

-----

Année 2011

N°

DYSPLASIES ECTODERMIQUES : PRISE EN CHARGE AU  
CABINET DENTAIRE

-----

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

*Présentée  
Et soutenue publiquement par*

GALLAY Krystel  
14/02/1985

*Le 22 septembre 2011 devant le jury ci-dessous*

*Président* Monsieur Assem SOUEIDAN  
*Assesseur* Monsieur Francois BODIC  
*Assesseur* Madame Sylvie DAJEAN-TRUTAUD  
*Invité* Monsieur Nicolas STRUBE

*Directeur de thèse :* Monsieur Said KIMAKHE

<b>UNIVERSITÉ DE NANTES</b>	
<b>Président</b>	Monsieur LECOINTE Yves
<b>FACULTÉ DE CHIRURGIE DENTAIRE</b>	
<b>Doyen</b>	Monsieur LABOUX Olivier
<b>Assesseurs</b>	Monsieur JEAN Alain Monsieur HOORNAERT Alain Monsieur WEISS Pierre
<b>Professeurs des Universités Praticiens hospitaliers des C.S.E.R.D.</b>	
Madame ALLIOT-LICHT Brigitte Monsieur AMOURIQ Yves Monsieur GIUMELLI Bernard Monsieur JEAN Alain	Monsieur LABOUX Olivier Monsieur SOUEIDAN Assem Monsieur WEISS Pierre
<b>Professeurs des Universités</b>	
Monsieur BOHNE Wolf	Monsieur BOULER Jean-Michel
<b>Maîtres de Conférences Praticiens hospitaliers des C.S.E.R.D.</b>	<b>Assistants hospitaliers universitaires des C.S.E.R.D.</b>
Monsieur AMADOR DEL VALLE Gilles Madame ARMENGOL Valérie Monsieur BODIC François Madame CASTELOT-ENKEL Bénédicte Monsieur CLERGEAU Léon-Philippe Madame DAJEAN-TRUTAUD Sylvie Monsieur DENIAUD Joël Monsieur HOORNAERT Alain Madame HOUCHMAND-CUNY Madline Monsieur KIMAKHE Saïd Monsieur LAGARDE André Monsieur LE BARS Pierre Monsieur LE GUEHENNEC Laurent Madame LOPEZ-CAZAUX Serena Monsieur MARION Dominique Monsieur NIVET Marc-Henri Monsieur RENAUDIN Stéphane Monsieur ROUVRE Michel Madame ROY Elisabeth Monsieur UNGER François Monsieur VERNER Christian	Monsieur BADRAN Zahi Madame BERTHOU-STRUBE Sophie Madame BLERY Pauline Madame BOUVET Gaëlle Monsieur CAMPARD Guillaume Monsieur COIRIER François Monsieur DEMOERSMAN Julien Monsieur FREUCHET Erwan Monsieur FRUCHET Aurélien Madame GIGOU Valériane Madame GOEMAERE-GALIERE Hélène Monsieur GOURÉ Tony Madame HYON-ROY Isabelle Monsieur MARGOTTIN Christophe Madame ODIER Amélie Monsieur PAISANT Guillaume Monsieur PERROT Erick Madame POUCH-TORTIGER Daphné Madame RENARD Emmanuelle

20 mai 2011

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

<b>Partie 1 : Description des dysplasies ectodermiques</b>	<b>14</b>
I Introduction	15
II Fréquence	16
III Classifications des dysplasies ectodermiques	16
III.1 Classification clinique	16
III.2 Classification clinico-génétique	17
IV Description de différentes formes de dysplasies ectodermiques	18
IV.1 Dysplasie odonto-onychodermique	18
IV.2 Le KID Syndrome	19
IV.3 Le syndrome d'Ellis Van Creveld	19
IV.4 Le syndrome ADULT	19
IV.5 Le syndrome EEC (Ectrodactylie Ectodermal dysplasia Clefing)	19
IV.6 Le syndrome AEC (Ankyblepharon Ectodermal dysplasia Clefing)	20
IV.7 Le syndrome de Rapp-Hodgkin	22
IV.8 Dysplasie ectodermique hidrotique	22
IV.9 Dysplasie ectodermique anhidrotique	23
<b>Partie 2 : De la suspicion à la prise en charge</b>	<b>37</b>
I Les signes d'appel de la dysplasie ectodermique anhidrotique	38
I.1 La triade symptomatique	38
I.2 Les antécédents médicaux	38
II Où adresser en cas de suspicion?	39
III Quel parcours pour le patient et sa famille?	39
III.1 La dermatologie	39
III.2 L'ORL	40
III.3 La pneumologie	40
III.4 L'ophtalmologie	40
III.5 La cardiologie	40

III.5 L'urologie	40
III.7 L'orthopédie	41
III.8 La chirurgie plastique	41
III.9 La chirurgie dentaire	41
<b>IV Prise en charge bucco-dentaire préprothétique</b>	<b>41</b>
IV.1 Introduction	41
IV.2 Mise en état de la cavité buccale préprothétique	42
IV.3 Traitement d'Odontologie Conservatrice et Endodontique	45
IV.4 Traitement préprothétique	46
<b>Partie 3: Prise en charge prothétique</b>	<b>49</b>
I Introduction	50
II Nécessité de la prise en charge	50
III But	50
IV.1 Arcades fonctionnelles	50
IV.2 Maintenir l'espace et le guide d'éruption	52
<b>V Les différentes thérapeutiques prothétiques</b>	<b>52</b>
V.1 Prothèse amovible	52
V.2 Prothèse fixée	57
V.3 Implants et chirurgie	57
<b>DISCUSSION GÉNÉRALE</b>	<b>67</b>
<b>CONCLUSION</b>	<b>70</b>
<b>Références Bibliographiques</b>	<b>71</b>

# Partie 1 : Description des dysplasies ectodermiques

## I Introduction

Les dysplasies ectodermiques constituent un groupe hétérogène de pathologies rares qui compte environ deux cent vingt formes différentes. Ce sont des maladies génétiques le plus souvent héréditaires. Elles sont responsables d'une structure anormale ou d'une fonction manquante dans au moins deux dérivés de l'ectoderme : les poils, les cheveux, les ongles, les dents, les glandes sudoripares ou la peau.

La génopathologie la plus fréquente est la dysplasie ectodermique anhidrotique ou Syndrome de Christ-Siemens-Touraine. L'étude de ce seul syndrome permet de traiter et comprendre la plupart des dysplasies notamment mineures, à l'exception des formes comprenant des fentes palatines et labiales.

La prise en charge de cette pathologie est pluridisciplinaire, puisque différents tissus dérivés de l'ectoderme sont affectés.

Lors de ce travail, la dysplasie ectodermique anhidrotique sera particulièrement décrite aussi bien dans son dépistage, que dans le rôle du chirurgien-dentiste dans sa prise en charge précoce.

## **II Fréquence**

L'incidence de toutes les formes confondues de dysplasies ectodermiques est de sept pour dix mille naissances (7/10 000).

Ce sont des maladies rares et même orphelines puisqu'il n'existe que des traitements symptomatiques.

La principale dysplasie ectodermique est le Syndrome de Christ Siemens Touraine ou dysplasie ectodermique anhidrotique dont l'incidence est d'une pour cent mille naissances (1/100 000)(9)(53).

## **III Classifications des dysplasies ectodermiques**

Il existe plusieurs classifications des dysplasies ectodermiques. La plus ancienne repose sur des informations cliniques. La plus récente, clinico-génétique, inclut les mécanismes biochimiques et moléculaires, est la référence actuelle. Elle est utilisée majoritairement à ce jour, et reconnue dans le cadre médical.

### **III.1 Classification clinique**

#### **III.1.1 Formes pures**

Les formes pures n'expriment d'anomalies que sur les dérivés de l'ectoderme.

Elles comprennent le Syndrome de Christ Siemens Touraine et la Dysplasie odonto-onychodermique.

#### **III.1.2 Formes syndromiques**

Elles comportent trois sous-groupes

- les dysplasies ectodermiques présentant des difficultés sensorielles auditives et/ou visuelles. Ces dernières sont liées à une modification des protéines connexines constitutives des gaps-jonctions intercellulaires. L'incidence clinique s'exprime sur le contrôle de la croissance, de la différenciation cellulaire et le maintien de l'homéostasie cellulaire. On y classe le syndrome de Clouston et le syndrome « Keratitis-Ichthyosis-Deafness » dit syndrome KID dont une connexine différente est atteinte.

- les dysplasies ectodermiques avec anomalies morphologiques. Elles associent une dysplasie ectodermique hypo ou anhidrotique à des manifestations extracutanées, oculaires, osseuses, stomatologiques et un développement psychomoteur normal. Il s'agit des syndromes EEC (Ectrodactylie Ectodermal dysplasia Clefing) et apparentés:

\* syndrome EEC

\* syndrome AEC (Ankyloblepharon Ectodermal

dysplasia Clefing)

\* syndrome de Rapp-Hodgkin

\* syndrome ADULT

Ces quatre formes résultent de mutations du gène TP63 qui appartient à la famille des gènes suppresseurs de tumeurs (58)

\* syndrome orofaciodigital de type 1 (Papillon-Léage et Psaume) quant à lui est dû à des mutations du gène CXORF5.

- les autres dysplasies ectodermiques qui n'appartiennent ni à la forme pure ni à la forme syndromique. On y trouve notamment pour les plus répandues le syndrome tricho-dento-osseux et le syndrome tricho-rhino-phalangien (Langer-Gieldon)(58).

### **III.2 Classification clinico-génétique**

#### **III.2.1 Groupe 1**

Il s'agit des dysplasies ectodermiques ayant une anomalie du maintien du cytosquelette responsable d'une instabilité cellulaire. On y retrouve quatre sous groupes en fonction des anomalies associées:

- les dysplasies ectodermiques avec dégénérescence rétinienne, par exemple le syndrome tricho-rétino-dento-digital
- les dysplasies ectodermiques avec fente labio-palatine exemple dysplasie ectodermique type île de Margarita
- les dysplasies ectodermiques avec hyperkératose et kératodermie comme le syndrome de Clouston ou la dysplasie odonto-onycho-dermique
- les dysplasies ectodermiques avec surdit  et anomalie corn enne par exemple le syndrome tricho-dento-onychial(50)

### **III.2.2 Groupe 2**

Il comporte les dysplasies ectodermiques qui ont une anomalie dans la r gulation de l'interaction  pith lio-m senchymateuse qui d bute   partir de la troisi me semaine in utero. Il existe aussi un sous partage en quatre sous-groupes:

- les dysplasies ectodermiques exprimant une anomalie endocrinienne. C'est le cas notamment de la dysplasie ectodermique avec malformation du syst me nerveux central entrainant un d ficit intellectuel
- dysplasie ectodermique avec anomalie majeur des d riv s de l'ectoderme, comme le syndrome de Christ Siemens Touraine ou la dysplasie dermo-dentaire.
- dysplasie avec une anomalie squelettique majeur, par exemple le syndrome ADULT, de Rapp Hodgkin ou encore de Ellis Van Creveld.
- dysplasie ectodermique avec une r ponse immunitaire anormale et une anomalie fonctionnelle du syst me nerveux central comme la dysplasie hypohidrotique avec immunod fiance(50).

## **IV Description de diff rentes formes de dysplasies ectodermiques**

Compte tenu de la diversité des dysplasies ectodermiques ( environ 220 formes), seules quelques unes seront décrites arbitrairement. Cependant le syndrome de Christ Siemens Touraine qui est la plus fréquente des dysplasies sera développé plus longuement.

#### **IV.1 Dysplasie odonto-onychodermique**

C'est une forme très rare de dysplasie ectodermique dont la fréquence est inférieure à une pour un million, moins de quinze cas ont été rapportés (51). Elle associe une hyperkératose et hyperhidrose palmo-plantaire, des plaques atrophiques dans les régions malaires, une hypodontie sévère, des dents coniques, une langue lisse et dépapillée, une onychodysplasie ainsi que des cheveux secs et épars.

Elle est transmise sur le mode autosomique récessif et est liée à une mutation du gène WNT10A(58).

#### **IV.2 Le KID Syndrome**

C'est une pathologie rare appelée aussi «Keratitis-Ichthyosis-Deafness»(46) associant une triade de symptômes érythrokatodermie, surdité et kératite (5). D'autres anomalies peuvent s'ajouter comme une hypohidrose et une susceptibilité aux infections(17), l'atteinte est aussi oculaire avec risque de cécité et des ongles hypoplasiques, la survenue de carcinomes spinocellulaires est une complication non exceptionnelle, les dents sont normales.

Il est transmis sur le mode autosomique dominant et est lié à des mutations sur des gènes GBJ2 et GBJ6 qui codent respectivement pour les connexines Cx-26 et Cx-30(58).

#### **IV.3 Le syndrome d'Ellis Van Creveld**

Connu sous le nom de dysplasie chondro-ectodermique ou dysplasie méso-ectodermique, elle est rare, environ cent cinquante cas, avec une fréquence augmentée dans la communauté Amish(52). Elle fait partie des polysaccharidoses. Elle est caractérisée par un retard de croissance, des côtes courtes, une polydactylie, des dysplasies des ongles et des dents, des malformations cardiaques et une arriération psychique(57).

Son mode de transmission est autosomique récessif, les gènes atteints sont EVC1 et EVC2 situés sur le chromosome 4p16.

Les anomalies prénatales peuvent être détectées à l'échographie.

La prise en charge est principalement symptomatique au niveau cardiaque, respiratoire, orthopédique et dentaire.

Le pronostic dépend des difficultés respiratoires rencontrées dans la prime enfance(58).

#### **IV.4 Le syndrome ADULT**

Syndrome Acro-Dermato-Unguéo-Lacrymol-Dentaire(58) associe à la dysplasie ectodermique des extrémités courtes, des lentigines et une hypoplasie des maxillaires.

Il est transmis selon le mode autosomique dominant résultant de la mutation du gène TP63 qui appartient à la famille des gènes suppresseurs de tumeurs p53. Seul 14 cas sont répertoriés en 2009 (41).

#### IV.5 Le syndrome EEC (Ectrodactylie Ectodermal dysplasia Clefing)

Le syndrome dysplasie labiopalatine-ectrodactylie ectodermique est rare environ 150 cas dans le monde (60). Le syndrome débute à la naissance, il est caractérisé par :

- peau : sèche, squameuse, épaissement palmo-plantaire et sueur normale
- cheveux: gros, blonds, secs, parfois épars, pilosité pubienne et axillaire épars
- ongles: dystrophiques même sur les doigts non atteints
- dents: hypodontie, perte prématurée de la dentition définitive, problèmes au niveau palais
- musculosquelettiques: ectrodactylie (80-100%) développement anormal des rayons médians des pieds supérieur aux mains «déformation en pince de crabe»; fente palatine avec ou sans atteinte labiale.



déformation en pince de homard



ectrodactylie des pieds

d'après Splitz, 2006 (60)

moyenne(50%)

- ORL: otite moyenne chronique, surdité de conduction
- génito-urinaires: hydronéphrose, malformation (30%)
- ophtalmologiques: anomalies des glandes et des conduits lacrymaux.

Le mode de transmission est le même que pour le syndrome ADULT, trois loci génétiques sont identifiés type 1 7q11-21, type 2 chromosome 19 et le type 3 la majorité des cas, gène p63 sur 3q27.

Des examens complémentaires sont possibles avec des radiographies du palais, des membres et des échographies rénales.

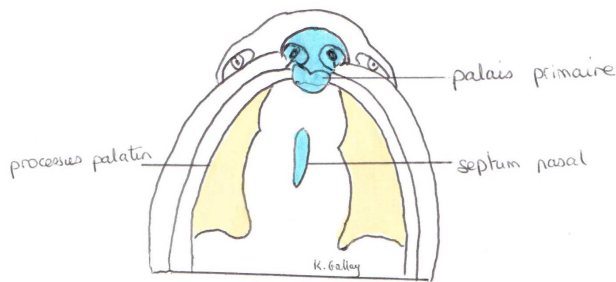
Un diagnostic anténatal est possible par une analyse de l'ADN.

La prise en charge est multidisciplinaire avec un chirurgien plastique, un orthopédiste, un ORL, un chirurgien-dentiste, un ophtalmologiste et un urologue en fonction des symptômes. Des interventions rapides améliorent le pronostic général.

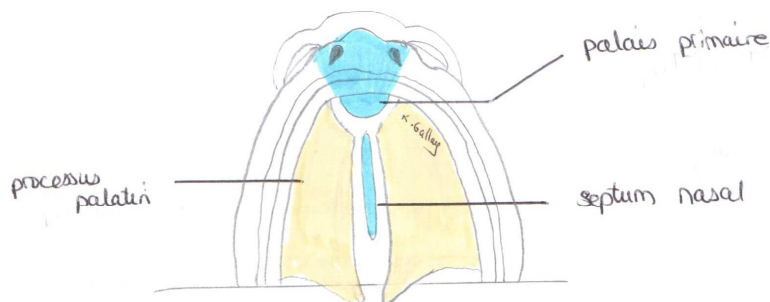
#### IV.6 Le syndrome AEC (Ankyblepharon Ectodermal dysplasia Clefing)

Il est aussi appelé syndrome de Hays-Wells. Il s'agit d'une dysplasie ectodermique associant différents signes cliniques (60) :

- peau: fine et sèche
- scalp: dermatite érosive avec tissu de granulation, croûte et surinfections bactériennes
- cheveux: épars, raides, de couleur claire, alopecie cicatricielle, pilosité corporelle, des cils et des sourcils éparses
- yeux: ankyloblépharon ( fusion de la paupière avec la peau (70%)), atésie/ obstruction des canaux lacrymaux avec conjonctivite et blépharite secondaire
- tête/cou: fente palatine avec ou sans atteinte labiale,



semaine 8 ou 10 semaine d'aménorrhée



semaine 8 1/2 ou 10 SA 1/2

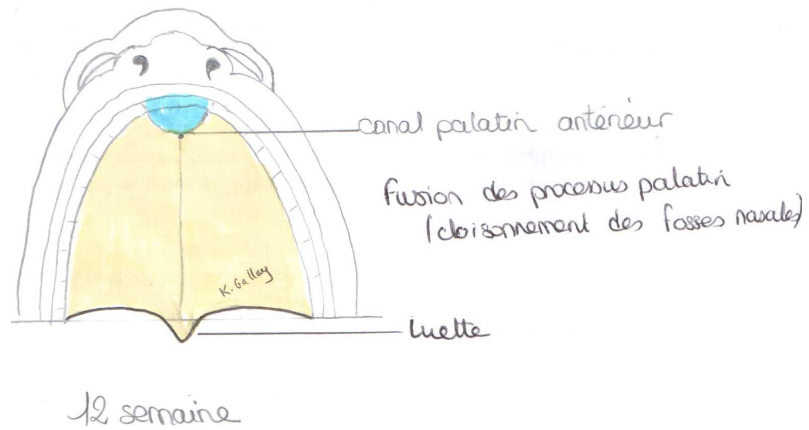


Schéma de la formation du palais de la huitième à la douzième semaine in utero

- anodontie/hypodontie , malformation des oreilles, otite moyenne chronique avec surdité secondaire.

