
Année : 2012

N° :

SIGNES D'ALERTE BUCCO-ET PERI-DENTAIRES DES
ANOMALIES D'ORIGINE GENETIQUE

THESE POUR LE DIPLOME D'ETAT DE
DOCTEUR EN CHIRURGIE DENTAIRE

*présentée
et soutenue publiquement par*

LUSSON Charlène
Née le 19 février 1986

Le 3 octobre 2012 devant le jury ci-dessous

<i>Président</i>	Madame le Professeur Brigitte ALLIOT-LICHT
<i>Directeur</i>	Madame le Docteur Serena LOPEZ-CAZAUX
<i>Assesseur</i>	Madame le Docteur Sylvie DAJEAN-TRUTAUD
<i>Assesseur</i>	Monsieur le Docteur Cédric LE CAIGNEC

Année : 2012

N° :

SIGNES D'ALERTE BUCCO-ET PERI-DENTAIRES DES
ANOMALIES D'ORIGINE GENETIQUE

THESE POUR LE DIPLOME D'ETAT DE
DOCTEUR EN CHIRURGIE DENTAIRE

*présentée
et soutenue publiquement par*

LUSSON Charlène
Née le 19 février 1986

Le 3 octobre 2012 devant le jury ci-dessous

<i>Président</i>	Madame le Professeur Brigitte ALLIOT-LICHT
<i>Directeur</i>	Madame le Docteur Serena LOPEZ-CAZAUX
<i>Assesseur</i>	Madame le Docteur Sylvie DAJEAN-TRUTAUD
<i>Assesseur</i>	Monsieur le Docteur Cédric LE CAIGNEC

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.

UNIVERSITÉ DE NANTES	
Président	Pr. LABOUX Olivier
FACULTÉ DE CHIRURGIE DENTAIRE	
Doyen	Pr. AMOURIQ Yves
Assesseurs	Dr. RENAUDIN Stéphane Pr. SOUEIDAN Assem Pr. WEISS Pierre
Professeurs des Universités Praticiens hospitaliers des C.S.E.R.D.	
Monsieur AMOURIQ Yves Madame ALLIOT-LICHT Brigitte Monsieur GIUMELLI Bernard Monsieur JEAN Alain	Monsieur LESCLOUS Philippe Madame PEREZ Fabienne Monsieur SOUEIDAN Assem Monsieur WEISS Pierre
Professeurs des Universités	
Monsieur BOHNE Wolf (<i>Professeur Emérite</i>)	Monsieur BOULER Jean-Michel
Praticiens hospitaliers	
Madame DUPAS Cécile	Madame LEROUXEL Emmanuelle
Maîtres de Conférences Praticiens hospitaliers des C.S.E.R.D.	Assistants hospitaliers universitaires des C.S.E.R.D.
Monsieur AMADOR DEL VALLE Gilles Madame ARMENGOL Valérie Monsieur BODIC François Madame DAJEAN-TRUTAUD Sylvie Monsieur DENIAUD Joël Madame ENKEL Bénédicte Monsieur GAUDIN Alexis 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 Madame ROY Elisabeth Monsieur STRUILLOU Xavier Monsieur UNGER François Monsieur VERNER Christian	Monsieur BADRAN Zahi Madame BERTHOU-STRUBE Sophie Madame BORIES Céline Madame BOUVET Gaëlle Monsieur CAMPARD Guillaume Monsieur COIRIER François Monsieur DEUMIER Laurent Monsieur FREUCHET Erwan Monsieur FRUCHET Aurélien Madame GOEMAERE-GALIERE Hélène Monsieur LANOISELEE Edouard Madame MALTHIERY Eve Monsieur MARGOTTIN Christophe Madame ODIER Amélie Monsieur PAISANT Guillaume Madame RICHARD Catherine Monsieur ROLOT Morgan Madame TOURE Amadou (assistant associé)

Sommaire

Sommaire.....	11
Introduction.....	13
I-Signes d'alerte	14
I-1-Signes d'alerte bucco-dentaires.....	14
I-1-1- Signes d'alerte dentaires.....	14
I-1-2- Signes d'alerte buccaux.....	18
I-2-Autres signes d'alerte.....	18
II-Tableaux récapitulatifs d'aide au diagnostic d'une anomalie d'origine génétique.....	30
II-1 Syndromes associés aux anomalies de nombre.....	30
II-1-1- Agénésies associées à d'autres anomalies.....	30
II-1-1-a- Agénésies seules.....	30
II-1-1-b- Agénésies et anomalies des lèvres.....	30
II-1-1-c- Agénésie et anomalies morphologiques.....	31
II-1-1-d- Agénésies et fentes.....	35
II-1-1-e- Agénésies possibles et autres signes dentaires.....	38
II-1-1-f- Agénésies, anomalies de structure et anomalies morphologiques.....	39
II-1-2- Dents surnuméraires associées à d'autres anomalies.....	42
II-1-2-a- Dents surnuméraires seules	42
II-1-2-b- Dents surnuméraires et anomalies de structure	43
II-1-3- Agénésies et dents surnuméraires associées à d'autres anomalies.....	44
II-2- Syndromes associés aux anomalies de structure.....	47
II-2-1- L'odontodysplasie régionale.....	47
II-2-2- L'amélogénèse imparfaite.....	48
II-2-3- Autres anomalies amélaire.....	50
II-2-4- La dentinogénèse imparfaite.....	53
II-2-5- La dysplasie dentinaire.....	53
II-3-Syndromes associés aux anomalies morphologiques.....	54
II-3-1-Anomalies morphologiques des couronnes.....	54
II-3-2-Anomalies morphologiques des racines.....	56
II-3-3- Microdontie.....	57
II-3-4- Fusion.....	58
II-3-5- Taurodontisme.....	59

II-3-6- Taurodontisme et autres anomalies morphologiques.....	59
II-4-Syndromes associés aux anomalies parodontales.....	60
II-4-1-Atteinte parodontale seule.....	60
II-4-2-Atteinte parodontale et anomalies de structure.....	65
II-4-3-Atteinte parodontale et anomalies morphologique.....	66
II-4-4-Atteinte parodontale et retard d'éruption.....	67
II-4-5-Atteinte parodontale et atteinte buccale.....	68
II-4-6-Atteinte parodontale et atteinte de l'ATM.....	74
II-5-Syndromes associés aux anomalies d'éruption.....	75
II-5-1-Eruption retardée.....	75
II-5-2-Eruption accélérée.....	76
II-6-Syndromes associés aux anomalies buccales	77
II-6-1-Anomalies des lèvres.....	77
II-6-2-Anomalies de la langue.....	80
II-6-3-Fentes.....	85
II-6-4-Autres anomalies buccales.....	89
Conclusion.....	92
Références bibliographiques.....	93

SIGNES D'ALERTE BUCCO- ET PERI-DENTAIRES DES ANOMALIES D'ORIGINE GENETIQUE

Introduction

Les anomalies bucco-dentaires sont nombreuses. Il peut s'agir d'anomalies de nombre par défaut ou par augmentation, d'anomalies morphologiques, d'anomalies de structure, d'atteintes parodontales et d'anomalies d'éruption qui peuvent poser des problèmes fonctionnels, esthétiques et psychologiques. Les anomalies buccales atteignent aussi bien les muscles oraux, la langue, les glandes salivaires, les lèvres et le palais. Les anomalies bucco-dentaires peuvent être isolées ou associées à un syndrome. Les syndromes ayant des particularités bucco-dentaires sont listés au nombre de 700 selon Phénodent ; en sachant qu'il existe plus de 5000 syndromes. Généralement, pour un syndrome précis, nous observons plusieurs anomalies combinées.

La formation du chirurgien dentiste s'attache précisément à la sphère orale. Cependant, il semble important d'examiner le patient dans sa globalité pour remarquer des anomalies morphologiques, dermatologiques, oculaires, capillaires, mentales, auditives pour permettre de faire une relation entre une anomalie dentaire et un syndrome génétique. En effet, suite à l'observation globale du patient, le chirurgien dentiste peut détecter des anomalies buccales. Celles-ci sont essentielles car elles peuvent être le point de départ dans la détection d'un syndrome, c'est-à-dire le signe d'alerte. Dans cette thèse, nous nous intéresserons aussi à chercher une corrélation entre une anomalie dentaire et un syndrome génétique en partant de la bouche (ce qui correspond à notre spécialité), mais en recherchant également des anomalies péri-dentaires qui peuvent également être des signes d'appel des maladies génétiques.

Dans une première partie, nous définirons les anomalies bucco-dentaires et générales qui sont à rechercher par le praticien. Celles-ci serviront à la compréhension de la description des syndromes. Dans la seconde partie, des tableaux sont proposés. En observant un ou plusieurs signes bucco-dentaires et en y associant certains signes péri-dentaires relevés par le chirurgien dentiste, nous pouvons édifier un tableau clinique qui évoque un syndrome. En revanche, seules les manifestations visibles et facilement décelables par le chirurgien dentiste sont répertoriées. Il semble indispensable de préciser que ceci n'est qu'une aide au diagnostic et que cela ne remplace en aucun cas la médecine clinique. Le rôle du chirurgien dentiste est d'adresser le patient au généticien si celui-ci ne présente pas de syndrome diagnostiqué.

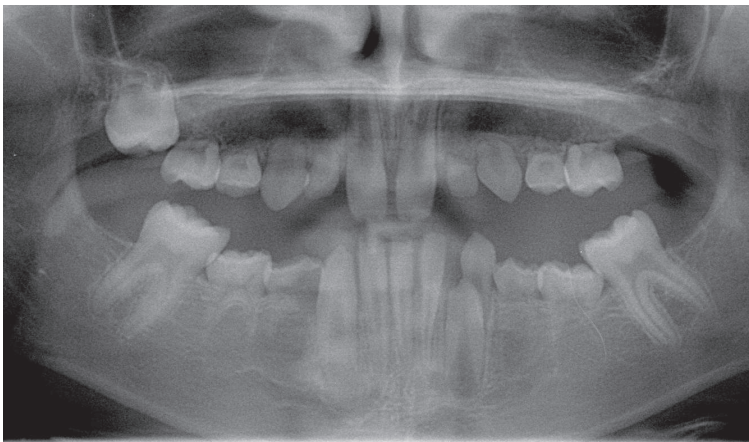
I-Signes d'alerte

I-1-Signes d'alerte bucco-dentaires

I-1-1- Signes d'alerte dentaires

Anomalies de nombre :

- Réduction du nombre de dents :
 - **Anodontie** : Absence de toutes les dents. C'est une affection rare [90].
 - **Agénésie ou hypodontie** : C'est l'absence d'une ou plusieurs dents, jusqu'à 6 dents manquantes. [89]. C'est l'atteinte la plus courante chez l'homme et son incidence est estimée entre 1,6 % et 9,6 % en excluant les 3^{èmes} molaires [80].
 - **Oligodontie** : Absence de plus de 6 dents permanentes [90].

