avoir fait l'honneur d'être membre de ce jury,
Pour votre présence et votre bienveillance lors de mon activité clinique,
Pour votre encadrement constructif m'ayant permis de gagner en autonomie dans ma
pratique,
Veuillez trouver ici l'expression de mon estime et de ma reconnaissance.*

Table des matières

Introduction.....	12
PARTIE 1 : GENERALITES.....	13
I. Définition.....	14
II. Classification.....	14
III. Prévalence.....	14
IV. Etiologie.....	15
PARTIE 2 : DEMARCHE DIAGNOSTIQUE.....	20
I. Entretien avec le patient.....	21
II. Signes généraux.....	22
A. Anomalies du squelette axial et des membres.....	22
B. Anomalies thoraciques et rachidiennes.....	26
C. Atteinte de la densité osseuse.....	28
D. Atteinte auditive.....	28
E. Atteinte respiratoire.....	29
III. Signes craniofaciaux.....	29
IV. Signes dentaires.....	34
A. Dents surnuméraires.....	34
B. Denture temporaire.....	36
C. Denture définitive.....	37
V. Signes biologiques.....	40
VI. Démarches en fonction de l'âge du patient.....	40
A. Diagnostic prénatal.....	40
1. Diagnostic radiologique.....	40
i. Anomalie claviculaire.....	40
ii. Anomalie crânienne.....	41
iii. Autres anomalies observables à l'échographie.....	42
2. Diagnostic génétique.....	43
B. Diagnostic postnatal.....	43
1. Diagnostic clinique.....	44
2. Diagnostic radiologique.....	45
3. Diagnostic génétique.....	45
C. Diagnostic différentiel.....	46
1. Le syndrome de Yunis-Varon.....	46
2. Le syndrome de Gardner.....	46
3. Le syndrome de Rubinstein-Taybi.....	46

4.	Le syndrome CDAGS	47
5.	Le syndrome de Hallermann-Streiff	47
6.	Le syndrome de Crane-Heise.....	47
7.	La pycnodysostose.....	48
8.	La pseudoarthrose claviculaire.....	48
9.	La dysplasie mandibuloacrale	48
10.	L'hypophosphatasie.....	49
D.	Pronostic et qualité de vie.....	49
1.	Impact psychosocial	49
2.	Impact fonctionnel	50
PARTIE 3 : PRISE EN CHARGE BUCCO-DENTAIRE.....		51
I.	Objectifs bucco-dentaires	52
II.	Quand intervenir ?	52
III.	Les thérapeutiques	53
A.	Evolution des pratiques.....	53
B.	Les différents protocoles.....	54
1.	Chez l'enfant et l'adolescent	54
i.	Technique de Toronto-Melbourne.....	55
ii.	Technique de Belfast-Hamburg.....	56
iii.	Technique de Jérusalem.....	60
iv.	Technique de Bronx.....	66
2.	Chez l'adulte	70
i.	Cas clinique n°1	70
ii.	Cas clinique n°2	75
3.	Autre alternative : l'autotransplantation	78
C.	Récidives.....	79
D.	Prévention et prise en charge par le chirurgien-dentiste	79
1.	Les conseils et l'éducation thérapeutique.....	80
2.	La prévention des lésions carieuses	80
3.	La prévention de la maladie parodontale	81
4.	Un suivi dentaire régulier	81
E.	Anesthésie générale et DCC : précautions particulières	83
Conclusion		85
Bibliographie.....		86
Liste des figures.....		92
Liste des tableaux.....		95

Introduction

La dysplasie cléido-crânienne (DCC), également appelée maladie de Marie et Sainton ou syndrome de Scheuthauer-Marie-Sainton, est une pathologie génétique rare du développement osseux. Décrite pour la première fois au XIX^{ème} siècle, cette affection doit son nom à Pierre Marie et Paul Sainton, qui en ont établi les caractéristiques cliniques en 1898. Elle se transmet selon un mode autosomique dominant ou résulte de mutations *de novo*, avec une expressivité phénotypique variable. (1,2)

La DCC se manifeste par des anomalies squelettiques (hypoplasie ou aplasie des clavicules, retard de fermeture des fontanelles), craniofaciales (hypertélorisme, front bombé) et dentaires. Ces dernières incluent un palais étroit, une persistance des dents temporaires, un retard d'éruption des dents permanentes et de multiples dents incluses. Ces signes jouent un rôle clé dans le diagnostic précoce et orientent vers une prise en charge spécialisée. (2–4)

La complexité des manifestations bucco-dentaires nécessite une collaboration étroite entre chirurgiens-dentistes, orthodontistes, chirurgiens maxillo-faciaux et généticiens. Le chirurgien-dentiste intervient ainsi dans le diagnostic, la planification thérapeutique (extractions sélectives, gestion des inclusions, réhabilitation prothétique) et le suivi à long terme des patients. (3,4)

Cette thèse a pour objectif de dresser un état des connaissances sur la DCC, en mettant l'accent sur ses aspects cliniques, diagnostiques et thérapeutiques, notamment dans le domaine bucco-dentaire. Elle s'articulera en trois parties. La première partie concernera les généralités de la maladie, son histoire, sa prévalence, et le rôle central des mutations du gène *RUNX2* dans l'apparition de la DCC. Dans la deuxième partie, nous verrons les signes cliniques de la DCC, qu'ils soient généraux, cranio-faciaux ou dentaires, afin de constater la variabilité phénotypique. Nous verrons également les méthodes diagnostiques, ainsi que les diagnostics différentiels à évoquer face à cette pathologie, tout en considérant l'impact de la maladie sur la qualité de vie des patients. Enfin, la troisième partie consistera à présenter les stratégies thérapeutiques bucco-dentaires en fonction de l'âge du patient, en soulignant l'importance d'une coordination pluridisciplinaire pour optimiser les soins.

PARTIE 1 : GENERALITES

I. Définition

La dysplasie cléido-crânienne est une maladie rare (code orphanet 1452, et codes OMIM #119600 et #620099). Son origine étymologique vient des mots grecs *dys* = mauvais, *osteon* = os, *kleis* = clavicule, *kranion* = crâne. (5,6)

Elle se définit comme étant une malformation congénitale d'une ou plusieurs pièces squelettiques, avec une expression clinique variable et inconstante, telle qu'une déformabilité du crâne, des anomalies claviculaires et cranio-faciales évolutives, une modification des sutures crâniennes, des anomalies dentaires, ainsi que des troubles de la croissance et du squelette. (6)

II. Classification

On distingue quatre types de dysplasie cléido-crânienne (7) :

- Le type I se caractérise par des manifestations cliniques typiques associées à des antécédents familiaux.
- Le type II se caractérise également par des manifestations cliniques typiques mais sans antécédents familiaux.
- Le type III se définit par des manifestations cliniques atypiques associées à des antécédents familiaux.
- Le type IV ne présente ni de signes cliniques caractéristiques, ni d'antécédents familiaux.

III. Prévalence

L'estimation de la prévalence de la dysplasie cléido-crânienne dans le monde est de 1 cas sur 1 million. Les hommes et les femmes sont touchés dans des proportions presque équivalentes. L'origine ethnique n'a pas d'incidence sur l'apparition de la maladie. (8,9)

La DCC peut être diagnostiquée à tout âge. Toutefois, bien que les manifestations cliniques puissent être observées dès la naissance, elles peuvent passer inaperçues du fait d'une faible expression des signes. (6)

Ces formes cliniques discrètes voire non diagnostiquées (car les patients affectés ne consultent pas toujours), et la pénétrance incomplète de la maladie, peuvent conduire à une sous-estimation de la prévalence. (9)

IV. Etiologie

La dysplasie cléido-crânienne est une maladie génétique héréditaire, soit à transmission autosomique dominante, soit par mutation *de novo* spontanée d'un gène. Dans le cas d'une transmission autosomique dominante, il existe un risque sur deux à chaque grossesse d'avoir un enfant atteint. Par ailleurs, la maladie apparaît par mutation spontanée chez 40% des patients atteints. (6,7)

Le gène impliqué dans l'apparition de la DCC a été localisé sur le bras court du chromosome 6, en particulier la région 6p21, et correspond au gène CBFA1 (*Core-Binding Factor Alpha-1*), également appelé RUNX2 (*Runt-related transcription factor 2*). (Figure 1) (6)

RUNX2 appartient à la famille des RUNX, facteurs de transcription liés à Runt (10) :

- RUNX1 est impliqué dans la différenciation des cellules souches hématopoïétiques, et ses mutations sont associées à la leucémie myéloïde.
- RUNX2 est essentiel à la différenciation des ostéoblastes, et sa mutation est notamment responsable de l'apparition d'une DCC.
- RUNX3 fonctionne comme un gène suppresseur de tumeur et est impliqué dans la carcinogenèse gastrique. (10)

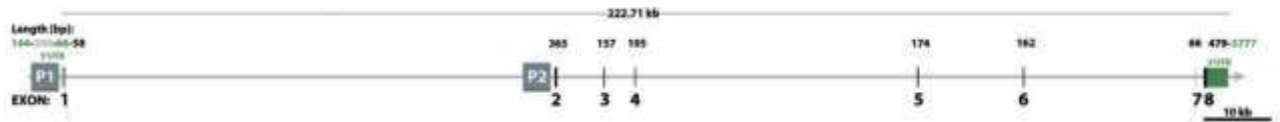


Figure 1 : Représentation schématique de RUNX2, sous le contrôle des promoteurs P1 et P2 (10)

RUNX2 code pour deux isoformes majeures (10) :

- L'isoforme RUNX2 de type I (MASNS/L-isoform, 521 acides aminés), régulée par le promoteur distal P2 et exprimée préférentiellement dans les cellules ostéoblastiques (Figure 2).
- L'isoforme RUNX2 de type II (MRIPV/S-isoform, 485 acides aminés), sous contrôle du promoteur proximal P1 et dominante dans les cellules mésenchymateuses indifférenciées (Figure 3).



Figure 2 : Représentation schématique de RUNX2 type I (10)



Figure 3 : Représentation schématique de RUNX2 type II (10)

RUNX2 comprend différents domaines. Chaque isoforme partage le domaine Runt ou RHD (Runt homologous domain) qui se compose de 128 acides aminés, et qui est essentiel pour la liaison à l'ADN. Selon le domaine concerné par la mutation, les expressions phénotypiques diffèrent. (10,11)

RUNX2 présente des fonctions diverses :

- Il joue un rôle crucial dans le développement et la croissance du squelette en permettant la progression de l'ossification intramembraneuse et endochondrale. Ce gène est impliqué dans la régulation de l'ossification du crâne, des clavicules, et du bassin, et régule positivement l'hypertrophie des chondrocytes. (6)
- Il régule l'expression des gènes au sein des cellules mésenchymateuses présentes dans l'épithélium dentaire, et est donc impliqué dans la morphogenèse dentaire. (6)
- Il joue également un rôle dans la régulation hormonale de l'ostéogenèse en intégrant la voie de signalisation des glucocorticoïdes, essentielle à une formation osseuse normale. (10)
- Il est associé aux cancers du sein et de la prostate, et il a été observé qu'une expression élevée de RUNX2 est associée à des cancers présentant une forte propension à métastaser au niveau squelettique. (10)

Les isoformes de RUNX2 se distinguent par leurs rôles (10):

- L'isoforme de type I est exprimée dans les lymphocytes T, les ostéoblastes et les chondrocytes, où elle joue un rôle prépondérant dans l'ossification intramembraneuse.
- L'expression de l'isoforme de type II augmente lors de la différenciation des ostéoblastes, et son implication a été démontrée dans le processus d'ossification endochondrale.

Selon Chen et al. qui citent les travaux de Cohen, et Neil et al., il existe une corrélation entre une élévation de l'expression de RUNX2 et l'ostéosarcome chez les souris, ainsi qu'une corrélation entre la surexpression de ce gène et l'apparition d'ostéopénie, la survenue de fractures osseuses multiples, et l'apparition de lymphomes à cellules T, toujours chez la souris. Toujours selon Chen et al., qui citent les travaux de Mefford et al., Moffatt et al., Varvagiannis et al., et Williams et al., des études chez l'homme ont quant à elles conclu que cette surexpression conduit à des anomalies telles que l'hypoplasie maxillaire, la bradydactylie, ou encore la craniosynostose. (12)

Une autre étude a montré que les souris présentant un *knockout* de RUNX2 (-/-) généré par génie génétique, et donc une inactivation complète du gène, présentent une absence d'ostéoblastes et par conséquent de formation osseuse, ce qui ne les rend pas viables à la naissance. Par ailleurs, des souris hétérozygotes RUNX2 (+/-) présentent des anomalies similaires à la DCC. (10,11)

On dénombre à ce jour 62 mutations du gène RUNX2 impliquant l'apparition d'une DCC, chacune de ces mutations étant associée à des manifestations cliniques spécifiques du syndrome. (11)

Ces mutations affectent diverses zones du gène, et peuvent être des substitutions, des translocations chromosomiques, des mutations non-sens et faux-sens, des délétions, ou encore des insertions. Ceci influence la gravité et le type des symptômes observés. (10,11)

Les données scientifiques ont permis de réaliser une cartographie précise des régions impliquées dans l'apparition de différentes caractéristiques cliniques (Figure 4), allant de formes bénignes (anomalies légères du squelette), à des formes plus sévères (déformations squelettiques importantes) ainsi qu'à des anomalies dentaires spécifiques. (10)

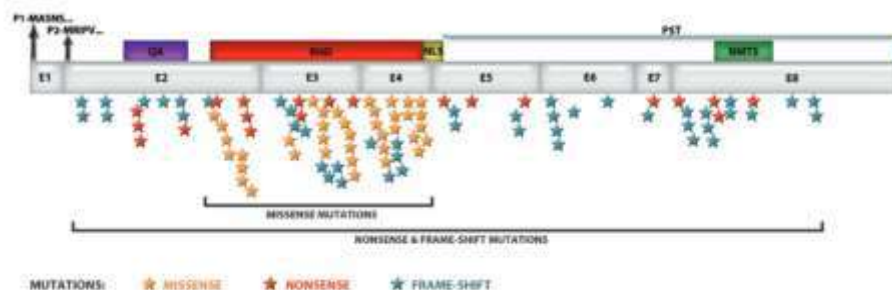


Figure 4 : Représentation schématique des types de mutation au niveau du gène RUNX2 (10)

Plusieurs domaines de RUNX2 sont concernés par ces mutations, mais les analyses génétiques des patients atteints de DCC ont démontré que la majorité des variations pathogènes de RUNX2 se situent dans le domaine Runt, avec des mécanismes moléculaires distincts altérant la fonction protéique. (10)

Ainsi les variations les plus courantes sont les mutations faux-sens, localisées uniquement dans le domaine Runt. Ce type de mutation altère la liaison de RUNX2 à l'ADN. Les mutations impliquées dans l'apparition d'anomalies dentaires sévères (telles que la présence de dents

surnuméraires et le défaut d'éruption) affectent le domaine Runt. A contrario, les anomalies dentaires modérées sont associées à des mutations situées en dehors de ce domaine. (10)

Les mutations non-sens peuvent quant à elles être présentes sur l'ensemble du gène. Ces mutations conduisent à la synthèse d'une protéine tronquée par la génération d'un codon stop prématuré. (10)

Par ailleurs, une étude a établi la corrélation entre les répétitions d'alanine dans le domaine QA et le phénotype de la DCC, en particulier l'aplasie claviculaire. Ainsi, l'étude démontre que les individus possédant 17 ou 18 répétitions d'alanine ont des clavicules normalement développées, alors que les individus ayant des répétitions ≥ 19 ou ≤ 16 de cet acide aminé présentent une hypoplasie ou une agénésie claviculaire totale. (10)

En outre, les répétitions de polyalanine ne sont pas les seules à être impliquées dans le phénotype de DCC, puisqu'un cas d'insertion de polyglutamine dans ce même domaine a été rapporté et entraînerait une réduction de l'activité de RUNX2, donc une DCC. (10)

Enfin on distingue également des mutations affectant le site R225, perturbant le signal de localisation nucléaire, et empêchant ainsi l'accumulation de la protéine RUNX2 dans le noyau cellulaire, celle-ci se trouvant ainsi bloquée dans le cytoplasme. (13)

En conclusion, il apparaît que le gène RUNX2 est indispensable à l'ossification endochondrale et intramembraneuse, et qu'une mutation de ce gène est à l'origine de la DCC.

PARTIE 2 : DEMARCHE DIAGNOSTIQUE

Le diagnostic s'appuie sur l'entretien avec le patient, les signes cliniques et radiologiques, ainsi que les examens biologiques.

I. Entretien avec le patient

Le but de l'entretien est à la fois de poser un diagnostic précis, d'évaluer la sévérité des symptômes, de prescrire les examens complémentaires nécessaires, et d'établir un plan de traitement personnalisé.

Le professionnel de santé devra donc poser plusieurs questions au patient afin de comprendre l'histoire de la maladie.

Voici une liste de questions non exhaustives permettant de mener un entretien précis dans le cadre d'une dysplasie cléido-crânienne :

- Quel est le motif de consultation ?
- Quand les premiers signes ont-ils été observés ?
- Au niveau familial, il convient de rechercher d'autres personnes atteintes :
 - D'autres membres de la famille présentent-ils des signes cliniques caractéristiques (petite taille, anomalie claviculaire, troubles dentaires) ? (2)
- Au niveau général, le patient présente-t-il des antécédents particuliers, notamment :
 - Une anomalie claviculaire ? (13,14)
 - des infections récurrentes (otite, sinusite par exemple) ? (15,16)
 - Des troubles de l'audition ? (16)
 - Des troubles respiratoires ? (17)
 - Des problèmes de dos ? (18)
 - Des troubles lors de la marche ? (18,19)
- Au niveau dentaire :
 - A quel âge les dents temporaires ont-elles fait leur éruption ? (20)
 - A quel âge les dents permanentes ont-elles fait leur éruption ? (20)

En fonction de l'âge du patient, il conviendra d'évaluer la présence d'un retard d'éruption ou la persistance de dents temporaires.