La fréquence de cette génodermatose est rare avec une proportion homme/femme identique. Comme les deux précédentes, il s'agit d'une mutation du gène p63.

Le diagnostic différentiel avec le syndrome EEC, le syndrome de Rapp-Hodgkin et l'épidermolyse bulleuse.

Le diagnostic anténatal est possible et consiste à une échographie et une analyse de l'ADN.

Il existe des examens complémentaires : analyse de l'ADN, culture bactériologique de la peau et photographies de l'extrémité céphalique

La prise en charge est multidisciplinaire avec un chirurgien plastique, un dermatologue, un ophtalmologue et un chirurgien-dentiste.

Le pronostic général est amélioré plus les interventions sont précoces.

#### IV.7 Le syndrome de Rapp-Hodgkin

Il s'agit d'une variante du syndrome AEC avec une atrésie des conduits auditifs et une hypoplasie maxillaire(58) qui ne sont pas rares, une hypohidrose grave, une hypodontie avec dents coniques souvent associée à des fentes palatines et une hypoplasie de l'émail(39). Seulement 72 cas sont répertoriés en novembre 2009 (41).

#### IV.8 Dysplasie ectodermique hidrotique

Elle est plus connue sous le nom de syndrome de Clouston, puisqu'elle a été décrite pour la première fois au sein d'une famille canadienne française du nom de Clouston (58). Il s'agit d'une génodermatose rare plus fréquente chez les Canadiens français. Son incidence est de même proportion dans les deux sexes. La prévalence est de 1 pour 100 000.

##### IV.8.1 Signes cliniques principaux

- hypotrichose généralisée: les cheveux sont normaux à la naissance mais deviennent rapidement fins, clairsemés, raides, cassants, pâles, épars, la chute des cheveux peut être progressive et peut conduire à l'alopecie après la puberté. La pilosité corporelle, les sourcils et les cils sont épars ou absents.
- dystrophie unguéale: les ongles peuvent être épaissis, blancs laiteux précocement, hyperconvexes, striés longitudinalement, dyschromiques, cassants voir même absents. Leur croissance est lente et il existe de nombreuses infections périunguéales avec ou sans destruction de la matrice. Dans un tiers des cas, les seules manifestations sont les anomalies des ongles(62).
- hyperkératose des paumes et des plantes des pieds: avec un aspect granuleux de la pulpe des doigts qui s'aggrave avec l'âge. Ces hyperkératoses peuvent être aussi observées au niveau des genoux, des coudes et des articulations interphalangiennes.
- musculosquelettiques: possibilité de phalangettes en touffe et d'épaississement des os du crâne (60)
- dents: le plus souvent normales mais parfois hypodontie
- le développement mental légèrement retardé ou normal
- absence d'atteinte des glandes sudoripares (12)
- oculaire: conjonctivite, blépharite possible secondaire à l'absence de protections par les cils, photophobie, strabisme (58)
- le faciès est normal

#### ***IV.8.2 Transmission***

Elle est transmise selon le mode autosomique dominant et est liée à des mutations sur le gène GBJ6 qui code pour une protéine jonctionnelle: la connexine Cx-30. Le locus génétique est situé sur le chromosome 13q12 (58).

#### ***IV.8.3 Diagnostic***

Le diagnostic se fait avec le tableau clinique mais aussi histologiquement par une hyperorthokératose des paumes des mains et des plantes de pieds avec une couche granuleuse normale.

Il n'existe pas de diagnostic anténatal, ni d'examen complémentaire.

Les diagnostics différentiels sont:

- pachyonychies congénitales
- syndrome de Hay-Wells
- autres dysplasies ectodermiques

#### **IV.8.4 La prise en charge**

Elle consiste principalement à des consultations dermatologiques à visée diagnostic: kératolytiques, traitements des paronychies par antibiotiques et l'ablation de la matrice unguéale à visée antalgique.

Les patients utilisent des perruques et des faux ongles pour masquer l'alopecie et l'absence d'ongles.

#### **IV.8.5 Pronostic**

L'espérance de vie est normale mais le préjudice esthétique est important car les anomalies capillaires et unguéales sont définitives.

### **IV.9 Dysplasie ectodermique anhidrotique**

Elle est connue sous le nom de syndrome de Christ-Siemens-Touraine ou dysplasie ectodermique hypohidrotique. Elle a été décrite pour la première fois par Thurman en 1848 bien que Wedderburn documente déjà un cas de dysplasie dans une lettre envoyée à Charles Darwin en 1834. Elle porte ce nom car elle a été reprise par la suite par Christ en 1913 puis Touraine en 1935 et enfin Siemens en 1937 (37). La prévalence de la maladie est d'une pour cent mille( 1/100 000).

#### **IV.9.1 Descriptif clinique**

Ce syndrome est décrit principalement par une triade de symptômes qui sont: hypo ou anhidrose, hypotrichose et hypo ou anodontie, à ces symptômes principaux s'associent d'autres caractéristiques :

- Le faciès : le tiers supérieur de la face apparait très développé accentué par une chevelure fine et rare(6) avec des bosses frontales marquées(23)(12)(58)(45), ce qui contraste avec un étage moyen mais surtout inférieur très affaissé.

les yeux sont souvent très écartés, cernés, paraissent enfoncés dans les orbites dû à des arcades supraorbitaires proéminentes(23), les fentes palpébrales sont obliques(20), les sourcils sont fins le tiers externe est souvent manquant.

le nez est ensellé(20)(12)(4)(6) ses ailes sont épaisses et charnues.

le sillon labio-mentonnier est très accentué.

les oreilles sont décollées, grandes et pointues. Les lèvres sont éversées et épaisses.

Ce faciès caractéristique permet d'évoquer le diagnostic au premier coup d'oeil, l'enfant à un air vieillissant bien avant l'heure.

- L'hypohidrose ou anhidrose: c'est le résultat de la réduction ou de l'absence totale de glandes sudoripares et sébacées, cela entraîne des troubles de la thermolyse, avec une impossibilité de lutter contre la chaleur, cause dans l'enfance de pic fébrile inexplicable pouvant

entraîner des convulsions voir le décès. On observe une absence de pores sudoripares à l'inspection visuelle de l'extrémité des doigts (58)(12)(6) (30)(20).

- La peau a donc une apparence fine, lisse, sèche, finement ridée, soyeuse au toucher avec parfois un aspect eczémateux des joues et des extrémités. Elle est hypopigmentée et résiste mal au froid, alors que la peau périorbitaire est hyperpigmentée.(6) (12)(30)(60)
- L'hypotrichose : elle se manifeste par des cheveux épars, d'aspect fins, secs et cassants, hypopigmentés, ils sont presque inexistantes sur la vertex et la nuque. La calvitie est précoce chez les jeunes adultes.



Enfant de vingt et un mois atteint de dysplasie ectodermique anhidrotique sévère, d'après Soubeyrand et coll 2005 (59)

- La pilosité est rare sur tout le corps cependant la barbe et les moustaches sont normales(43) (53).  
Les ongles peuvent être normaux ou présentés une dysplasie de forme ou de couleur mais beaucoup moins importante que pour le syndrome de Clouston(60).
- L'hypodontie ou anodontie: elle se caractérise par des agénésies dentaires multiples et non systématique intéressant les dents déciduales et définitives. Les formes mineures touchent les dents de fins de séries c'est à dire les incisives latérales supérieures, les deuxième prémolaires puis les incisives centrales inférieures. Les dents les plus stables sont les incisives centrales maxillaires, les premières molaires et dans une certaine mesure, les canines que l'on retrouve dans ce syndrome mais avec une dysmorphose et souvent une malposition.  
L'absence de dent entraîne une hypoplasie des maxillaires avec un retentissement faciale. L'anodontie bimaxillaire est rare mais plus fréquente à la mandibule qu'au maxillaire.  
Les dents sont hypersensibles à la carie(43) lorsqu'il y a une hypoplasie de l'émail mais rare(13).



Vue endobuccale montrant des dents conoïdes, d'après Badre 2003 (9)

#### **IV.9.2 Complications de la maladie**

##### **IV.9.2.1 La température**

C'est un des problèmes majeurs de cette pathologie surtout lors de la prime enfance où la régulation thermique est déjà précaire chez l'enfant sain. L'absence de glandes sudoripares entraîne des troubles de la régulation de la température. Cela peut entraîner des crises hyperthermiques graves chez le nourrisson(20)(23)(53) qui peuvent mettre sa vie en danger ou entraîner des séquelles cérébrales irréversibles. Cependant ces accès cessent le plus souvent spontanément ou à l'aide de traitements symptomatiques. Le nouveau-né ne doit pas être maintenu en ambiance chaude et les élévations de la température centrale doivent être surveillées pour éviter les convulsions et les séquelles neurologiques voir le décès par coup de chaleur.

Les accidents s'estompent progressives avec l'âge mais il persiste néanmoins une intolérance à la chaleur, l'été les endroits ombragés sont privilégiés ainsi que la baignade. Les efforts prolongés sont pénibles avec une sensation de soif intense, des céphalées et parfois des pertes de connaissance (6).

##### **IV.9.2.2 La respiration**

L'absence ou l'hypoplasie des glandes séro-muqueuses de l'appareil respiratoire est assez fréquente ce qui favorise les infections respiratoires : bronchopathie et pneumopathie à répétitions, infections rhinopharyngées (23)(20). Chez l'enfant, on observe des bronchiolites fréquentes, des rhinites atrophiques avec dégagement d'odeur nauséabonde (43)(6). L'asthme est fréquent et représenterait 65% selon Clarke (21).

##### **IV.9.2.3 Les problèmes oculaires**

L'absence ou l'hypoplasie des glandes lacrymales ainsi que d'agénésie des canaux lacrymaux sont assez fréquentes, entraînant des conjonctivites chroniques qui peuvent évoluer vers une kératite (57). Il peut être aussi observer une blépharite par absence ou atrophie des glandes de Meibomius (1).

##### **IV.9.2.4 Le retard intellectuel**

Un certain retard intellectuel est parfois signalé mais il n'est pas dû à la maladie proprement parlée. Il serait plutôt dû aux conséquences des troubles de la phonation, de l'audition et du retard du développement staturo-pondéral. L'absence de dent à une conséquence sur l'esthétisme et donc sur l'estime de soi de l'enfant. Ce retard

peut également être dû à des séquelles neurologiques lors d'accès hyperthermiques dans l'enfance.

#### **IV.9.2.5 Le retard staturo-pondéral**

Il est fréquent et est lié à la malnutrition conséquence d'une alimentation semi-liquide dû aux malformations dento-maxillaires lors de l'absence de réhabilitation prothétique.

#### **IV.9.2.6 Autres**

Il est observé de nombreuses maladies allergiques, des otites récidivantes avec des bouchons de cérumen, une fréquence accrue de la dermatite atopique (7). Des sécheresses buccales sont décrites par un défaut de sécrétion des glandes salivaires cependant il n'y a pas d'asialie. Il existe aussi des problèmes digestifs causés par des glandes muqueuses mal développées.

### ***IV.9.3 Etude génétique et mode de transmission***

La dysplasie ectodermique anhidrotique est une maladie héréditaire mais son mode de transmission n'est pas univoque, il s'agit soit d'une hérédité liée au chromosome X la principale, soit autosomale récessive ou dominante.

#### **IV.9.3.1 Mode de transmission lié au chromosome X**

Ce mode de transmission récessif lié au chromosome X est le principal de ce syndrome et représente environ 60%(7) des cas. 90% des hommes sont atteints alors que seul 10% des femmes le sont (9)(43). Néanmoins le degré d'inactivation du chromosome X (phénomène de lyonisation) peut conduire chez certaines femmes, à un phénotype aussi sévère que chez le garçon(43) (60).

Le locus est situé sur le chromosome X portion q12-13 (60) gène de l'ectodysplasine A (EDA ou ED1).

#### **IV.9.3.2 Mode de transmission autosomale récessive**

Ce mode de transmission est rare, il faut deux allèles mutés un du père et un de la mère pour être malade. On peut être porteur sans transmettre la maladie. Il y a la même proportion de malade chez l'homme et la femme.

#### **IV.9.3.3 Mode de transmission autosomale dominante**

Ce mode de transmission est rare, un seul allèle muté suffit pour être malade. Il existe la même proportion d'hommes et de femmes, mais la transmission est possible père/fils

Pour ces deux derniers modes de transmission deux gènes en sont responsables:

- le gène EDAR représentant 25% des cas de dysplasies ectodermiques anhidrotiques. Il est situé sur le chromosome 2 q11-13, c'est le gène

récepteur de l'ectodysplasine A, il appartient à la famille TNF dont l'ectodysplasine est le ligand.

- le gène EDARADD: situé sur le chromosome 1q42 codant pour la protéine adaptatrice de EDAR (Associated Death Domain) représente seulement 1% des dysplasies ectodermique.

#### **IV.9.3.4 Autres**

Un quatrième gène est impliqué dans les dysplasies ectodermiques anhidrotique associé à un déficit immunitaire. Ce gène code pour la protéine NEMO et est localisé sur le chromosome Xq28, il est aussi impliqué dans l'incontinenti pigmenti. Cette modification du gène entraîne des susceptibilités aux infections cutanées et aux aphtes.

L'ensemble de ces quatre gènes est impliqué dans la même voie de signalisation, la voie NF-kappaB responsable dans l'homéostasie épidermique.

#### **IV.9.4 Anomalies et conséquences bucco-dentaires et maxillaires**

Elles sont nombreuses et ont des conséquences sur tout le développement de l'individu. Il s'agit principalement d'anomalies de nombres et de formes touchant les deux dentures (6).

° L'hypodontie conduit à des troubles de l'articulé avec modifications des rapports osseux entraînant des latérodéviation, une diminution de la dimension verticale d'occlusion et un proglissement mandibulaire.(20)

° L'absence des germes dentaires est responsable d'une hypoplasie de l'os alvéolaire.

° Les fonctions de mastication, déglutition, phonation et respiration sont perturbées entraînant un déficit staturo-pondéral et de troubles psychologiques.

#### **IV.9.4.1 Anomalies de nombres: hypodontie ou anodontie**

Le terme d'agénésie signifie dent absente. On parle d'oligodontie lorsque leur nombre est inférieur à 6 et hypodontie lorsqu'il est supérieur à 6.

Dans ce syndrome, l'hypodontie est très fréquente les patients présentent en moyenne 6 dents (49). Cependant l'oligodontie peut être le signe d'une forme frustre de la maladie c'est pourquoi il est important de réaliser un examen bucco-dentaire précis et de rechercher des malformations en dehors de la sphère oro-faciale qui pourrait orienter vers ce syndrome.

Les agénésies dentaires multiples c'est à dire supérieur à 6 dents (dents de sagesse exclues) représentent 0,3% de la population française, elles font partie ou non de syndromes. Les dents les plus stables sont les incisives centrales supérieures, les premières molaires supérieures et inférieures, et dans une certaine

mesure les canines (47). L'hypodontie est plus sévère à la mandibule qu'au maxillaire et s'exprime par des agénésies des dents de fins de séries(30)(6).

L'hypodontie est une des manifestations la plus importante des dysplasies ectodermiques et concerne 80% des patients d'où l'importance d'un diagnostic précoce et d'une prise en charge rapide(8).

Le diagnostic clinique est le même pour tous les patients, il n'y a pas de signes pathognomoniques des agénésies(38). L'examen clinique peut mettre en évidence chez l'enfant:

- une persistance sur l'arcade d'une dent de lait ou l'absence d'une dent permanente qui aurait dû évoluer.
- une malposition ou la fermeture des espaces dentaires.

Il faut cependant tenir compte des retards physiologiques et comparer les éléments de l'âge dentaire et civil.

Seul l'examen radiologique pourra confirmer cette suspicion et permettre le diagnostic positif. Il est important d'associer les deux types de radiographies la rétroalvéolaire et la panoramique, car une position basse du germe peut passer inaperçue à la rétroalvéolaire.

Les diagnostics différentiels sont :

- inclusion dentaire
- retard d'éruption
- perte du germe par un accident infectieux ou traumatique
- ectopie du germe
- retard de minéralisation

#### **IV.9.4.2 Anomalie de morphologie**

Elles sont aussi appelées dysmorphoses, on les observe dans les deux dentitions(4)(53).

Les incisives et les canines ont une morphologie conoïde alors que les molaires présentent des cuspidés pointues et souvent surnuméraires. Elles sont dites en «dent de loup» ou en «dent de cochon». Chez des patients atteints de dysplasie ectodermique sont référencés(43) des 16 et 26 à cinq voir six cuspidés ou des 16 et 26 prémolarisées ressemblant quoique atypiques à des prémolaires inférieures à quatre cuspidés.

Au niveau des molaires un taurodontisme sévère(53) est rapportée avec des racines souvent courtes, ainsi qu'un déplacement apical des points de contacts.(53).

Les dents maxillaires sont plus atteintes que les dents mandibulaires.