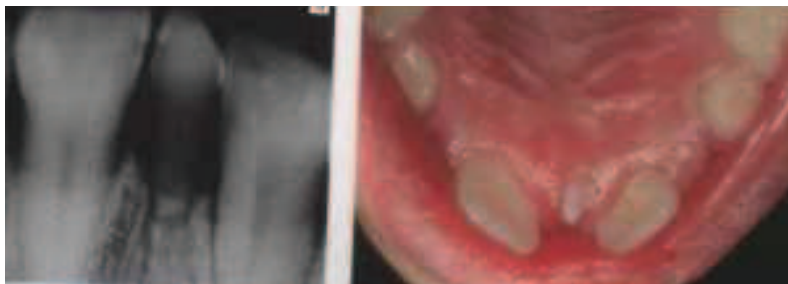


Oligodontie (Dr Lopez-

Cazaux)

- Augmentation du nombre de dents :
 - **Dents surnuméraires ou hyperodontie** : C'est une affection définie par un nombre de dents supérieur à la normale qui se manifeste particulièrement en denture permanente. C'est une atteinte rare où le plus souvent les dents surnuméraires sont dysmorphiques [44].
 - **Mesiodens** : « La dent surnuméraire située entre les incisives centrales supérieures est dite mesiodens [...] souvent conoïde, avec une racine courte. Dans environ 75 % des cas, elle est enfouie, provoquant retard d'éruption, dilacérations et résorptions des incisives normales. Elle siège surtout du côté palatin. » [95].
 - **Odontome** : « Les odontomes sont actuellement considérés comme des malformations de type hamartomeux et non comme des néoplasmes. Le terme « odontome » est restrictif et désigne spécifiquement une structure en croissance dans laquelle les cellules épithéliales et mésenchymateuses subissent une différenciation complète qui aboutit à la formation d'améloblastes et d'odontoblastes

fonctionnels qui forment de l'émail et de la dentine ; comme l'organisation des cellules odontogènes est anormale, la morphodifférenciation normale finale échoue et la structure formée ressemble à une petite dent anormale. » [95].



Mésiodens [95].

Anomalies morphologiques :

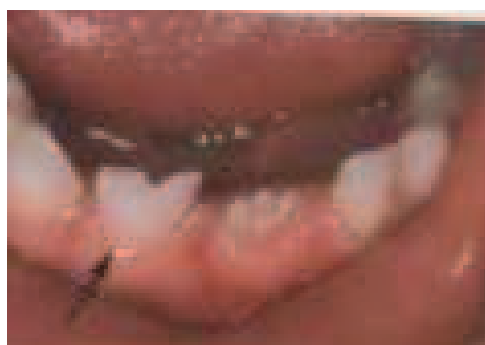
- **Macrodontie** : «Anomalie constituée par une grandeur excessive des dents. »[46].



Macrodontie (Dr Cuny)

- **Microdontie** : Dent anormalement petite.

- **Fusion** : « La fusion est une anomalie de développement constituée par l'union, le plus souvent par la dentine, de deux germes normaux au moment de leur formation (synodontie) ; il est exceptionnel de trouver une fusion de plus de deux dents. » [95].



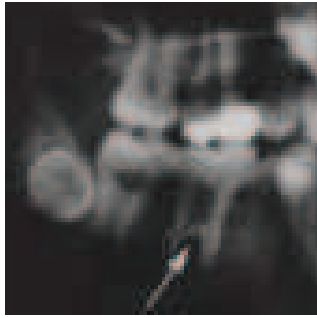
Fusion [95].

- **Gémination** : « La gémination constitue une division avortée d'un germe dentaire. » [95].

- **Radiculomégalie** : Racine extrêmement longue [90].

- **Taurodontisme** : « Le taurodontisme est caractérisé par des dents dont la chambre pulpaire s'étend bien au-delà du collet, avec une hauteur apico-occlusale plus grande que normalement ; il n'y a pas de resserrement au niveau de la jonction amélocémentaire et la division en canaux radiculaires se fait anormalement près de l'apex dentaire. Ce sont les molaires qui sont affectées, isolément ou non, uni- ou bilatéralement, en denture temporaire et surtout en denture définitive; une

prédominance au niveau des premières molaires inférieures définitives a été constatée. » [95].



Taurodontisme [95].

Anomalies de structure :

- **Amélogénèse imparfaite** : C'est une anomalie de structure de l'émail. L'affection atteint les dentitions temporaires et définitives. L'expression phénotypique est très variable avec des défauts qui peuvent être qualitatifs et/ou quantitatifs. Il existe 4 types d'amélogénèse imparfaite selon la classification de Witkop ; le type I hypoplasique, le type II hypomature, le type III hypominéralisée et le type IV hypomature-hypoplasique avec taurodontisme [95].



Amélogénèse imparfaite (Dr Lopez-Cazaux)

- **Dentinogénèse imparfaite** : C'est une anomalie de structure de la dentine. Les dents, aussi bien en denture temporaire que permanente, sont typiquement de couleur ambrée et translucides et peuvent présenter une importante usure. Les couronnes sont globuleuses. L'émail qui est normal peut se cliver en laissant la dentine à nu. Les épisodes infectieux sont fréquents. Sur les radiographies, les couronnes sont bulbeuses avec une constriction cervicale très marquée ; les racines sont courtes, minces, et la production anarchique et imparfaite de dentine conduit à une oblitération pulpaire rapide. Des dents non cariées présentent parfois des radioclartés périapicales. » D'après la classification de Shield, il existe 3 types de dentinogénèses imparfaites. Le type 1 est associé à l'ostéogénèse imparfaite. Le type II et III touche uniquement les dents [94].



Dentinogenèse imparfaite (Dr Lopez-Cazaux)

- **Dysplasie dentinaire** : C'est une affection qui se détermine par une structure anormale de la dentine. Il en existe 2 types. La dysplasie dentinaire de type 1 a des dents d'aspect clinique normal, mais à la radiographie, on observe des racines pointues et courtes voire inexistantes avec une constriction conique apicale. La dysplasie dentinaire de type 2 est caractérisée par une atteinte de la minéralisation des dents temporaires seulement. Celles-ci sont opalescentes avec des chambres pulpaire oblitérées alors que les dents permanentes ont une couleur normale avec cependant des calcifications intrapulpaire [94].



Dysplasie dentinaire de type 2 (Dr Lopez-Cazaux)

- **Hypoplasie de l'émail** : Ce sont des lésions localisées ou généralisées à type de défauts macroscopiques de l'émail qui atteignent une surface plus ou moins grande de la dent [44].



Hypoplasie de l'émail (Dr Lopez-Cazaux)

Anomalie d'éruption [93] :

« L'éruption dentaire est un phénomène physiologique qui permet à une dent de faire irruption dans la cavité buccale jusqu'à une position fonctionnelle. Elle fait intervenir notamment des phénomènes de résorption osseuse. »

- **Eruption prématurée** : « Pour les dents temporaires, une éruption est précoce lorsqu'elle survient de 1 mois (incisives) à 6 mois (2^{èmes} molaires) avant la date normale d'éruption. Pour les dents permanentes, le délai est de 1 an ». On peut observer des dents natales voire néonatales.

- **Eruption retardée** : « L'éruption est retardée de plus d'un an par rapport à sa date normale d'éruption pour les dents permanentes et de 6 mois pour les dents temporaires. »

I-1-2- Signes d'alerte buccaux

Les signes buccaux regroupent les fentes (malformation de la face provenant d'un défaut de soudure des bourgeons faciaux), les anomalies des glandes salivaires (prolapsus, xérostomie...), des muscles faciaux (paralyse), des lèvres(fissures, puits, télangiectasies, double lèvre...) et de la langue. Seules les anomalies de la langue seront ici définies.

Anomalie de la langue [46], [90] :

- **Aglossie** : « Absence congénitale de la langue. »
- **Ankyloglossie** : « Adhérence vicieuse de la langue, d'origine acquise ou congénitale. »
- **Glossoptose** : « Refoulement en arrière de la langue dont la base fait basculer l'épiglotte et rétrécit le pharynx, gênant l'alimentation du nourrisson et entraînant des troubles du développement. »
- **Langue framboisée** : Langue ayant perdue son enduit saburral de la pointe vers la base. Elle apparaît rouge vif, hérissée de papilles à nu. »
- **Langue géographique** : « Affection de la muqueuse linguale, de nature non syphilitique, caractérisée par une desquamation se faisant sous forme de plaques aberrantes, limitées du côté où elles s'étendent par un bourrelet blanc circiné. »



Langue géographique [125]

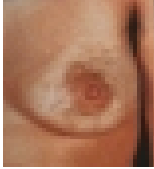
- **Macroglossie** : « Augmentation considérable du volume de la langue, entraînant parfois la procidence de cet organe hors de la bouche. »
- **Microglossie** : « Petitesse de la langue. »
- **Maladie de Riga-Fédé ou subglossite diphtéroïde** : « Petite tumeur exulcérée sublinguale siégeant au niveau du frein de la langue. »

I-2-Autres signes d'alerte

Des définitions sont nécessaires pour comprendre les différents signes cliniques qui peuvent nous alerter.

Les anomalies morphologiques [46] :

- **Acrocéphalie** : « Malformation crânienne due à la soudure précoce des sutures sagittale et coronale et caractérisée par le développement considérable, en hauteur, de la région occipitale avec aplatissement latéral de la tête. »
- **Hirsutisme** : « Développement excessif et de topographie masculine de la pilosité de la face et du corps. Elle dépend des androgènes et correspond au virilisme pileux. »



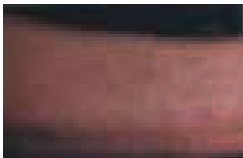
Hirsutisme [46].