Le praticien procède ensuite à l'examen clinique, durant lequel il inspectera le patient entièrement : les fontanelles, la bosse frontale, la présence d'un hypertélorisme, la racine de l'os du nez pour constater une éventuelle hypoplasie, les clavicules, la forme de la cage thoracique, la colonne vertébrale pour mettre en évidence une éventuelle scoliose ou cyphose, les hanches, les genoux, les membres et notamment les doigts et les orteils. Il procède également à un examen dentaire afin de constater l'état de la denture, l'absence de dents permanentes sur l'arcade ou la persistance de dents temporaires, ainsi que la présence des dents surnuméraires. (2,13,15–24)

A l'issue de cet entretien, le praticien pourra prescrire au patient les examens complémentaires qu'il juge pertinents (radiographie du squelette, orthopantomogramme, test génétique). Les résultats permettront de poser le diagnostic et donc d'établir une prise en charge optimale selon l'atteinte du patient.

II. Signes généraux

Au niveau général, les patients atteints de DCC présentent plusieurs anomalies morphologiques et structurelles.

A. Anomalies du squelette axial et des membres

Très souvent une taille réduite est observée chez les deux sexes, bien que les femmes soient davantage affectées que les hommes. La petite taille est une caractéristique importante chez les patients atteints de DCC, particulièrement visible entre 4 et 8 ans avec une taille inférieure au deuxième percentile de la plupart des patients appartenant à cette tranche d'âge. (18) A l'âge adulte, les patients présentent toujours une taille légèrement à modérément diminuée par rapport à un individu non atteint. (21)

Parmi les signes cliniques, les patients atteints de DCC possèdent des membres courts, avec notamment des déformations comme le genu valgum (figure 5). (21)



Figure 5 : Observation d'une déformation du genu valgum (19)

Ils peuvent également présenter une absence ou un raccourcissement du péroné et du radius. (15)

L'observation de pieds plats a également été rapportée dans une étude, indiquant que cette affection touchait plus particulièrement les patients atteints de DCC. (25)

D'autre part, ces patients peuvent présenter une déformation de la démarche, secondaire à des anomalies de la hanche et du fémur, comme par exemple un coxa vara (figure 6) qui se définit comme une réduction de l'angle entre la tête et le col du fémur, souvent inférieur à 120°. Ainsi, il est important de surveiller les troubles orthopédiques chez les enfants atteints de DCC, d'autant plus en cas de retard de la motricité globale. (15)

Certains signes se retrouvent également à la radiologie. Une tête de fémur en « chapeau de chef » (ou toque) constitue un signe radiologique caractéristique de la DCC. Ce signe correspond à un trouble de l'ossification, entraînant une déformation fémorale avec des contours arrondis et des bords effilés (figure 6), se traduisant par un aspect dit en « chapeau de chef ». (26)

Une hypoplasie de l'os iliaque peut aussi être observée, fréquemment accompagnée d'un retard ou d'une absence d'ossification du pubis (figures 6 et 8), ce qui implique une augmentation de la distance interpubienne. (15)

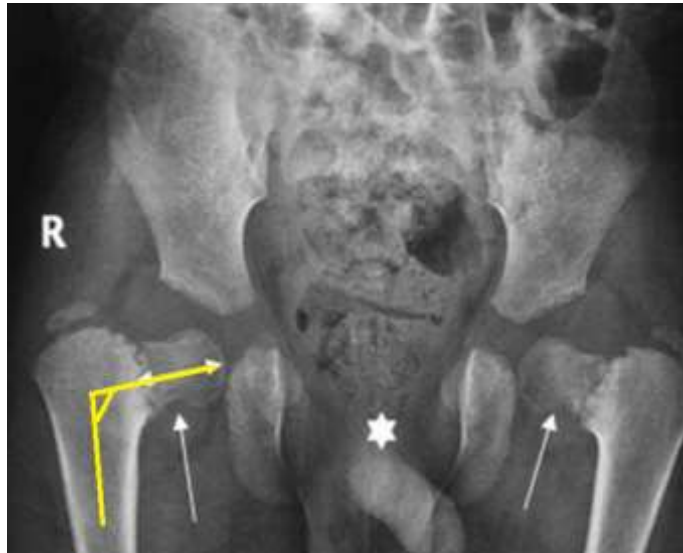


Figure 6 : Observation d'un élargissement de la symphyse pubienne (astérisque), d'une coxa vara (angle en jaune), et d'un signe en « chapeau de chef » (flèches) chez un patient atteint de DCC. (26)

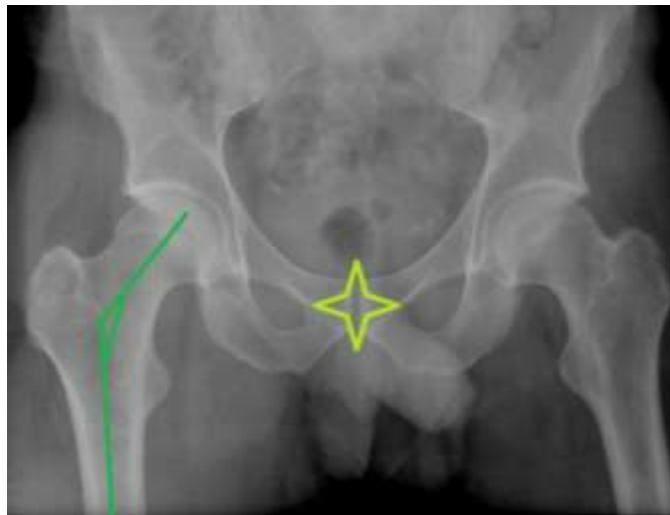


Figure 7 : Radiographie illustrant la symphyse pubienne et les têtes fémorales chez un patient non atteint. (27)



Figure 8 : Col du fémur large, ossification incomplète de l'os pubien (15)

Enfin, il est possible de constater radiologiquement une hypoplasie osseuse des phalanges terminales des doigts et des orteils chez certains patients, avec un aspect pointu entraînant un aspect effilé, voire une absence complète de phalange terminale, ayant pour conséquence clinique des doigts et des orteils plus courts, leur donnant un aspect trapus (figure 9). (15,21)



Figure 9 : Anomalies des doigts et pieds trapus (15)

B. Anomalies thoraciques et rachidiennes

La caractéristique majeure de ce syndrome est l'absence totale ou partielle des clavicules, expliquée par une hypoplasie ou une aplasie des clavicules, entraînant un aspect en pente des deux épaules et la possibilité pour le patient de rapprocher les deux épaules vers l'avant (figures 10 et 11). L'agénésie claviculaire complète est ainsi rapportée chez 10% des patients atteints de DCC. (13,14)

On peut également observer la présence de côtes surnuméraires chez certains patients, facilement identifiables à la radiographie. (15)

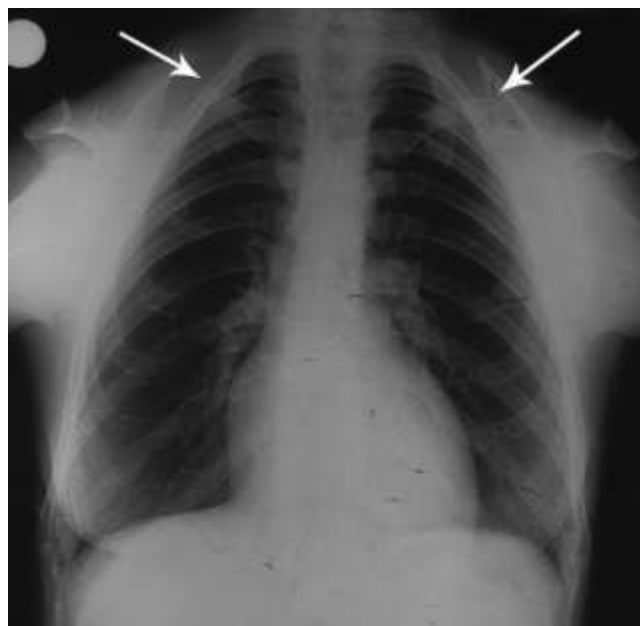


Figure 10 : Hypermobilité des épaules (16) Figure 11 : Hypoplasie bilatérale des clavicules(13)

Un thorax rétréci ou en entonnoir a aussi été rapporté chez de nombreux patients, ce qui les prédispose à une détresse respiratoire, particulièrement durant l'enfance. (18)

De nombreuses autres anomalies du rachis ont été associées à la DCC. On peut ainsi observer une spina bifida occulta en raison d'un mauvais développement vertébral. Il a également été rapporté des cas de scoliose (figures 12 et 13), de cyphose (figure 14), de spondylolyse lombaire, de syringomyélie, et d'hémivertèbre. Ces déformations de la colonne vertébrale s'expliquent par une ossification insuffisante des structures embryonnaires de l'arc vertébral. (21)

L'apparition de la scoliose s'explique aussi en raison du déséquilibre musculaire présent au niveau de la ceinture scapulaire et de la dysplasie vertébrale. De plus, l'absence de clavicule unilatérale serait en corrélation avec la progression rapide de la scoliose, surtout chez les enfants en phase de croissance, ce qui entraînerait une aggravation rapide de la déformation du rachis. (21)



Figures 12 et 13 : Patiente atteinte de DCC et présentant une scoliose (21)



Figure 14 : Patiente atteinte de DCC et présentant une cyphose (21)

C. Atteinte de la densité osseuse

Une étude menée par Dinçsoy Bir et al., en 2017 démontre que les troubles de la densité osseuse représentent une manifestation significative de la DCC. Lors de l'étude, l'évaluation par ostéodensitométrie a révélé que 57,1% des patients présentaient une ostéoporose, et 21,4% présentaient une ostéopénie. (28)

Ces anomalies de densité osseuse n'ont aucune corrélation avec les taux de phosphatase alcaline. La formation osseuse normale est perturbée dans la DCC, conduisant à une fragilité osseuse accrue pouvant dans les cas les plus graves conduire à de multiples fractures. (28)

D. Atteinte auditive

Les patients atteints de DCC peuvent présenter des anomalies des osselets de l'oreille moyenne, souvent associées à une sclérose dense des os pétreux et mastoïdiens temporaux. (15)

Il a également été rapporté un rétrécissement du conduit auditif externe chez les patients présentant une DCC, ainsi qu'une possible sclérose de l'étrier, ou encore une agglutination des osselets chez ces patients. (22)

Ces atteintes auditives sont à l'origine d'une perte de l'audition chez ces patients. La perte auditive serait de type conductif. Cette composante pourrait être attribuée à des otites moyennes, des malformations des osselets, un dysfonctionnement de la trompe d'Eustache, ou encore à une anomalie du conduit auditif externe. (22)

La prévalence de la perte de l'audition serait ainsi de 38% chez les patients atteints de DCC. Par ailleurs, les otites infantiles récurrentes toucheraient près de 62% des patients atteints. (22)

Une évaluation de l'audition est donc systématiquement recommandée en cas de DCC, car la détection précoce d'un trouble auditif permettrait une meilleure prise en charge thérapeutique. (25)

E. Atteinte respiratoire

Les patients peuvent présenter des atteintes respiratoires qui seraient notamment liées à l'hypoplasie de la face et aux sinus hypodéveloppés, caractéristiques que l'on peut fréquemment observer dans la DCC. (25)

Par ailleurs, ces patients présentent fréquemment des clavicules hypoplasiques ou absentes, un thorax en forme de cône, voire un pectus excavatum, pouvant entraîner des troubles respiratoires. (13,17)

Des complications des voies aériennes supérieures ont donc été rapportées chez les personnes souffrant de DCC, ce qui les prédisposent à des précautions lors des anesthésies générales (cf page 83). (25)

III. Signes craniofaciaux

Plusieurs caractéristiques craniofaciales ont été rapportées faisant notamment état d'une hypoplasie des os maxillaires, zygomatiques, lacrymaux et nasaux, ce qui contribue à un visage de petite taille, parfois asymétrique, et de type brachycéphale. (15,23,24)

L'hypoplasie du maxillaire conduit à un défaut de croissance verticale, notamment du tiers inférieur du visage, ce qui conduit à des malocclusions squelettiques de classe III (figure 15). (24)

Un prognathisme mandibulaire peut ainsi être observé, et résulte d'une déficience nasomaxillaire. En effet, les patients atteints présentent des sinus maxillaires très réduits voire absents. Il a également été démontré une absence de développement des sinus frontaux chez ces mêmes patients. (23) Ces anomalies sinusiennes peuvent engendrer une insuffisance respiratoire, en particulier au cours de la petite enfance. (18) Il a été rapporté une augmentation des infections des voies respiratoires hautes chez les patients atteints de DCC, en particulier des sinusites récurrentes. (25)

La branche montante de la mandibule est souvent étroite, avec des bords antérieurs et postérieurs quasiment parallèles. Le processus coronoïde est quant à lui anormalement mince et pointu, et présente une courbure distale (figure 16). (23)



Figure 15 : Classe III squelettique et hypoplasie du maxillaire chez un patient atteint de DCC. (24)



Figure 16 : Observation d'un sinus maxillaire hypoplasique, d'une branche montante étroite avec des bords antérieurs et postérieurs presque parallèles, et d'un processus coronoïde mince, pointu avec une courbure anormalement distale. (23)

Greene et al., ont étudié la croissance craniofaciale des patients atteints de DCC au travers d'une étude longitudinale, en suivant une jeune fille atteinte de DCC pendant 5 ans durant son adolescence, à l'aide d'examens céphalométriques. (29)

Ils ont constaté une fermeture tardive et anormale de la suture métopique (suture médiane frontale, s'étendant du nasion au sommet du crâne) qui était encore ouverte cinq ans plus tard. Cette particularité a contribué à une augmentation de la morphologie faciale dans la dimension latérale au fil du temps. (figure 17) (29)

Les auteurs soulignent en parallèle les observations rapportées dans une autre étude par Ishii et al., qui ont observé une conformation mandibulaire normale chez les patients atteints issus de la population pédiatrique, alors que les patients adultes présentaient une réduction de la dimension verticale du tiers inférieur du visage et un prognathisme mandibulaire. Ishii et al. avaient ainsi conclu que l'accroissement horizontal mandibulaire serait en corrélation avec un défaut de développement vertical du massif facial, lui-même secondaire à un échec de l'éruption dentaire. (29)

Contrairement aux observations d'Ishii et al. qui décrivent l'apparition d'un prognathisme mandibulaire, leur patiente ne présentait qu'un léger prognathisme et non un accroissement horizontal marqué. Greene et al. démontrent ainsi qu'une mutation spécifique du gène RUNX2 (comme une microdélétion totale de RUNX2 sur un allèle dans le cas de leur étude) peut se manifester par des caractéristiques cliniques particulières (ici la persistance anormale des sutures, qui entraîne un accroissement latéral du crâne et qui s'accompagne d'un défaut de croissance verticale de l'ensemble de la face, sans pour autant conduire à un prognathisme mandibulaire marqué). Ceci souligne la variabilité phénotypique de la DCC. (29)



Figure 17 : Observation de la croissance craniofaciale chez une patiente atteinte de DCC présentant un défaut du développement vertical du tiers inférieur du visage, un léger prognathisme, et une croissance latérale du crâne (29)

Par ailleurs, on retrouve comme signe caractéristique une proéminence des os frontaux, pariétaux, et occipitaux, se traduisant cliniquement par une bosse frontale associée à un front haut et proéminent (figures 18 et 19). (23)



Figure 18 : Observation de bosses frontale (flèche jaune) et occipitale (flèche rouge) chez un patient atteint de DCC. (30)

On rapporte également une déformation nasale. En effet, chez ces patients la base du nez est élargie en raison de l'absence d'ossification de l'os nasal, entraînant une dépression de l'arête nasale. Cette anomalie conduit à un hypertélorisme, se traduisant par un agrandissement de l'espace présent entre les deux yeux, ainsi qu'une légère exophtalmie (figure 19). (15,24)

L'ensemble de ces anomalies conduit à des patients ayant un profil concave. (31)



Figure 19 : Faciès caractéristique de la DCC, avec une base du nez élargie, un hypertélorisme ainsi qu'un front haut et proéminent (9)

Radiologiquement, une persistance anormale d'un espace ouvert entre les os du crâne est souvent observée, entraînant une perméabilité de la fontanelle antérieure (figure 20). Il en est de même pour d'autres sutures crâniennes qui peuvent présenter un défaut de fusion (figure 21). A titre d'exemple, une fusion incomplète des os frontaux et pariétaux entraînent une ouverture des sutures coronales et sagittales. (23,24)

La persistance des fontanelles ouvertes expose ainsi la tête à des risques de traumatisme. Le port d'un casque protecteur peut donc s'avérer nécessaire pour prévenir les blessures en cas d'activités à risque. (15)

De plus, de nombreux os wormiens (figure 22) se forment en raison du trouble de l'ossification au niveau des sutures. (24)



Figure 20 : Fontanelle antérieure ouverte (15)



Figure 21 : Sutures persistantes (15)



Figure 22 : Os wormiens au niveau de la suture lambdaïde (flèches jaunes). (32)

Enfin, un défaut de pneumatisation des mastoïdes a été relevé chez certains patients, ce qui pourrait être en corrélation avec l'apparition d'otites chroniques moyennes récidivantes. (22)

IV. Signes dentaires

Les problèmes dentaires sont présents en plus des manifestations osseuses chez près de 94% des patients atteints de DCC. (33)

A. Dents surnuméraires

La présence de dents surnuméraires est une des caractéristiques majeures de la DCC (figure 23). Leur formation serait due à une hyperactivité des vestiges de la lame dentaire qui n'ont pas été résorbés au cours de l'odontogenèse. (17)



Figure 23 : Orthopantomogramme d'un patient de 18 ans souffrant de DCC : ce cliché révèle la présence de 53 dents au total, dont 31 incluses ou surnuméraires, et 22 visibles dans la cavité buccale. (2)

En effet, une étude de Jensen et Kreiborg (1990), étude *in vivo* menée chez l'homme et réalisée sur un échantillon de 19 patients atteints de DCC, a permis d'observer, grâce à l'analyse d'orthopantomogrammes, de radiographies et de photographies intra-orales, de films céphalométriques, et de dents extraites chirurgicalement, que la lame dentaire des dents temporaires et des dents définitives présente un développement normal. Toutefois, la résorption complète de la lame dentaire secondaire ne se produit pas comme prévu. Ainsi les restes de la lame dentaire secondaire non résorbés se réactivent lors de l'achèvement de la formation des couronnes des dents permanentes, entraînant ainsi la formation de dents surnuméraires. La résorption incomplète de la lame dentaire secondaire crée ainsi de multiples dents surnuméraires. (20)