#### **IV.9.4.3 Conséquence des anomalies dentaires**

L'hypodontie entraîne une modification de la croissance osseuse que ce soit sur les bases osseuses, sur les arcades, sur la croissance des procès alvéolaires ou bien sur la croissance des condyles mandibulaires.

- La croissance des bases osseuses:

Bien qu'une grande partie de sa croissance est sous l'influence de l'hérédité, il s'y ajoute une action des différentes fonctions masticatoire, respiratoire et de déglutition. En l'absence de ces fonctions, la croissance des pièces osseuses sera modifiée.

L'étage supérieur de la face a une croissance génétiquement prédéterminée et est exempt des actions mécaniques de voisinage.

L'étage moyen quant à lui a une influence neuromusculaire importante. Il est réuni par la ceinture zygomatoculaire qui est tributaire des pressions masticatoires qui se transmettent à la base du crâne. Il est aussi sous l'influence de la respiration avec le développement des sinus maxillaires. Une édentation bilatérale postérieure de la mandibule va entraîner une position basse de langue(42). Cela induit une diminution de la stimulation de la suture intermaxillaire. Il en résultera une hypoplasie des maxillaires supérieurs (11)(16)(30), entraînant une rétrusion(31). Les tubérosités maxillaires sont réduites. L'architecture faciale, sous l'influence des piliers verticaux (incisivo-canin) et de la ceinture zygomatoculaire, s'établit mal lors de la croissance. Cela entraîne une fausse protrusion des globes oculaires et une rétrochélisme supérieure en raison de l'absence de contact avec les surfaces dentaires.

L'étage inférieur est lui aussi grandement modifié. L'arcade mandibulaire n'est plus circonscrite par l'arcade maxillaire ce qui entraîne un proglissement mandibulaire induisant une classe III (11)(42)(16).

#### - Rapport des arcades:

Les agénésies multiples entraînent une diminution des zones d'appui occlusales ce qui provoque une diminution de la hauteur verticale d'occlusion(11)(23)(20)(8)(31) pouvant laisser apparaître des perlèches bilatérales. En l'absence de calage postérieur, il y a une propulsion de la mandibule avec maintien de la déglutition infantile. Une édentation unilatérale entraîne une latérodéviation de la mandibule.

#### - Croissance des procès alvéolaires:

L'absence de germe dentaire induit une non évolution du procès alvéolaire qui «naît et vie avec la dent»(11). Au niveau maxillaire antérieur, la diminution de l'épaisseur de la crête osseuse proportionnelle aux nombres de dents absentes lui confère une forme de goutte caractéristique. Au niveau postérieur, une perte de la hauteur sous sinusienne est uniquement liée à une invagination de bas-fond sinusien. Dans la partie antérieure de la mandibule, il se manifeste par une crête en lame de couteau sans perte de hauteur (56)(30).

#### - Croissance des condyles mandibulaires

La croissance des condyles mandibulaires est sous l'action des muscles masticateurs. En l'absence de calage postérieur, la sollicitation du condyle sera moins importante entraînant un hypodéveloppement de celui-ci, et une rotation antérieure de la mandibule.

Les conséquences dentaires sont donc:

- diminution de la DVO
- proglissement mandibulaire et rotation antérieure
- rétrusion maxillaire

-latérodéviation

#### **IV.9.4.4 Troubles fonctionnels**

Les agénésies dentaires rencontrées dans le syndrome de Christ-Siemens-Touraine ont des retentissements dans la sphère oro-faciale. Ils se traduisent par des troubles fonctionnels de la mastication, de la déglutition, de la respiration et de la phonation(11)(6).

- La mastication:

Le cycle de mastication associe des mouvements de fermeture, d'ouverture, de latéralité, de propulsion et de rétrusion. Elle met en oeuvre les dents, le parodonte, les muscles masticateurs et l'articulation temporo-mandibulaire.

L'oligodontie non compensée entraîne une diminution importante du coefficient masticatoire et ne permet pas l'évolution normale de l'enfant. En effet, avec la mastication qui est une fonction acquise les réflexes de succion disparaissent au profit d'une déglutition d'intercuspidie maximale avec appui de la langue sur la face palatine des incisives maxillaires (6).

Le maintien d'une alimentation mixée et même le biberon aboutit à l'insuffisance de diversité alimentaire, et par conséquent à une malnutrition.

Le port de prothèse adaptée et évolutive permettra de rétablir notamment cette fonction. Il contribuera au développement psycho-social de l'enfant en lui rendant un profil correct.

- La déglutition

Une déglutition atypique est conservée dans cette pathologie en l'absence de restitution prothétique.

- La respiration

L'édentement non compensé aboutit fréquemment à une ventilation orale.

- La phonation

Des difficultés de prononciations sont rencontrées par les patients.

- Les troubles esthétiques et psychosocial de l'enfant

L'enfant atteint du syndrome de Christ-Siemens-Touraine présente un effondrement de l'étage inférieur de la face et un profil de classe III, ceci induit un faciès de vieillard renforcé par les cheveux épars (16). Cet état est ressenti comme une dégradation temporelle, une mutilation du Moi (42). La propre personnalité de l'enfant est presque complète à l'âge de quatre ou cinq ans d'où la nécessité d'intervenir avant la scolarisation des enfants.

Le sourire a une place très importante dans notre société et constitue une entité psychologique dans laquelle les éléments organiques, la personnalité et l'esprit sont indivisibles.

La dégradation corporelle empêche l'enfant d'établir des relations sociales normales pouvant entraîner des phobies de l'école. De plus, l'anxiété de l'enfant est

majorée par l'attitude très protectrice de la mère qui maintient l'enfant dans un état régressif . En cas d'absence de traitement cela peut entraîner chez la jeune fille des problèmes matrimoniaux (6).

#### **IV.9.4.5 Autres anomalies**

- la langue : une absence du frein et/ou une macroglossie peut être observées (6)

- le palais : des divisions palatines sont rapportées (6)

- les glandes salivaires: il est rapporté (6) une asialie ou hyposialie responsable d'une sécheresse buccale à l'origine de dysphagie et dysgueusie, voir d'inconfort au port des prothèses amovibles, dû à la diminution des glandes salivaires et séro-muqueuses. Cependant il y a peu de plainte concernant la xérostomie car l'absence totale de glandes salivaires est rare.

- le parodonte : des gingivites localisées peuvent être observées conséquence de la respiration buccale.

Il est très important de pallier au plus jeune âge à l'oligodontie, pour permettre une interception des conséquences bucco-dentaires, du déficit de croissance osseuse et alvéolaire.

De plus, l'enfant pourra de ce fait grandir harmonieusement et retrouver une croissance permettant une adaptation prothétique optimale à long terme.

#### **IV.9.5 Diagnostic positif de la maladie**

Le diagnostic repose sur les signes cliniques, les examens complémentaires et l'analyse génétique.

- les signes cliniques :

\* la triade symptomatique: anhidrose, hypotrichose et hypodontie

\* le faciès

- les examens complémentaires :

\* radiographies: orthopantogramme, bilan de débrouillage, visualise les crêtes et les bases osseuses ainsi que les germes dentaires. Il pourra être complété par des rétro-alvéolaires (43)(38) pour affiner l'imagerie.

\* Biopsie cutanée : étude histologique d'une zone riche en glandes sudoripares (paumes,aisselles) montrant l'absence ou la raréfaction de celles-ci, ainsi que l'absence de follicules pileux et de glandes sébacées. L'épiderme est souvent normal parfois hyperkératosique. Il n'existe pas d'anomalies dermiques (6).

\* Test à l'orthophtaldialdéhyde : l'application de cette solution sur la peau exposée à la lumière et à la chaleur pendant une

minute, fait apparaître un point noir verdâtre au niveau de chaque pore.

\* Test à la pilocarpine

\* Le compte des pores et l'étude des dermaglyphes ne sont que confirmations du diagnostic. Cependant ils sont très intéressants pour le diagnostic génétique des conducteurs de la maladie.

- étude génétique:

La dysplasie ectodermique anhidrotique touche les deux sexes mais dans une proportion variable 90% d'hommes. Son mode de transmission principal est récessif lié au chromosome X..

Néanmoins le degré d'inactivation du chromosome X (phénomène de lyonisation) peut conduire chez certaines femmes à un phénotype aussi sévère que chez le garçon.

### ***IV.9.6 Diagnostic en fonction de l'âge***

#### **IV.9.6.1 Diagnostic prénatal**

Ces différents examens permettent de diminuer la morbidité et la mortalité par une meilleure prise en charge de la maladie dès la naissance.

Une biopsie cutanée foetale est réalisée par foetoscopie à la vingtième semaine in utero, elle met en évidence une absence de glandes sudorales et de follicules pileux(4)(60). Cette procédure est complexe et comporte des risques pour la grossesse(45).

Plus récemment, l'utilisation de marqueurs génétiques permet de réaliser un diagnostic prénatal à partir de trophoblastes à la neuvième semaine in utero. Cette méthode augmente la sécurité du diagnostic prénatal.

De plus, il est important de détecter les femmes porteuses qui présentent des formes plus ou moins frustes de la maladie pour ensuite réaliser ce diagnostic prénatal.

#### **IV.9.6.2 Diagnostic néonatal et dans les premières années**

Chez le nourrisson, on peut observer des crises hyperthermiques graves pouvant mettre le pronostic vital en jeu. Un aspect collodoïné de la peau peut aussi évoquer la maladie.

Le diagnostic reste cependant délicat, car les signes cliniques pathognomoniques dentaires et capillaires n'apparaissent qu'à compter de douze mois. Par conséquent, seuls les spécialistes en dermatologie sont à même de les déceler en période néonatale.

En grandissant, l'hypotrichose, l'anodontie et le faciès caractéristique vont permettre d'orienter le diagnostic, toutefois les variations individuelles peuvent s'inscrire dans le cadre de la normalité et compliquer ce diagnostic.

Des radiographies panoramiques pourront confirmer les agénésies puis une biopsie cutanée pour l'hypotrichose.

#### **IV.9.6.3 Diagnostic pendant l'enfance**

- agénésies
- anomalies de formes (conoïde, riziforme, taurodontisme)
- diastème

- diminution de la croissance maxillaire
- l'analyse céphalométrique met en évidence une diminution de la hauteur faciale inférieure, une profondeur maxillaire réduite, une accentuation du sillon labio-mentonnier et une biprotrusion labiale (6).

#### ***IV.9.7 Diagnostic différentiel du syndrome de Christ-Siemens-Touraine***

Ce syndrome se distingue assez bien des autres dysplasies ectodermiques par sa triade caractéristique et son faciès: c'est une forme très complète(43). On trouve notamment d'autres diagnostics différentiels en dehors des dysplasies ectodermiques comme :

- le syndrome de Rothmund-Thomson avec absence d'ongles et cataracte
- l'anhydrose simple congénitale et familiale sans anomalie dentaire
- progéria et syndrome de Hallerman, Streff-François devant un air vieillot
- hypothyroïdie devant une peau sèche et la rareté des cheveux
- la syphilis congénitale devant les dents dysmorphiques
- la pachyonychie congénitale hyperhidrose et dent à la naissance
- le syndrome dents et ongles caractérisé par une hypotrichose, oligodontie et diminution de la croissance des ongles
- le syndrome de Basan: hypotrichose, hypodontie et hypohidrose, absence congénitale de dermaglyphes et sévère dystrophie des ongles
- Incontinenti Pigmenti

#### ***IV.9.8 Traitement de la dysplasie ectodermique anhidrotique***

Il n'existe pas actuellement de traitement causal de la maladie, il repose donc sur le traitement préventif et symptomatique.

##### **IV.9.8.1 Préventif**

Le traitement préventif consiste surtout à éviter l'hyperthermie du nourrisson qui constitue l'une des complications majeures de la maladie. Le taux de mortalité peut atteindre 21% dans la première année et jusqu'à 28% dans les trois premières années(3) alors que le taux en France est de 3,7 pour mille(35).

##### **IV.9.8.2 Symptomatique**

Le traitement symptomatique est médical et pluridisciplinaire, il vise à améliorer le confort, l'esthétique et la psychologie du patient.

- l'hyperthermie : le pédiatre peut proposer un monitoring des nourrissons à l'aide d'une sonde thermique cutanée pendant le sommeil jusqu'à un an (20). D'autres précautions, éviter les expositions au soleil, bains fréquents en cas de grosse chaleur, locaux frais et aérés (6).
- surveillance dermatologique
- surveillance ORL
- surveillance pulmonaire
- surveillance digestive: reflux, diarrhées, constipation
- surveillance ophtalmique
- surveillance odontologique Elle va permettre dans les cas sévères d'oligodontie de retrouver une fonction masticatoire, respiratoire, de déglutition, de phonation et un profil correct.

Le traitement doit être adapté à chaque patient et doit commencer dès l'âge de 2 ou 3 ans (28). La réduction de la sécrétion des glandes salivaires entraîne parfois l'utilisation de la salive artificielle. On essaiera de garder un maximum de dents permettant le maintien de l'os alvéolaire et une stabilisation des prothèses. Un traitement orthodontique peut être nécessaire au préalable.

#### ***IV.9.9 Pronostic***

Le pronostic vital est engagé dans la prime enfance avec les accès hyperthermiques et les complications de l'asthme qui seraient responsables selon Clarke (21) de 30% de mortalité dans la première année. Le pronostic vital s'améliore dans l'enfance et l'espérance de vie est normale.

Le pronostic fonctionnel est bon avec un suivi important et pluridisciplinaire tout au long de la vie. Le rétablissement des différentes fonctions dès le plus jeune âge assure une vie normale à l'âge adulte. Cependant il persiste toujours une intolérance à la chaleur.

#### ***IV.9.10 La perspective thérapeutique***

La protéine absente chez les patients atteints de la dysplasie ectodermique anhidrotique est l'ectodysplasine A (EDA), elle est responsable notamment de l'expression des cheveux, des dents et des glandes sudoripares et lacrymales. Les chercheurs ont essayé de resynthétiser cette protéine

D'après une étude de Gaide et coll (33), il a été démontré le bénéfice pour les souriceaux de l'injection d'ectodysplasine. Cette étude sur la souris utilisait des injections d'un recombinant de la protéine déficiente (ectodysplasine A) passant la barrière placentaire (cf discussion générale).

Une étude sur le chien a été réalisée par Casal en 2007 (19), contrairement aux souris il n'y a pas eu d'injection in utero. Une amélioration des caractères a été constatée excepté au niveau des poils après des injections post natales. Seul neuf chiens ont été utilisés repartis dans trois protocoles différents.

## **Partie 2 : De la suspicion à la prise en charge**

# I Les signes d'appel de la dysplasie ectodermique anhidrotique

## I.1 La triade symptomatique

Pour le chirurgien-dentiste les signes de suspicion de la dysplasie ectodermique anhidrotique seront dans un premier temps les signes dentaires. Les cheveux épars et les anomalies cutanées compléteront cette tendance.

L'absence ou un retard d'éruption des dents de lait est un motif de consultation de ces jeunes patients sur demande de leurs parents. Un examen dentaire endobuccal minutieux doit être réalisé pour noter la forme et le nombre des dents présentes. Une absence de dents de lait ne présageant pas d'une agénésie des dents définitives. Seul un examen radiologique permettra d'affirmer ou non la composition complète de la denture définitive. Au niveau du visage, une tendance à la classe III et une diminution de l'étage inférieur seront recherchées.

Suite à un diagnostic d'agénésies multiples, les autres signes d'appel peuvent être l'hypotrichose et l'anhidrose. Le premier correspond à une raréfaction de la queue du sourcil, des cheveux fins et épars ainsi que des ongles dysmorphiques et dyschromiques. Pour le second, une peau sèche traduit la diminution ou l'absence des glandes sudoripares appelée hypohidrose ou anhidrose. Ces deux symptômes appuieront les suspicions. Une hyperpigmentation au niveau périorbitaire peut être constatée.

Cependant, seules les études génétiques et moléculaires pourront confirmer le diagnostic.

## I.2 Les antécédents médicaux

L'anamnèse devra orienter les questions vers la recherche des symptômes renforçant le diagnostic:

- des accès hyperthermiques dans la petite enfance
- des bouchons muqueux nauséabonds au niveau du nez
- des bouchons auditifs par desquamation chez les bébés pouvant entraîner un retard de l'apprentissage de la parole
- présence d'agénésies dans la famille du père et de la mère
- des conjonctives fréquentes par sécheresse des muqueuses oculaires
- des infections respiratoires chroniques comme les bronchiolites
- des problèmes digestifs dus aux malformations des glandes séro-muqueuses.

## II Où adresser en cas de suspicion?

Lorsque le chirurgien-dentiste dépiste un cas, l'enfant sera adressé à un dermatologue. Ce dernier réalisera des tests cutanés et capillaires. À l'issue de ces tests, il sera adressé aux services de génétique qui réaliseront des tests déterminants le mode de transmission de la maladie.

Le centre de référence national des dysplasies ectodermiques est situé à Paris à l'hôpital Necker dans le XV<sup>ème</sup> arrondissement. Il s'agit de MAGEC pour MALadie Génétique à Expression Cutanée. Dans le cadre du Plan Nationale Maladies Rares, le ministère de la santé a labellisé ce centre depuis 2004 comme centre d'expertise et de recours. MAGEC a pour vocation de répondre à l'attente des patients et des professionnels. Il a structuré son activité autour:

- d'un groupe pilote médical et paramédical hautement spécialisé dans la prise en charge des génodermatoses
- de salles de soins spécifiquement dévolues au suivi des patients et à l'éducation thérapeutique
- de consultations spécialisées (adultes et enfants)
- de lits d'hospitalisation de dermatologie pédiatrique avec salle de bain thérapeutique
- de laboratoire de recherche

Le but est de diagnostiquer, prendre en charge, écouter/accompagner et chercher de nouvelles thérapeutiques: «mieux comprendre pour mieux traiter».

### **III Quel parcours pour le patient et sa famille?**

Lors de la découverte de la pathologie, les patients vont avoir un parcours pluridisciplinaire compte tenu du fait de la diversité des structures atteintes dans ces pathologies.