- **Hypertélorisme** : « Malformation cranio-faciale caractérisée par un élargissement de la petite aile du sphénoïde, donc de l'espace inter-orbitaire et de la racine du nez et par un écartement excessif des yeux. »
- **Hypotélorisme** : « Malformation cranio-faciale associant un rapprochement excessif des yeux avec un épicanthus (cf anomalies des yeux), une microcéphalie avec turricéphalie (« malformation du crâne en forme de tour »), et une insuffisance de développement de la cavité buccale. »
- **Macrocéphalie** : « Allongement du crâne dont la partie postérieure offre un volume exagéré. »
- **Microcéphalie** : « Petitesse du crâne due à une craniosténose ou consécutive à un arrêt de développement du cerveau. »
- **Macrostomie** : « Fissure commissurale uni- ou bilatérale augmentant considérablement la fente de la bouche et due à une anomalie de développement de la face. »
- **Microstomie** : « Petitesse congénitale de l'orifice buccal. »
- **Pectus carinatum ou thorax en carène** : « Déformation du thorax caractérisée par la projection antérieure du sternum et l'aplatissement latéral des côtes. »
- **Pectus excavatum ou thorax en entonnoir** : « Déformation congénitale ou acquise caractérisée par une dépression plus ou moins profonde siégeant à la partie inférieure du sternum. »
- **Scaphocéphalie** : « Malformation crânienne caractérisée par la forme élevée, très allongée d'avant en arrière et très aplatie latéralement du crâne qui présente le type dolichocéphalie exagéré. »
- **Synéchie** : C'est une adhérence. Il existe des synéchies utérines, osseuses et intranasales.

- **Synophrys** : « Convergence des sourcils sur la racine du nez. »
- **Tophus (pluriel tophi) goutteux** : « Dépôts de substance dure, comme osseuse, qui se forment chez les goutteux, soit dans l'intérieur des organes, soit aux environs des articulations ou du pavillon de l'oreille. »
- **Trichilemmome** : « Tumeur pileuse qui siège au niveau du cou et qui a l'aspect de petits nodules verruqueux. »

Les anomalies de la peau [46] :

- **Acrogérie** : « Variété de progéria (vieillesse) dans laquelle les lésions sont localisées aux extrémités. »
- **Dermatite séborrhéique** : « Variété d'eczéma du nourrisson, généralement de type psoriasiforme. »
- **Dermatose** : « Nom générique des affections de la peau. »
- **Dermolipome** : « C'est un choristome (terme défini p.23) qui se développe au niveau du fornix du canthus externe. »
- **Hyperkératose** : « Groupe des dermatoses caractérisées par une hyperplasie de la couche cornée de l'épiderme. »
- **Ichtyose** : « Etat particulier de la peau qui est sèche et couverte de squames fines à bords libres, semblables aux écailles des poissons. »



Ichtyose [46].

- **Kératose pilaire** : « Dermatose caractérisée par un état de sécheresse de la peau et par de petites élevures sèches, cornées, dont le centre est formé par un poil atrophié. »
- **Lentiginose** : « Affection cutanée caractérisée par de nombreuses lentigines (petites taches pigmentaires de la peau) disséminées. »
- **Milia** (pluriel de milium): « Dégénérescence colloïde du derme. Affection très rare de la peau, caractérisée par la formation de petites élevures brillantes, translucides, de la grosseur d'une tête d'épingle, produites par la dégénérescence colloïde des couches superficielles du derme. »
- **Pétéchies** : « Variété d'hémorragie cutanée, caractérisée par de petites taches d'un rouge violacé, dont les dimensions varient d'une tête d'épingle à une lentille. »

- **Poïkilodermie** : « Affection de la peau caractérisée, après une phase d'accidents rappelant une infection légère, par un érythème télangiectasique formant un réseau à mailles capillaires, au centre duquel la peau est atrophiée, de couleur blanc nacré en certains points, rose en certains autres, pigmentée en d'autres. »

- **Psoriasis** : « Affection de la peau caractérisée par l'apparition, en certains points d'élection (coudes, genoux, cuir chevelu, région sacrée) et parfois sur tout le corps, d'éléments arrondis, formés de squames sèches, brillantes et nacrées, s'enlevant aisément par le grattage et laissant au-dessous d'elles une surface rouge, luisante et saignant facilement. »



Psoriasis [46].

- **Purpura** : « Lésion élémentaire de la peau caractérisée par l'issue des globules rouges hors des vaisseaux ; c'est une hémorragie cutanée. »



Purpura [46].

- **Télangiectasie** : « Dilatation de petits vaisseaux cutanés formant de fines lignes rouges, parfois violettes. »

- **Vitiligo** : « Affection caractérisée par un trouble de la pigmentation de la peau, consistant en l'apparition de plaques décolorées d'un blanc mat, à contours précis, entourées d'une zone où la peau est plus pigmentée que normalement. »



Vitiligo [46].

Les anomalies de taille [46] :

- **Gigantisme** : « Affection caractérisée par un accroissement exagéré de la taille. »-

- **Macrosomie** : « Variété de gigantisme caractérisée par la grosseur excessive de tout le corps. »

Les anomalies des cheveux [46] :

- **Alopécie** : « Chute générale ou partielle des cheveux ou des poils. »



Alopécie [46].

- **Hypertrichose** : « Anomalie cutanée consistant en un développement anormal du système pileux. »
- **Hypotrichose** : « Arrêt de développement des poils localisé ou s'étendant à toutes les régions pileuses. »
- **Pili torti** : « Dysplasie congénitale et presque toujours familiale des cheveux qui, dès leur apparition, souvent tardive, ont une apparence laineuse, moirée, due à la torsion de chaque cheveu sur lui-même. »



Pili torti [32]

Les anomalies des yeux [46] :

- **Achromatopsie** : « Abolition de la perception des couleurs. »
- **Alacrymie** : « Absence de la sécrétion de larmes. »
- **Amblyopie** : « Diminution de l'acuité visuelle en l'absence de cause oculaire décelable. »
- **Ankyloblépharon** : « Soudure partielle ou totale, congénitale ou acquise, des bords palpébraux. »
- **Anophtalmie** : « Absence congénitale d'un œil. Le terme est inexact, on devrait noter monophtalmie. »
- **Blépharite** : « Inflammation du bord libre des paupières, à laquelle peuvent prendre part tous les éléments qui constituent le rebord palpébral (peau, conjonctive, cil et glandes). »

- **Blépharochalasis** : « Atrophie du derme des paupières supérieures, accompagnée de relâchement du tissu cellulaire sous-cutané. Il en résulte la formation d'un large repli cutané qui tombe jusqu'au rebord ciliaire et gêne la vision directe en haut. »
- **Blépharophimosis** : « Insuffisance de la longueur de la fente palpébrale. »
- **Canthus** : « Angle interne ou externe de l'œil, extrémité de la fente palpébrale. »
- **Choristome** : « Malformation d'aspect tumoral pouvant être considérée comme des parties d'organe ayant un siège anormal. »
- **Colobome** : « Malformation consistant en une fissure siégeant au niveau des paupières, de l'iris, de la choroïde ou de la rétine. » ou « Malformation du cristallin. »



Colobome de la paupière [46].

- **Corectopie** : « Anomalie congénitale ou acquise de la pupille qui se trouve placée en dehors du centre de l'iris. »
- **Cyclopie** : « Malformation caractérisée par la fusion des deux orbites et l'existence d'un seul œil. »
- **Distichiasis** : « Déviation en arrière de la rangée postérieure des cils, la rangée antérieure gardant sa situation normale. »
- **Dyschromatopsie** : « Nom générique des troubles de la perception des couleurs, particulièrement la difficulté à reconnaître les nuances. »
- **Ectopie irienne** : « Anomalie de situation de l'iris. »
- **Ectropion** : « Renversement en dehors des paupières. »



Ectropion [46].

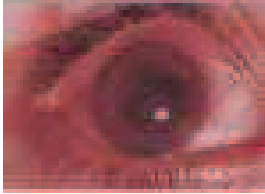
- **Entropion** : « Renversement des paupières en dedans. »



Entropion [46].

- **Epicanthus** : « Replis semilunaire que forme parfois la peau au-devant de l'angle interne de l'œil. »

- **Epiphora** : « Ecoulement anormal sur les joues de larmes qui ne peuvent pas passer par les voies naturelles. Le canal reliant les yeux au nez et permettant l'écoulement des larmes dans les cavités nasales étant obstrué, les larmes débordent sur les joues. »
- **Esotropie ou strabisme convergent** : « Déviation en dedans. »
- **Glaucome** : « Affection de l'œil caractérisée par une élévation de la pression oculaire au dessus de 20mm de Hg. »



Glaucome [46].

- **Gliome des voies optiques** : « Tumeur primitive du système nerveux central développée aux dépens des divers éléments cellulaires de la névrologie. »
- **Héméralopie** : « Affaiblissement considérable de la vision dès que la lumière diminue. »
- **Hémianopsie** : « Affaiblissement ou perte de la vue dans une moitié du champ visuel de l'un ou plus souvent, des deux yeux. »
- **Kératite** : « Inflammation de la cornée. Elle se manifeste par une rougeur de la conjonctive, une vive douleur, un larmolement, un clignement et une photophobie. »
- **Macrophthalmie** : « Augmentation des différents diamètres de l'œil. »
- **Mégalocornée ou kératomégalie** : « Dimension excessive de la cornée. »
- **Microcornée** : « Petitesse anormale de la cornée, de diamètre inférieur à 10mm. »
- **Microphthalmie** : « Diminution des différents diamètres de l'œil. »
- **Nodules iriens de Lisch** : « Hamartomes mélanocytaires faits de mélanocytes qui contiennent des quantités variables de pigment. »
- **Nystagmus** : « Mouvements oscillatoires et quelquefois rotatoires du globe oculaire. Ces mouvements sont involontaires, saccadés, horizontaux, verticaux, ou quelquefois de circumduction. »
- **Opacité cornéenne** : « Perte de la transparence de la cornée qui joue un rôle dans la réfraction de l'œil. »
- **Photophobie** : « Crainte de la lumière due le plus souvent à l'impression pénible et même douloureuse qu'elle provoque. »
- **Polycorie** : « Anomalie congénitale ou acquise de l'iris. Existence de deux ou de plusieurs orifices pupillaires. »
- **Proptose ou exophthalmie** : « Saillie ou protrusion du globe oculaire hors de l'orbite. »

- **Ptosis** : « Chute de la paupière supérieure. »



Ptosis [46].