Par ailleurs, chez certains patients atteints de DCC, la lame dentaire des molaires permanentes ne se résorbe pas du tout et s'étend en distal des troisièmes molaires, générant ainsi des molaires surnuméraires (quatrièmes voire cinquièmes molaires), se formant quatre ans après la formation de la molaire précédente, qui peut être la première ou la deuxième molaire. (20)

Les dents surnuméraires peuvent présenter des anomalies morphologiques coronaires et radiculaires. Ces anomalies seraient liées à l'espace insuffisant dans les maxillaires lors de leur développement, du fait d'un grand nombre de dents surnuméraires et/ou incluses, ainsi qu'à leur rétention osseuse. (20)

Les dents surnuméraires se développent préférentiellement en position linguale par rapport aux dents permanentes normales. De plus, dans les régions canines et prémolaires, elles se forment sur le trajet d'éruption des dents permanentes, ce qui bloque leur mise en place. Les dents surnuméraires peuvent être présentes dans toutes les régions des maxillaires (incisive, canine, prémolaire, et molaire), et une seule dent surnuméraire se développe en relation avec une dent permanente (exceptées les dents de sagesse). (20)

D'après Jensen et Kreiborg (1990), la fréquence des dents surnuméraires permanentes serait plus de dix fois supérieure dans la région des incisives centrales (environ 20%) que dans la région des incisives latérales (1,5%) au maxillaire. Il a également été montré que la fréquence de dents surnuméraires permanentes dans la région des premières prémolaires serait environ deux fois supérieure à la région des deuxièmes prémolaires, au maxillaire (8% contre environ 4%) comme à la mandibule. Enfin la fréquence de dents surnuméraires permanentes dans la

région canine est moins élevée que dans la région des incisives centrales maxillaires, mais supérieure à celle des autres dents avec environ 15% pour les canines maxillaires, et 12% pour les canines mandibulaires. (20)

B. Denture temporaire

Deux études ont permis de décrire la formation, la maturation, et l'éruption des dents temporaires et définitives chez des patients atteints de DCC. (17,20)

La formation, la maturation et l'éruption des dents temporaires se déroulent généralement de manière normale chez les patients souffrant de DCC. (20)

La littérature ne rapporte pas de cas où les dents temporaires ne feraient pas leur éruption chez les patients atteints de DCC. Cela s'expliquerait de par leur localisation superficielle dans les maxillaires, ne présentant qu'une fine couche osseuse avant leur éruption. (20)

Néanmoins, une perturbation est observée la plupart du temps chez les patients atteints de DCC : un retard voire l'absence de résorption radiculaire physiologique et donc de l'exfoliation des dents temporaires. (20)

Les mécanismes responsables de la rétention des dents temporaires, et de l'échec de l'éruption des dents permanentes chez les patients atteints de DCC, est mal connu. Une hypothèse a été évoquée : l'absence de ciment cellulaire au niveau des dents permanentes qui pourrait contribuer à leur rétention. Cependant cette hypothèse a été écartée après qu'une étude a démontré qu'il n'existait aucune différence au niveau du ciment entre les dents permanentes des patients souffrant de DCC et les dents permanentes de patients sains. (17,23)

D'autres études font état d'une densité supérieure de l'os alvéolaire recouvrant les dents incluses, ainsi que d'un os alvéolaire strié, c'est-à-dire présentant une minéralisation irrégulière. Sur les radiographies des personnes atteintes de DCC, l'os apparaît ainsi avec des stries (signe attestant d'un déséquilibre entre l'ostéogenèse et la résorption osseuse) et hyperostosé, c'est-à-dire présentant une augmentation anormale de la densité osseuse, ce qui constituerait un obstacle à l'éruption des dents permanentes. (17)

Le retard d'exfoliation des dents temporaires semble ainsi être lié à une diminution de la résorption osseuse observée chez les patients atteints de DCC, ainsi qu'à l'absence d'éruption des dents permanentes. (20)

C. Denture définitive

Au cours des premiers stades du développement, la formation et la maturation des dents permanentes se déroulent de façon presque normale, avec toutefois un retard de maturation estimé d'environ un à quatre ans chez tous les patients d'après l'étude de Jensen et al., qui s'appuie sur la méthode de calcul de l'âge dentaire de Demirjian. (20)

Les dents permanentes présentent un important retard d'éruption voire une inclusion. Plusieurs études ont mis en évidence l'origine étiologique de cette anomalie :

- Une densité excessive de l'os alvéolaire. Toutefois, la littérature rapporte que les premières molaires définitives font quasiment toujours leur éruption chez les patients atteints de DCC de par leur localisation superficielle dans les mâchoires (avec toutefois un retard d'éruption d'environ trois ans), et sont dans de très rares cas incluses. (20,34)
- Une résorption anormale de l'os et des dents temporaires comme vu précédemment. (20)
- La présence de nombreuses dents surnuméraires. En effet, l'encombrement des arcades dentaires provoqué par la présence de dents supplémentaires peut perturber l'éruption des dents permanentes, entraînant leur rétention ou leur déplacement vers des positions ectopiques. Le retard d'éruption peut donc être dû à l'obstacle anatomique constitué par les dents surnuméraires. (20,23)

Il est également très fréquent d'observer une position ectopique des dents permanentes, principalement dans les régions des prémolaires et des canines. Cette anomalie est causée par une migration secondaire due à l'arrêt de leur éruption et à l'interférence avec les dents surnuméraires dans la région concernée. (20)

Ces dents incluses peuvent être à l'origine de kystes dentaires, impliquant à leur tour un déplacement dentaire (principalement au niveau des deuxièmes et troisièmes molaires n'ayant pas fait leur éruption). (20)

Dans les cas où l'éruption des dents définitives ne s'est pas fait, on a pu constater la persistance des dents temporaires. (20)

De plus, la morphologie coronaire des dents permanentes est normale, tandis que leurs racines présentent fréquemment des anomalies morphologiques telles que des coudures (figure 24), secondaires à leur trouble de l'éruption. (20)



Figure 24 : Anomalies morphologiques radiculaires des dents extraites chez un patient souffrant de DCC. (20)

Il également été décrit la présence d'anomalies de structures (hypoplasie de l'émail) et de malpositions dentaires. (15)

Enfin, un encombrement dentaire résultant de l'hypoplasie maxillaire et des anomalies d'éruption est souvent observé. (15)

En résumé, la denture temporaire se développe de manière relativement normale, alors que la denture permanente présente des perturbations majeures, l'ensemble des manifestations dentaires étant résumées dans le tableau 1.

En conclusion les patients atteints de DCC présentent de multiples atteintes qui nécessitent une prise en charge pluridisciplinaire.

Aspect	Denture temporaire	Denture permanente	Dents surnuméraires
Formation et maturation	Normale	Retard de maturation de 1 à 4 ans. Émail : possible hypoplasie.	Hyperactivité des vestiges non résorbés de la lame dentaire secondaire.
Éruption	Généralement normale	Importantes perturbations (retard ou échec d'éruption, inclusion fréquentes)	Se forment après l'achèvement de la couronne de la dent permanente.
Exfoliation / Résorption	Anormale (retard ou absence de résorption radiculaire)	-	-
Position	-	Ectopiques (fréquent pour les prémolaires et canines).	Linguale par rapport aux dents permanentes. Sur le trajet d'éruption dans les zones canine/prémolaire, bloquant l'éruption des dents permanentes.
Alignement	-	Encombrement (dû à l'hypoplasie maxillaire et aux anomalies d'éruption)	-
Anatomie et morphologie	Normale	<ul style="list-style-type: none"> • Couronnes : normales • Racines : souvent anormales (courtes, fines, coudées). 	Anomalies morphologiques coronaires et radiculaires fréquentes.
Autres caractéristiques	-	Dents incluses à l'origine de kystes dentaires.	Une seule dent surnuméraire se développe en relation avec une dent permanente

Tableau 1 : Récapitulatif des manifestations dentaires de la DCC (1, 27,28)

V. Signes biologiques

Plusieurs études ont montré une diminution des phosphatases alcalines chez certains patients atteints de DCC, notamment dans les formes les plus graves. (13) (35)

Le diagnostic de la DCC est avant tout radiologique, voire génétique en cas de doute. Ce bilan biochimique n'est donc pas systématique et n'est réalisé qu'en cas de signes atypiques, comme par exemple des fractures répétées. (13)

VI. Démarches en fonction de l'âge du patient

A. Diagnostic prénatal

En cas de suspicion de DCC en période prénatale, la démarche s'appuie sur différents éléments, à la fois radiologiques et génétiques.

1. Diagnostic radiologique

Plusieurs outils diagnostics permettent de déceler la DCC précocement.

L'échographie permet de détecter prématurément les anomalies squelettiques caractéristiques de la DCC. Ces anomalies peuvent être visibles dès le premier trimestre de la grossesse par imagerie prénatale. (36)

i. Anomalie claviculaire

L'absence de clavicules est observable à l'échographie prénatale (figure 25), et reste très révélateur d'une DCC dans une famille considérée à risque. Toutefois, il convient de souligner que l'évaluation approfondie des clavicules fœtales n'est pas une pratique systématique lors de l'échographie, et les anomalies claviculaires peuvent passer inaperçues. (36)

Il sera important d'établir un diagnostic différentiel avec une simple hypoplasie des clavicules non associée à un syndrome en cas d'observation de cette anomalie claviculaire à l'échographie au sein d'une famille sans antécédents de DCC. (36)

A contrario, et en raison du mode de transmission autosomique dominant de la DCC, la présence d'antécédents familiaux positifs peut constituer un facteur pertinent pour orienter vers une évaluation échographique prénatale approfondie du système musculo-squelettique. (36)

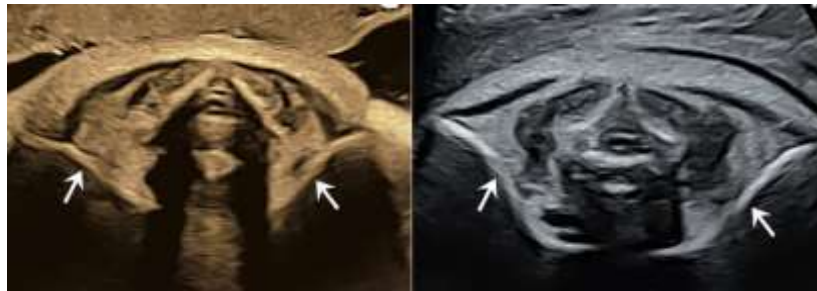


Figure 25 : Hypoplasie claviculaire bilatérale chez le fœtus (à gauche) comparée à des clavicules normales (à droite). (36)

ii. Anomalie crânienne

Un trouble de l'ossification du crâne chez le fœtus constitue également un marqueur prénatal majeur de la DCC. Cette anomalie peut se manifester par une visualisation augmentée des structures cérébrales en échographie (figure 26), une déformation crânienne, la présence d'os wormiens, des contours osseux irréguliers, ainsi qu'un élargissement des sutures crâniennes. (36)



Figure 26 : Structures cérébrales facilement identifiables suggérant une hypominéralisation du crâne. (36)

iii. Autres anomalies observables à l'échographie

Une étude recensant 15 cas de DCC et leur diagnostic prénatal a permis de relever les différentes caractéristiques observables chez le fœtus (36) :

Ainsi 73% des patients présentaient une hypoplasie des os nasaux. L'évaluation à l'échographie de l'os nasal au premier trimestre de grossesse fait partie de la pratique clinique depuis plusieurs décennies. Cette structure est facilement visualisée à l'échographie et identifiable chez 99,8% des fœtus entre la 10^{ème} et la 14^{ème} semaine de développement embryonnaire. Lorsqu'une hypoplasie des os nasaux est détectée en début de grossesse (figure 27), un examen détaillé du crâne, des clavicules et des os longs doit être réalisé afin d'évaluer la possibilité d'une DCC. (36)



Figure 27 : Fœtus de profil montrant l'absence de l'os nasal. (36)

De plus, dans cette étude, près de 67% des patients présentaient un raccourcissement des os longs. (36)

D'autres anomalies moins souvent observées à l'échographie ont été rapportées, telles que des anomalies de la colonne vertébrale (20%), des troubles de l'ossification pelvienne (13%), et d'autres anomalies rapportées chez moins de 7% des patients dont des anomalies du tibia et du péroné, des anomalies du thorax et de l'omoplate, et un hypertélorisme notamment. (36)

Le diagnostic prénatal de la maladie reste donc principalement basé sur l'hypoplasie claviculaire et crânienne, ainsi que l'hypoplasie de l'os nasal et les anomalies des os longs, bien que les anomalies osseuses restent plus clairement identifiables après la naissance grâce à des radiographies postnatales. (15,21,36)

2. Diagnostic génétique

Lorsque plusieurs signes cliniques évocateurs d'une DCC sont observés à l'échographie, une analyse génétique peut être proposée par un généticien. (5,37)

De plus pour rappel, chaque enfant d'un parent atteint présente un risque de 50 % d'hériter de l'altération génétique responsable de la pathologie. Ainsi, les grossesses au sein d'un couple dont l'un des parents est atteint par la DCC constituent des grossesses à risque, et une analyse génétique doit systématiquement être proposée aux familles concernées. (5,7,37)

Il est donc possible de réaliser une analyse génétique par amniocentèse puis grâce à la technique de PCR (réaction en chaîne par polymérase), qui permet d'amplifier l'ADN génomique de la région codante du gène RUNX2. La séquence des deux brins d'ADN est ainsi déterminée par séquençage. (13,36)

Il est donc important d'intégrer l'analyse génétique comme méthode de diagnostic prénatal en association avec une analyse radiologique, afin de permettre l'identification précoce des cas de DCC. (36)

La radiologie constitue tout de même un outil indispensable pour établir un diagnostic, guider le traitement et surveiller l'évolution de ce syndrome. (15)

En cas de fœtus atteint, les parents pourront choisir de poursuivre la grossesse ou de faire pratiquer un avortement thérapeutique. (36)

L'amélioration d'un dépistage systématique de la DCC pourrait potentiellement accroître le taux de diagnostic prénatal de cette pathologie. (36)

B. Diagnostic postnatal

Le diagnostic est basé à la fois sur les manifestations cliniques et radiologiques. (38)
Comme vu précédemment, la DCC se divise en quatre types (cf page 14). Le diagnostic des deux premiers types de DCC est relativement simple. A contrario, l'identification des deux derniers, et notamment du quatrième type, s'avère plus complexe lorsqu'on se base uniquement sur la clinique et les résultats radiographiques. (7)

Ainsi, lorsque l'on observe des anomalies dentaires il est important de considérer la possibilité d'une DCC, en particulier si des antécédents familiaux avec des symptômes cliniques similaires sont présents. Toutefois, si le diagnostic reste incertain malgré l'examen clinique et radiologique, une analyse génétique peut être nécessaire pour confirmer le diagnostic. (7)

1. Diagnostic clinique

Comme vu précédemment, les manifestations cliniques sont nombreuses (2,38) :

- Petite taille, observable surtout entre 4 et 8 ans
- Rapprochement des épaules
- Thorax en entonnoir
- Arête nasale large associée à un hypertélorisme
- bosses frontale et pariétale impliquant un front haut et proéminent
- pieds plats
- genoux cagneux
- brachycéphalie
- phalanges terminales des pieds et des mains plus courtes
- hypoacousie

A cela s'ajoute les signes dento-maxillaires (2,38) :

- dents surnuméraires multiples, parfois incluses
- retard d'exfoliation voire persistance des dents temporaires
- éruption retardée voire inclusion des dents permanentes
- développement de kystes relatifs aux dents incluses
- malocclusion
- palais étroit et profond
- prognathisme mandibulaire (visible surtout à partir de la denture mixte)
- hauteur du tiers inférieur du visage réduite

2. Diagnostic radiologique

Les manifestations radiologiques font parties intégrantes du diagnostic. Ce dernier comprend une imagerie du crâne, des mains, du thorax et du bassin. On note ainsi (38) :

- Retard d'ossification des fontanelles et des sutures crâniennes
- Nombreux os wormiens au niveau du crâne
- Anomalies thoraciques (scoliose, cyphose...)
- Hypoplasie voire aplasie des clavicules
- Hypoplasie des phalanges distales des pieds et des mains
- Hypoplasie du pubis
- Anomalies des os de la hanche et du fémur
- Hypoplasie des os maxillaires, lacrymaux, zygomatiques et nasal
- Sinus hypodéveloppés
- Inclusion de dents permanentes et de dents surnuméraires

On remarque certains de ces symptômes très tôt dans l'enfance, notamment en ce qui concerne la petite taille, l'hypoplasie des clavicules et la persistance des sutures crâniennes. (38)

C'est l'observation de ces signes cliniques et radiologiques chez un patient qui permet de poser le diagnostic de DCC, après avoir éliminées les autres pathologies pouvant présenter une symptomatologie similaire à la DCC. (38)

3. Diagnostic génétique

En cas de tableau clinique évocateur (association d'au moins deux signes, cliniques et/ou radiologiques), un test génétique est proposé pour confirmer le diagnostic surtout dans le cas de formes atypiques. (5,37)

C. Diagnostic différentiel

Plusieurs syndromes peuvent présenter une symptomatologie parfois similaire à la DCC. Il est important de différencier la dysplasie cléido-cranienne des autres syndromes afin de permettre une prise en charge thérapeutique rapide et efficace.