#### **III.1 La dermatologie**

Elle a une grande importance dans ces pathologies à cause de la sécheresse cutanée et de l'aspect eczémateux de la peau. Des traitements pour l'hydratation de la peau seront indispensables quotidiennement. Des soins péri-buccaux seront parfois nécessaires. L'anomalie des sourcils et des cheveux pouvant entraîner un préjudice physique il sera conseillé le port de prothèse capillaire.

Des traitements antibiotiques pourront être prescrits pour lutter contre les paronychies et parfois même l'ablation de la matrice unguéale à visée antalgique.

#### **III.2 L'ORL**

Cette spécialité a un rôle à jouer dans ces pathologies car des bouchons sont fréquents au niveau des muqueuses nasales. Une hygiène nasale quotidienne au sérum physiologique est recommandée. Ces bouchons sont nauséabonds et très obstructifs. Parfois des antibiotiques seront prescrits pour éviter les phénomènes de

surinfections. L'utilisation d'humidificateurs et d'aérosols sont recommandées. Les oreilles seront à surveiller car des anomalies peuvent être associées à ces syndromes. Un risque de surdit  par accumulation de c rumen peut  tre constat . Des bouchons dans les oreilles peuvent entra ner un retard d'apparition du langage. Les otites de l'oreille moyenne sont aussi   prendre en compte.

### **III.3 La pneumologie**

Les difficult s respiratoires sont fr quentes avec des probl mes d'asthmes, de bronchiolites chez l'enfant et de bronchite chronique chez l'adulte.

### **III.4 L'ophtalmologie**

On retrouve dans ces syndromes parfois des anomalies du cristallin avec un risque de c cit , des anomalies des canaux lacrymaux et des conjonctivites. Un traitement   base de collyre permettra de diminuer la s cheresse oculaire.

### **III.5 La cardiologie**

Ce service  chappe   beaucoup de dysplasies ectodermiques cependant lors de malformations cardiaques graves des interventions rapides permettront un meilleur pronostic vital.

### **III.6 L'urologie**

Peu concern  par les dysplasies ectodermiques, il existe cependant des syndromes comme le syndrome EEC (Ectrodactylie Ectodermal Dysplasia Clefting) dans sa forme compl te o  des malformations urog nitales s'ajoutent.

### **III.7 L'orthop die**

Dans les syndromes EEC et Ellis Van Creveld, des anomalies de la morphologie des extr mit s des mains et des jambes vont  tre r pertori es.

### **III.8 La chirurgie plastique**

Cette sp cialit  intervient dans les cas de dysplasies ectodermiques avec fente labiale ou labiopalatine.

Les anomalies dentaires et la morphologie des bases osseuses tr s fr quentes dans ces syndromes rendent cette consultation indispensable.

### **III.9 La chirurgie dentaire**

Elle est très importante pour la réhabilitation prothétique de ces patients. C'est pourquoi une prise en charge dentaire la plus précoce est nécessaire. Un travail en étroite collaboration avec toutes les autres disciplines sera nécessaire. La communication permettra une bonne prise en charge et une absence d'interférence avec les traitements des autres spécialités.

Les anomalies dentaires et la morphologie des bases osseuses très fréquentes dans ces syndromes rendent une consultation en chirurgie maxillo-faciale indispensable.

## **IV Prise en charge bucco-dentaire préprothétique**

### **IV.1 Introduction**

La prise en charge bucco-dentaire est l'une des demandes principales de ces patients ou de leurs parents. L'oligodontie entraîne un retentissement physique, psychologique et fonctionnel très important d'où l'importance de détecter et traiter précocement, en vue d'intercepter une déficience de croissance et un enfermement psychosocial. Il est recommandé dans la littérature de traiter et d'appareiller ces jeunes enfants avant la scolarisation (9) (23) (53) (2) (16).

La prise en charge est multidisciplinaire et fait intervenir un chirurgien-dentiste, un orthodontiste et éventuellement un chirurgien maxillo-facial. Il n'existe pas de schéma de traitement standardisé de cette pathologie compte tenu de la diversité d'expression de la forme frustre à la forme sévère (59).

Le traitement se fera en fonction de l'âge, du nombre et de la répartition des agénésies, de la motivation, de la coopération, de l'hygiène et du statut socio-économique. Malheureusement, ces traitements demeurent onéreux et nécessitent un suivi régulier pour l'adaptation et le renouvellement des prothèses.

Cependant un espoir a percé grâce à un rapport de l'ANAES de 2004 concernant : «la pose d'implants chez l'enfant atteint d'agénésies dentaires». Puis une évaluation complémentaire a été demandée par l'UNCAM en vue de l'inscription et de la tarification à la nomenclature, des implants mandibulaires chez l'enfant atteint de dysplasie ectodermique après échec de la prothèse conventionnelle à la mandibule pour la stabilisation de celle-ci par 2 implants symphysaires (34).

### **IV.2 Mise en état de la cavité buccale préprothétique**

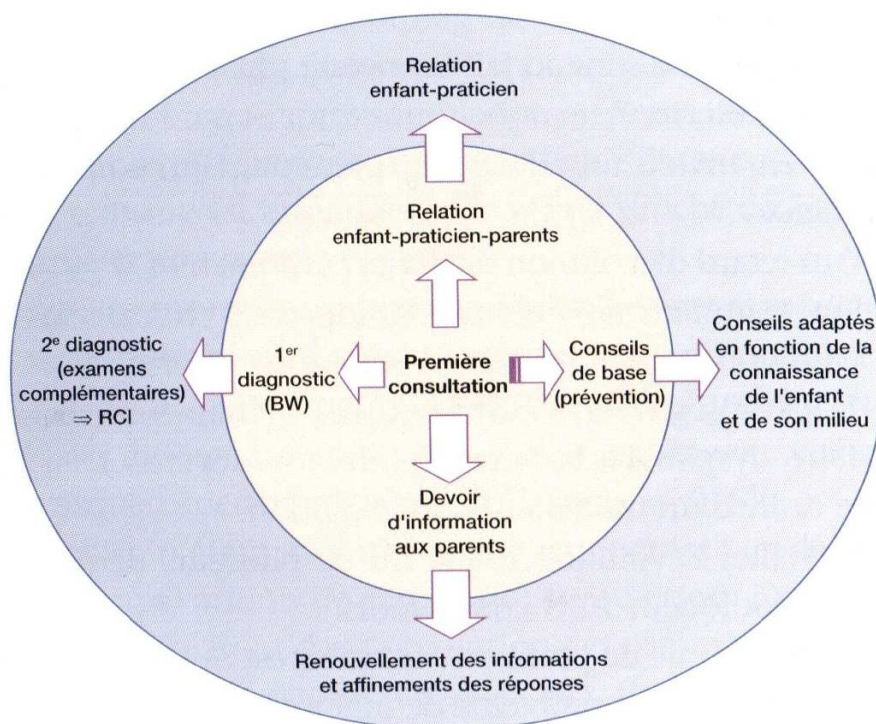
La motivation est une part importante de la réussite future du traitement prothétique. Il s'agit de traitement précoce et long dont la réussite est conditionnée par la compréhension des parents et des enfants, de l'observance et de la coopération. Cette motivation doit être conservée dans le temps, puisqu'elle prépare les parents et les enfants aux solutions prothétiques fixes à venir (38).

La difficulté résulte dans l'utilisation de prothèses amovibles partielles ou totales en bas âge. En effet, si la demande est uniquement motivée par les parents, l'échec de la prothèse est inévitable.

## IV.2.1 Les enfants

### - première visite

L'enfant vient pour la première fois au cabinet dentaire souvent devant l'inquiétude de ses parents face à l'absence de dents vers l'âge de dix-huit mois ou plus. Les parents viennent pour avoir une réponse et être rassurés.



D'après Courson et Landru 2005 (22), stratégie thérapeutique lors de la première séance.

Durant cette visite, il faut percevoir l'attente des parents et comprendre leurs motifs de consultation (esthétique, fonctionnel, relationnel ou développement) (22). Ils sont les porteurs de la demande de soins et doivent être considérés comme des associés inévitables dans la relation (25). La relation parents-enfant-praticien est complexe et l'accord de tous est indispensable au bon déroulement des soins. L'enfant ne doit surtout pas être oublié, sa participation et sa responsabilité doivent être prise en compte quel que soit son âge avec un langage approprié.

Dès l'âge de 3 ans, les jeunes patients souffrent psychiquement de leur apparence et n'osent pas sourire devant la crainte de la moquerie de leurs camarades.

De plus, l'autre question est d'ordre fonctionnel avec une incapacité des enfants à mastiquer correctement(61)(2) (16).

Un bilan radiologique est réalisé pour confirmer ou infirmer les agénésies multiples. Le risque carieux individuel est évalué (RCI). Des conseils hygiéno-diététiques leur sont donnés.

Le chirurgien-dentiste a un devoir d'information, d'explication envers les parents et est éventuellement amené à les orienter sur le parcours hospitalier à suivre en cas de découverte fortuite de la maladie.

De ce premier contact dépendra souvent l'évolution des rendez-vous ultérieurs.

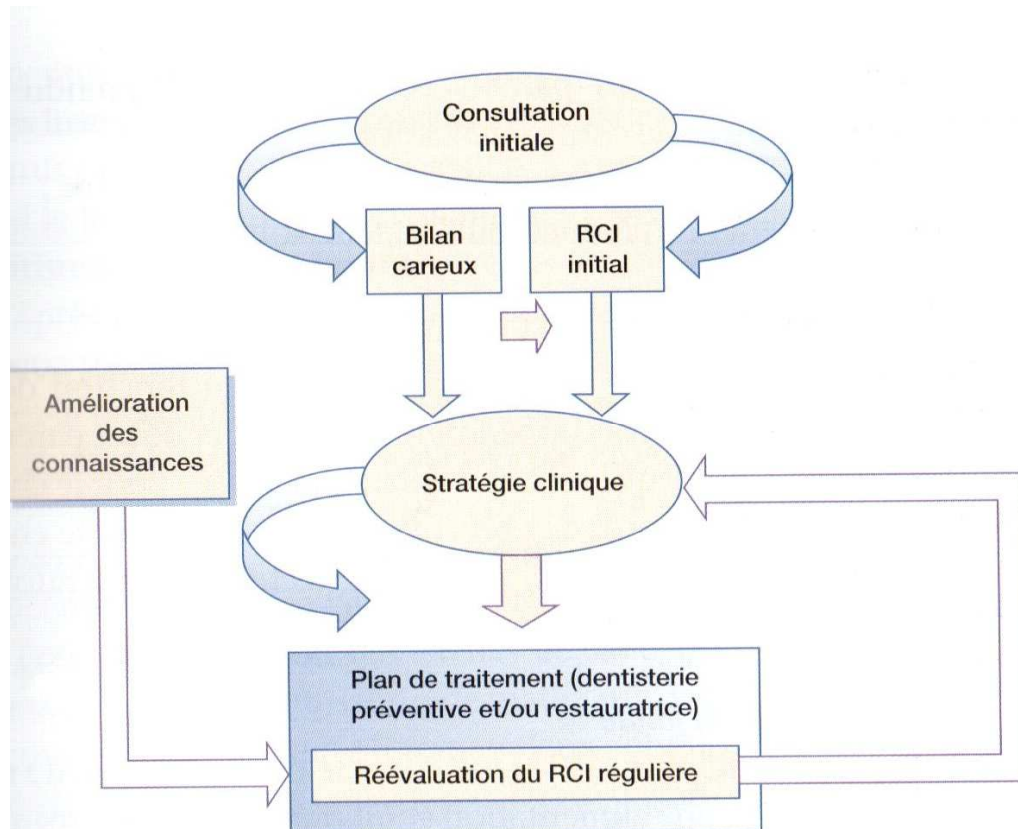
## -hygiène bucco-dentaire

Elle devra être évaluée et déterminera en partie la motivation futur de l'enfant. Elle devra se poursuivre dans le temps et aura un rôle important dans nos choix thérapeutiques. Elle est indispensable du fait de la diminution de la sécrétion salivaire qui pourra entraîner des caries serpigneuses. Cependant le nombre réduit de dents et l'absence de point de contact diminue le risque cariogène.

## -coopération

Elle est indispensable à la réalisation du traitement et elle doit être maintenu dans le temps (9). Une véritable relation de confiance doit s'instaurer entre le praticien et l'enfant.

Le plan de traitement sera en fonction du risque carieux, de l'hygiène et du comportement alimentaire, de la coopération de l'enfant et des parents lors des séances et du suivi des soins.



D'après Courson et Landru 2005,(22) stratégie thérapeutique après la première consultation

Les séances de soins se feront par héli-arcades, en commençant par les secteurs postérieurs sauf en cas d'urgence.

Le praticien doit réaliser un contrat avec l'enfant et le faire participer aux soins pour diminuer son angoisse et garder la relation de confiance. A chaque séance, l'accord de l'enfant est nécessaire, une explication de la séance lui rappelle le pacte passé dans la séance ultérieure. Chaque étape doit permettre d'avancer dans le traitement et les promesses faites en début de soins doivent être tenues pour poursuivre une bonne relation patient-soignant.

### **IV.2.2 Les adultes**

La motivation chez l'adulte est plus simple à obtenir mais le maintien dans le temps peut être plus compliqué.

Il y a deux possibilités, l'adulte qui n'a jamais été appareillé et qui veut se prendre en charge ou l'adulte qui poursuit son suivi dentaire commencé dans l'enfance. L'adulte ayant eu un traitement depuis son enfance vient pour un renouvellement ou bien pour augmenter son confort. Le second consulte pour une prise en charge globale, il souhaite améliorer son confort de vie et veut des solutions à son problème, il s'agit souvent de forme frustrée. Leur demande est explicite et nous devons dans la mesure du possible répondre à ces attentes. Là encore, il faut obtenir une coopération à long terme, une hygiène satisfaisante et connaître son statut socio-économique car les traitements sont onéreux et mal remboursés.

### **IV.3 Traitement d'Odontologie Conservatrice et Endodontique**

Ils constituent un préambule important et nécessaire avant de commencer le traitement prothétique. Les soins conservateurs seront réalisés en fonction de l'hygiène, de l'âge, de la sévérité de la maladie et du futur plan de traitement.

#### **IV.3.1 L'hygiène et alimentation**

Elle est essentielle. Ces patients sont peu susceptibles à la carie, en l'absence de point de contact entre les dents et de zone rétentive sur les faces latérales.(6). Cependant, l'alimentation semi-liquide conservée pendant plusieurs années faute de mastication est à prendre en compte.

Dans certaines formes de dysplasies ectodermiques comme dans le syndrome de Rapp Hodgkin et parfois dans le syndrome de Christ Siemens Touraine, il existe des hypoplasies de l'émail qui rendent les dents plus fragiles et plus sensibles à la carie.

Ces patients ont un nombre restreint de dents en bouche et contrairement à ce qui était réalisé il y a quelques années, la conservation est désormais préconisée. Cette solution permet le maintien de l'os alvéolaire, la sensibilité proprioceptive et constitue des éléments de rétention des prothèses.

Les techniques de brossage doivent être expliquées à l'enfant et aux parents et doivent être adaptées en fonction de l'âge. Elles peuvent être contrôlées à la maison par les parents et leurs enfants à l'aide du révélateur de plaque. Elles doivent être réévaluées et motivées lors des séances ultérieures. Le brossage devra avoir lieu au minimum deux fois par jour le matin et le soir.

Les règles d'hygiène alimentaire doivent être explicitées aux parents surtout en cas de prédispositions à la carie. Il faut éviter les boissons sucrées et les grignotages tout au long de la journée.

#### **IV.3.2 L'âge**

Ces petits patients sont amenés au cabinet vers l'âge de 2 ou 3 ans. Le but est de réaliser des soins conservateurs et prophylactiques. La demande est le plus souvent esthétique dû à la présence de dents dysmorphiques. Ces enfants n'osent pas sourire de peur de la moquerie.

Sur les dents antérieures lactéales dysmorphiques, une adjonction de composite permettra de rendre une forme d'incisive correcte.

QuickTime™ et un  
décompresseur  
sont requis pour visionner cette image.

QuickTime™ et un  
décompresseur  
sont requis pour visionner cette image.

Restauration des dents conoïdes chez un enfant atteint de dysplasie ectodermique anhidrotique, d'après Morrier et coll (44)

L'utilisation des compomères (composites modifiés à l'acide carboxylique), possédant les caractéristiques des CVI et composites, est plus aisée. Elle demande un temps opératoire plus court (18). Il existe des coiffes antérieures préformées transparentes Strip Crown® coffret pédodontique qui permettent aussi de recréer correctement la dent (18).

En cas d'hypoplasie de l'émail, les restaurations des dents se feront à l'aide de collage. Lorsque les molaires sont trop atteintes et que les collages ne permettent plus la restauration correcte de la dent il existe des coiffes pédodontiques préformées en acier.

Les patients souffrant de dysplasie ectodermique anhidrotique ont souvent des chambres pulpaire volumineuses (taurodontismes) ce qui rendent les traitements canaux compliqués.

Les consultations de ces enfants sont régulières pour suivre l'éruption du peu de dents à pousser. Dès que possible, sur les premières molaires seront réalisées des scellements de sillons si ceux-ci sont anfractueux pour les préserver de la carie.

Des applications de fluor pourront être réalisées au cabinet sur les dents présentes en bouche. Ces applications se poursuivront conjointement à la prothèse qui pourra être utilisée comme une gouttière dans les cas d'overdenture.



## IV.4 Traitement préprothétique

### IV.4.1 Orthodontique

Les traitements orthodontiques sont réalisés seuls ou servent de support aux dents absentes. Pour pallier au retard d'appareillage de ces enfants, ces traitements permettent de corriger un déficit de croissance osseuse, une perte de dimension verticale et de lever une supraclusion incisive(53). Ils serviront à la future intégration des prothèses, en alignant les dents, en corrigeant leurs axes, en optimisant les rapports dentaires, en ouvrant ou fermant les diastèmes ou encore en tractant des dents incluses(20)(6). Cette phase orthodontique vise à maintenir ou à restaurer l'espace mésiodistal des futures restaurations. Ils peuvent préparer à une phase transitoire de chirurgie orthognatique.