- **Rétinite pigmentaire** : « Processus dégénératif de la rétine qui aboutit tôt ou tard à la cécité. »
- **Rétinopathie** : « Toute affection rétinienne. »
- **Télécanthus** : « Ecartement excessif des angles internes des yeux. »

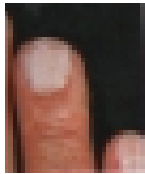
Les anomalies des doigts, orteils, mains et pieds [46] :

- **Arachnodactylie** : « Longueur exagérée des doigts et des orteils avec gracilité des os, sans trouble nerveux ni rétraction tendineuse et rappelant l'aspect des pattes d'araignée. »
- **Brachydactylie** : « Malformation des doigts qui n'ont pas leur longueur normale. »
- **Brachymétacarpie** : « Brièveté anormale des métacarpiens. »
- **Camptodactylie** : « Malformation des doigts caractérisée par la flexion permanente d'un ou plusieurs doigts de la main, flexion portant particulièrement sur l'articulation de la deuxième avec la première phalange. »
- **Clinodactylie** : « Déviation des doigts ou des orteils vers la face dorsale, la face palmaire ou plantaire ou latéralement. »
- **Dermatoglyphes** : « Dessins formés sur les paumes des mains, sur la plante des pieds et la pulpe des doigts, par les plis cutanés, les crêtes et les sillons dermiques et leur organisation en lignes, boucles et tourbillons. »
- **Ectrodactylie ou oligodactylie** : « Absence congénitale d'un ou plusieurs doigts. »
- **Hexadactylie** : « Présence d'un sixième doigt. »
- **Syndactylie** : « Malformation héréditaire, consistant dans la soudure des doigts entre eux, soudure des plans superficiels ou osseux. »
- **Mégalodactylie** : « Hypertrophie des doigts et des orteils. »
- **Pied bot ou varus équin** : « Déformation permanente du pied, congénitale ou acquise, l'empêchant de prendre contact avec le sol par ses points d'appui normaux. »

- **Polydactylie préaxiale/postaxiale** : « Anomalie héréditaire consistant en l'existence de doigts surnuméraires. »
- **Symphalangisme** : « Malformation des doigts consistant en l'absence de l'articulation entre la phalange et la phalange. »

Les anomalies des ongles [46] :

- **Koïlonychie (ou coelonychie)** : « Altération des ongles caractérisée par le relèvement de leurs bords latéraux si bien que la partie médiane est déprimée et devient concave. »
- **Leuconychie** : « Décoloration partielle ou totale de l'ongle apparaissant sous diverses influences pathologiques. »



Leuconychie [46].

- **Ligne de Beau** : « Sillon barrant transversalement les ongles et pouvant apparaître après nombre d'affections aiguës. »
- **Onychogryphose** : « Hypertrophie de l'ongle se faisant de manière irrégulière. »



Onychogryphose [46].

- **Onycholyse** : « Séparation spontanée de l'ongle et de la pulpe unguéale. Elle commence par le bord libre et s'étend peu à peu parfois jusqu'à la matrice, sans amener de réaction inflammatoire. »

Les anomalies des glandes sudoripares [46] :

- **Anhidrose** : « Abolition (ou diminution) de la sécrétion sudorale. »
- **Hyperhidrose** : « Exagération de la sécrétion sudorale. »
- **Hypohidrose** : « Diminution de la sécrétion sudorale. »

Les anomalies mentales [46] :

- **Athétose** : « Mouvements involontaires, incoordonnés, de grande amplitude, affectant surtout les extrémités des membres et la face, souvent accompagnés de mouvements spasmodiques et de débilité intellectuelle. »
- **Ballisme** : « Mouvements désordonnés consécutifs à une lésion du corps de Luys (noyau gris situé dans le cerveau). »
- **Choréathétose** : « Qui participe à la fois à la chorée (« manifestations nerveuses caractérisées essentiellement par des contractions cloniques des muscles, tantôt lentes tantôt brusques ») et à l'athétose. »
- **Hyperkinésie** : « Mouvements réflexes observés parfois dans les membres paralysés des hémiplésiques. »
- **Parésie** : « Paralysie légère consistant dans l'affaiblissement de la contractilité. »
- **Tétraparésie** : « Atteinte de contraction des muscles des quatre membres qui provoque une paralysie légère. »

Les anomalies articulaires, musculaires et osseuses [46] :

- **Acrocéphalie** : « Malformation crânienne due à la soudure précoce des sutures sagittale et coronale et caractérisée par le développement considérable, en hauteur de la région occipitale avec aplatissement latéral de la tête. »
- **Acro-ostéolyse** : « Destruction progressive du tissu osseux localisée aux extrémités. »
- **Arthrogrypose** : « Raideurs articulaires multiples, plus ou moins symétriques, généralement en flexion. »
- **Ataxie** : Incoordination des mouvements volontaires avec conservation de la force musculaire. »
- **Coxa valga** : « Se dit d'une hanche où l'angle céphalo-cervico-diaphysaire est plus important que normalement ; il en résulte un allongement du membre inférieur. »
- **Coxa vara** : « Déviation du membre inférieur en adduction et rotation interne, par suite de la flexion du col fémoral dont l'angle avec la diaphyse diminue, se rapproche de l'angle droit et parfois même devient aigu. »
- **Craniosténose ou craniosynostose** : « Soudure prématurée d'une ou plusieurs sutures crâniennes provoquant un arrêt de développement et des déformations variées du crâne. »

- **Cyphoscoliose** : « Double déviation de la colonne vertébrale dans le plan frontal et sagittal. »
- **Cyphose** : « Angulation de la colonne vertébrale à convexité postérieure.
- **Dolichosténomélie** : « Déformation congénitale des quatre membres, plus prononcée aux extrémités, caractérisée par l'allongement et l'amincissement des os donnant aux membres un aspect grêle et étiré. »
- **Dysplasie spondylométaphysaire** : « Caractérisée par un nanisme, des déformations rachidiennes et des modifications plus accentuées du bassin. »
- **Genu valgum ou genou cagneux**: « Déformation du membre inférieur caractérisé par l'obliquité de la jambe, qui forme avec la cuisse un angle ouvert en dehors. »
- **Genu varum ou jambes arquées**. « Déformation du membre inférieur caractérisée par ce fait que la cuisse et la jambe forment un arc à concavité interne. »
- **Ostéomalacie** : « Déminéralisation squelettique généralisée, par insuffisance de fixation phosphocalcique sur la trame protéique de l'os ou du tissu ostéoïde. »
- **Ostéomyélite** : « Infection simultanée de l'os et de la moelle osseuse, en principe à staphylocoques dorés et par voie hémotogène. »
- **Platybasie** : « Crâne à base plate et élargie. »
- **Platyspondylie** : « Affection congénitale caractérisée par un aplatissement des vertèbres avec ou sans division du corps vertébral ou de l'arc postérieur, associée souvent à une scoliose. »
- **Phocomélie** : « Malformation des mains et des pieds qui semblent s'insérer directement sur le tronc, comme chez les phoques. »
- **Spasticité ou spasmodicité** : « Disposition plus ou moins marquée à se contracturer. »
- **Valgus** : « Se dit d'un membre ou d'un segment de membre dévié en dehors de l'axe du corps. »

Autres anomalies [46] :

- **Cryptorchidie** : « Absence uni ou bilatérale de testicule dans les bourses, par suite d'un arrêt de migration dans l'abdomen. »
- **Encéphalocèle** : « Ectopie, à la face externe du crâne, d'une partie du cerveau ou de ses enveloppes. »
- **Fibrome hyalin** : fibrome : « Tumeur bénigne formée uniquement par du tissu fibreux, c'est-à-dire par des faisceaux du tissu conjonctif au milieu desquels on

observe des cellules également de nature conjonctives ». Hyalin : « qui est transparent comme le verre. »

- **Hamartome** : « Nom donné à une malformation, d'aspect tumoral, due à un mélange anormal des éléments constitutifs normaux. »

- **Hyperphagie** : « Ingestion d'une quantité excessive d'aliments. »

- **Néphrocalcinose** : « Production de dépôts calcaires dans le parenchyme rénal. »

- **Nodule de Schmorl** : « Variété d'hernie discale. »

- **Sclérose glomérulaire** : sclérose : « Induration pathologique d'un organe ou d'un tissu par suite de l'hypertrophie du tissu conjonctif qui entre dans sa structure ». Glomérule : « Peloton vasculaire ou nerveux ».

- **Tumeur de Koenen** : « Petite tumeur pédiculée, rose, ferme, siégeant dans le sillon périunguéal des doigts et des orteils. »

II-Tableaux récapitulatifs d'aide au diagnostic d'une anomalie d'origine génétique

II-1 Syndromes associés aux anomalies de nombre

II-1-1- Agénésies associées à d'autres anomalies

II-1-1-a- Agénésies seules

Dans ces syndromes, au niveau buccal, on retrouve seulement des agénésies. Dans ces cas, on a remarqué souvent des anomalies des cheveux et des ongles. A moins grande échelle, une surdité, des anomalies oculaires et des anomalies des mains ont été retrouvées.

Anomalies bucco-dentaires	Morphologie	Cheveux	Yeux	Ongles	Mains, pieds doigts, orteils	Glandes sudoripares	Ouïe	
Oligodontie (absence des PM)	- Palais étroit (un cas décrit)	- Cheveux blancs - Sourcils en bataille (un cas décrit)		- Hypoplasie (un cas décrit)	- Paume moite - Pli palmaire transverse unilatérale (un cas décrit) - Dermato-glyphes anormaux (un cas décrit)	- Hyperhidrose		Book syndrome [90], [54], [80], [96].
Oligodontie		- Pili torti - Hyperkératose folliculaire - Dysplasie du cuir chevelu - Hypotrichose		- Dystrophie des ongles				Syndrome de Sabouraud [90], [54].
Oligodontie				- Anomalie des ongles non précisée			- Surdité non précisée	Dysplasie ectodermique de Robinson [54], [21].
Oligodontie		- Hypotrichose - Absence de sourcils	- Dystrophie maculaire		- Ectrodactylie			Ectodermal dysplasia-ectrodactyly macular dystrophy syndrome [90], [54].

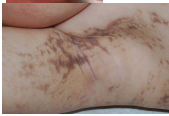
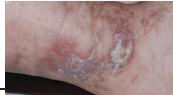
II-1-1-b- Agénésies et anomalies des lèvres

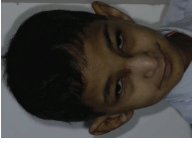
Un seul syndrome retrouvé correspond à cette association.

Anomalies bucco-dentaires	Morphologie	Taille	Doigts	Peau	
Hypodontie (absence des incisives centrales mandibulaires)	Lèvre molle	- Petite bouche - Rétrognathie	- Petite taille	- Doigts courts	- Anomalies cutanées et subcutanées non précisées
					Craniomandibular dermatodysostosis [54].

Au niveau général, on observe aussi des anomalies squelettiques et une sclérose glomérulaire [54].