1. Le syndrome de Yunis-Varon

Le syndrome de Yunis-Varon (code orphanet 3472, et code OMIM #216340) est la conséquence d'une mutation du gène FIG4. Les patients atteints présentent des malformations squelettiques, un retard de croissance pré et postnatal, et une hypoplasie voire une agénésie des clavicules. (24,39)

Toutefois, et contrairement à la DCC, ces patients présentent également une absence de pouce et de phalanges distales des doigts et des orteils, une hypoplasie des phalanges proximales des orteils, ainsi que des troubles neurologiques sévères. (24)

2. Le syndrome de Gardner

Le syndrome de Gardner (code orphanet 79665, et code OMIM #175100) se traduit au niveau dentaire par la présence de dents surnuméraires et d'odontomes. Il résulte d'une mutation du gène APC, localisé sur le bras long du chromosome 5. (24,40)

A la différence de la DCC, la symptomatologie du syndrome de Gardner comprend aussi une polypose adénomateuse colique à risque de transformation maligne, d'ostéomes multiples et de kystes épidermoïdes. (24)

3. Le syndrome de Rubinstein-Taybi

Le syndrome de Rubinstein-Taybi (code orphanet 783, et codes OMIM #180849, #610543, et #613684) peut résulter de deux anomalies génétiques : soit une microdélétion au niveau du chromosome 16p13.3 ou du chromosome 22q13.2, ou bien des mutations

impliquant la protéine CREB localisée au niveau de 16p13.3, ou la protéine p300 située au niveau de 22q13.2. (31,41)

Le syndrome de Rubinstein-Taybi (RTS) se caractérise par des dysplasies squelettiques, associées à un retard staturo-pondéral, un front proéminent, un palais étroit, un développement de l'étage inférieur de la face diminué, et une bradydactylie. Contrairement à la DCC, les patients atteints du RTS souffrent d'un retard mental, et leur espérance de vie est réduite. (31)

4. Le syndrome CDAGS

Le syndrome CDAGS (code orphanet 85199, et code OMIM #603116) correspond à une craniodyostose (C) et une fermeture tardive des fontanelles (D), mais également des anomalies anales (A) et uro-génitales (G), ainsi que des éruptions cutanées telle qu'une porokératose (S) ce qui le distingue de la DCC. Ce syndrome est dû à une mutation des gènes TWIST1, MSX2, ERF, ZIC1, SMAD6 et IL11RA. (24,42)

5. Le syndrome de Hallermann-Streiff

Ce syndrome, appelé aussi syndrome dyscéphalique de François (code orphanet 2108, et code OMIM #234100), est une maladie congénitale très rare dont l'étiologie reste encore inconnue à ce jour, sans gène majeur identifié. Il se caractérise par une petite taille, des malformations craniofaciales telles qu'une brachycéphalie, associées à un développement psychomoteur tout à fait normal. (24,43)

Il se distingue de la DCC car la symptomatologie fait également état d'une glossoptose, une microphthalmie, une insuffisance respiratoire associée à des infections pulmonaires récurrentes, un cœur pulmonaire, et une hypotrichose. (24)

6. Le syndrome de Crane-Heise

Les principales caractéristiques cliniques et radiologiques du syndrome de Crane-Heise (code orphanet 1512, et code OMIM #218090) sont un dysmorphisme crânio-facial (dont une

hypoplasie du calvaria, un hypertélorisme et des oreilles basses), ainsi que des anomalies squelettiques, telles qu'une hypoplasie voire une absence des clavicules, des troubles de l'ossification du pubis, des anomalies vertébrales, et une hypoplasie des phalanges distales. (44,45)

Ce syndrome est extrêmement rare (moins de dix cas recensés dans la littérature) et l'origine génétique reste inconnue à ce jour. Il se différencie de la DCC par des anomalies cardiaques, uro-génitales et gastro-intestinales. (44,45)

7. La pycnodysostose

La pycnodysostose (code orphanet 763, et code OMIM #265800) est causée par une mutation du gène CTSK. La DCC et la pycnodysostose partagent une symptomatologie similaire : retard de fermeture des sutures crâniennes et des fontanelles, petite taille des patients atteints, dysplasie des clavicules, anomalies des phalanges terminales des doigts, et retard d'éruption des dents permanentes. (24,46)

La pycnodysostose se différencie néanmoins de la DCC par l'absence de dents surnuméraires, une fragilité osseuse élevée et une radiodensité osseuse augmentée. (24)

8. La pseudoarthrose claviculaire

Une pseudoarthrose de la clavicule (code orphanet 66630, et code OMIM #118980) résulte d'une hypoplasie ou une absence complète de clavicule. La pseudoarthrose atteint préférentiellement le côté droit, et une atteinte bilatérale reste rare (10% des cas). Parfois les patients souffrant de pseudoarthrose claviculaire présentent également une dextrocardie (cœur à droite). L'étiologie reste inconnue. (24,47)

9. La dysplasie mandibuloacrale

La DCC et la dysplasie mandibuloacrale (code orphanet 2457, et codes OMIM #608612 et #248370) présentent une similitude dans les caractéristiques cliniques. Ainsi on retrouve

des patients de petite taille, présentant des anomalies craniofaciales, un retard de fermeture des sutures crâniennes, et une hypoplasie des clavicules. (24,48)

Cependant, la dysplasie mandibuloacrale (MAD) se distingue de la DCC par une raideur articulaire progressive ainsi qu'une acro-ostéodysplasie des doigts et des orteils. L'origine génétique n'est également pas la même, puisque la MAD est causée par une mutation des gènes LMNA ou ZMPSTE24. (24)

10. L'hypophosphatasie

Comme vu précédemment, les patients atteints de DCC peuvent présenter une diminution de l'activité de la phosphatase alcaline, ce qui complique le diagnostic différentiel avec l'hypophosphatasie (code orphanet 436, et codes OMIM #146300, #241500, et #241510). (24,49)

Le diagnostic se fait par séquençage direct du gène TNSALP, qui permet d'identifier d'éventuelles mutations spécifiques de l'hypophosphatasie (24)

Par ailleurs l'hypophosphatasie se différencie également de la DCC par une diminution généralisée de la minéralisation osseuse ainsi qu'un retard d'ossification de nombreuses structures squelettiques. (24)

D. Pronostic et qualité de vie

Le pronostic est généralement favorable, avec une espérance de vie comparable à celle de la population générale. (15)

Toutefois les manifestations de la maladie impactent la qualité de vie des patients.

1. Impact psychosocial

Les signes cliniques craniofaciaux exposent fréquemment les patients à une stigmatisation sociale, allant parfois jusqu'au harcèlement scolaire. De même, les complications dentaires, notamment l'absence d'éruption des dents permanentes

antérieures, peuvent entraîner des troubles de l'élocution et un retentissement esthétique significatif, pouvant avoir un impact psychosocial particulièrement marqué durant l'enfance et l'adolescence. En l'absence de prise en charge, ces difficultés peuvent évoluer vers de l'anxiété voire des symptômes dépressifs chez cette population. (50,51)

Une prise en charge globale, intégrant un soutien psychologique précoce et une écoute active des préoccupations esthétiques, s'avère fondamentale dès l'enfance. Accompagner les jeunes patients dans l'expression de leurs appréhensions et les conseiller sur les enjeux fonctionnels et esthétiques des soins constituent des composantes essentielles du traitement. Cette approche est déterminante pour favoriser le développement d'une image corporelle positive, préserver l'estime de soi et assurer une intégration sociale épanouie, participant ainsi activement à une santé mentale et sociale équilibrées. (50)

Cet accompagnement peut être renforcé par le recours aux associations de patients. En France, l'association Dysostose cléido-cranienne et l'Alliance Maladies Rares (union de 240 associations de maladies rares) jouent un rôle déterminant. Elles offrent aux patients et à leurs familles un espace où ils peuvent s'exprimer sur leur pathologie, elle leur permet d'avoir accès à des informations fiables, à un soutien moral, et facilitent l'échange d'expériences entre patients. Ces structures associatives constituent un complément indispensable aux soins. (52,53)

2. Impact fonctionnel

Les troubles articulaires (scoliose, cyphose) ainsi que les complications ORL et respiratoires (sinusites et otites récurrentes) précédemment décrits, peuvent aussi impacter la qualité de vie des patients. (37)

Des soins de soutien sont proposés aux patients afin d'améliorer leur qualité de vie, notamment de l'orthophonie en cas de troubles de l'élocution liés aux manifestations dentaires, et/ou aux troubles de l'audition. (37)

La qualité de vie reste donc étroitement liée à une prise en charge adaptée des symptômes et des complications associées. (15)

PARTIE 3 : PRISE EN CHARGE BUCCO- DENTAIRE

Une prise en charge optimale de la DCC repose sur une approche pluridisciplinaire et coordonnée. Celle-ci vise à gérer l'ensemble des manifestations de la maladie, incluant les anomalies cranio-faciales et dentaires, les problèmes orthopédiques, ainsi que la prévention et le traitement des complications fréquentes comme les troubles respiratoires, les sinusites et les otites récurrentes. (54)

C'est dans cette stratégie pluridisciplinaire que s'inscrit la prise en charge bucco-dentaire.

I. Objectifs bucco-dentaires

L'objectif thérapeutique est d'améliorer l'esthétique et de restaurer la fonction masticatoire. (15)

Ces traitements visent à (15,29):

- Guider l'éruption des dents incluses et/ou les repositionner (chirurgie, orthodontie)
- Procéder à l'extraction des dents surnuméraires
- Remplacer les dents manquantes
- Corriger la malocclusion
- Augmenter la hauteur du tiers inférieur du visage

II. Quand intervenir ?

La prise en charge odontologique de la DCC répond à deux impératifs temporels, à la fois distincts et complémentaires :

- Dès le diagnostic de la pathologie : il est essentiel de poser un diagnostic le plus tôt possible, avant l'apparition des signes dentaires, afin d'intervenir précocement en établissant un calendrier de traitement optimal et d'interception précoce, pour pouvoir programmer l'extraction des dents temporaires et des dents surnuméraires retenues au moment le plus propice pour le patient. L'objectif est ici de favoriser l'éruption normale des dents définitives. (1)

- Le plus tôt possible : En pratique, les patients atteints de DCC ne prennent généralement conscience de leurs problèmes dentaires qu'à partir de l'âge d'environ 10 ans, lorsque les troubles d'éruption de la dentition permanente deviennent une réelle préoccupation psychosociale. A ce stade, l'objectif est de limiter les conséquences fonctionnelles et psychologiques. (20)

L'idéal est d'intervenir précocement dès le diagnostic établi, mais lorsque cela n'a pas pu être possible, il est impératif d'intervenir le plus tôt possible dès l'apparition des signes dentaires afin de limiter leurs impacts.

Le traitement choisi doit ainsi tenir compte de la croissance alvéolaire, du stade de développement et de l'éruption de la denture permanente. (55,56)

III. Les thérapeutiques

A. Evolution des pratiques

Au fil du temps, diverses approches thérapeutiques ont été décrites. Historiquement, l'option de l'absence de traitement était courante ; celle de l'édentation complète suivie de la mise en place de prothèses a également été proposée. (17) Cette technique peut encore être retenue par l'équipe soignante dans certaines prises en charges tardives à l'âge adulte, bien que largement délaissée en raison d'effets indésirables majeurs : résorption accélérée de l'os alvéolaire, instabilité des prothèses et risque infectieux important. (55)

Actuellement, le traitement de référence combine l'orthodontie avec une prise en charge chirurgicale maxillo-faciale pour une gestion optimale des anomalies dentaires. (17)

Parfois le traitement orthodontique ne peut pas être envisagé lorsque le patient présente des anomalies dentaires sévères. Dans ce cas une réhabilitation prothétique est nécessaire. (57)

B. Les différents protocoles

Il n'existe actuellement aucun protocole de traitement standardisé applicable à tous les patients en raison de la grande diversité des manifestations cliniques. La prise en charge doit donc être personnalisée et adaptée au profil de chaque patient. (3)

La prise en charge repose sur différentes stratégies thérapeutiques. Il est généralement recommandé d'extraire les dents temporaires persistantes et les dents surnuméraires pour faciliter l'éruption des dents permanentes. Cette approche active, qui coordonne plusieurs interventions chirurgicales pour réaliser à la fois l'extraction des dents temporaires et surnuméraires, et l'exposition des dents permanentes retenues, est privilégiée car l'attente d'une éruption spontanée au-delà du délai normal s'avère peu efficace. (54,58)

Face à une dent incluse, plusieurs options existent selon les objectifs du traitement et l'âge du patient (58):

- l'exposition chirurgicale combinée à une éruption orthodontique pour un alignement fonctionnel et esthétique. Cette option est privilégiée quand la dent est saine et facilement positionnable sur l'arcade,
- l'autotransplantation, qui permet de transférer une dent incluse dans une zone édentée,
- l'extraction de la dent incluse suivie de la pose d'un implant qui sert de support prothétique. Dans les cas sévères où plusieurs extractions de dents permanentes s'avèrent nécessaires, la réalisation de prothèses amovibles peut être envisagée. (58)

Les problèmes de malocclusion sont corrigés par des appareils orthodontiques fixes ou amovibles visant à rétablir une fonction masticatoire et une esthétique satisfaisantes. (58)

1. Chez l'enfant et l'adolescent

Un consensus existe dans la littérature médicale : un diagnostic et une prise en charge précoces sont déterminants pour optimiser les résultats thérapeutiques, et ce, malgré la diversité des options disponibles. (58)

Actuellement plusieurs protocoles chirurgicaux sont possibles. Chaque approche propose une séquence et un calendrier spécifiques pour les extractions et les interventions visant à faciliter l'éruption des dents permanentes (29) :

i. Technique de Toronto-Melbourne

La technique de Toronto-Melbourne implique l'extraction des dents temporaires et surnuméraires en y associant l'élimination de l'os qui recouvre les dents permanentes sous-jacentes. Cette technique se base sur le stade de développement des racines des dents définitives succédantes, et se fait donc progressivement. (29,58)

Cette technique se déroule de façon séquentielle sur plusieurs années pour guider l'éruption des dents permanentes.

- Ainsi vers l'âge dentaire de 5-6 ans (soit vers l'âge de 8-9 ans chez un patient atteint de DCC), les incisives temporaires sont extraites afin de créer l'espace nécessaire pour l'arrivée des incisives permanentes.
- La phase suivante, entre 6 et 7 ans selon l'âge dentaire (âge DCC : 9-10 ans), consiste en plusieurs interventions : les incisives permanentes sont exposées chirurgicalement, et leur éruption est guidée par des brackets. Parallèlement, les molaires temporaires sont extraites.
- Vers 9-10 ans selon l'âge dentaire (âge DCC : 12-13 ans), les prémolaires permanentes sont à leur tour exposées chirurgicalement. Une autre étape importante à ce stade est l'extraction des dents surnuméraires.
- Enfin, entre 9 et 12 ans toujours selon l'âge dentaire (âge DCC : 12-15 ans), des brackets sont mis en place au niveau des canines et des prémolaires permanentes pour permettre leur alignement dans l'arcade dentaire. (58)

ii. Technique de Belfast-Hamburg

Cette technique privilégie une intervention unique sous anesthésie générale au cours de laquelle toutes les dents temporaires persistantes et surnuméraires sont retirées en une seule fois. (29)

Parallèlement, toutes les dents permanentes incluses sont exposées chirurgicalement, puis des compresses chirurgicales sont placées sur les sites d'exposition, maintenues en place par des sutures et changées chaque semaine, empêchant ainsi la guérison osseuse et tissulaire au-dessus des dents concernées. L'os alvéolaire est ainsi mis à nu au niveau des couronnes des dents exposées. Cette technique force ainsi une cicatrisation par seconde intention qui maintient un accès vers ces dents, évitant une réintervention lors du traitement orthodontique. (58)

L'exposition chirurgicale des dents permanentes incluses est recommandée lorsque les deux tiers de l'édification radiculaire sont atteints. Ce stade de développement définit donc la fenêtre thérapeutique privilégiée pour la technique de Belfast-Hamburg, généralement entre 10 et 12 ans chez un patient atteint de DCC. (59)

Le traitement orthodontique débute après la phase de cicatrisation. Des brackets sont collés sur les dents exposées, et un mécanisme de traction élastique est installé pour guider leur éruption de manière progressive et contrôlée. (58)

L'avantage de cette technique est de ne réaliser qu'une seule intervention chirurgicale sous anesthésie générale, simplifiant ainsi considérablement le parcours de soins. (58)

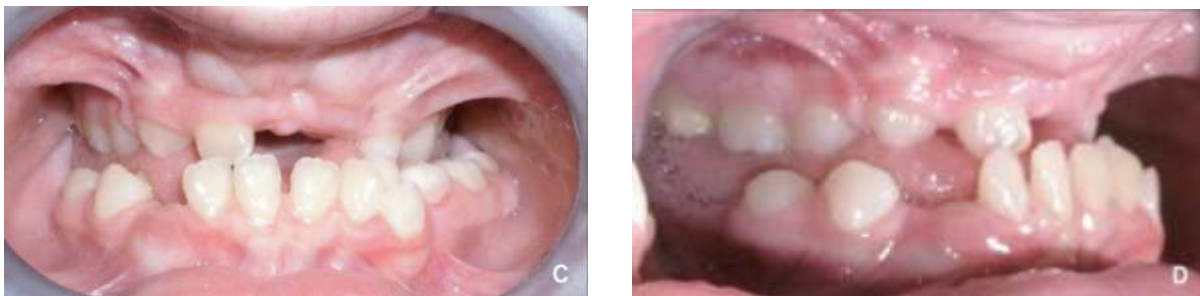
Le cas clinique suivant illustre cette technique pour la prise en charge d'une jeune fille de 14 ans. (60)

La patiente présente un profil concave dû à une hypoplasie du maxillaire, et entraînant une réduction de la hauteur faciale. Les lèvres rétrusives confèrent à son sourire un caractère édenté (figures 28 A et B). (60)



Figures 28 : Vues de face (A) et de profil (B). (60)

L'examen clinique endobuccal a révélé la persistance de cinq dents temporaires (55, 63, 73, 74 et 75) et la présence de quinze dents permanentes ayant fait leur éruption (figures 29 C et D). La patiente présente également une classe III squelettique, conséquence directe de l'hypoplasie du maxillaire (figure 29D). (60)



Figures 29 : Vues endobuccales de face (C) et latérale droite (D). (60)

La radiographie panoramique a permis d'identifier quatorze dents permanentes incluses et de constater l'agénésie des dents 28, 37 et 38 (figure 30). Par ailleurs, plusieurs dents surnuméraires incluses, ainsi que la 46 présentant une lésion carieuse étendue, avaient été extraites deux ans auparavant. (60)



Figure 30 : Radiographie panoramique pré-traitement (60)

Les objectifs du traitement ont été définis ainsi : l'expansion maxillaire, l'extraction des dents temporaires, l'éruption des dents permanentes incluses, puis par la suite la correction de la relation squelettique de classe III par chirurgie orthognathique. (60)

Le traitement a débuté par la pose d'un expanseur Hyrax pendant deux mois, permettant une expansion maxillaire de 11 mm. Après l'extraction des dents temporaires résiduelles, les dents permanentes incluses (11, 15, 21, 22, 23, 35, 47) ont été exposées chirurgicalement. Conformément au protocole, une période de cicatrisation secondaire a été observée avant l'initiation de la traction orthodontique. Des chaînettes en or ont ensuite été scellées au niveau des couronnes des dents exposées afin de guider leur éruption (figures 31C et D). (60)



Figures 31 : Vues endobuccales de face (C) et latérale droite (D) en cours de traitement (60)

L'éruption des dents incluses a été obtenue en moyenne après 11 mois de traction, à l'exception de la 21, qui a dû être extraite en raison d'une exposition radiculaire et d'une anatomie radiculaire trop courte et défavorable à sa mise en place (figure 32). (60)



Figure 32 : Radiographie panoramique en cours de traitement (60)

L'alignement orthodontique a été obtenu en quatorze mois. Une ostéotomie de Le Fort I a ensuite été réalisée à l'âge de 18 ans afin de corriger l'hypoplasie maxillaire (figures 33 et 34). (60)



Figures 33 : Vues de face (A) et de profil (B) post-traitement. (60)



Figures 34 : Vues endobuccales de face (C) et latérale droite (D) post-traitement (60)

Le traitement a été achevé par la mise en place d'un implant et d'une couronne implanto-portée au niveau de la dent 21. (60)

iii. Technique de Jérusalem

Cette technique se caractérise par un traitement réalisé en deux temps chirurgicaux distincts, planifiés également selon le stade de développement radiculaire des dents permanentes. (29)

Le développement radiculaire des dents incluses doit être évalué, et les racines doivent avoir atteint les deux tiers de leur longueur définitive avant de réaliser ce protocole. (59)

Une première intervention, vers 10-12 ans (soit un âge dentaire de 7-8 ans chez les enfants atteints de DCC), consiste à (58,59) :

- Extraire les dents temporaires antérieures et les dents surnuméraires,
- Exposer chirurgicalement les incisives permanentes,
- Poser immédiatement des brackets et mettre en place des élastiques de traction grâce à la présence des premières molaires définitives utilisées comme ancrage,
- Refermer les lambeaux muqueux.