Les prothèses dentaires chez l'enfant vont jouer un rôle de dispositifs orthopédiques ou orthodontiques d'où un travail en étroite relation entre l'orthodontiste et le chirurgien-dentiste (2).

Les mouvements orthodontiques seront effectués lentement et avec prudence par des forces faibles et progressives. Le suivi radiologique sera indispensable afin d'intercepter d'éventuelles résorptions radiculaires(38).

Les caractéristiques morphologiques des dents doivent être prises en compte lors du traitement orthodontique. Celui-ci devra répondre aux exigences d'un plan de traitement globale et d'une perspective de réhabilitation prothétique à l'âge adulte pérenne.

D'après Cozlin A et coll 2006 (23) un arc lingual modifié a été utilisé chez un jeune patient de cinq ans. Il a été rajouté une grille en regard de la crête antérieure édentée. Cette dernière assure la rétention des dents prothétiques montées sur une selle acrylique (45). Les bagues sont scellées avec un ciment verre ionomère.



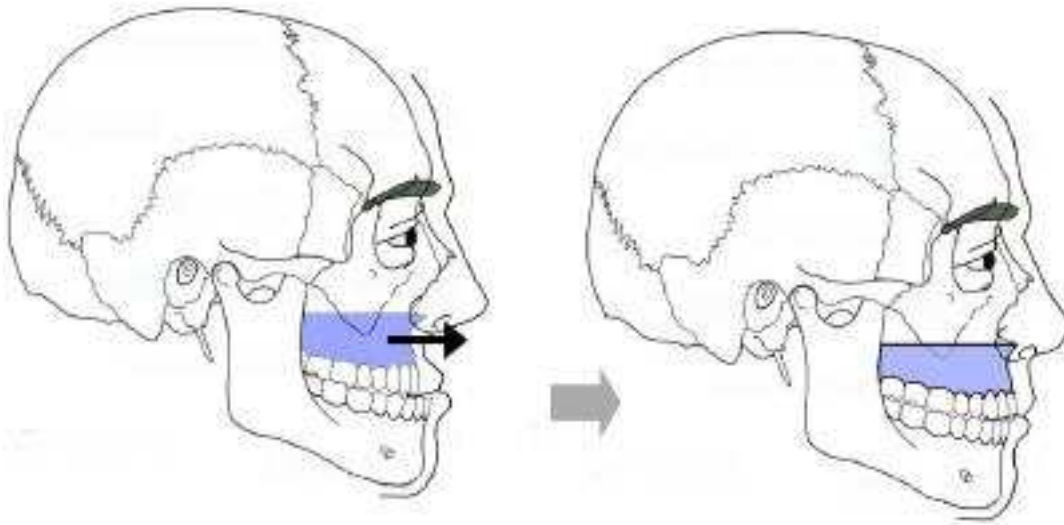
D'après Khairouni et coll 1999 (38)

D'après Foray et Jardel 2002 (30) un vérin est ajouté à la prothèse maxillaire pour solliciter la croissance.

### IV.4.2 Orthopédique

La chirurgie orthognatique est réalisée au terme du traitement orthodontique et en fin de croissance. Le décalage important des bases osseuses indique la chirurgie. Il pourra aussi s'agir d'une greffe osseuse en prévision de la future pose d'implants dentaires. Dans le cas des dysplasies ectodermiques, une classe III non traitée

à l'âge adulte pourra nécessiter une chirurgie maxillo-faciale de type Lefort I. Elle consiste à une mobilisation de toute l'arcade supérieure et du palais vers l'avant.



ostéotomie de Lefort I, d'après Quilichini et coll (55)

La chirurgie réparatrice peut être nécessaire dès le plus jeune âge dans le cas de dysplasies ectodermiques associées à des fentes palatines comme dans le syndrome de Rapp-Hodgkin ou dans les syndromes AEC fente labio-palatine. Dans le cas des fentes palatines, elles ne sont pas visibles avant la naissance alors que les fentes labiales sont visibles. Le traitement commence à l'âge de six mois. La première phase de cette chirurgie débute par la réparation du voile du palais qu'il faut refermer et une fermeture labiale. Vers dix-huit mois, le chirurgien maxillo-faciale va chercher la perméabilité alimentaire en reconstituant le palais osseux en le fermant si une gingivopériostoplastie sans greffe osseuse est possible. Dans le cas où une greffe osseuse est nécessaire, elle sera réalisée entre quatre et six ans pour fermer la fente par greffe osseuse alvéolaire et gingivoplastie ainsi qu'une chirurgie secondaire du voile du palais si celui-ci est incompetent. Cette gingivoplastie devra être réalisée avant l'éruption des incisives centrales. Elle permettra de rétablir la continuité gingivale et osseuse. En période prépubertaire dès 11 ans, les retouches labiales sont réalisées. Au moment de la puberté, aucune chirurgie cutanée est faite car le risque de cicatrice est très important.

Le traitement orthopédique préchirurgical n'est pas utile car le rétablissement musculaire entraîne une réadaptation des formes osseuses.

# **Partie 3: Prise en charge prothétique**

# **I Introduction**

La prise en charge prothétique est très importante dans cette pathologie. C'est la dernière étape du traitement dentaire. Elle va permettre à l'enfant de se développer tant au niveau de sa croissance que de son évolution psycho-social. Le but ultime de la prothèse est de rendre la fonction et l'esthétique. Des difficultés seront rencontrées dans cette prise en charge compte tenu de la précocité des traitements. Toutes les disciplines prothétiques sont sollicitées pour répondre à chaque cas clinique particulier et complexe.

## **II Nécessité de la prise en charge**

Le préjudice physique et fonctionnel se transformera en préjudice moral en l'absence de restauration dès la scolarisation. D'où la nécessité du traitement précoce.

De nombreuses études céphalométriques réalisées(36)(32)après réhabilitation prothétique montre une amélioration voire une normalisation de la croissance des bases osseuses. De plus, on obtient un soutien des lèvres et une amélioration du profil.

Les dysplasies ectodermiques constituent un handicap fonctionnel et esthétique. Les dents sont une nécessité pour la vie relationnelle qui passe en premier lieu par le sourire.

Le manque de référence occlusale va entrainer une diminution de la dimension verticale d'occlusion qui sera pallier par les prothèses.

Cependant la coopération de l'enfant, des parents et des considérations socio-économiques pourront retarder ce projet.

## **III But**

La prothèse chez l'enfant comme celle des adultes a pour but de restituer les arcades fonctionnelles. En plus, elle doit maintenir l'espace et servir de guide d'éruption aux dents définitives.

### **IV.1 Arcades fonctionnelles**

Le remplacement des dents absentes entraîne un repositionnement des arcades dentaires. L'occlusion est retrouvée. Elle permet d'améliorer et de normaliser les différentes fonctions et d'intercepter les parafunctions.

#### ***IV.1.1 L'occlusion***

Elle diffère entre l'enfant et l'adulte.

Pour l'enfant, l'engrènement est peu prononcé, le relief des dents est peu marqué et le recouvrement incisif est faible. Tout cela aboutit chez l'enfant à une instabilité de l'occlusion en denture temporaire. Le plan d'occlusion est plat jusqu'à l'apparition de la deuxième molaire définitive. À partir de ce moment, la courbe de SPEE commence à se dessiner

Pour l'adulte, l'occlusion est bien stabilisée par un engrènement important. Le plan d'occlusion est courbe et correspond à la courbe de SPEE.

L'occlusion stabilisée va rétablir la dimension verticale d'occlusion, le sourire et redonner une esthétique labiodentaire.

#### ***IV.1.2 La mastication***

L'intercuspidie maximale retrouvée par le remplacement des dents absentes, aboutit à une mastication efficace. La normalisation de cette fonction permet aux enfants appareillés de découvrir une alimentation solide et la disparition des réflexes de succions. Elle contribue au développement staturo-pondéral et psycho-affectif. Elle entraîne le développement des muscles masticateurs qui ont un rôle dans la croissance de la face.

#### ***IV.1.3 La déglutition***

La réhabilitation prothétique intéresse particulièrement la déglutition. La position linguale en arrière des incisives centrales est indispensable à cette fonction. À l'inverse, une interposition de la langue entre les arcades en inoclusion ou l'absence d'appui sur les incisives entraîne une déglutition infantile conservée.

#### ***IV.1.4 La phonation***

Dès la mise en place des dents lactéales, les appuis dentaires sont nécessaires à la prononciation de certains phonèmes. L'absence de dents entraîne des modifications de prononciations, ainsi un édentement bilatérale postérieur conduit à un «chuintement» alors qu'un édentement antérieur un «zozotement». Cependant l'appareillage permettra à l'enfant un repositionnement linguale et une disparition des troubles phonétiques.

#### ***IV.1.5 La respiration***

L'édentement important dans ces pathologies a des conséquences sur la respiration. La langue en l'absence de dents a tendance à s'étaler et ne retrouve pas de position de repos en arrière des incisives. Cela aboutit à une ventilation orale nocturne. Il s'en suit un réflexe de propulsion pour libérer les voies respiratoires

aboutissant à une respiration buccale qui se fait au dépend du développement des cavités aériennes supérieures(42).

## **IV.2 Maintenir l'espace et le guide d'éruption**

L'absence de restauration prothétique induit une mésialisation des dents distales aux secteurs édentés. Il s'en suit des difficultés d'éruption des dents successives. La prothèse maintient un diamètre mésio-distal au niveau des sites édentés et guide l'éruption des dents définitives.

Cette prothèse est évolutive. Le rôle du chirurgien-dentiste est de l'adapter en fonction de la croissance (par des rebasages), de l'éruption (par des meulages sélectifs de l'intrados), de surveiller l'absence de carie sur les dents permanentes et de préparer les arcades à des traitements durables à l'âge adulte. Elle permettra d'éviter la chirurgie orthognatique.

# **V Les différentes thérapeutiques prothétiques**

## **V.1 Prothèse amovible**

La prothèse amovible est la prothèse de choix en première intention chez l'enfant atteint d'oligodontie. Elle est facile de réalisation, peu onéreuse et permet des retouches pour s'adapter à l'évolution dentaire.

### ***V.1.1 Les problèmes rencontrés***

Le premier est lié à la précocité des traitements intervenant avant l'âge de trois ans. La coopération de l'enfant est indispensable. L'observance est conditionnée par l'investissement des parents dans le suivi et la surveillance, pour éviter l'abandon des prothèses par l'enfant.

L'ajustement périodique est à prendre en compte en raison de la croissance des maxillaires et de l'éruption des dents. Entre trois et six ans, la croissance est relativement faible, les prothèses restent donc stables. Après six ans, des modifications seront réalisées pour permettre l'éruption.

La difficulté principale rencontrée dans ces prothèses est la stabilité et la rétention. La forme conoïde et globuleuse des dents, le nombre restreint de piliers et l'atrophie osseuse rendent ces prothèses difficiles à adapter. À cela s'ajoute, le déficit salivaire qui entraîne des irritations et des brûlures au niveau des muqueuses. L'occlusion bilatéralement stabilisée favorise la stabilité des prothèses maxillaire et mandibulaire (10).

### ***V.1.2 La réalisation prothétique***

La réalisation prothétique est relativement semblable chez les enfants et les adultes.

Le praticien doit apprécier les possibilités de participation du jeune patient à l'élaboration de la prothèse. Il doit aussi évaluer la dextérité de l'enfant à manipuler de petits objets dans et en dehors de sa bouche (30). Il ne faut pas hésiter à

différer le traitement de six mois voir un an plutôt que de laisser une impression négative au patient. Le jeune patient doit ressentir le besoin de la prothèse et doit exprimer son désir tout comme l'adulte. La différence majeur de coopération est la présence indispensable des parents dans le traitement.

### **V.1.2.1 Le plan de traitement**

Le plan de traitement chez l'enfant est différent de l'adulte. La conception des prothèses doit répondre aux critères classiques tout en s'adaptant à la croissance. Dans ces plans de traitements, la croissance achevée, d'autres solutions pourront être envisagées. Les séances devront être courtes afin de conserver la motivation et la collaboration de l'enfant.

### **V.1.2.2 La prise d'empreinte**

La prise d'empreinte est un obstacle à franchir. Elle peut créer une sensation d'étouffement chez l'enfant et peut aboutir à un échec.

- empreinte primaire: elle est réalisée à l'alginat. l'empreinte mandibulaire est réalisée en premier pour diminuer l'angoisse. Le porte empreinte est inséré d'arrière en avant pour diminuer la fuite de matériau en postérieur. On peut incliner le buste de l'enfant et la tête vers l'avant pour diminuer le sentiment d'étouffement. La difficulté réside dans l'absence de porte empreinte adapté aux jeunes enfants. Il est indispensable de confectionner soi-même le porte empreinte individuelle.
- empreinte secondaire: elle est effectuée en deux temps. On enregistre d'abord le joint périphérique aux polyéthers (Permadine orange®) préférées à la pâte de Kerr difficile à gérer thermiquement. L'empreinte de surfaçage est réalisée aux polyéthers (Impregum®). Ces empreintes peuvent aussi être réaliser avec un élastomère ou un alginat.

### **V.1.2.3 Enregistrement des rapports intermaxillaires**

L'enregistrement est complexe dans ces pathologies puisqu'il existe souvent un proglissement mandibulaire avec diminution de la dimension verticale. Les bases d'occlusion sont réalisées de préférence en stent et non en cire pour éviter les déformations.

Cet enregistrement est similaire en terme de protocole et de difficultés opératoires aux prothèses amovibles complètes avec fortes résorptions osseuses. Le bourrelet supérieur est réglé de façon à fixer le point interincisif dans le plan sagittal et paralléliser sa face inférieure au plan de Camper à l'aide d'une règle de Fox. Les bourrelets doivent soutenir les lèvres et les joues afin de donner un profil harmonieux. Le praticien doit guider l'enfant lors de la fermeture pour l'enregistrement. L'occlusion de l'enfant étant relativement instable, il faut être vigilant.

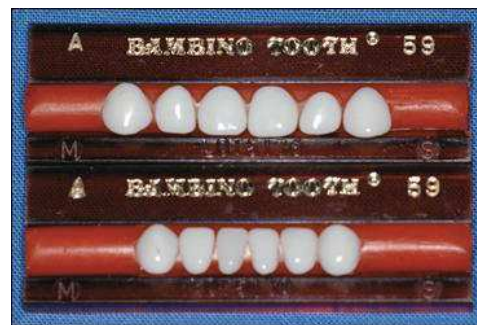
### **V.1.2.4 Réalisation des plaques bases**

L'enfant présente une particularité, l'extension distale des selles terminales doit s'arrêter avant la tubérosité ou avant le trigone rétromolaire au niveau de la face distale de la deuxième molaire de lait, si la dent de six ans fait son éruption dans les

six mois. La selle a pour effet de guider l'éruption de la première molaire permanente. Sinon, il faut englober la tubérosité ou le trigone rétromolaire pour des raisons de stabilité de la prothèse. Ces plaques bases doivent être rebasables et modifiables aisément en fonction de l'éruption.

#### **V.1.2.5 Montage des dents**

Chez l'enfant, il n'y a pas de pente incisive et de courbe de SPEE avant l'âge de douze ans. Les incisives sont donc en bout à bout incisif et le bloc postérieur rectiligne. Les dents sont implantés verticalement en respectant les diastèmes en fonction de l'âge. Les dents types Bambino Tooth® sont utilisées pour le remplacement des dents temporaires.



EMC la prothèse chez l'enfant (44)

#### **V.1.2.6 Essayage des maquettes avec le montage des dents**

La hauteur de l'étage inférieur de la face, la stabilité de la prothèse et le rendu esthétique sont vérifiés. Ils doivent être validés par le chirurgien-dentiste mais surtout par l'enfant et ses parents. Après cette vérification, la mise en moufle des prothèses est demandée.

#### **V.1.2.7 Mise en place des prothèses**

Avant la pose, la prothèse doit être palpée au doigt pour éliminer toutes imperfections. L'enfant peut refuser l'insertion des prothèses en bouche. Dans ce cas, il est possible de différer la livraison de la prothèse mandibulaire. Lors de cette séance les conseils d'hygiène et de manipulation des prothèses sont données aux parents et aux enfants.

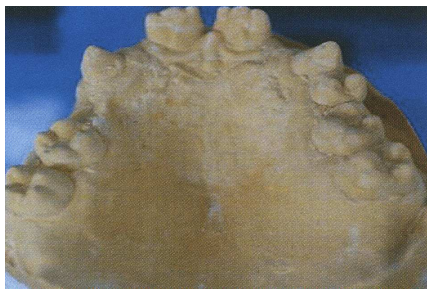
#### **V.1.2.8 Vérification des prothèses**

Il est nécessaire de revoir le patient dès le lendemain pour contrôler les rapports occlusaux et retoucher les éventuelles surextensions(30). Des contrôles hebdomadaires sont nécessaires dans le premier mois. Les parents doivent surveiller la bouche de l'enfant pour déceler tout signe de traumatisme ou d'éruption dentaire. Ensuite une surveillance trimestrielle est recommandée pour d'éventuelle rebasages mous de la prothèse et meulages sélectifs pour équilibrage.

### ***V.1.3 Particularités des prothèses amovibles dans ces syndromes***

Dans les dysplasies ectodermiques, il est fréquent de réaliser des prothèses dentaires de type overdenture. Compte tenu du nombre restreint de dents souvent inférieur à six, les extractions sont évitées. Cela ne nécessite aucune préparation des dents, leur forme conique favorise l'insertion et le retrait des prothèses.