II-1-1-c- Agénésies et anomalies morphologiques

Anomalies bucco-dentaires			Morphologie	Taille	Cheveux	Yeux	Peau	Pieds orteils mains, doigts, ongles	Glandes sudoripares et salivaires	Anomalie intellectuelle	Ouïe	Muscle, Os, articulation	Ab- domen	
Oligodontie voire anodontie	Dents coniques + Microdontie 	Retard d'éruption + Possible hypoplasie de l'émail			- Hypo- trichose			- Anomalie des ongles	- Absence de glandes salivaires accessoire - Anhidrose - Hypohy- drose					Dysplasie ectodermique hypohi- drotique ou andro- tique ou syndrome de Christ Siemens Touraine [90], [54], [41], [80], [96], [23].
Oligodontie ou anodontie	Dents coniques (couronnes longues et racines courtes)	Malocclusion + Retard d'éruption + Fente palatine ou labiale parfois décrites + Hypominéralisa- tion de l'émail parfois décrite												Incontinentia pigmenti [90], [54], [41], [109], [78], [96], [21], [82], [61], [94].
														
Oligodontie	Couronnes effilées des incisives supérieures et racines fines	Malocclusion	- Palais vouté, étroit et haut - Exostose alvéolaire - Luette bifide - Croissance mandibulaire perturbée - Rebords supra- orbitaux proéminents - Hypertélorisme - Atête de nez large		- Fentes palpébrales à orientation vers le bas et en dehors	 [94]	- Dépig- mentation de la peau - Erythème - Bulles vésicul- leuse - Nevi [94]	- Pied bot - Syndactylie parfois décrite - Dystrophie des ongles - Ongles incurvés - Onycho- gryphose 		- Retard de développement, - Déficience intellectuelle dans 25 à 35% - Epilepsie - Ataxie		- Hémiatrophie - Dislocation congénitale des hanches		Dysplasie fronto-méta- physaire [90], [54].

Anomalies bucco-dentaires			Morphologie	Taille	Cheveux	Yeux	Peau	Pieds, orteils mains, doigts, ongles	Glandes sudoripares et salivaires	Anomalie mentale	Ouïe	Articulation, muscle, os	Ab- domen	SUITE
Agénésie	Taurodontisme					- Rares, clairsemés voire absents								Oligodontie- taurodontie- cheveux rares- dysplasie ectodermique [90], [54].
	Agénésie (absence des incisives maxillaires supérieures et 2 ^{ème} PM supérieure) voire anodontie	Couronnes coniques dans 80% des cas + Racines courtes et dilacérées + Microdontie + Taurodontisme	Quelquefois fente palatine + Retard d'éruption + Frein labial supérieure hypoplasique + Hypoplasie de l'émail parfois décrète	- Petite taille [129]		- Ectopie irienne ou polycorie associée à un glaucome dans 50% des cas  	  [129]				- Perte de l'audi- tion	- Dystrophie myotonique	-Hernie ombili- cale dans 75% des cas	Syndrôme de Rieger ou d'Axenfeld [54], [41], [62], [131], [96], [21], [129].
Hypodontie voire oligodontie	Microdontie + Anomalie des couronnes et des racines 	Anomalie de l'émail non précisée [83]	-Front proéminent -Micrognathie  [83]	- Na- nisme - Hypo- trophie pondérale néonatale		- Microphthalmie - Strabisme		- Mains et pieds petits		- Retard mental	- Sur- dité			Syndrôme de Kenny ou Kenny-Caffey [54], [83].

Anomalies bucco-dentaires				Morphologie	Taille, poids	Cheveux	Yeux	Mains, doigts, pieds, orteils, ongles	Ouïe oreilles	Anomalie intellectuelle,	Muscle, articulation, os, abdomen	SUITE
Agénésie d'une incisive maxillaire	Anomalie de forme des couronnes	Fente labiale et/ou palatine parfois présente		- Hypotélorisme, (dans 45% des cas) - Microcéphalie - Frein labial maxillaire absent - Malformation nasale congénitale	- Petite taille (dans 50% des cas)		- Strabisme convergent			- Déficience intellectuelle légère à sévère		Solitary median maxillary central incisor [90], [54], [55], [94].
												
Hypodontie des incisives centrales	[94] Taurodontisme + Cingulum des incisives maxillaires proéminents + Microdontie	Fente palatine, pseudofente de la lèvre supérieure	Langue fendue et lobulée en antérieure et hamartome, ankyloglossie, microglossie [94]	- Hypoplasie du maxillaire et de la mandibule - Lèvre bifide - Hypertélorisme - Pointe du nez bifide, élargissement de la racine du nez	- Petite taille		- Fentes palpébrales	- Polydactylie préaxiale bilatérale des mains et pieds - Brachydactylie - Syndactylie - Dystrophie des ongles - Duplication partielle du gros orteil	- Implantation basse des oreilles - Surdité de neuro-sensorielle	- Déficit intellectuel chez certains patients	- Hypotonie musculaire - Scoliose	Syndrome orofaciodigital de type 2 ou de syndrome Mohr-Claussen [90], [54], [41], [15], [21], [97], [96].
Agénésie	Dents espacées + Microdontie	Fente souvent	palatine assez	- Dysmorphie faciale - Sourcils bien dessinés, arqués et confluent (synophrys) des cils longs ; - Narine anteversée ; une lèvre supérieure fine ; un long philtrum et une bouche au coin tombant. - Micrognathie - Hirsutisme facial habituel	- Nanisme - Retard statur pondéral	- Ligne d'implantation des cheveux est basse - Croissance excessive des cheveux		- Brachymetacarpien - Oligodactylie - Implantation basse du pouce - Ectrodactylie des orteils	- Risque de surdité	- Déficit intellectuel - Retard psychomoteur et d'acquisition du langage et trouble du comportement (type autistique)		Syndrome de Cornelia Lange [90], [54], [41], [96], [97], [6].
												
Hypodontie	Microdontie	Rétention des dents temporaires + Encombrement dentaire		- Faciès particulier causé par une craniosténose et acrocéphalie	- Obésité - Petite taille		- Epi-canthus	- Polydactylie préaxiale et syndactylie des pieds - Brachydactylie et syndactylie des mains	- Oreilles basses implantées	- Déficience mentale	- Hernie ombilicale	Syndrome de Carpenter ou Acrocephalo-Polysyndactylie de type II [90], [54], [96], [97], [99].

La dysplasie fronto-métaphysaire est aussi caractérisée par des anomalies urologiques, respiratoires et squelettiques [90], [54].

Le syndrome de Rieger est aussi caractérisé par un encéphalocèle et des anomalies des organes génitaux [54], [62], [131], [21], [129].

Dans *le syndrome solitary mediane maxillary central incisor*, il existe des anomalies génitales, endocriniennes, osseuses (scoliose) et rénales (absence d'un rein) [54], [55], [94].

Dans *le syndrome de Mohr-Claussen*, on remarque une susceptibilité aux infections respiratoires chez certains patients [90].

Dans *le syndrome de Carpenter*, on note des anomalies cardiaques, osseuses, un cryptorchidisme et un hypogonadisme [90], [54], [99].

Dans *le syndrome de Kenny*, on note une anémie [54], [83].

II-1-1-d- Agénésies et fentes

Anomalies bucco-dentaires		Morphologie, peau	Taille, poids	Cheveux	Yeux	Doigts, orteils, ongles	Glandes sudoripares et salivaires	Anomalie intellectuelle	Muscle articulation os	Oùte, oreilles	
Oligodontie (incisives latérales, maxillaires, incisive centrales mandibulaires et prémolaires) (1/3 des patients selon l'étude brésilienne)	Fente labiale et/ou palatine parfois	- Face asymétrique	- Petite taille	- Ligne d'implantation occipitale basse  [87]	- Paralysie oculomotrice - Myopie - Strabisme convergent - Ptosis  [87]					- Surdit�	Syndr�me cervico-oculo-acoustique ou syndrome de Wildervanck [54], [97], [87].
	Microdontie + Dents coniques + Taurodontisme + R�sorption des racines des incisives et molaires + G�n�ration, fusion (Incisive lat�rale mandibulaire)  [123]										
Oligodontie (incisives lat�rales maxillaires, incisive centrales mandibulaires et pr�molaires) (1/3 des patients selon l�tude br�silienne)	Fente labiale et/ou palatine parfois	- Dysmorphie faciale - Sourcils en arcs, longs cils - Pointe du nez aplatie - Palais ogival - R�trognathie mandibulaire - Impression de maquillage - Hirsutisme parfois d�crit	- Retard de croissance donc petite taille dans 83% des cas - Ob�s�t� � l'adolescence parfois d�crite	 [123]	- Anomalies visuelles de type nystagmus ou strabisme - Eversion de la paup�re inf�rieure - Longues fentes palp�brales - S�l�rotiques bleues,	- 5�mes doigts courts et clinodactyles - Anomalies dermatoglyphes		- Retard mental faible � mod�r� dans 92% des cas	- Hypotonie - Hyperlaxit� articulaire - Scoliose ou luxation hanche ou rotule	- Surdit� de perception le plus souvent - Oreilles pro�minentes avec fistules pr�auriculaires - Otites � r�p�tition	Syndr�me de Kabuki [90], [54], [34], [123], [80], [24].
	Fente palatine										
Ag�n�sie (absence des incisives et canines mandibulaires)		- Paralysie et asym�trie faciale - Microstomie - Micrognathie de s�v�rit� variable - Racine du nez �larg�e - Dysmorphie de la partie sup�rieure			- T�l�canthi	- Absence des phalanges distales avec parfois une syndactylie et/ou une absence des ongles			- Malformation r�ductionnelle des membres	- Quelquefois surdit� neuro-sensorielle	Syndr�me d'Hanhart ou syndr�me de Jussieu [90], [54].

Anomalies bucco-dentaires			Morphologie peau	Taille, poids	Cheveux	Yeux	Doigts, orteils, mains, pieds, ongles	Glandes sudoripares et salivaires	Anomalie intellectuelle	Muscle, articulation, os	Où, oreilles	SUITE
	Hypodontie	Fissure palatine	Hypoplasie de la lèvre supérieure									
Agénésie d'une incisive centrale maxillaire		Fente labiale et ou palatine médiane ou bilatérale dans les formes sévères	Anomalie d'éruption			- Cyclopie				- Anomalie des membres (réduction)		Ankylose glosso palatine ou syndrome de Cosack [90], [54].
Oligodontie	 [124]	Couramment fente labiale avec ou sans fente palatine	Microdontie + Anomalie de forme des couronnes + Dents conoïdes + Email défectueux		- Cheveux et sourcils fins, hypopigmentés et épars - Hypotrichose	- Imperforation des canaux lacrymaux - Photo-phobie - Ulcérations cornéennes - Kératite - Entropion	- Ectrodactylie et syndactylie - Dystrophie des ongles	- Réduction ou absence de glandes sudoripares, sébacées et salivaires			- Surdité - Malformation du pavillon de l'oreille possible	Dysplasie ectodermique EEC (ectrodactylie-dysplasie ectodermique-fente labiopalatine) [90], [54], [41], [97], [80], [124].
Hypodontie		Fente palatine	- Hypoplasie mandibulaire - Abdomen protubérant	- Nanisme			- Pouce en abduction - Pied bot - Espace important entre le 1 ^{er} et 2 ^{ème} orteil			- Contractions articulaires - Os tubulaires courts et massifs - Métaphyses élargies - Premiers métacarpiens courts et ovoïdes - Subluxation des vertèbres cervicales - Déformation des poignets - Scoliose - Limitation des mouvements ou hyperlaxité	- Kyste de l'oreille externe	Nanisme ou dysplasie Diastrophique (seq de Pierre Robin) [90], [54], [80], [97], [17].