La seconde opération, à partir de l'âge de 13 ans, prévoit (29,58) :

- L'extraction des dents temporaires restantes,
- L'exposition chirurgicale des canines et prémolaires permanentes qui n'ont pas encore fait leur éruption,

- La mise en place de brackets pour guider leur alignement dans l'arcade dentaire,
- La fermeture des lambeaux muqueux.

Cette approche en deux temps permet d'ajuster précisément les interventions à la maturation dentaire du patient. (58)

Le cas clinique suivant illustre cette technique pour la prise en charge d'une enfant de ses 8 ans à ses 15 ans. (1)

Une enfant de 8 ans atteinte de DCC est adressée pour un traitement orthodontique. Elle présente un prognathisme mandibulaire (figures 35), une occlusion inversée antérieure et postérieure (figures 36), une classe III squelettique, et une éruption retardée des incisives maxillaires (figures 37). (1)



Figures 35: Vues de profil et de face. (1)



Figures 36 : Vues endobuccales latérale droite, antérieure, et latérale gauche. (1)



Figures 37 : Vues endobuccales occlusales. (1)

Le traitement a débuté par l'utilisation d'un quad helix (figure 38) pour élargir l'arcade maxillaire et corriger l'occlusion croisée postérieure. En parallèle, un masque facial a été porté pendant environ un an afin de corriger la classe III squelettique. (1)

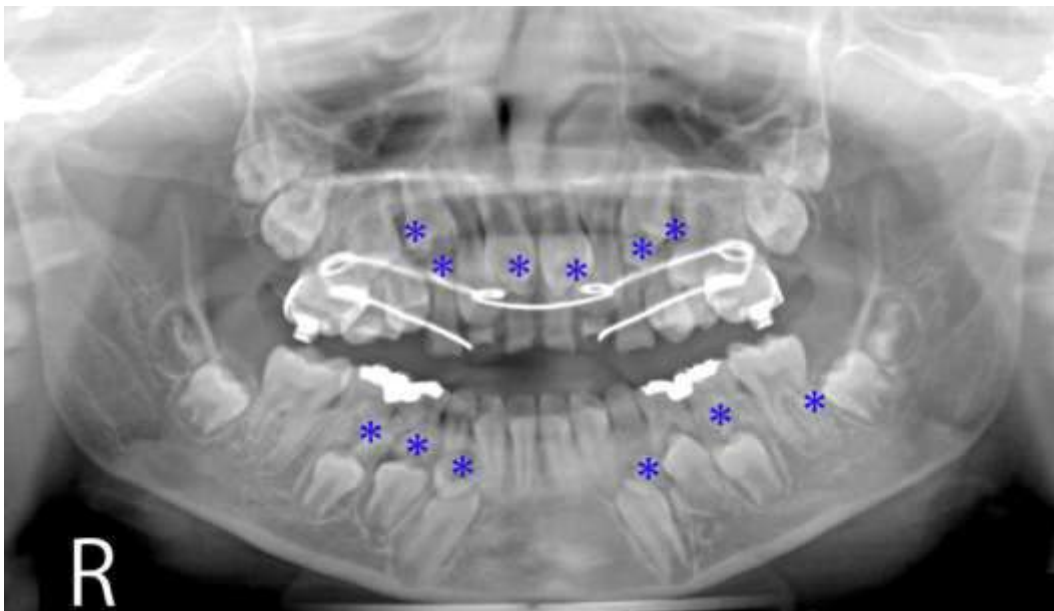


Figure 38 : Radiographie montrant les dents surnuméraires (astérisques bleus) et l'évolution du traitement, avec le quad helix (âge : 9 ans et 5 mois). (1)

A l'âge de 10 ans et 6 mois les dents surnuméraires entourant les incisives centrales maxillaires permanentes incluses ont été extraites, afin de libérer leur voie d'éruption. Des boutons linguaux ont ensuite été collés sur ces incisives pour faciliter leur traction. (1)

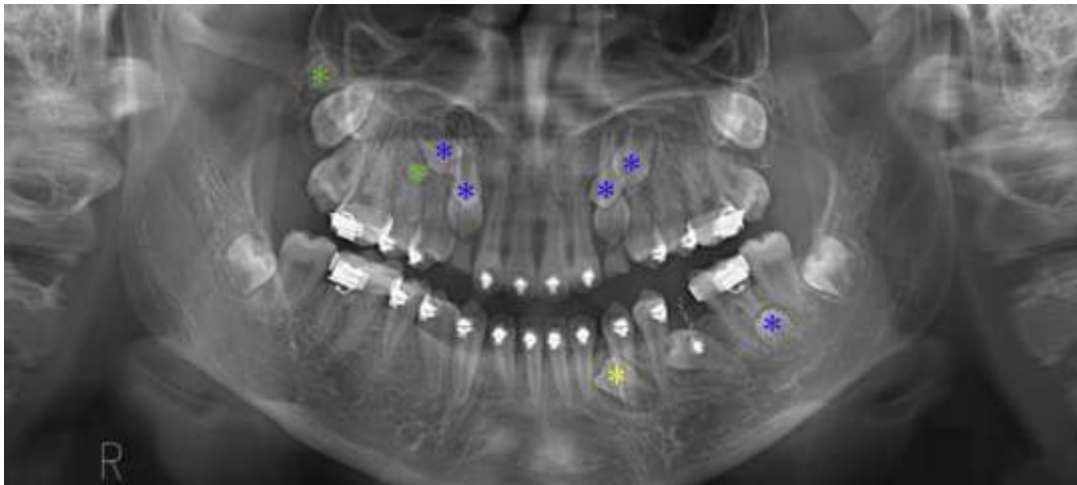
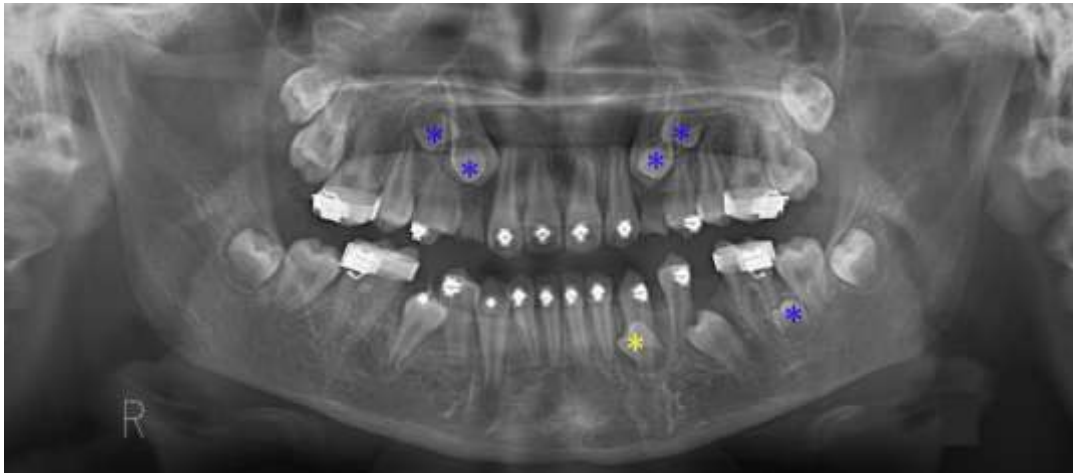
Enfin, après la phase d'expansion, le quad helix a été remplacé par un arc de Nance. Cet appareil a servi de point d'ancrage pour forcer l'éruption des deux incisives centrales et les amener au niveau du plan occlusal. (1)

L'étape suivante a consisté en un alignement à l'aide de brackets, suivi de la pose d'un fil avec boucles oméga permettant d'élargir l'arcade maxillaire, créant ainsi l'espace nécessaire pour les incisives centrales. (1)

Pour gérer les inclusions, des boutons linguaux ont été collés sur les dents mandibulaires incluses après extraction des dents surnuméraires et exposition chirurgicale des dents incluses. L'éruption des deuxièmes prémolaires mandibulaires a été facilitée par des élastiques intermaxillaires fixés à des crochets maxillaires (figures 39 et 40). (1)



Figures 39 : Vues endobuccales illustrant la progression du traitement avec la correction des occlusions inversées antérieures et postérieures (A) Âge : 11 ans et 1 mois. (B) Âge : 11 ans et 6 mois. (C) Âge : 12 ans. (1)



Figures 40 : Radiographies panoramiques montrant l'évolution du traitement, avec les nouvelles dents surnuméraires (astérisques jaunes, âge 11 ans et 6 mois ; astérisques verts, âge 12 ans) et l'éruption forcée des deuxièmes prémolaires mandibulaires. (1)

À 12 ans et 2 mois, l'extraction des canines temporaires maxillaires a permis l'éruption spontanée des canines permanentes, qui ont ensuite été alignées. (1)

La phase finale a consisté à utiliser des élastiques pour obtenir une classe I d'Angle et améliorer le surplomb. En fin de traitement, une contention fixe a été mise en place. (1)

À 15 ans 6 mois, le traitement orthodontique se termine avec succès. Le bilan final met en évidence une classe I squelettique, ainsi qu'une classe I d'Angle molaires et canines (figures 41 et 42). (1)



Figures 41 : Vues de face et de profil à la fin du traitement. (1)



Figures 42 : Vues endobuccales (secteurs 1 et 4, vue antérieure, et secteurs 2 et 3) à la fin du traitement. (1)

La radiographie panoramique de contrôle n'a pas révélé de nouvelles dents surnuméraires incluses. En l'absence de résorption radiculaire ou de lésion sur les structures adjacentes, une décision de surveillance active des dents surnuméraires résiduelles a été retenue, sans extraction immédiate (figure 43). (1)

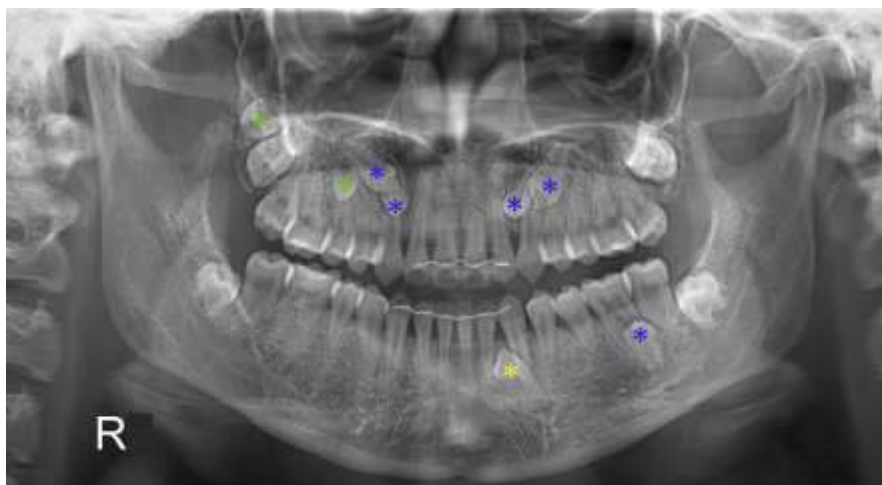


Figure 43 : Radiographie panoramique à la fin du traitement, ne montrant pas de nouvelles dents surnuméraires. (1)

Deux ans après la fin du traitement, la stabilité des résultats était confirmée, sans apparition de nouvelles dents surnuméraires. La patiente a été adressée en consultation de chirurgie buccale pour une éventuelle programmation de l'avulsion des dents surnuméraires présentes. (1)

iv. Technique de Bronx

La technique de Bronx, dont l'âge précis n'est pas spécifié, prévoit une prise en charge en deux voire trois étapes chirurgicales, planifiées selon le développement radicaire des dents permanentes. Elle se caractérise par l'utilisation combinée de la chirurgie, l'orthodontie et la prothèse afin de considérer l'aspect esthétique du patient pendant la durée du traitement. (58)

La première phase chirurgicale est réalisée sous anesthésie générale. Elle consiste à retirer les dents temporaires et les dents surnuméraires, suivie d'une fermeture des lambeaux. Une prothèse amovible partielle est immédiatement mise en place pour restaurer l'esthétique et la fonction masticatoire. (29,58)

Si cela est nécessaire, une opération intermédiaire est programmée pour exposer les dents incluses et poser des bagues sur les molaires ayant fait leur éruption. Ces bagues supportent un arc transpalatin permettant de stabiliser l'ancrage des molaires, et pouvant également servir de base à une restauration prothétique transitoire. Une fois que les dents permanentes ont fait leur éruption, un traitement orthodontique classique est mis en place pour aligner les dents en occlusion. (29,58)

Enfin, si nécessaire, une chirurgie orthognatique telle qu'une ostéotomie de type Lefort I est réalisée afin de repositionner les mâchoires, et des implants dentaires sont posés pour permettre une réhabilitation définitive. (29,58)

Le tableau 2, pages 68 et 69, reprend l'ensemble des informations concernant les quatre techniques documentées, ainsi que leurs avantages et inconvénients.

Le praticien peut faire un choix parmi ces différentes techniques chirurgicales. Ce choix sera motivé par la complexité du cas, l'âge de début de prise en charge, la motivation du patient, ou en fonction des possibles apparitions de processus pathologiques tels que des kystes, des atteintes parodontales, ou carieuses. (55)

Dans tous les cas, il est indispensable d'attendre l'éruption complète des premières molaires définitives avant de procéder à l'extraction des molaires temporaires. En effet, leur rôle est crucial pour maintenir la dimension verticale. Leur extraction prématurée pourrait entraîner une rotation mandibulaire, impliquant une accentuation de la perte de dimension verticale, l'apparition d'un pseudo-prognathisme, et une limitation de l'éruption des dents définitives. (55)

Chez les patients présentant des décalages squelettiques sévères, le traitement de chirurgie orale combiné à l'orthodontie peut parfois atteindre ses limites et ne pas permettre d'obtenir un résultat satisfaisant. Dans ce cas, une chirurgie orthognathique comme prévue dans la technique de Bronx (telle qu'une ostéotomie de Lefort I pour le maxillaire ou une chirurgie de repositionnement de la mandibule) est à envisager. Cette intervention vise à rétablir l'harmonie faciale et une fonction masticatoire optimale. Elle est particulièrement indiquée dans deux scénarios cliniques (3) :

- En fin de traitement, si la mandibule présente une arcade dentaire complète mais que le maxillaire est en position rétrusive et qu'une béance antérieure importante persiste.
- Lors d'une prise en charge tardive nécessitant une correction majeure de la hauteur de l'étage inférieur du visage. (3)

Technique	Principe	Déroulement	Avantages	Inconvénients
Toronto-Melbourne	Intervention progressive synchronisée avec le développement dentaire	<ul style="list-style-type: none"> • 8-9 ans : Extraction incisives temporaires • 9-10 ans : Extraction molaires temporaires + exposition incisives permanentes et brackets • 12-13 ans : Exposition prémolaires permanentes + extraction surnuméraires • 12-15 ans : Alignement canines et prémolaires avec brackets 	<ul style="list-style-type: none"> • Respect de la chronologie d'éruption • Adapté au développement de l'enfant 	<ul style="list-style-type: none"> • Durée totale du traitement très longue • Multiples interventions nécessaires • Dépend de la coopération du patient
Belfast-Hamburg	Une seule intervention chirurgicale	<ul style="list-style-type: none"> • Une séance vers 10-12 ans : <ul style="list-style-type: none"> - Extractions de toutes les dents temporaires et surnuméraires - Expositions chirurgicales de toutes les dents permanentes incluses - Pose de compresses avec changement hebdomadaire pour induire une cicatrisation secondaire • Traitement orthodontique par brackets après cicatrisation secondaire 	<ul style="list-style-type: none"> • Une seule intervention sous AG • Parcours de soin simplifié • Évite les réinterventions chirurgicales 	<ul style="list-style-type: none"> • Intervention longue et lourde • Cicatrisation pouvant être inconfortable (douleur, halitose, et mauvaise hygiène bucco-dentaire) • Délai avant début du traitement orthodontique