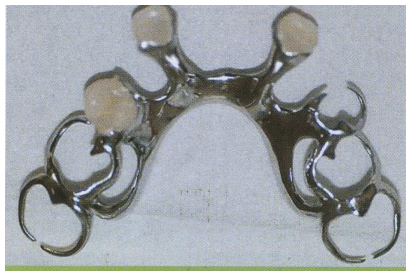
Ce type de prothèse assure le maintien de la proprioception grâce aux récepteurs desmodontaux et favorise la pérennité des rapports occlusaux établis.



modèle en plâtre maxillaire



modèle en plâtre mandibulaire



extrados prothèse maxillaire



intrados prothèse maxillaire

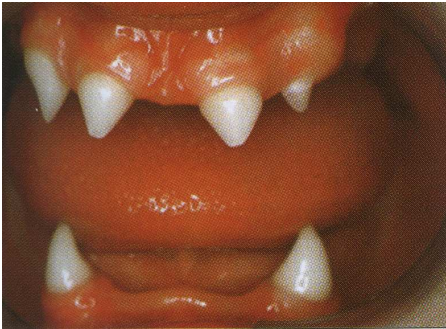


extrados prothèse mandibulaire



intrados prothèse mandibulaire

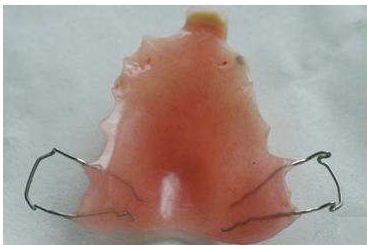
D'après ALLOH AMICHIA et coll 2010 (4)



Enfant de cinq ans atteint de dysplasie ectodermique anhidrotique d'après Foray et Jardel 2002 (30)

Dans ce type de traitement, l'hygiène des dents naturelles doit être rigoureuse, ces prothèses pourront servir de support pour l'application de gel fluoré, en plus du brossage.

Des crochets sont utilisés chez l'enfant pour augmenter la rétention: les crochets adams, les raquettes, les boules et les semi-circulaires.



crochet Adams (EMC prothèse chez l'enfant (44))



crochet semi-circulaires (EMC prothèse chez l'enfant (44))



crochet raquette photo Y. CHEMENA  
**V.2 Prothèse fixée**



crochet boule photo Y. CHEMANA

La prothèse fixée unitaire ou plurale est possible aussi bien en denture temporaire que permanente(44).

### **V.2.1 La prothèse fixée plurale**

Elle est indiquée en denture permanente même si elle est possible en denture temporaire, elle reste très limitée. Les connexions rigides doivent être évitées pendant les phases de croissance pour ne pas interférer avec celle-ci.

### **V.2.2 La prothèse fixée unitaire**

Les reconstitutions coronaires unitaires n'ont pas de contre-indications d'âge. Dans ces syndromes, elles sont surtout réalisées dans les secteurs antérieurs pour redonner la forme aux dents coniques. Les préparations des dents nécessitent un léger meulage des pointes des organes dentaires pour diminuer la hauteur coronaire. Ensuite une gorge cervicale est réalisée pour obtenir une rétention suffisante par clippage, exploitant les propriétés élastiques de l'Acetal Dental®. Il faudra contrôler lors de séance ultérieure la bonne intégration parodontale et esthétique des coiffes.

Des coiffes pédodontiques en acier pourront être utilisées au niveau des molaires (18).

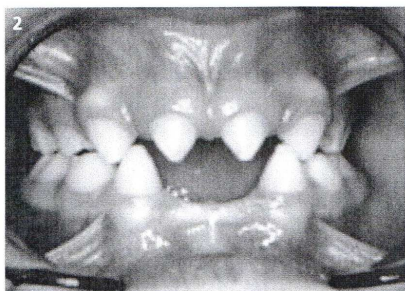


Fig. 2 :  
Vue endo-buccale  
du patient.  
Intra-oral view.



Fig. 6 : Coiffes en Acetal dental® sur 51 et 61.  
Fixed prosthesis in Acetal dental® on temporary maxillary  
central incisors.

Médecine buccale chirurgie buccale 2002 (23)

## **V.3 Implants et chirurgie**

### **V.3.1 Introduction**

Chez l'enfant et l'adolescent atteint de dysplasies ectodermiques la problématique est la pose dans un os en croissance et le manque de support osseux.

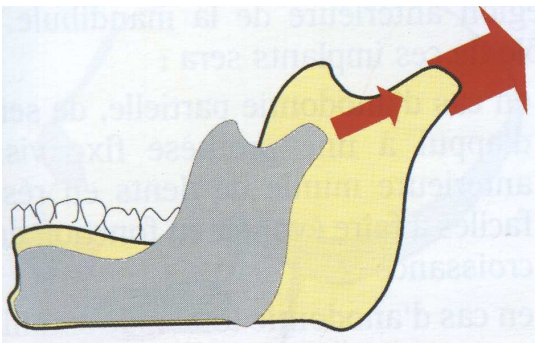
Ce dispositif sera un atout considérable dans ces génodermatoses pour la stabilité des prothèses.

### **V.3.2 La croissance des maxillaires**

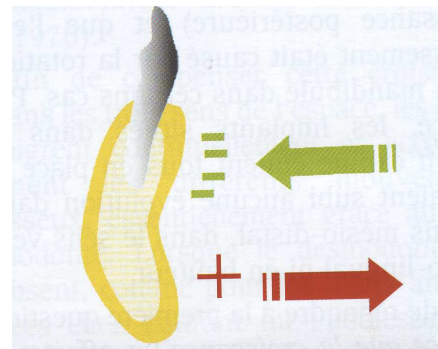
La croissance des maxillaires est très importante dans les premières années de la vie, elle atteint environ 80% de ses dimensions adultes à l'âge de cinq ans (26). Puis elle diminue rapidement pour atteindre une activité minimale dans la période prépubertaire. Un nouveau pic de croissance important survient à la puberté. Il existe un décalage entre la croissance masculine et féminine. Chez le garçon, la croissance staturale est complète dix-huit à vingt-quatre mois plus tard que chez la fille. Ainsi elle se termine vers l'âge de quinze ans chez la fille alors qu'elle peut continuer jusqu'à dix-neuf ans voir plus chez l'homme.

### V.3.2.1 La mandibule

L'évolution de la mandibule se traduit exclusivement par une croissance postéro-supérieure du condyle et une croissance postérieure du ramus(24)(29). La proéminence du menton qui augmente à l'adolescence, est le résultat d'un processus de résorption au-dessus de lui et non d'apposition. Il est d'autant plus marqué lors d'agénésies mandibulaires.



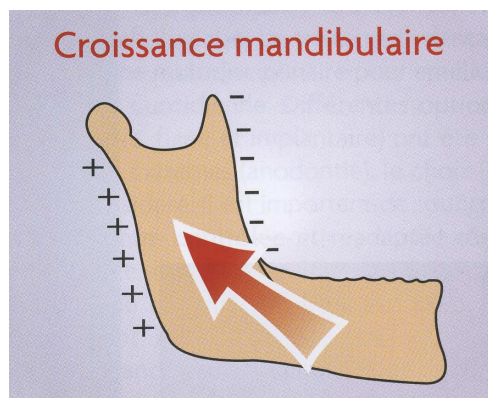
Croissance mandibulaire



Apparente croissance mentonnaire

D'après Enlow 1990 (29)

La croissance se réalise par la conjonction d'une résorption sur la partie antérieure du ramus et d'une apposition sur la partie postérieure(14).



D'après Davarpanah H et coll (26)

La partie symphysaire de la mandibule est une zone relativement stable qui cesse sa croissance vers l'âge de six mois avant l'éruption de la denture lactéale(14).

D'après des études de Björk en 1963 (15), il n'y a pas de contre-indication à poser des implants à la mandibule uniquement dans la région symphysaire, chez des enfants dès l'âge de cinq ans dans le cas d'anodontie.

### **V.3.2.2 Le maxillaire**

Contrairement à la mandibule, la croissance du maxillaire se fait dans les trois dimensions.

QuickTime™ et un  
décompresseur  
sont requis pour visionner cette image.

QuickTime™ et un  
décompresseur  
sont requis pour visionner cette image.

Croissance maxillaire d'après Enlow (29)

D'après Davarpanh H et coll (26)

Dans le sens antéro-postérieur, la croissance se fait vers le bas et l'avant. Elle est la conséquence d'un déplacement passif initial causé par la croissance des bases osseuses où le maxillaire est soudé. Après sept ans seul un tiers de la croissance est causé par le déplacement passif. Les deux autres tiers sont causés par un déplacement actif qui correspond à la croissance du maxillaire lui-même(14).

Dans le sens transversal, la croissance dépend tout d'abord de la suture sagittale (de l'os frontal au foramen magnum) puis de la suture palatine.

Dans le sens vertical, la croissance est essentiellement sous l'influence de l'os alvéolaire lié à l'apparition des dents.

### **V.3.3 Les problèmes rencontrés**

Les difficultés des implants chez ces patients sont:

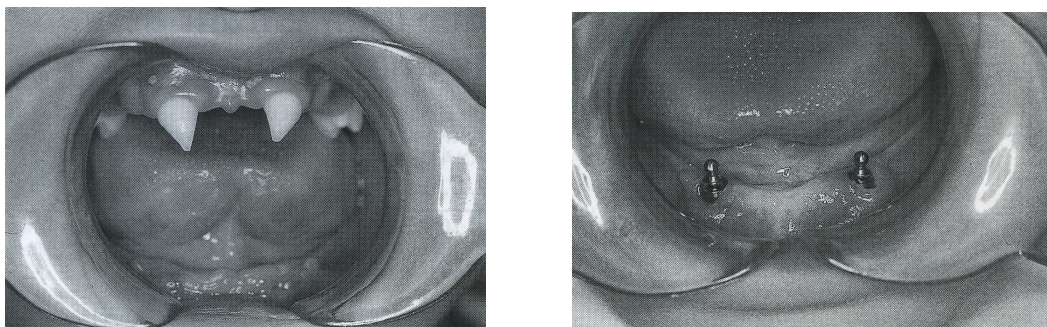
- l'âge
- le coût
- le déficit osseux

#### **V.3.3.1 L'âge**

À ce jour, les thérapeutiques implantaires ont des indications avérées chez l'enfant. De nombreuses études ont été réalisées et on aboutit à la conférence de consensus (Suède, 1998)(13) et en France avec l'HAS en 2007(34) sur l'utilisation des implants chez les jeunes patients. Ils peuvent être utilisés dans les cas

d'anodontie, uniquement à la mandibule, dans la région symphysaire (deux ou quatre implants), et ce de préférence vers l'âge de cinq ou six ans.

Dans un cas clinique (16) un enfant de trente mois a bénéficié de la pose de deux implants sous anesthésie générale à la mandibule. Six mois après, la mise en fonction a été réalisée sous anesthésie générale. Des attachements o'ring ont été placés et les prothèses maxillaire et mandibulaire ont été réalisées en même temps.



Examen endobuccal avant et après la pose des implants o'ring, d'après Bonin et coll (16)

Un suivi important a été mis en place avec un contrôle tous les trois mois, ainsi qu'un contrôle avec radiographies (panoramique et téléradio de profil). La prise en charge est multidisciplinaire implantologiste, orthodontiste et chirurgien-dentiste. La prothèse supérieure est remaniée en fonction des éruptions dentaires. À la mandibule, les attachements sont surveillés afin de détecter d'éventuels signes d'usures. Une expansion transversale de 2mm a été constatée au bout de 3 ans, les parties femelles o'ring ont été repositionnées. Après à trois années de recul clinique, l'ostéointégration des implants est parfaite. La réussite de ce cas a été conditionnée par une prise de conscience du jeune patient et le maintien d'une hygiène bucco-dentaire rigoureuse.

### V.3.3.2 Le coût

Cette thérapeutique est très dispendieuse, en conséquence beaucoup de patients ne peuvent y avoir recours. Cependant en 2004 l'Agence Nationale d'Accréditation d'Évaluation en Santé a remis un rapport concernant la pose d'implants chez l'enfant atteint d'agénésies dentaires. Union National des Caisses d'Assurance Maladie a demandé une évaluation complémentaire en vue de l'inscription et de la tarification des actes à la nomenclature. Le 3 avril 2007, cette thérapeutique a été inscrite dans des conditions strictes.

Cela concerne le traitement des agénésies dentaires multiples liées aux maladies rares, chez l'enfant, avec pose de 2 implants (voire 4 maximum) uniquement dans la région antérieure au-delà de six ans et jusqu'à la fin de la croissance, après échec ou intolérance de la prothèse conventionnelle(34).

Toutes les étapes du diagnostic préimplantaire à la pose sont prises en charge.

### V.3.3.3 Le déficit osseux

Ce déficit est important compte tenu du nombre restreint de dents présentes sur les arcades en moyenne 6.

D'après une étude de trente cas (40) sur la stratégie thérapeutique dans le traitement de l'oligodontie, des greffes osseuses semblent indispensables.

Au niveau maxillaire, la greffe osseuse semble incontournable en raison de l'insuffisance osseuse verticale ou transversale en regard du sinus.

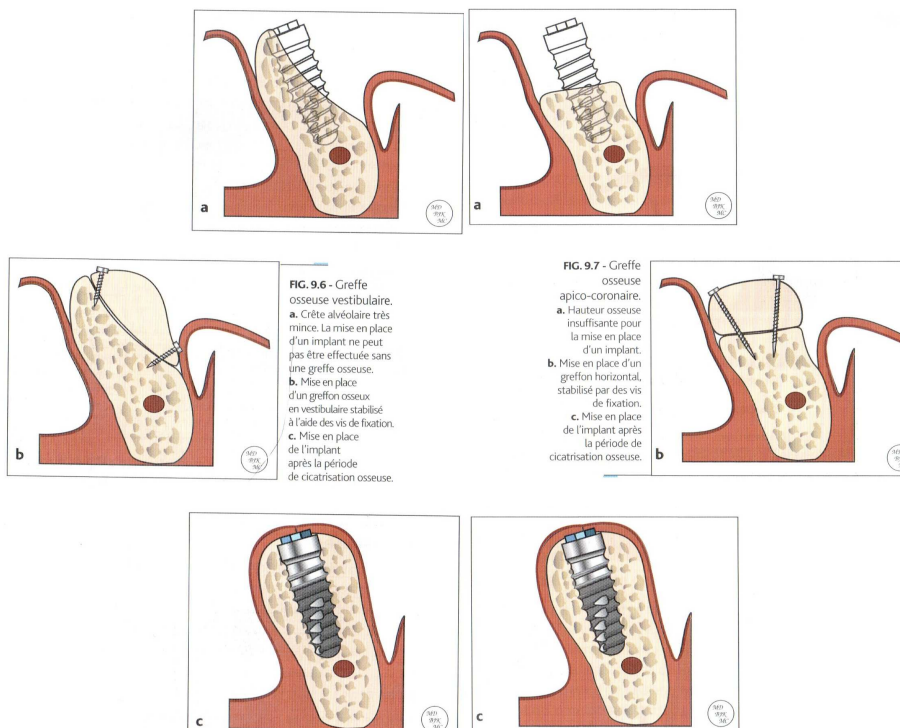
Au maxillaire, la technique du sinus lift peut être utilisée pour augmenter la hauteur osseuse nécessaire. Elle consiste à l'élévation de la muqueuse sinusienne par une voie d'abord latérale. Le but est de conserver l'intégrité de la muqueuse sinusienne en créant une logette. La fenêtre est souvent refermée par une membrane. L'utilisation d'un biomatériau de comblement permet d'éviter le prélèvement autogène. Il faudra attendre environ 6 mois avant de pouvoir passer à la phase implantaire dans les cas où la hauteur sous sinusienne est inférieure à quatre millimètres. Le sinus lift permet de réaliser des greffes de volume important.

Une deuxième technique d'élévation sinusienne est possible : la technique de Summers. Contrairement à la première, elle consiste à une élévation de la membrane sinusienne par abord crestale et ne permet que des greffes de volume réduit. Le forage est réalisé dans l'axe des futurs implants. Une fine épaisseur d'os est laissée apicalement. À l'aide d'un ostéotome de Summers, la fine paroi va être repoussée dans le sinus. Le biomatériau est ensuite foulé dans le sinus par le puit de forage. Les implants peuvent être posés au cours de la même séance ou différés.

Dans les cas extrêmes d'édentement de longue étendue avec hauteur résiduelle millimétrique au maxillaire, une greffe autogène sera indispensable. Les sites donneurs sont extra-buccaux: pariétaux ou iliaques. Le décollement est beaucoup plus important.

A la mandibule, même si la hauteur est préservée, l'épaisseur est souvent trop faible pour envisager la phase implantaire sans greffe, excepté en la présence des deuxième molaires.

À la mandibule, des greffes osseuses vestibulaires et/ou apico-coronaires peuvent être nécessaires. Elles seront stabilisées par des vis de fixations. L'implant sera positionné ultérieurement après ostéointégration.



### **V.3.4 Les choix thérapeutiques**

#### **V.3.4.1 Le diagnostic préimplantaire**

Il repose sur l'anamnèse, l'examen radiologique, clinique et l'analyse des modèles d'études montés sur articulateur. Il prend en compte:

-le profil psychologique du patient, ses motivations, sa demande esthétique et fonctionnelle

-le bilan médical

-l'examen clinique exo et endobuccal

-l'examen radiographique et le scanner

-l'examen préprothétique

-le choix de l'implant

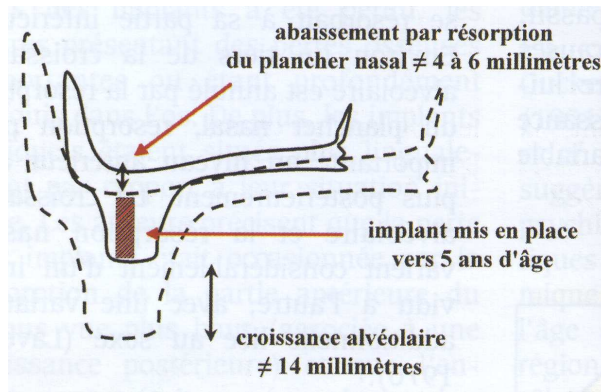
Il doit être précis et conditionnera la réussite de la phase prothétique (54) .