Dans le *syndrome cervico-oculo-acoustique* ou le *syndrome de Wildervanck*, on observe aussi une fusion des vertèbres [54], [87].

Dans le *syndrome de Kabuki*, on note des anomalies cardiaques, squelettiques et endocriniennes [90], [54], [34], [123], [24].

Dans l'*Holoprosencéphalie*, il existe des malformations cérébrales, cardiaques, endocriniennes (diabète insipide...), une difficulté d'alimentation et une épilepsie [90], [54].

Dans le *syndrome EEC*, il faut noter des anomalies rénales (hydronéphrose) et endocriniennes [90], [54], [80], [124].

II-1-1-e-Agénésies possibles et autres signes dentaires

Anomalies bucco-dentaires			Morphologie	Yeux	Peau	Squelette	
Agénésie des 2 ^{èmes} et 3 ^{èmes} molaires fréquente	Kystes mandibulaires + Résorption radiculaire + Macrodontie	Malocclusion + Eruption ectopique et retardée + Perte précoce des dents temporaires + Inclusion des dents permanentes	- Augmentation du volume inférieure de la face - Augmentation du volume du palais  [39]	- Globe oculaire tourné vers le haut (impression que l'enfant regarde vers le haut)  [39] - Exophtalmie		- Tumeurs osseuses multikystiques	Chéribisme ou Chérubisme [90], [54], [41], [79], [96], [39], [10].

On note aussi des anomalies respiratoires [54], [79], [39], [10].

II-1-1-f- Agénésies, anomalies morphologiques et anomalies de structure.

Anomalies bucco-dentaires				Morphologie Peau, taille	Cheveux	Yeux	Doigts, pieds orteils, mains ongles	Abdomen	Glandes sudoripares et salivaires	Anomalie mentale	Oùte, oreilles	
Hypodontie	Hypoplasie de l'émail	Dents conoïdes (Incisive conoïque)	Fente labiale et/ou palatine fréquente	- Petite bouche - Nez fin - Lèvre supérieure fine - Hypoplasie maxillaire - Petite taille variable	- Dermatite du scalp - Cheveux épars, secs cassants, secs - Alopecie - Pili torti	- Occlusion des points lacrymaux ou épiphora	- Ongles dysplasiques - Kératose palmo- plantaire					Syndrome Rapp- Hodgkin (Dysplasie ectodermique anhidrotique - fente labiale/palatine Ectodermie dysplasique type Rapp-Hodgkin) [90], [54], [80], [57].
Oligodontie	Hypoplasie de l'émail	Microdontie	Fente palatine + Caries multiples + Chute précoce des dents	- Nez fin avec des ailes du nez hypoplasiques, de petites narines antéversées et une columelle proéminente - Surcroissance mandibulaire, - Micro-céphalie	- Anomalie des cheveux - Hypo- trichose - Croissance lente	- Diminution de l'acuité visuelle, - Micro- phalimie - Micro-cornée - Cataracte - Glaucome - Anomalies de l'iris - Atrophie optique - Nystagmus - Hypoplasie des fentes palpébrales - Epicanthus - Strabisme convergent	- Syndactylie (impliquant les 4 ^{èmes} et 5 ^{èmes} doigts et les 2 ^{èmes} aux 4 ^{èmes} orteils) - Campto- dactylie - Clinodac- tylie due à une hypoplasie ou une aplasie des phalanges médianes - Ongles cassants	- Hernie ombilicale		-Retard psycho- moteur léger	-Oreilles dysplasiques -Surdité de conduction	Dysplasie occulodonto digital ou Dysplasie oculo- dento-osseuse ou Syndrome de Meyer- Schwickerath [90], [54], [80].
Agénésie des incisives latérales maxillaires et des 2 ^{ème} prémolaires	Hypoplasie de l'émail (hypominéralisation)	Fente labio- palatine + Frein lingual court	Eruption Retardée + Encombrement dentaire parfois décrété	- Micrognathie		- Obstruction des canaux lacrymaux entraîne une épiphora ou une conjonctivite	- Clinodactylie des 5 ^{ème} doigts - Tripha-langisme du pouce et/ou une syndactylie ou absence ou hypoplasie du pouce	 [74]	- Aplasie et hypoplasie des glandes salivaires entraînent une bouche sèche et des caries		-Pavillons d'oreilles en cupules avec surdité neuro- sensorielle ou mixte  [53]	Syndrome lacrymo auriculo radio dental (LARD) ou lacrymo auriculo dento digital (LADD) ou Syndrome de Levy- Hollister [90], [54], [80], [96], [53], [74].

Anomalies bucco-entaires					Morphologie, peau, taille	Cheveux	Yeux	Doigts, mains, pieds, orteils, ongles	Abdomen	Glandes sudoripares et salivaires	Anomalie mentale	Ouïe, oreilles	SUITE
Hypodontie des incisives inférieures	Hypoplasie de l'émail des dents temporaires et permanentes (hypominéralisation)	Dents coniques + Anomalie morphologique (couronne bulbueuse avec disparition des sillons cuspidiens)	Défaut d'éruption	Anomalie de la lèvre supérieure (fusion de la lèvre supérieure et la gencive) + Dents natales ou néonatales + Freins gingivaux multiples	- Encoche alvéolaire - Apparence dentelée de la crête alvéolaire - Mandibule hypoplasique - Côtes courtes - Thorax étroit - Retard de croissance - Nanisme à membres courts	- Cheveux et poils rares et fins	 [5]	- Polydactylie postaxiale ou mésoaxiale - Hexadactylie - Polydactylie et syndactylie des pieds parfois décrites - Brachy-dactylie avec hypoplasie des ongles (friables)			- Retard mental parfois décrit		Syndrome d'Ellis-Van Creveld, Dysplasie chondroectodermique Dysplasie mésodermique [90], [54], [80], [96], [97], [5].
Agénésie (Incisive mandibulaire, 2ème molaire et canine maxillaire souvent absentes)	Anomalie de l'émail	Couronne petite et conique	Défaut d'éruption des dents permanentes	Eversion des lèvres parfois		- Cheveux anormalement fins - Hypotrichose		- Ongles petits, fins et cassants avec des stries, des creux et une koïlonychie ou absence congénitale des ongles - Ongles des pieds plus atteints	 [4]	- Hypohidrose			Syndrome de Wittkop ou tooth and nail syndrome [90], [54], [96], [4].
Hypodontie dans 40% des cas et oligodontie dans 11% des cas (le plus souvent agénésie des prémolaires, des incisives latérales maxillaires et des incisives centrales mandibulaires)	Hypoplasie de l'émail parfois décrite	Microdontie + Incisive en tournevis + Racines courtes et fines + Dents coniques + Taurodontisme + Calcification intrapulpaire	Retard d'éruption (anomalie de résorption des dents temporaires et ankylose des molaires temporaires) + Malocclusion + Malposition dentaire + Risque carieux élevé	Lèvre inférieure tombante	- Dysmorphie du visage (elfe) - Grande bouche - Maxillaire large - Micro-céphalie - Hyper-télorisme - Nez court et retroussé - Lèvres épaisses - Philtrum long - Joues proéminentes - Bouche étroite - Inclinaison antérieure de la base du crâne - Petite taille	[122] 	- Strabisme				- Retard psychomoteur avec difficulté d'apprentissage - Comportement hypersociable - Défauts cognitifs des repères visio-spatiaux	- Hyper-acousie - Prédilection à la musique	Syndrome de Williams ou Williams Beuren [90], [54], [80], [68], [96], [97], [122].

Dans le *syndrome dysplasie occulodento digital ou Dysplasie oculo-dento-osseuse ou Syndrome de Meyer-Schwickerath*, on note des anomalies cardiaques, neurologiques, des membres et une hypoglycémie [90], [54], [80].

Dans le *syndrome lacrymo auriculo radio dental (LARRD)*, on observe des anomalies cardiaques, rénales, génitales, pulmonaires et osseuses (aplasie unilatérale radiale et une synostose radio-cubitale) [90], [54], [53], [74].

Dans le *syndrome d'Ellis-Van Creveld*, on observe des malformations cardiaques et des côtes courtes [90], [54], [80].

Dans le *syndrome de Williams Beuren*, on note des malformations cardiaques, artérielles, pulmonaires, rénales et une hypercalcémie [90], [54], [80], [68], [122].

II-1-2- Dents surnuméraires associées à d'autres anomalies

II-1-2-a- Dents surnuméraires seules

Anomalies bucco-dentaires			Morphologie, peau	Taille	Cheveux, yeux	Mains, doigts, ongles	Membres	Ouïe	
Dents surnuméraires					 [114]	- Anomalie du pouce (trois phalanges, absents ou autres)	- Membre raccourci - Phocomélie		Syndrome Holt-Oram (dysplasie atrio-digitale de type 1) [54], [114].
Dents surnuméraires			- Front hirsute - Joues bombées - Micro-rétrognathie marquée	- Petite taille	- Rebord supra-orbital proéminent - Yeux proéminents			- Otites provoquant parfois une surdité	Syndrome de Melnick-Needles (ostéodysplasie) ou syndrome fronto-oto palato-digital [90], [54], [22].
Dents surnuméraires			- Erythème unilatéral, dermatose et ligne de démarcation médiane stricte à la moitié du corps			- Hypoplasie de certains doigts	- Absence de certains membres		Syndrome de Child ou (Hémidysplasie congénitale - érythrodermie ichtyosiforme - anomalies des membres) [90], [54].
Dents surnuméraires	Eruption retardée + Encombrement dentaire + Teinte brun jaune		- Vieillesse prématurée - Peau fine - Lèvre fine		- Photophobie - Kératite - Alopecie - Cheveux épars	- Hypoplasie des ongles - Ostéolyse des phalanges distales	- Petites clavicules - Coxa valga		Progéria ou Syndrome de Hutchinson-Gilford [54], [96], [49].
Dents surnuméraires incluses	Kystes dentigères	Hypercémentose + Eruption retardée	- Ostéome facial - Lésions kystiques sébacées avec des inclusions épidermiques au niveau du tronc et de la face						Syndrome de Gardner [54], [41], [96], [97], [21].