Jérusalem	Double intervention chirurgicale et traction immédiate	<ul style="list-style-type: none"> • 10-12 ans : <ul style="list-style-type: none"> - Extraction dents temporaires zone antérieure et dents surnuméraires - Exposition chirurgicale incisives permanentes + brackets et traction immédiate • ≥13 ans : <ul style="list-style-type: none"> - Extraction dents temporaires zone postérieure - Exposition chirurgicale des canines et prémolaires permanentes incluses + brackets 	<ul style="list-style-type: none"> • Début rapide de la traction directement après chirurgie • Planification adaptée au développement radiculaire des dents permanentes 	<ul style="list-style-type: none"> • Deux interventions sous AG nécessaires • Coordination importante entre les spécialistes • Nécessite un timing précis
Bronx	Approche multidisciplinaire complète (chirurgie orale + prothèse + orthodontie + chirurgie orthognathique) avec réhabilitation	<ul style="list-style-type: none"> • Phase 1 : Extractions dents temporaires et surnuméraires + prothèse amovible immédiate • Phase 2 : Exposition chirurgicale dents incluses + ancrage orthopédique sur molaires • Phase 3 : Orthodontie pour l'alignement, et si besoin chirurgie orthognatique et implants pour réhabilitation complète 	<ul style="list-style-type: none"> • Solution pour cas complexes et/ou non interceptifs • Résultat optimal de réhabilitation fonctionnelle et esthétique • Prise en charge des troubles squelettiques 	<ul style="list-style-type: none"> • Parcours très long et complexe • Coût élevé • Interventions multiples et invasives • Dépend de la coopération du patient

Tableau 2 : Tableau des différentes techniques de traitement dentaire de la DCC. (29,58,59)

2. Chez l'adulte

Chez l'adulte les possibilités d'intervention précoce pour guider l'éruption dentaire n'étant plus réalisables, la prise en charge s'oriente différemment. Face à l'absence de protocoles standardisés pour les patients traités tardivement, notamment les adultes, une approche multidisciplinaire a été développée. Celle-ci intègre trois domaines : la chirurgie orale, l'orthodontie et la réhabilitation prothétique. Contrairement aux protocoles chez l'enfant qui s'appuient sur la croissance alvéolaire et l'éruption dentaire, le traitement de l'adulte est adapté et entièrement personnalisé en fonction de la gravité de l'affection et des besoins spécifiques du patient. (57)

Plusieurs rapports de cas sont retrouvés dans la littérature et illustrent les possibilités de traitement.

i. Cas clinique n°1

Il illustre l'approche de Bronx sur un adulte. (61)

Un homme de 20 ans atteint de DCC a consulté pour de multiples dents permanentes incluses. Il présente un profil concave associé à une diminution de la hauteur faciale inférieure, due à une hypoplasie maxillaire. La mandibule présente une déviation latérale de 3 mm vers la gauche (figures 44). (61)



Figures 44 : Vues de profil et de face (61)

L'examen endobuccal révèle une dentition mixte et une malocclusion de classe III d'Angle (figures 45). Au niveau transversal, l'arcade maxillaire est étroite alors que l'arcade mandibulaire est large, entraînant une occlusion inversée postérieure (figures 46). (61)



Figures 45 : Vues endobuccales (secteurs 1 et 4, vue antérieure, secteurs 2 et 3) (61)



Figures 46 : Vues endobuccales occlusales (61)

La radiographie panoramique a permis de recenser cinq dents permanentes incluses (14, 15, 23, 34, 44) et huit dents surnuméraires : trois au maxillaire et cinq à la mandibule (figure 47). L'évaluation de la maturation dentaire par la méthode de Demirjian a indiqué un âge dentaire de 15,9 ans. (61)



Figure 47 : Orthopantomogramme de l'état initial (61)

La prise en charge thérapeutique de ce patient s'articulait autour de six objectifs principaux (61):

- Avulser les dents surnuméraires et temporaires,
- Favoriser l'éruption naturelle des dents permanentes,
- Harmoniser les arcades dentaires et corriger l'occlusion inversée postérieure,
- Traiter le défaut squelettique de classe III ainsi que la déviation mandibulaire,
- Assurer l'alignement et la stabilité à long terme.

Une première phase chirurgicale a consisté en l'extraction de l'ensemble des dents temporaires et surnuméraires. (61)

Les prémolaires maxillaires 15 et 24 ont également été extraites dans un but de décompensation postérieure avant chirurgie orthognathique. Les prémolaires mandibulaires 34 et 44 ont quant à elles été retirées pour résoudre l'encombrement dentaire (figure 48, 49, 50 et 51). (61)

3 mois après le début du traitement orthodontique fixe, la dent 23 a fait son éruption, suivie de la dent 14 au bout de 9 mois. (61)



Figures 48 : Vues de face et de profil après extractions et lors du traitement orthodontique

(61)



Figures 49 : Vues endobuccales (secteurs 1 et 4, vue antérieure, secteurs 2 et 3) après extractions et lors du traitement orthodontique (61)



Figures 50 : Vues endobuccales occlusales après extractions et lors du traitement orthodontique (61)



Figures 51 : Orthopantomogramme et téléradiographie de profil après extractions et lors du traitement orthodontique (61)

Après 18 mois de traitement orthodontique, une correction chirurgicale associant ostéotomie de Le Fort I et ostéotomie sagittale bilatérale des branches montantes a permis de traiter l'anomalie squelettique. Le maxillaire a été avancé de 4 mm et abaissé de 3 mm, tandis que la mandibule a été reculée de 4 mm et recentrée par une translation de 3 mm vers la droite. Le traitement orthodontique a ensuite été finalisé après cicatrisation (figure 52). (61)

Toutefois l'extraction des trois dents surnuméraires dans la région mandibulaire droite et de la dent 44 incluse, a entraîné une perte osseuse alvéolaire sévère dans ce secteur, rendant impossible sa fermeture orthodontique complète, et nécessitant ainsi une réhabilitation prothétique pour remplacer la dent 44. (61)



Figures 52 : Orthopantomogramme et téléradiographie de profil après traitement complet (61)



Figures 53 : Vues de face et de profil après traitement complet (61)



Figures 54 : Vues endobuccales (secteurs 1 et 4, vue antérieure, secteurs 2 et 3) après traitement complet (61)



Figures 55 : Vues endobuccales occlusales après traitement complet (61)

Au terme du traitement, le patient est satisfait, le résultat orthodontique est satisfaisant et stable (figures 52, 53, 54, et 55). L'occlusion est rétablie, avec un bon recouvrement dentaire (malgré la persistance d'un décalage des milieux inter-incisifs vers la droite). La persistance de l'espace au niveau du site de 44 a conduit à une occlusion mixte : Classe d'Angle I canines et molaires côté gauche, mais classe d'Angle I canines et classe d'Angle II molaires du côté droit (figures 54). Sur le plan esthétique, l'amélioration est conséquente, la position des lèvres est plus harmonieuse, le sourire est plus équilibré, et le profil facial est esthétique grâce à la correction squelettique. Le contrôle radiographique final a confirmé l'absence de résorption radiculaire. (61)

ii. Cas clinique n°2

Dans les cas les plus sévères, la chirurgie suivie d'une réhabilitation prothétique complète peut être l'unique option thérapeutique à retenir. (62)

Pour l'illustrer, nous présentons un cas clinique décrit par Atil et al. en 2018. (62)

Une patiente de 48 ans atteinte de DCC s'est présentée en consultation pour des troubles masticatoires et un préjudice esthétique liés à l'absence de multiples dents. L'examen a révélé un édentement étendu partiel avec de nombreuses dents incluses (figure 56). Après évaluation multidisciplinaire, le plan de traitement choisi a combiné l'extraction des dents incluses, des greffes osseuses, puis la pose d'implants suivie d'une réhabilitation par prothèses fixes implanto-portées. (62)

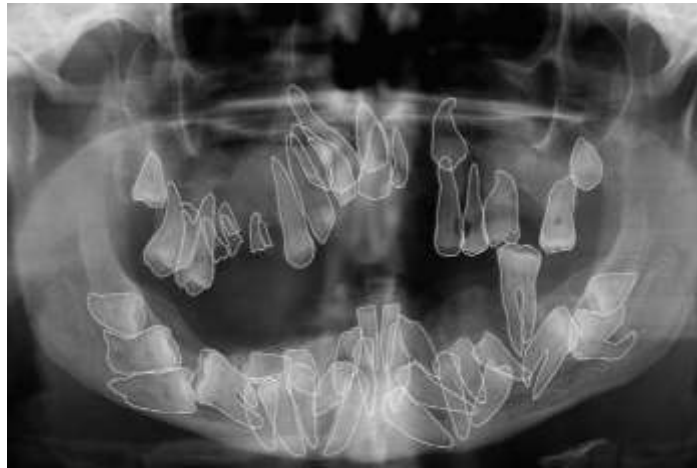


Figure 56 : Orthopantomogramme avant le traitement révélant 46 dents. (62)

A la suite des extractions, des greffes osseuses ont été réalisées pour limiter la résorption alvéolaire. Après quatre mois de cicatrisation, dix implants ont été placés (six au maxillaire et quatre à la mandibule) (figure 57).

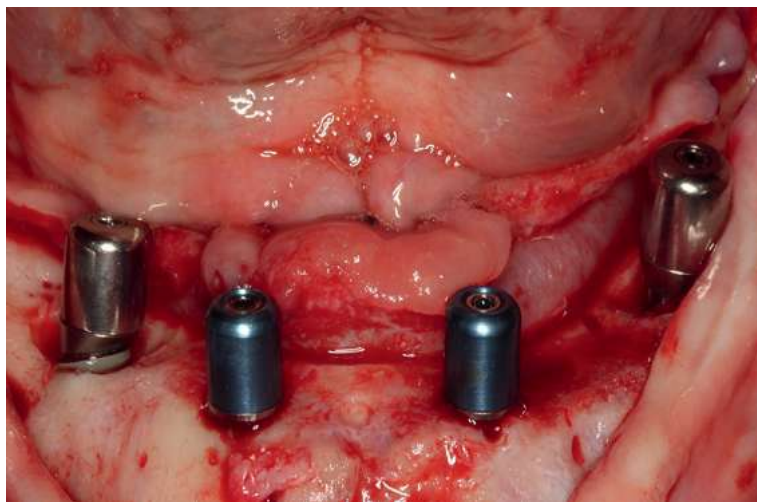


Figure 57 : Implants mandibulaires en place. (62)

La réhabilitation prothétique finale a consisté en des prothèses fixes sur implants (figures 58 et 59), après une phase provisoire permettant d'ajuster l'occlusion et l'esthétique.



Figure 58 : Orthopantomogramme après pose des implants. (62)



Figure 59 : Vue intraorale avec les prothèses définitives. (62)

La réussite de la pose implantaire dans ce contexte démontre que les particularités osseuses liées à la DCC ne constituent pas nécessairement une contre-indication. Les greffes osseuses réalisées simultanément aux extractions ont joué un rôle essentiel en compensant les défauts anatomiques préexistants et en créant une structure osseuse favorable à l'ostéointégration. (62)

La réhabilitation prothétique fixe a permis de restaurer la fonction masticatoire et une esthétique satisfaisante pour la patiente. Ce résultat confirme la faisabilité des traitements implanto-prothétiques chez les patients DCC. (62)

3. Autre alternative : l'autotransplantation

L'autotransplantation de dents permanentes incluses, réalisée suite à l'avulsion des dents surnuméraires, constitue une autre approche thérapeutique dans la prise en charge de la DCC. (59)

Le protocole nécessite une extraction la plus atraumatique possible afin de préserver le ligament parodontal. Dans sa forme classique, la préparation de l'alvéole receveuse (site de la dent absente) est réalisée immédiatement après l'extraction, limitant ainsi le temps d'exposition extra-orale de la dent à transplanter à moins de 5 minutes. (59) Pour optimiser cette étape, une technique avancée dite de « *mock transplantation* » peut être employée. Elle consiste à utiliser une réplique chirurgicale en résine de la dent incluse, conçue par impression 3D (en résine méthacrylate photopolymérisable) à partir des données volumiques du CBCT pré-opératoire. Cette réplique sert de guide anatomique exact pour préparer l'alvéole receveuse. Cette méthode permet ainsi un positionnement immédiat et précis de la dent à transplanter dans sa nouvelle alvéole, réduisant au strict minimum son temps extra-alvéolaire, un facteur pronostique capital pour la survie pulpaire et le succès à long terme. (63)

La stabilisation post-opératoire peut comprendre la pose d'une attelle rigide en fil métallique tressé pour une durée de 3 semaines, afin d'obtenir une immobilisation stricte. Elle est suivie d'une attelle semi-rigide (en fibre de verre) pendant 4 semaines supplémentaires permettant une mobilité relative évitant ainsi l'ankylose. Un contrôle radiographique régulier permet de surveiller la cicatrisation. (59,64) La stabilisation des dents transplantées peut également reposer sur d'autres techniques, notamment la pose de sutures, de ligatures, ou l'application de résines composites. (65)

Le traitement endodontique de la dent transplantée débute deux mois après l'intervention (préparation des canaux, séance de temporisation avec médication intracanaulaire à l'hydroxyde de calcium et obturation coronaire provisoire étanche), puis l'obturation

définitive est réalisée à quatre mois. (59) Bien que le protocole décrit ici concerne des dents permanentes matures, cette technique peut également être envisagée pour des dents immatures, où l'on recherche une revascularisation pulpaire et une poursuite de l'édification radiculaire. (65)

Le suivi à long terme permet de détecter les éventuelles ankyloses ou résorptions radiculaires, qui sont des complications fréquentes de cette technique. La durée de vie des dents autotransplantées serait ainsi de 10 ans, ce qui en fait une stratégie de restauration à moyen terme. (55,59)

C. Récidives

Une fois l'occlusion stabilisée, le risque de récurrence est considéré comme équivalent à celui d'un traitement orthodontique classique. La seule exception concerne l'apparition de nouvelles dents surnuméraires. Cette éventualité nécessite un suivi radiographique à long terme afin de surveiller les bases osseuses. Si de nouvelles dents surnuméraires venaient à se former en fin de traitement, leur prise en charge précoce serait ainsi assurée. (55)

D. Prévention et prise en charge par le chirurgien-dentiste

Il n'existe pas à ce jour de protocole national de soins pour la prise en charge des patients atteints de DCC. (66)

La prise en charge préventive est un pilier fondamental du traitement. Elle doit être initiée précocement et maintenue tout au long de la vie. Elle a pour objectif de limiter les risques carieux et de maladie parodontale liés à l'encombrement dentaire, aux anomalies d'éruption, et parfois à une mauvaise hygiène bucco-dentaire et/ou alimentaire. Cette stratégie repose sur plusieurs moyens de préventions (67,68) :

1. Les conseils et l'éducation thérapeutique

Une éducation thérapeutique doit être mise en œuvre afin de rendre le patient et son entourage acteurs des soins, surtout en cas de traitement long et complexe. Ceci s'articule autour de plusieurs axes :

- L'explication de la pathologie et de ses implications bucco-dentaires au patient et à sa famille, permettant une meilleure compréhension du parcours de soin, et donc une meilleure acceptation, et créant ainsi une alliance thérapeutique, (67,68)
- des conseils sur un régime alimentaire pauvre en sucres, limitant les grignotages et les boissons sucrées, et aider les patients à identifier eux-mêmes les comportements à risque carieux, (67,68)
- des démonstrations répétées de techniques de brossage adaptées à l'anatomie particulière du patient, notamment en raison de l'encombrement dentaire et de la forme étroite du palais. Il est ainsi crucial d'expliquer au patient et à son entourage la nécessité d'un brossage des dents au minimum deux fois par jour avec un dentifrice fluoré ayant une teneur en fluor adaptée à l'âge. L'usage de brossettes interdentaires peut également être recommandé chez les adolescents et adultes en cas de malpositions dentaires, (67,68)
- un soutien régulier permettant de garantir l'observance du patient : Les traitements orthodontiques sont souvent longs, et une très bonne hygiène bucco-dentaire est indispensable afin de garantir un contrôle de plaque optimal. (55,56). Renforcer la motivation et la compliance du patient est donc indispensable pour la réussite des traitements souvent longs et complexes. (67,68)

2. La prévention des lésions carieuses

Le patient atteint de DCC peut présenter une hypoplasie de l'émail entraînant une prédisposition aux lésions carieuses. Parallèlement à une bonne hygiène orale et alimentaire, la prise en charge prophylactique du risque carieux doit se mettre en place dès le plus jeune âge lorsque cela est possible : (68,69)

- L'application de vernis fluoré dès le plus jeune âge recommandée deux à quatre fois par an pour augmenter la résistance de l'émail.
- Après évaluation du risque carieux, la prescription de dentifrice à haute teneur en fluor à partir de 10 ans, et/ou de bain de bouche à partir de 6 ans peut être indiquée.
- Le scellement de sillons de toute dent permanente dès son éruption afin de protéger les surfaces occlusales des lésions carieuses potentielles.

3. La prévention de la maladie parodontale

Les patients atteints de DCC présentent une prédisposition à la maladie parodontale en raison d'un contexte anatomique extrêmement défavorable. En effet, l'encombrement dentaire sévère peut compliquer le brossage et entraîner des zones de rétention de plaque qui favorisent l'apparition de la maladie parodontale. (55,70)

Des séances régulières de détartrage pour contrôler l'inflammation gingivale et prévenir la destruction du parodonte, dont la préservation est essentielle pour la stabilité à long terme des dents, sont à réaliser régulièrement (au minimum deux fois par an et à adapter selon la sévérité de l'encombrement dentaire). (71)

4. Un suivi dentaire régulier

Un suivi rigoureux permet d'adapter le traitement. Il comprend des examens cliniques tous les trois à six mois, et des orthopantomogrammes selon les principes ALADAIP (As Long As Diagnostically Achievable being Indication oriented and Patient specific) et le bilan de l'examen clinique, permettant de dépister précocement les complications telles que l'apparition de kystes dentaires et de nouvelles dents surnuméraires, et les résorptions radiculaires pathologiques dues aux traitements effectués. L'utilisation du cone beam permet de guider les décisions d'extraction ou de traction orthodontique au moment le plus opportun. (1,54,55,72,73)

Le tableau suivant synthétise l'ensemble des mesures préventives et prophylactiques que le chirurgien-dentiste peut mettre en place pour optimiser la prise en charge des patients atteints de DCC.