#### **V.3.4.2 L'enfant**

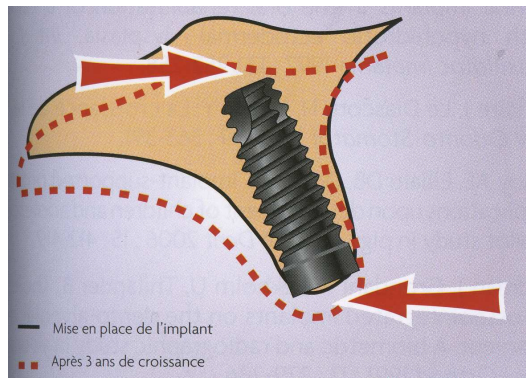
La présence de phénomène de croissance limite les choix et les indications. Seul le respect du consensus de 1998 en Suède codifie la pose des implants chez l'enfant.

D'après des études (26)(4)(37)(34), il n'y a pas de contre-indication à poser des implants à la mandibule uniquement dans la région symphysaire, chez des enfants dès l'âge de cinq ans dans le cas d'anodontie.

L'implant se comporte comme une dent ankylosée, ne possédant pas de desmodonte. L'implant chez l'enfant semble contre-indiqué au maxillaire. En effet, plusieurs études montrent un enfouissement de l'implant lors de la croissance (26)(14).



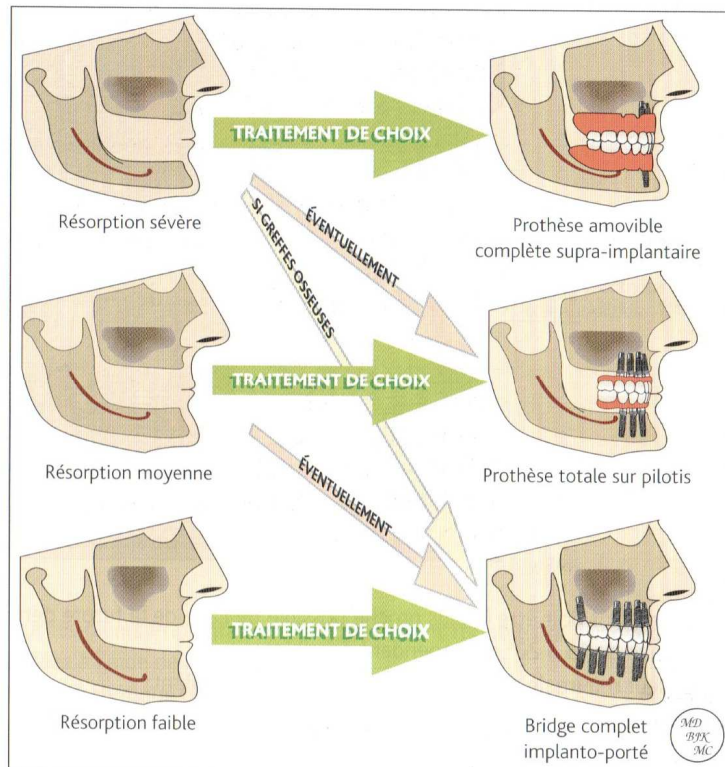
Évolution de la croissance maxillaire d'après Davarpanah, 2008 (26)



Croissance maxillaire et implants d'après Bert, 2006 (14)

### V.3.4.3 L'adulte

Le choix thérapeutique est plus compliqué que chez l'enfant. Il doit prendre en compte la résorption des maxillaires et les moyens du patient. Les greffes osseuses peuvent pallier à certains déficit osseux.



Les implants en odontologie (2006, (27))

La prothèse fixe implanto-portée est la solution la plus confortable mais la plus onéreuse. Elle consiste à placer huit à dix implants répartis sur l'arcade dentaire. Le résultat esthétique est proche du naturel bien que le soutien des lèvres et des tissus cutanés restent modérés. La maintenance est similaire à celles des dents naturelles.

La prothèse totale sur pilotis est l'intermédiaire entre la prothèse fixe implanto-portée et la prothèse amovible complète supra-implantaire. Huit implants maxillaires et six voir quatre mandibulaires sont nécessaires. L'esthétique et le soutien des tissus sont aisés grâce à la fausse gencive.

La prothèse amovible complète supra-implantaire est une alternative à la prothèse amovible en cas de problème de rétention et de stabilisation. On l'utilise surtout à la mandibule où la rétention est plus difficile à obtenir.

#### V.3.4.4 La chronologie implantaire

La restauration implantaire implique des protocoles strictes et rigoureux suivant quatre phases bien définies.

##### V.3.4.4.1 La phase préchirurgicale

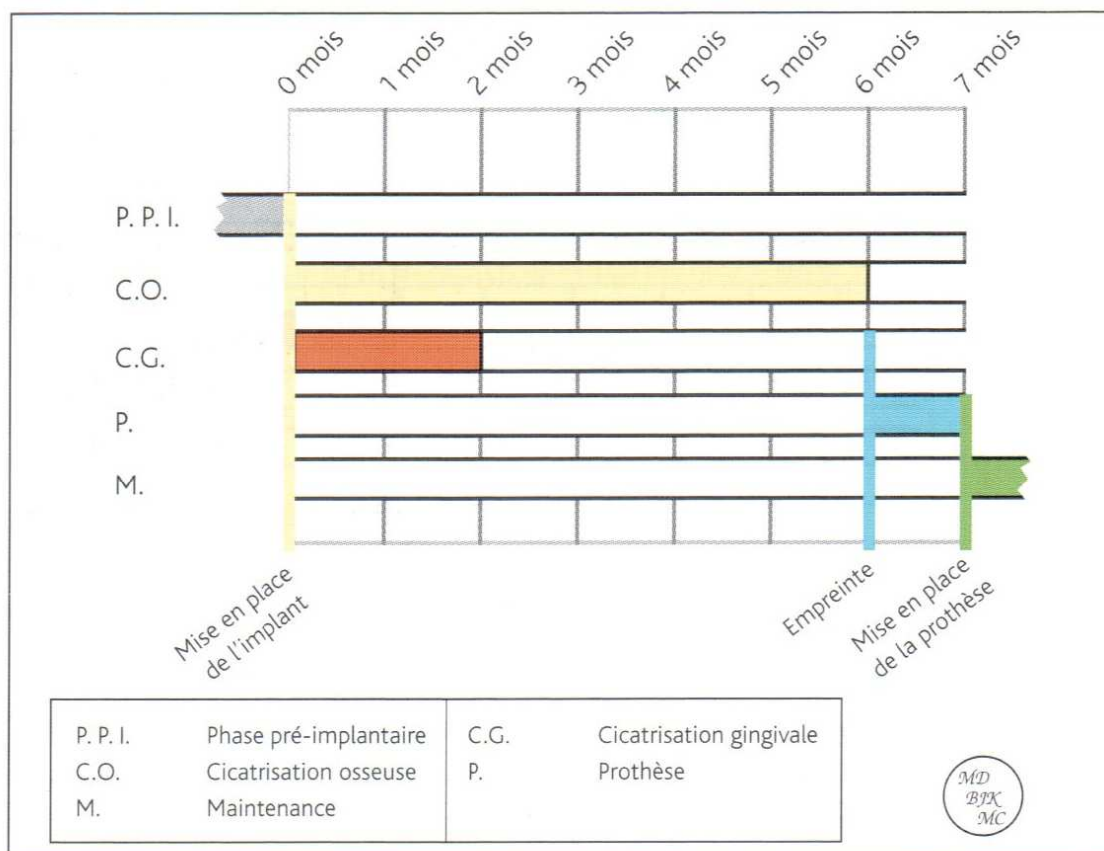
- diagnostic
- indications
- étude des moulages
- étude esthétique

- faisabilité

#### V.3.4.4.2 La phase chirurgicale

La chronologie de la pose est la suivante:

- anesthésie
- incision et élévation du lambeau
- préparation des sites implantaires: franchissement de la corticale osseuse, détermination de la profondeur et forage
- mise en place des implants
- mise en place de la vis de cicatrisation
- repositionnement et suture du lambeau



**FIG. 6.2** - Chronologie du protocole en un seul temps, pour des implants à surface usinée (lisse ou rugueuse). À la mandibule, le temps de cicatrisation gingivale peut être réduit à 4 mois.

les implants en odontologie 2006 (27)

L'ostéointégration nécessite environ six mois au maxillaire et pourra être réduit à quatre mois à la mandibule.

#### V.3.4.4.3 Phase prothétique

Elle comprend quatre phases :

-L'empreinte : il existe deux techniques direct(pick-up) ou indirecte(twist-lock). Pour ces deux techniques les étapes sont identiques, dévissage de la vis de cicatrisation,

positionnement des transferts, empreintes (dévissage des transferts pour la twist-lock), revissage de la vis de cicatrisation et enfin positionnement des analogues de laboratoire ou des transferts dans l'empreinte. Les empreintes sont réalisées avec des port-empreintes individuels chargés de polyéther ou de silicone (empreinte double mélange). Une empreinte de l'antagoniste et un enregistrement des rapports intermaxillaires sont nécessaires comme pour la prothèse conventionnelle.

- Essais esthétiques : essai esthétique du montage sur cire et validation de la dimension verticale choisie à l'aide des prothèses provisoires et du plan d'occlusion
- Essais cliniques: des piliers ou des armatures, contrôle de la passivité à l'insertion, des brasures, du respect de l'épaisseur nécessaire au matériau cosmétique. Pour la prothèse sur pilotis essayage du montage sur cire positionné sur l'armature, contrôle de la passivité lors de l'insertion
- Essai final: essayage de la prothèse terminée, contrôle de la passivité de l'insertion, de l'occlusion et de l'esthétique, des points de contact, vissage définitif ou insertion de la prothèse.

#### **V.3.4.4.4 La maintenance**

Il existe deux types de maintenance, individuelle et professionnelle.

- La maintenance individuelle ou hygiène bucco-dentaire: elle commence en postchirurgicale par des bains de bouche jusqu'au retrait des fils. Elle se poursuit par un brossage des piliers implantaires et de la muqueuse avec une brosse à dent postchirurgicale pendant deux semaines. La maintenance à long terme comprend un brossage classique mais aussi l'utilisation de fil dentaire, de brossettes et de dentifrice peu abrasif ne contenant pas de fluorures acides.
- La maintenance professionnelle: postchirurgicale doit prévenir l'accumulation de plaque pendant la période de cicatrisation. La maintenance à long terme est trimestrielle la première année. Les années suivantes, elles peuvent être espacées de six mois en fonction de la santé péri-implantaire et parodontale, du brossage et du type de restauration prothétique. Elle débute après la mise en place des prothèses et comporte un examen clinique, radiologique, un contrôle de l'efficacité du brossage, l'élimination des dépôts de plaque et de tartre à l'aide d'insert et de curettes en téflon et enfin si nécessaire un contrôle bactériologique.

Cette maintenance est indispensable pour préserver l'ostéointégration au long cours.

Les implants sont donc une alternative très intéressante dans ce type de pathologie grâce au confort et la stabilité qu'ils procurent aux patients traités.

La reconnaissance dans la nomenclature pour les enfants est une grande chance. Le manque de stabilité n'est plus un écueil et le port est donc facilité.

Le suivi est indispensable chez l'adulte, encore plus rigoureux chez l'enfant. car il assure la pérennité du traitement.

## **DISCUSSION GÉNÉRALE**

### ***Perspectives thérapeutiques et analyse de la littérature***

L'analyse de la littérature aboutit depuis quelques années à une évolution des thérapeutiques.

La recherche sur la protéine recombinante EDA apporte un espoir pour de nouveau traitement curatif et non plus uniquement symptomatique. Cependant la recherche n'en est qu'à ses début et devra confirmer ces résultats positifs à l'avenir.

Des recherches sur les molécules recombinantes ont été réalisées. Ainsi d'après Gaide et coll en 2003(33), l'injection in utero d'une protéine recombinante d'ectodysplasine (EDA) a des souris gestantes atteintes de dysplasie ectodermique anhidrotique a montré l'amélioration des caractères phénotypiques de la descendance.

Injection scheme	E11	E15	D2	D3	D5	D9
Pups/litters	13/2	5/1	7/3	4/2	4/2	2/2
Ear hair	++	++	-	-	-	-
Guard hair	++	++	-	-	-	-
Zigzag hair	-	-	-	-	-	-
Tail hair (ventral)	++	++	++	++	+	-
Tail hair (dorsal)	++	++	++	±	-	-
Tip of the tail	++	++	++	+	±	-
Molar shape	++	±	-	-	-	-
Eyelid	++	++	+	±	-	-
Meibomian glands	++	++	-	-	-	-
Sweat glands	++	++	++	++	++	±
Runtism	++	++	-	-	-	-

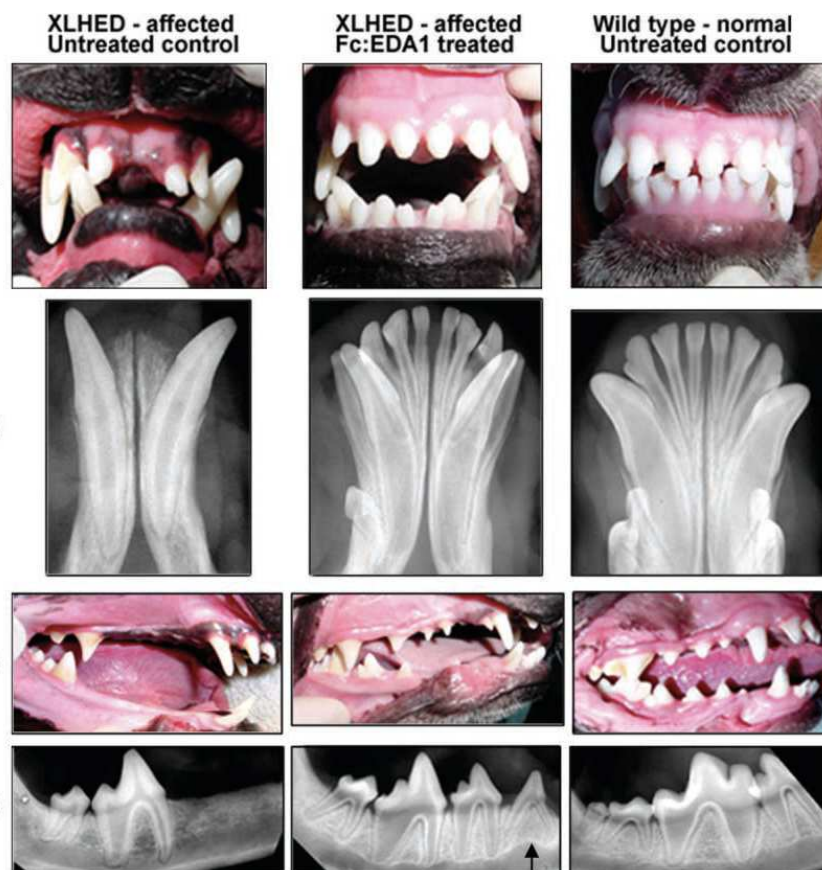
Treatments were initiated at the indicated days of embryonic (E) or postnatal (D) development. ++, same as wild type; +, strongly reverted but not wild type; ±, intermediate phenotype; -, same as Tabby.

#### D'après Gaide et coll (33) résumé des effets du traitements par EDA1

Cinq protocoles différents ont été réalisés. Pour deux d'entre eux, les injections étaient réalisées par intraveineuse chez la souris gestante atteinte de dysplasie ectodermique. Les trois autres protocoles étaient utilisés en post natales. Il a été constaté une amélioration de toutes les caractéristiques des dysplasies ectodermiques pour les injections in utero. Alors que pour les post natales, seul la queue et les glandes sudoripares se normalisaient. Cela s'explique par une formation dentaire exclusivement in utero chez la souris. Le bénéfice est conservé dans le temps. Cependant cela n'a aucune conséquence sur les gènes de la mère. La transposition chez l'homme semble compliquée étant donné que le développement des différents caractères n'est pas exclusivement in utero comme par exemple les dents.

Cette étude a été réalisée sur un petit échantillon d'animaux. Aucune autre étude comparable n'a été réalisée à ce jour. Cette étude reste donc peu significative.

Par ailleurs, d'après Casal et coll en 2007, une étude chez le chien atteint de DEA a été effectuée. L'injection d'une protéine recombinante EDA a été injectée en post natal a des chiens atteints de DEA.



Comparaison de l'évolution dentaire d'après Casal et coll 2007 (19)

Clinical Observation	Untreated (n = 30)	T1x1 <sup>a</sup> (n = 3)	T4x1 <sup>b</sup> (n = 1)	T5x2 <sup>c</sup> (n = 5)
Improved weight gain	0	3	1	5
Normal lacrimation	0	3	1	5
Ability to sweat	0	2	1	4
Full set of adult teeth <sup>d</sup>	0	0	0	4
Normalization of shape of some teeth	0	0	0	4
Mucociliary clearance	0	2	1	4
Bronchopneumonia	16	0	1	0
Change in hair distribution	0	0	0	0

<sup>a</sup> One milligram given IV at age 2 d.

<sup>b</sup> One milligram given IV at ages 2, 5, 8, and 11 d.

<sup>c</sup> Two milligrams given IV at ages 2, 5, 8, 11, and 14 d.

<sup>d</sup> Dogs in which there was no significant difference in number of teeth when compared with normal dogs.

D'après Casal et coll 2007, tableau récapitulatif des observations cliniques(19)

Le meilleur résultat sur les caractères phénotypiques est observé chez quatre chiens sur cinq du protocole ayant reçu cinq injections. Les résultats aboutissent à une normalisation des caractères phénotypiques excepté l'hypotrichose. Cette étude reste toutefois peu significative, seul 9 chiens ont été utilisés.

Cette étude constitue la deuxième étape de la recherche clinique avec le passage aux animaux de grandes tailles. De plus, le développement des dents chez le chien et l'homme sont assez similaires contrairement à la souris.

Cette étude ouvrirait des perspectives sur les traitements chez le patient atteint de DEA, parce que le diagnostic n'est pas souvent réalisé avant la naissance. Le traitement post natal pourrait éventuellement aboutir à des améliorations des caractéristiques cliniques.