Dans le *syndrome d'Holt-Oram*, on retrouve des anomalies cardiaques, squelettiques (au niveau des membres supérieurs) et une hypoplasie des vaisseaux [54], [114].

Dans le *syndrome de Melnick-Needles*, il existe une dysplasie squelettique et une infection respiratoire [90], [54], [22].

Dans le *syndrome de Child*, on observe des anomalies du cerveau et des viscères [90].

Dans le *syndrome de Progéria*, on note des malformations cérébro-vasculaires, une athérosclérose, une ostéolyse et une absence de graisse sous cutanée [54], [49].

Dans le *syndrome de Gardner*, on note aussi une polypose colique et des risques de tumeurs [54], [41], [21].

II-1-2-a- Dents surnuméraires et anomalies de structure

Anomalies bucco-dentaires				Morphologie	Taille, poids	Yeux	Cheveux	Doigts, mains	Pieds, orteils	Glandes salivaires	Muscle	Squelette	Anomalie mentale	
Dents surnuméraires (rétention des dents temporaires décrites provoquant une éruption retardée)	Hypoplasie de l'émail	Racines courtes et fines	Fente palatine ou vélo-palatine fréquente + Caries dentaires + Classe III	- Hypoplasie médiane faciale - Hyper-télorisme - Palais ogival voûté - Bosse frontale	- Retard statural modéré	- Fentes palpébrales obliques		- Doigts courts			 [63]	- Aplasie complète ou partielle de la clavicule - Résorption osseuse anormale - Aplasie partielle des os faciaux, du maxillaire et des sinus nasaux		Dysplasie cléido-cranienne ou dysostose [90], [54], [41], [133], [21], [97], [72], [63].
Dents surnuméraires	Anomalie de l'émail (hypoplasie de l'émail des dents surnuméraires)	Eruption retardée + Caries dentaires + Possible maladie parodontale  [134]	- Front étroit - Lèvre supérieure fine et coins de la bouche tombants, bouche comme un poisson - Rétrécissement des arcades dentaires	- Retard statural - Obésité (causée par une hyperphagie)	- Yeux en amandes - Strabisme	- Hypo-pigmentation (blond ou roux fréquent)	- Petite main	- Petit pied	- Xérostomie	- Hypotonie		- Troubles du comportement et difficulté d'apprentissage	Syndrome de Prader-Willi ou Syndrome de Prader-Labhart-Willi [41], [90], [54], [21], [97], [96], [80], [134].	

Dans le *syndrome de Prader-Willi*, on note un dysfonctionnement hypothalamo-hypophysaire et un hypogonadisme [90], [54], [21], [80], [134].

II-1-3 Agénésies et dents surnuméraires associées à d'autres anomalies

Anomalies bucco-dentaires					Morphologie peau	Taille	Cheveux	Yeux	Doigts orteils mains pieds ongles	Os, muscle, articulation	Anomalie mentale	
Hypodontie	Dents surnuméraires parfois incluses + Mésiodens	Taurodontisme + Incisive en tournevis (conique) + Canine globuleuse	Persistence des dents lactéales + Diastèmes	 [132]	- Visage allongé - Prognathisme - Grand nez, avec une racine nasale saillante - Oreilles de grande taille souvent décollées	 [132]		- Cataracte congénitale avec microcornée, microphthalmie, strabisme et nystagmus	- Grandes dents - Brachydactylie		- Atteinte intellectuelle dans 30% des cas	Syndrome de Nance-Horan [90], [54], [80], [96], [132].
Agénésie dentaire dans le secteur antérieure	Dents néonatales surnuméraires fréquentes	Hypoplasie de l'émail + Dentine radiculaire anormale + Oblitération pulpaire	Microdontie		- Face réduite, bouche étroite, nez en bec (fin et pincé) - Micrognathie - Veines de la voûte crânienne apparentes - Aspect vieillissant - Prématuré - Petites narines - Voûte palatine haute et étroite - Atrophie cutanée faciale	- Petite taille	- Hypotrichose (dans 80% des cas) et alopecie	- Microphthalmie (dans 80% des cas) - Cataracte congénitale (dans 80 à 90% des cas) - Nystagmus - Microcornée - Glaucome	- Phalanges courtes	- Hypoplasie des clavicules et des côtes	- Déficit intellectuel (dans 15% des cas)	Syndrome d'Haller-mann Streiff – François [21], [90], [80], [54], [41], [96], [133], [3].
Hypodontie (incisives latérales maxillaires et mandibulaires absentes)	Dents surnuméraires coniques au maxillaire	Cingulum proéminent des incisives maxillaires + Hypoplasie amélaire + Malposition (encombrement)	Pseudo-fente ou fissure labiale supérieure fréquente (lèvre courte) -Fente du palais fréquente -Fente alvéolaire mandibulaire au niveau des incisives latérales	Langue bifide + Hamartome + Frein de langue court et tendu	Anomalie des freins	- Dysmorphie faciale (saillie des bosses frontales, asymétrie faciale, hypertélorisme, racine du nez et étage moyen de la face aplatis) - Hypoplasie des ailes du nez		- Dystopie des canthi (commissures des paupières) - Télécanthus	- Syndactylie - Brachydactylie - Clinodactylie - Polydactylie		- Anomalie mentale possible (50% des cas)	Syndrome oro-facio-digital type I ou syndrome de Papillon Lége et Psaume [21], [90], [54], [80], [41], [96], [97], [127].

Anomalies bucco-dentaires						Taille	Cheveux	Yeux	Doigts, orteils mains, pieds ongles	Os, muscle, articulation	Anomalie mentale	SUITE
Hypodontie	Dents supernuméraires	Hypoplasie de l'émail	Réduction de la taille des dents + Anomalie morphologique	Eruption retardée	Malposition + Papillome de la muqueuse buccale	Morphologie peau	- Alopecie cicatricielle fréquente	- Microphthalmie colobomateuse de l'iris - et/ou strabisme	- Syndactylie - Oligodactylie - Ectrodactylie - Aplasie des doigts et orteils possible - Dysplasie des ongles	- Scoliose - Hypoplasie claviculaire et costale - Déformation thoracique	- Retard psycho- moteur parfois décrit	Syndrome de Goltz ou Goltz- Gorlin (hypoplasie dermique focale [80], [54], [90], [96].
Agénésie dans 42.3% des cas selon une étude (fréquemment les 2èmes prémolaires)	Dents supernuméraires	Macrodonatie		Eruption retardée + Malocclusion (inversion de l'articulé dentaire et encombrement dentaire antérieur) + Eruption ectopique des lèvres molaires maxillaires dans 50% des cas + Luette bifide et fente palatine dans 5à10% des cas	- Hypoplasie maxillaire, palais étroit et haut - Prognathisme - Béance antérieure - Lèvre inférieure tombante, lèvre supérieure courte - Pyramide nasale aplatie et nez en bec d'oiseau - Hypertélorisme - Front haut - Occiput aplati - Voûte crânienne raccourcie - Anomalie cutanée non précisée			- Exophtalmie avec inoclusion palpébrale et strabisme externe - Nystagmus		- Brachy- céphalie - Scapho- céphalie		Syndrome de Crouzon [90], [54], [41], [117], [133], [97], [96], [80], [66].
Hypodontie	Dents supernuméraires, odontomes parfois décrits	Microdonatie		Fente palatine parfois décrète	- Micrognathie maxillaire - Rétrognathie mandibulaire - Arête nasale plate - Hypertélorisme - Front proéminent - Face plate	- Peti- te taille	 [104]		- Doigts de forme cylindrique  [104]	- Luxation congénitale des articulations - Hypermobilité articulaire - Os du carpe et du tarse supernuméraires - Malformation des osselets provoquant parfois une surdité		Syndrome de Larsen [90], [97], [104].

Dans le *syndrome orofaciodigital de type 1*, il existe des malformations du cerveau et les patients déclarent une maladie polykystique des reins [21], [90], [54], [80], [41], [127].

Le *syndrome de Goltz* est létal chez les garçons in utéro. Dans celui-ci, on remarque une hypoplasie des membres, une atteinte gastro-intestinale, rénale, cardio-vasculaire et nerveuse [80], [54], [90].

Dans le *syndrome de Larsen*, il existe des problèmes respiratoires [90], [104].

Dans le *syndrome de Crouzon* au niveau général, il existe des anomalies respiratoires [90], [54], [117], [133], [66].

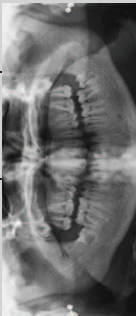
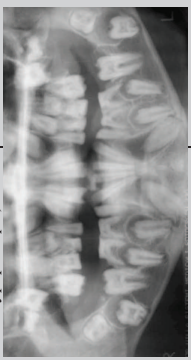
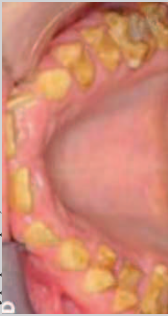
II-2- Syndromes associées aux anomalies de structure

II-2-1-L'odontodysplasie régionale

Anomalies bucco-dentaires			Taille	
Email hypoplasique (puits et sillons en surface; anomalies de teinte, jaunâtre ou brunâtre) + Volume pulpaire élargi + Denticule + Calcification pulpaire	Dents petites, hypodéveloppées et de forme atypique 	Retard ou absence d'éruption + Abscess ou fistule sans carie 	-Anomalie de croissance	Odontodysplasie régionale ou dent évanescence ou fantôme [90], [54], [75].
				
		[75]		

Dans l'odontodysplasie régionale, il existe des troubles du système nerveux et des malformations vasculaires [54], [75].