Axe de prévention	Moyens préventifs/prophylactiques	Objectifs
Conseil et éducation thérapeutique	<ul style="list-style-type: none"> • Explication de la pathologie et de ses implications dentaires au patient et à sa famille. • Démonstration de la technique de brossage adaptée avec utilisation éventuelle de brossettes interdentaires. • Conseils d'hygiène alimentaire • Soutien et suivi régulier 	<ul style="list-style-type: none"> • Favoriser l'autonomie du patient et le rendre acteur de sa maladie pour obtenir sa motivation et sa compliance, essentielles pour la réussite du traitement à long terme.
Prévention du risque carieux	<ul style="list-style-type: none"> • Applications de vernis ou gel fluoré 2 à 4 fois par an. • Supplémentation topique en fluor : dentifrice à haute teneur en fluor et/ou bain de bouche si risque carieux élevé. • Scellement de sillons sur toute dent permanente ayant fait son éruption 	<ul style="list-style-type: none"> • Renforcer la résistance de l'émail • Protéger les surfaces occlusales et proximales
Prévention de la maladie parodontale	<ul style="list-style-type: none"> • Détartrages réguliers (au minimum 2 fois/an). • Motivation et réévaluations fréquentes. 	<ul style="list-style-type: none"> • Contrôler l'inflammation gingivale et prévenir la destruction de l'os alvéolaire
Suivi	<ul style="list-style-type: none"> • Contrôles réguliers : tous les 3 à 6 mois. • Orthopantomogrammes et cone beam en fonction de l'examen clinique, pour surveiller l'évolution des germes, des inclusions, et des dents surnuméraires. • Évaluation du développement dentaire (âge dentaire/âge réel). 	<ul style="list-style-type: none"> • Dépister précocement les complications (kystes, résorptions radiculaires, nouvelles dents surnuméraires) • Adapter le plan de traitement en temps réel • Guider les décisions d'extraction chirurgicale

Tableau 3 : Mesures préventives et prophylactiques applicables par le chirurgien-dentiste (54,55,66–71,73)

E. Anesthésie générale et DCC : précautions particulières

Les patients atteints de DCC peuvent présenter des complications à l'anesthésie générale en raison de l'anatomie particulière liée à cette pathologie. Ceci est important à savoir pour le chirurgien-dentiste, qui peut être amené à réaliser des extractions au bloc opératoire. (18)

Comme vu précédemment, ces patients présentent notamment une altération de la croissance cranio-faciale (anatomie brachycéphale, associée à un hypodéveloppement du maxillaire et un prognathisme mandibulaire), des troubles respiratoires (en raison de sinus sous-développés et une arête nasale déprimée) avec une augmentation du risque d'obstruction, et des anomalies dentaires impliquant de nombreuses dents surnuméraires et un palais étroit et profond compliquant l'accès oral. (18)

Ces particularités sont à prendre en compte lors d'une anesthésie générale car elles entraînent une difficulté dans la gestion des voies aériennes lors de l'intubation puisqu'il faut faire face à une diminution de l'espace oropharyngé et à une obstruction nasale. (18)

Dans ce contexte, la prise en charge anesthésique des patients atteints de DCC requiert une approche méticuleuse et hautement spécialisée. (18)

Une consultation préalable avec un médecin oto-rhino-laryngologiste est requise avant toute intervention sous anesthésie générale, et sa présence est conseillée lors de l'intervention. (18)

Lorsque cela est réalisable, et notamment lors de chirurgie orthopédique des membres inférieurs, de chirurgie gynécologique, ou encore de chirurgie thoracique, l'approche anesthésique optimale consiste à privilégier un bloc neuroaxial plutôt qu'une anesthésie générale: en injectant un anesthésique local près de la moelle épinière (par rachianesthésie ou péridurale), on obtient une analgésie ciblée tout en limitant le recours à l'intubation trachéale. En cas de scoliose sévère, la rachianesthésie peut être plus facilement réalisable que l'anesthésie péridurale. Cependant, la distribution imprévisible de l'anesthésique avec cette technique peut entraîner des échecs de bloc, une analgésie insuffisante ou une propagation excessive de l'anesthésiant le long de la moelle épinière. (18)

Dans ce cas, une approche combinée rachianesthésie-péridurale est souvent privilégiée. Cette méthode consiste à administrer une faible dose de rachianesthésie pour minimiser le risque de diffusion excessive, suivie d'une administration progressive de l'anesthésie péridurale afin d'ajuster et de prolonger le bloc de manière contrôlée. (18)

Dans le cas où l'anesthésie générale s'avère inévitable, notamment pour la chirurgie orale et la chirurgie orthognatique, la réalisation d'une intubation trachéale en état de veille est fréquemment indiquée. (18) Le patient reçoit tout d'abord un sédatif pour se détendre, puis une anesthésie local est réalisée au niveau du nez, du pharynx et du larynx pour éviter un éventuel réflexe nauséux et limiter la sensation de douleur. L'intubation est ainsi réalisée pendant que le patient maintient une respiration spontanée. (74)

Cette procédure permet d'assurer la sécurisation des voies aériennes avant d'initier l'anesthésie générale, tout en préservant les réflexes protecteurs, réduisant ainsi le risque de complications. L'utilisation d'un bronchoscope à fibre optique, associé à d'autres dispositifs destinés à la prise en charge des voies aériennes difficiles, doit donc être envisagée. (18)

De plus, un positionnement méticuleux de la tête est indispensable lors des interventions, afin de prévenir tout risque de lésion crânienne, puisque la persistance des ouvertures de la fontanelle antérieure ainsi que de certaines sutures, tout au long de la vie de ces patients, les rendent vulnérables à la compression et aux traumatismes. (18)

Il convient également de rappeler que la petite taille des patients est à prendre en compte lors du calcul des doses anesthésiques et des ajustements de matériel médical. Tout comme le risque de complications respiratoires de par l'anatomie particulière, notamment après une anesthésie générale, nécessitant une surveillance attentive, voire un soutien ventilatoire approprié. (18)

Les anomalies anatomiques liées à la DCC, qu'elles soient crâniennes, thoraciques ou vasculaires, nécessitent une prise en charge individualisée et multidisciplinaire. Une planification préopératoire minutieuse, intégrant l'utilisation de stratégies spécifiques pour la gestion des voies aériennes, est cruciale pour garantir la sécurité du patient. (18)

Conclusion

La dysplasie cléidocrânienne se révèle être une pathologie complexe dont la prise en charge dépasse le cadre dentaire pour englober une approche médico-chirurgicale globale.

Le diagnostic de la DCC repose sur un tableau clinique caractéristique associant signes squelettiques et manifestations bucco-dentaires quasi constantes. Le dépistage précoce, parfois possible dès la période prénatale, permet une prise en charge optimale dès le plus jeune âge.

Le rôle crucial du chirurgien-dentiste dans le diagnostic et les mesures préventives mérite une attention particulière. En effet, les chirurgiens-dentistes constituent souvent le premier maillon du parcours de soin. La grande variabilité phénotypique souligne l'importance d'une connaissance approfondie des manifestations cliniques et des bases génétiques de la DCC avant d'établir un diagnostic définitif. Par ailleurs, il réalise les mesures préventives, pilier fondamental du traitement. Celles-ci, débutées dès le plus jeune âge et maintenues à vie, visent à contrôler les risques carieux et parodontaux liés à l'hypoplasie de l'émail, l'encombrement dentaire et aux anomalies d'éruption.

La réhabilitation bucco-dentaire nécessite une stratégie thérapeutique personnalisée et adaptée à chaque situation clinique et à chaque tranche d'âge. Les cas sévères nécessitent souvent des solutions prothétiques complexes et parfois une chirurgie orthognatique, ce qui souligne l'importance d'un suivi à long terme.

La réussite thérapeutique repose sur une collaboration pluridisciplinaire étroite, associant chirurgiens maxillo-faciaux, orthodontistes, chirurgiens-dentistes, anesthésistes et généticiens.

Au-delà des aspects techniques, la dimension psychosociale de l'accompagnement des patients est essentielle. Les retentissements esthétique et fonctionnel de la maladie nécessitent un soutien psychologique adapté et l'implication des associations de patients joue un rôle important dans l'amélioration de la qualité de vie.

En définitive, si la DCC reste une maladie rare dont la prise en charge s'étend souvent de l'enfance à l'âge adulte, les avancées thérapeutiques actuelles permettent aujourd'hui d'envisager des réhabilitations fonctionnelles et esthétiques satisfaisantes, permettant une intégration sociale et professionnelle épanouissante pour les patients qui en sont atteints.

Bibliographie

1. Sagisaka T, Tai K, Flores G, Park JH. Management of cleidocranial dysplasia. *J World Fed Orthod.* 2015;4(1):23-30.
2. Paul SA, Simon SS, Karthik AK, Chacko RK, Savitha S. A review of clinical and radiological features of cleidocranial dysplasia with a report of two cases and a dental treatment protocol. *J Pharm Bioallied Sci.* 2015;7(Suppl 2):S428-32.
3. Moukram K, Medaghri Alaoui O, Tahiri A, BenYahya I. La complexité de la prise en charge odontostomatologique de la dysplasie cléido-crânienne (DCC) : rapport de cas et revue de littérature. *Médecine Buccale Chir Buccale.* 2016;22(4):297-303.
4. Grangé G. Chapitre 22 - Maladies osseuses. *Guide Prat L'échographie Obstétricale Gynécologique.* 2016;233-50.
5. Orphanet: Dysostose cléidocrânienne [Internet]. [cité 10 mars 2025]. Disponible sur: <https://www.orpha.net/fr/disease/detail/1452>
6. Kolokitha OE, Ioannidou I. A 13-year-old caucasian boy with cleidocranial dysplasia: A case report. *BMC Res Notes.* 2013;6:6.
7. Wang S, Zhang S, Wang Y, Chen Y, Zhou L. Cleidocranial dysplasia syndrome: clinical characteristics and mutation study of a Chinese family. *Int J Clin Exp Med.* 2013;6(10):900.
8. Hassan NMM, Dhillon A, Huang B. Cleidocranial dysplasia: Clinical overview and genetic considerations. *Pediatr Dent J.* 2016;26(2):45-50.
9. Zheng Shen, Chao Chun Zou, Rong Wang Yang, Zheng Yan Zhao. Cleidocranial Dysplasia: Report of 3 Cases and Literature Review. *Clin Pediatr (Phila).* 2009;48(2):194-8.
10. Jaruga A, Hordyjewska E, Kandzierski G, Tylzanowski P. Cleidocranial dysplasia and RUNX2-clinical phenotype–genotype correlation. *Clin Genet.* 2016;90(5):393-402.
11. Otto F, Kanegane H, Mundlos S. Mutations in the RUNX2 gene in patients with cleidocranial dysplasia. *Hum Mutat.* 2002;19(3):209-16.
12. Chen CP, Lin SP, Liu YP, Chern SR, Wu PS, Chen YT, et al. 6p21.2–p12.3 deletion detected by aCGH in an 8-year-old girl with cleidocranial dysplasia and developmental delay. *Gene.* 2013;523(1):99-102.
13. Pamuk ÖN, Mundlos S, Çakir N. Cleidocranial dysplasia in a mother and her two children. *Joint Bone Spine.* 2008;75(6):725-7.
14. Hardy A, Thiong'o MW, Leroy A, Hardy P, Laporte C. Cleidocranial dysplasia with bilateral posterior glenohumeral dislocation: A case-report. *Orthop Traumatol Surg Res.* 2015;101(1):119-22.

15. Ramadoss T, Pravda C. Cleidocranial Dysplasia – Report of a rare case. *Indian J Dent.* 2013;4(1):44-7.
16. Ibrahim R, Hamadah O, Abdul-Hak M, Alshawa A, Alouda MA. Cleidocranial dysplasia with hypermobile Ehlers-Danlos syndrome: A case report. *Radiol Case Rep.* 2023;18(1):289-94.
17. Daskalogiannakis J, Piedade Luis. Cleidocranial Dysplasia: 2 Generations of Management. *Clin Pract.* 2006;337-42.
18. Ioscovich A, Barth D, Samueloff A, Grisaru-Granovsky S, Halpern S. Anesthetic management of a patient with cleidocranial dysplasia undergoing various obstetric procedures. *Int J Obstet Anesth.* 2010;19(1):106-8.
19. Patwardhan S, Shah K, Shyam A, Sancheti P. Growth Modulation in Children for Angular Deformity Correction around knee – Use of Eight Plate. 2015;1:29-33.
20. Jensen BL, Kreiborg S. Development of the dentition in cleidocranial dysplasia. *J Oral Pathol Med.* 1990;19(2):89-93.
21. Balioglu MB, Kargin D, Albayrak A, Atici Y. The Treatment of Cleidocranial Dysostosis (Scheuthauer-Marie-Sainton Syndrome), a Rare Form of Skeletal Dysplasia, Accompanied by Spinal Deformities: A Review of the Literature and Two Case Reports. *Case Rep Orthop.* 2018;2018:4635761.
22. Segal N, Puterman M. Cleidocranial dysplasia—Review with an emphasis on otological and audiological manifestations. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2007;71(4):523-6.
23. Pan CY, Tseng YC, Lan TH, Chang HP. Craniofacial features of cleidocranial dysplasia. *J Dent Sci.* 2017;12(4):313-8.
24. Lotlikar PP, Creanga AG, Singer SR. Clinical and radiological findings in a severe case of cleidocranial dysplasia. *BMJ Case Rep.* 2018;2018:bcr2018226671.
25. Cooper SC, Flaitz CM, Johnston DA, Lee B, Hecht JT. A natural history of cleidocranial dysplasia. *Am J Med Genet.* 2001;104(1):1-6.
26. Jana M, Nair N, Gupta AK, Kabra M, Gupta N. Pelvic radiograph in skeletal dysplasias: An approach. *Indian J Radiol Imaging.* 2017;27(2):187-99.
27. Bickle I. Radiopaedia. [cité 11 août 2025]. Normal pelvis - adult | Radiology Case | Radiopaedia.org. Disponible sur: <https://radiopaedia.org/cases/normal-pelvis-adult-2?lang=us>
28. Dinçsoy Bir F, Dinçkan N, Güven Y, Baş F, Altunoğlu U, Kuvvetli SS, et al. Cleidocranial dysplasia: Clinical, endocrinologic and molecular findings in 15 patients from 11 families. *Eur J Med Genet.* 2017;60(3):163-8.

29. Greene SL, Kau CH, Sittitavornwong S, Powell K, Childers NK, MacDougall M, et al. Surgical Management and Evaluation of the Craniofacial Growth and Morphology in Cleidocranial Dysplasia. *J Craniofac Surg*. 2018;29(4):959-65.
30. Ishii K, Nielsen IL, Vargervik K. Characteristics of Jaw Growth in Cleidocranial Dysplasia. *Cleft Palate Craniofacial J*. 1998;35(2):161-6.
31. Golan I, Baumert U, Wagener H, Dauwerse J, Preising M, Lorenz B, et al. Atypical expression of cleidocranial dysplasia: clinical and molecular-genetic analysis. *Orthod Craniofac Res*. 2002;5(4):243-9.
32. Sowada K, Davey J. Computerised Tomography (CT) scans of a mummified male head from the Ptolemaic period. In 2020. p. 1511-26.
33. Joueidi F, Joueidi A, Nusair Y, Al Mutairi F, Al Hayek S. Continuous supernumerary teeth development in cleidocranial dysplasia post-surgical extraction – A novel case report. *Adv Oral Maxillofac Surg*. 2023;12:100452.
34. Shi Y, Ye Z, Liu Y, Wang H, You M. Detection and diagnosis of cleidocranial dysplasia by panoramic radiography: a retrospective study. *BMC Oral Health*. 2022;22(1):558.
35. Unger S, Mornet E, Mundlos S, Blaser S, Cole DE. Severe cleidocranial dysplasia can mimic hypophosphatasia. *Eur J Pediatr*. 2002;161(11):623-6.
36. Han R, Zhang C, Fu X, Zhu Z, Wang X, Li H. Prenatal diagnosis of cleidocranial dysplasia: Case report on two cases with a negative family history. *Heliyon*. 2024;10(9):e29816.
37. Machol K, Mendoza-Londono R, Lee B. Cleidocranial Dysplasia Spectrum Disorder. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, éditeurs. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993 [cité 13 août 2025]. Disponible sur: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1513/>
38. Dalessandri D, Laffranchi L, Tonni I, Zotti F, Piancino MG, Paganelli C, et al. Advantages of cone beam computed tomography (CBCT) in the orthodontic treatment planning of cleidocranial dysplasia patients: a case report. *Head Face Med*. 2011;7(1):6.
39. Orphanet: Syndrome de Yunis-Varon [Internet]. [cité 13 août 2025]. Disponible sur: <http://www.orpha.net/fr/disease/detail/3472?mode=name&name=yunis>
40. Orphanet: Syndrome de Gardner [Internet]. [cité 13 août 2025]. Disponible sur: <http://www.orpha.net/fr/disease/detail/79665?mode=name&name=Syndrome%20de%20Gardner>
41. Orphanet: Syndrome de Rubinstein-Taybi [Internet]. [cité 13 août 2025]. Disponible sur: <http://www.orpha.net/fr/disease/detail/783?mode=name&name=Syndrome%20de%20Rubinstein-Taybi>
42. Orphanet: Syndrome de craniosynostose-anomalies anales-porokératose [Internet]. [cité 13 août 2025]. Disponible sur:

<http://www.orpha.net/fr/disease/detail/85199?mode=name&name=Syndrome%20de%20Ocraniosynostose-anomalies%20anales-porok%C3%A9ratose>

43. Orphanet: Syndrome de Hallermann-Streiff [Internet]. [cité 13 août 2025]. Disponible sur:
<http://www.orpha.net/fr/disease/detail/2108?mode=name&name=Syndrome%20de%20Hallermann-Streiff>
44. Petit F, Devisme L, Toutain A, Houfflin-Debargé V, Dieux-Coeslier A, Manouvrier-Hanu S, et al. Crane–Heise syndrome: Two further case reports. *Eur J Med Genet.* 2011;54(2):169-72.
45. Orphanet: Syndrome de Crane-Heise [Internet]. [cité 13 août 2025]. Disponible sur:
<http://www.orpha.net/fr/disease/detail/1512?mode=name&name=Syndrome%20de%20Crane-Heise>
46. Orphanet: Pycnodysostose [Internet]. [cité 13 août 2025]. Disponible sur:
<http://www.orpha.net/fr/disease/detail/763?mode=name&name=Pycnodysostose>
47. Orphanet: Pseudoarthrose congénitale de la clavicule [Internet]. [cité 13 août 2025]. Disponible sur:
<http://www.orpha.net/fr/disease/detail/66630?mode=name&name=pseudoarthrose>
48. Orphanet: Dysplasie mandibulo-acrale [Internet]. [cité 13 août 2025]. Disponible sur:
<http://www.orpha.net/fr/disease/detail/2457?mode=name&name=dysplasie%20mandibuloacrale>
49. Orphanet: Hypophosphatasie [Internet]. [cité 13 août 2025]. Disponible sur:
<http://www.orpha.net/fr/disease/detail/436?mode=name&name=Hypophosphatasie>
50. Giri AK, Thapa B, Chaudhary M. Cleidocranial Dysplasia: A Case Report Highlighting Dental, Craniofacial, and Skeletal Complexity. *Clin Case Rep.* 2025;13(9):e70906.
51. Shahid A, Aman A, Malik A. Aesthetic Anxiety in a Child with Cleidocranial Dysplasia. *J Bahria Univ Med Dent Coll.* 2022;12:248-50.
52. Alliance Maladies Rares - Notre ADN [Internet]. [cité 12 oct 2025]. Disponible sur:
<https://alliance-maladies-rares.org/qui-sommes-nous/notre-adn/>
53. Association.dcc [Internet]. [cité 12 oct 2025]. Objet et fonctionnement. Disponible sur:
<https://www.associationdcc.com/objet-et-fonctionnement>
54. Machol K, Mendoza-Londono R, Lee B. Cleidocranial Dysplasia Spectrum Disorder. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, éditeurs. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993 [cité 21 août 2025]. Disponible sur: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1513/>
55. Lafargue H, Richard B, Gorry P, Marteau JM, Boileau MJ. La dysplasie cléido-crânienne : attitudes thérapeutiques et recommandations. À propos d'une observation clinique.