Les traitements symptomatiques restent à ce jour les seuls prouvés scientifiquement. Les traitements dentaires dans les DEA ont évolué ces dernières années.

Les auteurs s'accordent pour des traitements prothétiques précoces (4)(5)(8)(28)(29)(45). La tendance à la conservation des organes dentaires se généralisent pour maintenir le niveau osseux en vue de thérapeutiques implantaires futures, conserver la proprioception et servir à la rétention des éléments prothétiques (6) (39).

La préférence prothétique chez l'enfant reste les prothèses amovibles partielles ou totales facilement modifiables et permettant une croissance harmonieuse (6)(11)(13)(32)(37)(36).

Cependant le manque de stabilité et de rétention constatées par de nombreux auteurs (20)(28)(45) ont amené une réflexion sur une autre possibilité de stabilisation des prothèses grâce aux implants.

De nombreuses études sur les implants et la croissance (13)(14)(16)(24)(34)(37)(40) ont abouti à une conférence de consensus en Suède 1998 (13) et en France en 2007 avec la publication de l'HAS (34) encadrant strictement la pose des implants chez l'enfant.

Cependant le recul sur la stabilité dans le temps des implants chez l'enfant est rare dans la littérature. Une étude de Bonin en 2001 (16) constate une ostéointégration parfaite des implants à 3 ans après implantation d'un enfant âgé de 30 mois . Aucune apposition osseuse verticale ni de résorption est notée. Une autre étude de Fotso et coll en 2009 (31), constate après implantation d'un jeune homme de 14 ans au niveau de 34 et 44, un résultat fonctionnel et esthétique stable à 7 ans.

Grâce à la stabilisation des prothèses par les implants, une réelle satisfaction sur le plan fonctionnel et psychosocial est reconnue par les patients (2)(16)(31).

Des études complémentaires contrôlées sont nécessaires pour la pertinence des avancées thérapeutiques au niveau implantaires.

## **CONCLUSION**

Les dysplasies ectodermiques sont un groupe hétérogène de génodermatoses rares, caractérisées par des anomalies des dérivés de l'ectoderme.

Le dépistage de ces pathologies et en particulier la plus fréquente d'entre elles: le syndrome de Christ-Siemens-Touraine ou dysplasie ectodermique anhidrotique reste l'une des préoccupations dans la pratique courante.

Il est donc important de retenir que devant une oligodontie au cabinet dentaire, l'anhidrose et l'hypotrichose devront être recherchées pour suspecter un syndrome de Christ Siemens-Touraine. Le patient devra par la suite être envoyé dans un service de dermatologie pour confirmer le diagnostic.

Devant les préjudices fonctionnels, physiques et moraux de ces pathologies, une réhabilitation prothétique précoce est indispensable. La prise en charge bucco-dentaire qui débute vers deux ou trois ans comprend la motivation à l'hygiène et la prévention bucco-dentaire, les soins conservateurs, l'orthodontie et les réhabilitations prothétiques.

L'objectif du suivi dentaire est d'éviter l'installation de parafonctions et permettre l'évolution de la croissance des maxillaires. Cette prise en charge précoce va simplifier et pérenniser les thérapeutiques prothétiques futures.

Les thérapeutiques odontologiques restent palliatives. Par ailleurs les recherches génétiques ouvriront d'autres champs de possibilités thérapeutiques dans le traitement des agénésies multiples.

## Références Bibliographiques

### **1/ ABADI B et HERREN C.**

Clinical treatment of ectodermal dysplasia: case report.

Quintessence Int 2001;**32**(9):743-745.

### **2/ AKKAD AS, BÄCHLE M et KOHAL RJ.**

Réhabilitation prothétique d'un enfant de 6 ans atteint d'hypodontie.

Schweiz Monatsschr Zahnmed 2006;**116**(6):636-640.

**3/ ALLALI J, ROCHE O, MONNET D et coll.**

Dysplasie ectodermique anhidrotique : «l'ameibomie congénitale».

J Fr Ophtalmol 2007;**30**(5):525-528.

**4/ ALLOH AMICHIA YC, BAMBA A, LE GUÉHENNEC L et coll.**

Dysplasie ectodermique: proposition de prise en charge prothétique.

Actual Odontostomatol (Paris) 2010;**250**:175-186.

**5/ ANDRE N, KONÉ-PAUT I, KOEPEL MC et coll.**

Syndrome KID (kératite, ichtyose et surdité).

Arch Pédiatr (Paris) A. 1999;**6**(3):302-306.

**6/ ARTIS J-P, ARTIS M, CASSANG S et coll.**

Conséquences dentaires et maxillo-faciales de la dysplasie ectodermique anhidrotique.

Actual Odontostomatol (Paris) 1992;**180**:773-789.

**7/ ASSOCIATION FRANÇAISE DES DYSPLASIES ECTODERMIQUES.**

Présentation de la dysplasie ectodermique anhidrotique.

<http://afde.net/spip/v2010/spip.php?article37>.

**8/AVINASH S, MARTIN JW et FELDMAN E.**

Complete denture prosthodontics in children with ectodermal dysplasia: review of principles and techniques.

Compend Contin Educ 2010;**31**(6):426-433.

**9/ BADRE B , KAOUN K, BOUSFIHA B et coll.**

La dysplasie ectodermique anhidrotique à propos d'un cas clinique.

J Dent Qué 2003;**40**(2):69-73.

**10/ BAKRI H, RAPP R et HADEED G.**

Clinical management of ectodermal dysplasia.

J Clin Pediatr Dent 1995;**19**(3):167-172.

**11/ BAYAERT JC, DRUO JP et ARTAUD C.**

La prothèse amovible chez l'enfant en pratique quotidienne.

Actual Odontostomatol (Paris) 1991;**174**:279-293.

**12/ BAYLISS M.**

Dermatologie pédiatrique.

Paris : Elsevier, 2007:301-303.

**13/ BERGENDAL T, KOCH G, KUROL J et coll.**

Consensus conference on ectodermal dysplasia with special reference to dental treatment.

The Institute for Postgraduate Dental Education, Jönköping, Sweden, 1998.

**14/ BERT M.**

Les implants dentaires et l'enfant.

Actual Odontostomatol(Paris)2006;**236**:385-396.

**15/ BJÖRK A.**

Variation in the growth pattern of the human mandible: a longitudinal radiographic study by the implant method.

J Dent Res 1963;**42**(1):400-411.

**16/ BONIN B, SAFFARZADEH A, PICARD A et coll.**

Traitement implantaire précoce d'un enfant atteint d'une dysplasie ectodermique anhidrotique, à propos d'un cas.

Rev Stomatol Chir Maxillofac 2001;**102**;(6):313-318.

**17/ BOUDGHENE STAMBOULI O et BELBACHIR A.**

KID syndrome : Une cause de pachydermatoglyphie.

Ann Dermatol Vénéréol A. 2003;**130**(12):1143-1145.

**18/ BOUVIER-DUPREZ D, MORRIER JJ et DUPREZ JP.**

Restauration coronaires chez l'enfant.

Encycl Méd Chirur (Paris),odontologie, 23-410-K-10,1999,**6**.

**19/ CASAL ML, LEWIS JR, MAULDIN EA et coll.**

Significant correction of disease after postnatal administration of recombinant ectodysplasin A in Canine X-linked ectodermal dysplasia.

Am J Human Genet 2007;**81**(11):1051-1056.

**20/ CHAMI B, RAHMANI E-M, NAOUMI N et coll.**

La dysplasie ectodermique anhidrotique: à propos de deux cas.

Actual Odontostomatol (Paris)2007;**237**:83-92.

**21/ CLARKE A.**

Hypohidrotic ectodermal dysplasia.

J. Med. Genet. 1987, **24**(11):659-663.

**22/ COURSON F et LANDRU MM.**

Odontologie pédiatrique au quotidien 2ème ed.

Paris:CDP 2005.

**23/ COZLIN A, JACQUELIN L-F, BANDON D et coll.**

La dysplasie ectodermique anhidrotique ou syndrome de Christ-Siemens-Touraine à propos d'un cas de forme légère.

Méd Buccale Chir Buccale 2000;**6**(1):21-26.

**24/ CRONIN RJ, OSTERLE LJ et RANLY DM.**

Mandibular implants and the growing patients.

Int J Oral Maxillofac Implants 1994;**9**(1):55-62.

**25/ DAJEAN-TRUTUAUD S, FRAYSSE C et GUIHARD J.**

Approche psychologique de l'enfant au cabinet dentaire.

Encycl Méd Chir (Paris), Odontologie, 23-400-D10, 1998,**4**.

**26/ DAVARPANAH H, MARTINEZ M, KÉBIR-QUÉLIN M et coll**

Manuel d'implantologie clinique: concepts, protocoles et innovations récentes. 2ème ed.

Paris: CdP, 2008:479-485.

**27/ DAVARPANAH M, MOON JW, YANG LR et coll.**

Les implants en odontologie.

Paris: CdP, 2006.

**28/ DARUNEE P.**

Prosthetic rehabilitation of an anhidrotic ectodermal dysplasia patient: a clinical report.

J Prosthet Dent 1999;**81**(5):499-502.

**29/ ENLOW DH.**

Facial growth.

Philadelphia: Saunders, 1990.

**30/ FORAY H et JARDEL V.**

Enfants atteints du syndrome de Christ Siemens Touraine traitement prothétique initial.  
Cah Prothèse 2002;**120**:7-15.

**31/ FOTSO J, HUGENTOBLER M, KILIARIDIS S et coll.**

Dysplasie ectodermique anhidrotique Réhabilitation.

Rev Stomatol Chir Maxillofac 2009;**110**(1): 50-54.

**32/ FRANCHI L, BRANCHI R et TOLLARO I.**

Craniofacial changes following early prosthetic treatment in a case of hypohidrotic ectodermal dysplasia with complete anodontia.

J Dent Child 1998;**65**(2):116-121.

**33/ GAIDE O et SCHNEIDER P.**

Permanent correction of an inherited ectodermal dysplasia with recombinant EDA.

Nat Med 2003;**9**(5):614-618.

**34/ HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ.**

Traitement des agénésies dentaires multiples liées aux dysplasies ectodermiques ou à d'autres maladies rares, chez l'enfant atteint d'oligodontie, avec pose de 2 implants (voire 4 maximum) uniquement dans la région antérieure mandibulaire, au-delà de 6 ans, et ce après échec ou intolérance de la prothèse conventionnelle.

Décembre 2006, service évaluation des actes professionnels.

**35/ INSTITUT NATIONAL D'ETUDES DÉMOGRAPHIQUES (INED).**

Mortalité infantile en France.

[http://www.ined.fr/fr/tout\\_savoir\\_population/fiches\\_pedagogiques\\_duree\\_de\\_vie\\_deces\\_mortalite/mortalite\\_infantile\\_france/](http://www.ined.fr/fr/tout_savoir_population/fiches_pedagogiques_duree_de_vie_deces_mortalite/mortalite_infantile_france/).

**36/ IOANNIDOU-MARATHIOTOU I, KOTSIOMITI E et GIOKA C.**

The contribution of orthodontics to the prosthodontic treatment of ectodermal dysplasia.

J Am Dent Assoc 2010;**141**(11):1340-1345.

**37/ JIMENEZ-CASTELLANOS E, CORREA D, CARRO A et coll.**

Anodontie associée à une dysplasie ectodermique anhidrotique: à propos d'un cas clinique.

Rev Odontostomatol 2000;**29**(1):17-22.

**38/KHAIROUNI H, FORTIER JP, NAULIN-IFI C et coll.**

Approche et prise en charge précoce des agénésies dentaires multiples chez l'enfant.

Actual Odontostomatol (Paris) 1999;**206**:199-212.

**39/ K.HALL.**

Pediatric orofacial medicine and pathology.

London : Chapman and Hall Medical, 1994:164-172.

**40/ LAUWERS L, WOJCIK R, DELBARRE A et coll.**

L'oligodontie: stratégie thérapeutique à partir de 30 cas.

Rev Stomatol Chir Maxillofac 2009;**110**(5): 263-268.

**41/ Les cahiers d'ORPHANET.**

Prévalence des maladies rares, Données bibliographiques.

Cah Orphanet 2009;2:**26**.

**42/ LLORY H, GRAVERIAU D et DAVID M.**

Prothèse totale et croissance maxillaire chez l'enfant de moins de 6 ans.

Actual Odontostomatol (Paris) 1997;**120**:663-668.

**43/ MOREAU JL et TERRISSE JP.**

Un cas de dysplasie ectodermique anhidrotique chez trois frères problèmes odontologiques.

Actual Odontostomatol (Paris) 1983;**143**:469-477.

**44/ MORRIER JJ, LEHEIS B, MILLET C et coll.**

Prothèse chez l'enfant.

Encycl MédChir (Paris), Odontologie, 23-425-C-10, 2009,**12**.

**45/ MORTIER K et WACKENS G.**

Ectodermal dysplasia anhidrotic.

<http://www.orpha.net/data/patho/GB/uk-ectodermal-dysplasia-anhidrotic.pdf>

**46/ MOUSSAIR A.**

KID syndrome : à propos d'un cas.

J Fr Ophtalmol 2009;**32**(suppl.1):1S174.

**47/ MUGNIER A.**

Les dents de fin de séries et l'hérédité.

Pedodont Fr 1974, **6**:115-121.

**48/ NOMENCLATURE GÉNÉRALES des ACTES PROFESSIONNELS (NGAP).**

Agénésies dentaires multiples.

Mars 2011.

**49/ ORDRE NATIONAL DES CHIRURGIENS DENTISTES.**

De trop rares confrères au chevet d'une maladie orpheline.

Lettre Ordre Nat Chir Dent 2003;**14**:33.

**50/ ORPHANET (laboratoire).**

Classification clinico-génétique des ectodermies dysplasiques.

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Classif.php?lng=FR&data\\_id=177&PatId=11399&search=Disease\\_Classif\\_Simple&new=1](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Classif.php?lng=FR&data_id=177&PatId=11399&search=Disease_Classif_Simple&new=1)

**51/ ORPHANET (laboratoire).**

Dysplasie odonto-onycho-dermique.

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=FR&Expert=2721](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=2721).

**52/ ORPHANET (laboratoire).**

Syndrome d'Ellis-Van Creveld.

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=FR&Expert=289](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=289).

**53/ PAVLOV MI, ARTAUD C et NAULIN-IFI C.**

Etude d'un cas de dysplasie ectodermique X-dépendante.

Actual Odontostomatol (Paris) 1998;**203**:367-376.

**54/ PRINC G et PIRAL T.**

Chirurgie osseuse préimplantaire.

Paris: CdP, 2008: 83-88.

**55/ QUILICHINI R, DUPUI D et MAYNADIER S.**

Fiche d'information-Consentement éclairé-Ostéotomie maxillaire de Lefort I.

<http://www.chirurgiemaxillofaciale-albi.com/cmfi/orthognathique/lefort1/index.html>.

**56/ ROMIEUX G, BONIN B, LAURE B et coll.**

Agénésies dentaires, résultats d'une étude prospective à partir de 30 cas.

Rev Stomatol Chir Maxillofac 2000;**101**(5):229-232.

**57/ ROUSSET-CARON MM, DELFOSSE C, NOULE M et coll.**

Hypodontie, oligodontie, anodontie et grands syndromes.

Dent Med Probl 2003;**40**(1):109-115.

**58/ SAURAT JH et LA CHAPELLE JM.**

Dermatologie et infections sexuellement transmissibles. 5ème ed.

Paris: Masson, 2009:494-495.

**59/ SOUBEYRAND E, NICOLAS J, LABBÉ D et coll.**

La dysplasie ectodermique anhydrotique : présentation de quatre observations.

Rev Stomatol Chir Maxillofac 2005;**106**(6):328-333.

**60/ SPLITZ J.**

Génodermatoses, guide clinique des maladies cutanées génétiques.

Paris: Arnette, 2006:284-291.

**61/ TAISSE S, ELARADI S, KHRIBCHI A et coll.**

La réhabilitation buccale implantaire chez l'enfant.

Méd Buccale Chir Buccale 2007;**13**(4):219-222.

**62/ WESTON W et LANE A.**

Dermatologie pédiatrique texte et atlas.

Paris: Arnette, 1991:184-185.

**GALLAY (Krystel).** – Dysplasies ectodermiques : prise en charge au cabinet dentaire.  
- 78f ;ill ;tabl. ; 62 ref. ; 30 cm. (Thèse: Chir.Dent. ; Nantes ; 2011)

**RESUME**

Ce travail sur les dysplasies ectodermiques a pour but de remettre au goût du jour le dépistage et les traitements de ces pathologies rares selon les dernières données thérapeutiques. Tout d'abord une description succincte des dysplasies ectodermiques les plus fréquentes et en particulier la dysplasie ectodermique anhidrotique (syndrome de Christ-Siemens- Touraine) est prise comme référence pour établir les signes cliniques caractéristiques. La suspicion de la maladie et le parcours médical préprothétique sont parfois long. Quant à la prise en charge prothétique, elle a permis de mettre en évidence l'importance des traitements précoces aboutissant à un accompagnement plus favorable de la croissance. Par ailleurs, la réactualisation thérapeutique et notamment l'apport de l'implantologie améliore considérablement le confort des patients. Une perspective de guérison est apparue grâce aux expérimentations chez la souris et chez le chien à l'aide d'une protéine recombinante d'ectodysplasine A. Cependant des études complémentaires contrôlées sont nécessaires pour la pertinence de ces avancées thérapeutiques.

**RUBRIQUE DE CLASSEMENT:** Odontologie

**MOTS CLES MESH:**

Dysplasie ectodermique anhidrotique-anodontie-overdenture-implants dentaires  
Anhydrotic ectodermal dysplasia-anodontia-overlay denture-dental implants

**JURY**

Président: Professeur Assem SOUEIDAN  
Assesseur: Docteur François BODIC  
Assesseur: Madame Sylvie DAJEAN-TRUTUAUD  
Directeur : Docteur Said KIMAKHE  
Invité : Docteur Nicolas STRUBE