Actualités Odonto-Stomatologiques. <http://dx.doi.org/101051/aos/2009016>. 2009;(247):241-54.

56. Hollis W, Clements J, Brooks J. Multidisciplinary prosthetic rehabilitation of an adult patient with cleidocranial dysplasia by using a rapid external distraction device: A clinical report. *J Prosthet Dent*. 2023;129(2):243-6.
57. Patel D, Patel N, Brennan PA, Kwok J. Multidisciplinary team approach in the oral rehabilitation of patients with cleidocranial dysplasia to achieve a functional aesthetic outcome. *Br J Oral Maxillofac Surg*. 2017;55(9):932-6.
58. Roberts T, Stephen L, Beighton P. Cleidocranial dysplasia: a review of the dental, historical, and practical implications with an overview of the South African experience. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol*. 2013;115(1):46-55.
59. D'Alessandro G, Tagariello T, Piana G. Craniofacial changes and treatment of the stomatognathic system in subjects with Cleidocranial Dysplasia. *Eur J Paediatr Dent Off J Eur Acad Paediatr Dent*. 2010;11:39-43.
60. Park TKN, Vargervik K, Oberoi S. Orthodontic and surgical management of cleidocranial dysplasia. *Korean J Orthod*. oct 2013;43(5):248-60.
61. Chen J, Wen J, Han L, Zhang G, He L, Li H. Conservative orthodontic and multidisciplinary approaches for patients with cleidocranial dysplasia in late adolescence or young adulthood. *J Stomatol Oral Maxillofac Surg*. 2023;124(1):101312.
62. Atil F, Culhaoglu A, Kocyigit ID, Adisen Z, Misirlioglu M, Yilmaz B. Oral rehabilitation with implant-supported fixed dental prostheses of a patient with cleidocranial dysplasia. *J Prosthet Dent*. 2018;119(1):12-6.
63. Tavenec L, Chataigner PA, Sorel O, Fau V. Transplant surgical templates for dental autotransplantation: a technical note. *J Oral Med Oral Surg*. 2019;25(3):25.
64. Halazonetis J, Halazonetis DJ. Autotransplantation in cleidocranial dysplasia: Case report with 5-year follow-up. *J Oral Maxillofac Surg*. 1 déc 1995;53(12):1472-5.
65. Algubeal HM, Alanazi AF, Arafat AS, Fatani B, Al-Omar A. Autotransplantation of the Lower Posterior Teeth: A Comprehensive Review. *Cureus [Internet]*. août 2022 [cité 4 déc 2025];14(8). Disponible sur: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC9462596/>
66. Haute Autorité de Santé [Internet]. [cité 16 oct 2025]. Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS). Disponible sur: https://www.has-sante.fr/jcms/c_1340879/fr/protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins-pnds
67. da Cunha LF, Caetano IM, Dalitz F, Gonzaga CC, Mondelli J. Cleidocranial Dysplasia Case Report: Remodeling of Teeth as Aesthetic Restorative Treatment. *Case Rep Dent*. 2014;2014:901071.

68. Haute Autorité de Santé [Internet]. [cité 16 oct 2025]. Stratégies de prévention de la carie dentaire. Disponible sur: https://www.has-sante.fr/jcms/c_991247/fr/strategies-de-prevention-de-la-carie-dentaire
69. Guo X, Yang X, Liu P, Huang X, Gu Y, Guo H, et al. Amyloid-mediated remineralization for tooth hypoplasia of cleidocranial dysplasia. *Front Cell Infect Microbiol.* 2023;13:1143235.
70. Rosas López Portillo F, Valenzuela J, Alcaraz V, Urias A, Pérez D, Guerrero F, et al. Dental crowding: a review. *Int J Res Med Sci.* 2024;12:1344-8.
71. Agence Nationale d'Accréditation et d'Evaluation en Santé (ANAES). *Acta Endosc.* avr 1998;28(2):151-5.
72. [risque_carieux_synthese_recos.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/risque_carieux_synthese_recos.pdf) [Internet]. [cité 16 oct 2025]. Disponible sur: https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/risque_carieux_synthese_recos.pdf
73. American Dental Association guidelines [Internet]. [cité 16 oct 2025]. Disponible sur: https://www.aapd.org/globalassets/media/policies_guidelines/bp_radiographs.pdf?utm_source=chatgpt.com
74. Vora J, Leslie D, Stacey M. Awake tracheal intubation. *BJA Educ.* 2022;22(8):298-305.

Liste des figures

Figure 1 : Représentation schématique de RUNX2, sous le contrôle des promoteurs P1 et P2 (10)

Figure 2 : Représentation schématique de RUNX2 type I (10)

Figure 3 : Représentation schématique de RUNX2 type II (10)

Figure 4 : Représentation schématique des types de mutation au niveau du gène RUNX2 (10)

Figure 5 : Observation d'une déformation du genu valgum (19)

Figure 6 : Observation d'un élargissement de la symphyse pubienne (astérisque), d'une coxa vara (angle en jaune), et d'un signe en « chapeau de chef » (flèches) chez un patient atteint de DCC. (26)

Figure 7 : Radiographie illustrant la symphyse pubienne et les têtes fémorales chez un patient normal. (27)

Figure 8 : Col du fémur large, ossification incomplète de l'os pubien (15)

Figure 9 : Anomalies des doigts et pieds trapus (15)

Figure 10 : Hypermobilité des épaules (16)

Figure 11 : Hypoplasie bilatérale des clavicules (13)

Figures 12 et 13 : Patient atteinte de DCC et présentant une scoliose (21)

Figure 14 : Patient atteinte de DCC et présentant une cyphose (21)

Figure 15 : Classe III squelettique et hypoplasie du maxillaire chez un patient atteint de DCC. (24)

Figure 16 : Observation d'un sinus maxillaire hypoplasique, d'une branche montante étroite avec des bords antérieurs et postérieurs presque parallèles, et d'un processus coronoïde mince, pointu avec une courbure anormalement distale. (23)

Figure 17 : Observation de la croissance craniofaciale chez une patiente atteinte de DCC présentant un défaut du développement vertical du tiers inférieur du visage, un léger prognathisme, et une croissance latérale du crâne (29)

Figure 18 : Observation de bosses frontale (flèche jaune) et occipitale (flèche rouge) chez un patient atteint de DCC. (30)

Figure 19 : Faciès caractéristique de la DCC, avec une base du nez élargie, un hypertélorisme ainsi qu'un front haut et proéminent (9)

Figure 20 : Fontanelle antérieure ouverte (15)

Figure 21 : Sutures persistantes (15)

Figure 22 : Os wormiens au niveau de la suture lambdoïde (flèches jaunes). (32)

Figure 23 : Orthopantomogramme d'un patient de 18 ans souffrant de DCC : ce cliché révèle la présence de 53 dents au total, dont 31 incluses ou surnuméraires, et 22 visibles dans la cavité buccale. (2)

Figure 24 : Anomalies morphologiques radiculaires des dents extraites chez un patient souffrant de DCC. (20)

Figure 25 : Hypoplasie claviculaire bilatérale chez le fœtus (à gauche) comparée à des clavicules normales (à droite). (36)

Figure 26 : Structures cérébrales facilement identifiables suggérant une hypominéralisation du crâne. (36)

Figure 27 : Fœtus de profil montrant l'absence de l'os nasal. (36)

Figures 28 : Vues de face (A) et de profil (B). (60)

Figures 29 : Vues endobuccales de face (C) et latérale droite (D). (60)

Figure 30 : Radiographie panoramique pré-traitement (60)

Figures 31 : Vues endobuccales de face (C) et latérale droite (D) en cours de traitement (60)

Figure 32 : Radiographie panoramique en cours de traitement (60)

Figures 33 : Vues de face (A) et de profil (B) post-traitement. (60)

Figures 34 : Vues endobuccales de face (C) et latérale droite (D) post-traitement (60)

Figures 35 : Vues de profil et de face. (1)

Figures 36 : Vues endobuccales latérale droite, antérieure, et latérale gauche. (1)

Figures 37 : Vues endobuccales occlusales. (1)

Figure 38 : Radiographie montrant les dents surnuméraires (astérisques bleus) et l'évolution du traitement, avec le quad helix (âge : 9 ans et 5 mois). (1)

Figures 39 : Vues endobuccales illustrant la progression du traitement avec la correction des occlusions inversées antérieures et postérieures (A) Âge : 11 ans et 1 mois. (B) Âge : 11 ans et 6 mois. (C) Âge : 12 ans. (1)

Figures 40 : Radiographies panoramiques montrant l'évolution du traitement, avec les nouvelles dents surnuméraires (astérisques jaunes, âge 11 ans et 6 mois ; astérisques verts, âge 12 ans) et l'éruption forcée des deuxièmes prémolaires mandibulaires. (1)

Figures 41 : Vues de face et de profil à la fin du traitement. (1)

Figures 42 : Vues endobuccales (secteurs 1 et 4, vue antérieure, et secteurs 2 et 3) à la fin du traitement. (1)

Figure 43 : Radiographie panoramique à la fin du traitement, ne montrant pas de nouvelles dents surnuméraires. (1)

Figures 44 : Vues de profil et de face (61)

Figures 45 : Vues endobuccales (secteurs 1 et 4, vue antérieure, secteurs 2 et 3) (61)

Figures 46 : Vues endobuccales occlusales (61)

Figure 47 : Orthopantomogramme de l'état initial (61)

Figures 48 : Vues de face et de profil après extractions et lors du traitement orthodontique (61)

Figures 49 : Vues endobuccales (secteurs 1 et 4, vue antérieure, secteurs 2 et 3) après extractions et lors du traitement orthodontique (61)

Figures 50 : Vues endobuccales occlusales après extractions et lors du traitement orthodontique (61)

Figures 51 : Orthopantomogramme et téléradiographie de profil après extractions et lors du traitement orthodontique (61)

Figures 52 : Orthopantomogramme et téléradiographie de profil après traitement complet (61)

Figures 53 : Vues de face et de profil après traitement complet (61)

Figures 54 : Vues endobuccales (secteurs 1 et 4, vue antérieure, secteurs 2 et 3) après traitement complet (61)

Figures 55 : Vues endobuccales occlusales après traitement complet (61)

Figure 56 : Orthopantomogramme avant le traitement révélant 46 dents. (62)

Figure 57 : Implants mandibulaires en place. (62)

Figure 58 : Orthopantomogramme après pose des implants. (62)

Figure 59 : Vue intraorale avec les prothèses définitives. (62)

Liste des tableaux

Tableau 1 : Récapitulatif des manifestations DCC (1, 27,28)

Tableau 2 : Tableau des différentes techniques de traitement dentaire de la DCC (29,58,59)

Tableau 3 : Mesures préventives et prophylactiques applicables par le chirurgien-dentiste (54,55,66–71,73)

Annexes

La prise en soins des patients atteints de dysplasie cléido-crânienne : livret à destination du chirurgien-dentiste.

La dysplasie cléido-crânienne

Portrait du patient atteint de DCC

- **Définition:** Maladie génétique rare du développement osseux et dentaire (codes orphanet 1452, OMIM #119600 et 620099) résultant d'une mutation du gène RUNX2 (6p21) essentiel à l'ossification et à la morphogénèse dentaire.
- **Transmission:** Autosomique dominante (risque de 50%) ou mutation *de novo* (40% des cas).
- **Prévalence:** 1 cas pour 1 000 000.

Signes cliniques généraux

Sphère	Signes clés à rechercher à l'anamnèse/examen
Générale	<ul style="list-style-type: none"> • Petite taille (évocatrice entre 4 et 8 ans). • Hypermobilité des épaules due à l'hypoplasie ou l'aplasie des clavicules (signe très évocateur). • Membres courts, genu valgum, pieds plats, scoliose, cyphose. • Déformations thoraciques (thorax étroit, pectus excavatum). • Anomalies fémorales et pelviennes.
Autres	<ul style="list-style-type: none"> • Atteintes respiratoires: sinusites chroniques. • Atteinte possible de la densité osseuse (ostéopénie/ostéoporose). • Atteintes auditives: otites récurrentes, surdité/hypoacousie.

Signes cliniques oro-faciaux

Sphère	Signes clés à rechercher à l'anamnèse/examen
Crânio-faciale	<ul style="list-style-type: none"> • Front haut et bombé, hypertélorisme, base du nez élargie. • Fontanelles/sutures crâniennes persistantes: risque traumatique. • Hypoplasie maxillaire: Classe III squelettique fréquente. • Hauteur du 1/3 inférieur du visage diminuée. • Persistance anormale des dents temporaires. • Retard/échec d'éruption majeurs des dents permanentes.
Dentaire	<ul style="list-style-type: none"> • Inclusions multiples, positions ectopiques. • Dents surnuméraires multiples. • Encombrement sévère, palais étroit. • Racines des dents permanentes coudées. • Risque de kystes dentaires liés aux inclusions.

Prise en soins du patient atteint de DCC

Parcours de soins

- **Diagnostic initial:** Peut être fait par détection des signes généraux et/ou des signes bucco-dentaires. Le chirurgien-dentiste omnipraticien peut être un maillon essentiel à ce diagnostic.
- **Prise en soin par un ou plusieurs centres de référence et/ou compétence maladies rares par une équipe pluridisciplinaire:** chirurgien-dentiste, chirurgien maxillo-facial, généticien, orthodontiste, orthopédiste, orthophoniste, ORL, anesthésistepsychologue.

Objectifs des traitement bucco-dentaires

Prise en soin précoce dès le diagnostic. Restaurer la fonction masticatoire et l'esthétique, favoriser l'éruption naturelle des dents, corriger la malocclusion.

Conduite à tenir au cabinet dentaire



- L'association "persistance de dents temporaires + inclusions multiples + dents surnuméraires" est très évocatrice et doit faire suspecter une DCC.
- Explication de la pathologie, explication du parcours de soin, accompagnement psychologique.
- Orientation vers un centre de référence ou de compétence maladies rares pour prise en charge pluridisciplinaire.
- Éducation à l'hygiène alimentaire. Éducation à l'hygiène orale, apprentissage de technique de brossage.
- Prévention carieuse renforcée (dentifrice fluoré, vernis fluoré 2 à 4 fois par an, scellements de sillons).
- Surveillance parodontale (encombrement et inflammations). Détartrages réguliers (min. 2 fois par an).
- Suivis clinique et radiographique tous les 3 à 6 mois (surveillance des inclusions et de l'apparition de nouvelles dents surnuméraires).
- Coordination avec un orthodontiste et un CMF avant toute extraction.

Pour aller plus loin :

- ✓ Orphanet : <https://www.orpha.net/>
- ✓ Association DCC : <https://www.associationdcc.com>
- ✓ Filière OSCAR : <https://www.filiere-oscar.fr/>
- ✓ Filière TETE COU : <https://www.tete-cou.fr/>
- ✓ Réseau O-Rares : <https://www.o-rares.com/>

GOULIN (Manon). – Prise en charge bucco-dentaire de la dysplasie cléido-crânienne – 59 f. ; 3 tabl. ; 74 ref. ; 30 cm (Thèse : Chir. Dent. ; Nantes ; 2026)

RESUME

La dysplasie cléido-crânienne est une maladie génétique rare du développement osseux, caractérisée par une grande variabilité phénotypique. Cette thèse propose une synthèse actualisée des connaissances relatives à cette pathologie. Elle décrit de manière détaillée les signes généraux, craniofaciaux et dentaires de la maladie, et met l'accent sur sa prise en soin bucco-dentaire.

Les manifestations dentaires nécessitent une intervention précoce, pluridisciplinaire et personnalisée. Différents protocoles chirurgicaux et orthodontiques sont présentés, adaptés à l'âge et au stade de développement dentaire. Chez l'adulte, la réhabilitation s'oriente vers des solutions prothétiques fixes ou implanto-portées, parfois associées à la chirurgie orthognatique.

Au-delà des aspects techniques, cette thèse souligne l'importance de la prévention, du suivi régulier et de l'accompagnement psychosocial des patients. Elle confirme le rôle central du chirurgien-dentiste dans le diagnostic, la coordination des soins et l'amélioration de la qualité de vie des personnes atteintes de DCC.

RUBRIQUE DE CLASSEMENT : Odontologie Pédiatrique

MOTS CLES MESH

Dysplasie cléido-crânienne – Cleidocranial dysplasia
Soins dentaires – Dental care
Eruption dentaire – Tooth eruption
Dent surnuméraire – Tooth, supernumerary

JURY

Présidente : Pr. RENARD Emmanuelle
Assesseur : Pr. LE GUEHENNEC Laurent
Directrice : Pr. LOPEZ Serena
Assesseur : Dr. Dr. BOUILLAUD Inès
Membre invité : Dr. DELPIERRE Alexis