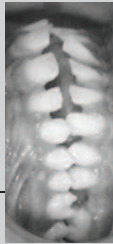
II-2-2- L'amélogénèse imparfaite

Anomalies bucco-dentaires				Morphologie, peau	Taille	Cheveux	Yeux	Ongles	Glandes salivaires et sudoripares	Os	Reins	Anomalie mentale	Muscle	Ouïe	
Amélogénèse imparfaite : coloration marron jaune, émail hypocalcifié et hypoplasique	Taurodontisme + Microdontie	Retard d'éruption	Possible agénésie + Risque de caries et abcès			- Cheveux fins, bouclés et frisés se raidissant avec l'âge		- Ongles plats et cassants		- Retard de l'âge osseux - Densité osseuse plus importante					Syndrôme trichodento-osseux (dysplasie ectodermique) [80], [41], [90], [54], [21], [97], [96], [59].
	Amélogénèse imparfaite (anomalie de teinte et émail hypoplasique)	Retard d'éruption													
Amélogénèse imparfaite (anomalie de teinte et émail hypoplasique)											- Polyurie - Néphrocalcinose				Amélogénèse imparfaite hypoplasique et néphrocalcinose [54], [92].
	Amélogénèse imparfaite (anomalie de teinte et émail hypoplasique)														
Amélogénèse imparfaite (absence d'émail et anomalie de teinte)							- Nystagmus - Achromatopsie - Dyschromatopsie - Photophobie pigmentaire - Déficit de la vision modéré - Atrophie optique - Anomalie du nerf optique et papille, - Héméralopie - Perte de la vision centrale et périphérique								Amélogénèse imparfaite et dystrophie des cônes et des bâtonnets ou syndrome de Jalili [54], [90], [77].
	Amélogénèse imparfaite (absence d'émail et anomalie de teinte)	Oligodontie													
Amélogénèse imparfaite (absence d'émail et anomalie de teinte)						- Petite taille				- Platispondylie					Amélogénèse imparfaite et platispondylie (Syndrome de Verloes-Bourguignon) [80], [54].

Anomalies bucco-dentaires		Morphologie, peau	Taille	Cheveux	Yeux	Ongles	Glandes sudoripares et salivaires	Os	Rein	Anomalie mentale	Muscle	Oùïe, oreilles	SUITE
Amélogénèse imparfaite (anomalie de teinte (jaunâtre))													Amélogénèse imparfaite, épilepsie et retard mental dans le syndrome de kohlschütter (syndrome amélo-cérébro-hypohidrotique) [80], [54], [90], [97], [96].
Amélogénèse imparfaite (émail hypoplasique, hypominéralisé)	Non éruption des dents permanentes	Résorption des dents incluses											- Hyper-tonie, - Rigidité - Spasticité - Ataxie
Amélogénèse imparfaite (hypoplasie généralisée de l'émail des dents définitives)				- Dermatite séborrhéique du cuir chevelu		- Anomalie des ongles des mains et pieds - Leuconychie avec ligne de Beau - Pouce légèrement large	- Hypohidrose fonctionnelle						Amélogénèse imparfaite et onycholyse terminale [96].
Amélogénèse imparfaite												- Surdit� de perception	Amélogénèse imparfaite, leuconychie et surdit� neurosensorielle (syndrome d'Heimler) [80], [90], [89].
Amélogénèse imparfaite												- Surdit� neuro-sensorielle	Amélogénèse imparfaite, carcinome neuroendocrine des glandes salivaires, surdit� neurosensorielle ou syndrome de Michaels [80], [54].
Amélogénèse imparfaite	Hypodontie voire anodontie	- Hypopigmentation généralisée - Hypoplasie du maxillaire	- Petite taille		- Cataracte - Distichiasis					- Retard mental			Syndrome de Tuomaala-Haapanen ou syndrome oculo-ost�ocutan� [4], [54], [96].
Amélogénèse imparfaite		- Dépigmentation										- Surdit�	Syndrome de Waardenburg [90], [54].
Amélogénèse imparfaite					- R�tinite pigmentaire entrainant une perte de vision							- Surdit�	Syndrome de Usher (R�tinite pigmentaire - surdit� USH) [90], [54].
Amélogénèse imparfaite		- L�sion cutan�o faciale ulc�ro-h�morragique				- Dystrophie des ongles - Onycholyse							Syndrome LOGIC (laryngo-onycho cutaneous syndrome) [80].

II-2-3- Autres anomalies amélaies

Anomalies bucco-dentaires		Morphologie, peau	Taille, poids	Cheveux	Yeux	Doigts, orteils mains, pieds, ongles	Glandes sudoripares et salivaires	Os, muscle, articulation	Anomalie mentale	Oùte, oreilles, odorat	
Email hypocalcifié et hypoplasique dans les deux dentitions (anomalie de teinte)	Rétention dentaire + Retard d'éruption	- Dermatite séborrhéique - Kératose plaïaire - Peau sèche				- Onycholyse - Hyperkératose	- Hypo-hidrose				Syndrome amélo-onycho-hypohidrotique [80], [54], [97].
Dysplasie de l'émail	Retard d'éruption	- Dymorphie faciale - Excès de peau avec lit veineux trop visible - Peau lâche ridée - Aspect progéroïde - Hypertélorisme - Front large - Vitiligo - Prognathisme →	- Nanisme  [27]		- Obstruction du canal lacrymo-nasal	- Brachydactylie et syndactylie (des 2èmes au 5ème doigt) - Symphalangisme proximal - Sangle interdigital  [27]		- Sclérose et hyperostose progressive du squelette - Côtes et clavicules larges	- Retard mental	- Grandes oreilles	Syndrome de Lenz-Majewski [80], [90], [27].
Hypoplasie de l'émail	Microdontie	- Kératose plaïaire		- Pili torti							Pili torti hypoplasie de l'émail [80].
Hypoplasie de l'émail		- Candidose muco-cutanée chronique - Vitiligo		- Alo-pécie	- Kérato-conjonctivite	- Candidose unguéale		- Anomalie musculaire et osseuse			Syndrome APECED (polyendocrinopathie auto-immune, candidose et dysplasie ectodermique) [90].
Hypoplasie et hypominéralisation de l'émail					- Cécité progressive			- Hypertonie puis hypotonie	- Maladie neurodégénérative létale dans l'enfance - Régression psychomotrice - Epilepsie rebelle - Tétraparésie spastique progressive (trouble de la marche) - Hyperesthésie - Irritabilité	- Surdiété progressive	Maladie de Krabbe (leucodystrophie à cellules globuloïdes) [80], [90].

Anomalies bucco-dentaires				Morphologie, peau	Taille	Cheveux	Yeux	Doigts, orteils, mains, pieds, ongles	Glandes sudoripares et salivaires	Articulation, os	Anomalie mentale	Oùte, oreilles	SUITE
Hypoplasie amélaire (dent terne, grise, fine et puits)	Dents coniques postérieures et cuspidés pointues	 [88]	Condyles aplatis + Caries fréquentes + Diastèmes + Retard d'éruption	- Infiltration des tissus mous - Petit cou - Thorax en carène - Bouche large - Racine nasale large	- Retard statural  [88]		- Opacité cornéenne	- Malformation des doigts et orteils		- Platyson-dylie - Déformation thoracique - Cyphose et cypho-scoliose - Hyper-laxité ligamentaire - Luxation fréquente du genou et de la hanche		- Surdité	Mucopolysaccharidose IV (Morquio type A et B) [80], [54], [90], [41], [97], [88].
Hypoplasie amélaire													
Hypoplasie de l'émail				- Faciès spécifique - Nez et yeux enfoncés - Lèvre fine , - Micrognathie , - Microcéphalie	- Retard de croissance - Retard statural						- Retard mental	- Lobes d'oreille larges et souples	Syndrome de Sanjad-Sakati [80], [90].
Hypoplasie de l'émail				- Manifestation cutanée - Macrocéphalie avec bosses frontales	- Petite taille			- Aplasie des phalanges distales		- Fracture	- Déficit intellectuel		Ostéopétrose [41], [90], [54].
Hypoplasie de l'émail										- Rachitisme - Genu valgum			Hypophosphatémie lié à l'X ou rachitisme hypophosphatémique lié à l'X [54], [11].
Hypoplasie de l'émail avec puits	Petite couronne et racine courte, émoussée + Large pulpe		Inclusions dentaires + Retard d'éruption	- Calcification sous cutanée - Faciès lunaire (face ovoïde avec cou court)	- Retard de croissance - Obésité			- Brachy-métopien (extrémité courte au niveau du métacarpe et métatarse des 4 ^{èmes} et 5 ^{èmes} doigts)			- Retard mental	- Trouble de l'audition et olfaction parfois décrits	Pseudohypoparathyroïdisme A1 (Ostéodystrophie héréditaire d'Albright (OHA) associée à PHP Ia) [90], [54], [41], [97], [50].
Anomalie de l'émail non précisée	Perte précoce des dents			- Hyperpigmentation cutanée, tachetée du tronc, des extrémités et périorale	[60] 	- Alo-pécie	 [70]	- Absence d'empreintes digitales - Hyperkératose des paumes et plantes - Dystrophie unguéale - Malalignement des ongles des gros orteils	- Hypo-hidrose avec intolérance à la chaleur et déhiscence des glandes sudoripares	 c			Syndrome de Naegeli (Syndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn) (dysplasie ectodermique) [90], [54], [60], [70].

II-2-4- La dentinogenèse imparfaite

La dentinogenèse imparfaite peut-être associée à différents syndromes.

Anomalies bucco-dentaires				Morphologie	Taille	Cheveux, yeux	Doigts, mains	Os, articulation	Ouïe	
Dentinogenèse imparfaite	Possible impaction de la 2 ^{ème} molaire	Risque d'agénésie	Malocclusion (70% des cas sont en classe III) + Risque d'éruption ectopique + Retard d'éruption	- Faciès triangulaire dans le type 4 - Laxité cutanée	- Plus ou moins petite taille en fonction du type	- Sclérotique bleue et fine (seulement dans l'OI de type 1)		- Fragilité des os variable (OI1) - Déformation des os long et de la colonne vertébrale (OI 3 et 4) - Fracture - Hyperlaxité ligamentaire	- Surdité présénile	Ostéogénèse imparfaite de types 1, 3 et 4 [90], [54], [41], [80], [133], [97], [96].
Dentinogenèse imparfaite					- Racourcissement de tous les membres		- Brachydactylie	- Hyperlaxité ligamentaire - Dysplasie spondylo-métaphysaire - Platyspondylie - Cova valga		Syndrome de Goldblatt [90].
Dentinogenèse imparfaite				- Dysmorphie faciale - Visage triangulaire - Pont et arête nasaux rétrécis - Nez bifide - Macule hyperpigmentée	- Petite taille disproportionnée	- Cheveux fins		- Dysplasie spondylo-épiphysaire - Ostéopénie		Syndrome de Schimke ou dysplasie immuno-osseuse [90].

Dans le *syndrome de Schimke*, il existe des anomalies rénales, une entéropathie, une anémie et un déficit immunitaire sévère avec un risque d'infection important [90].

II-2-5- La dysplasie dentinaire

Anomalies bucco-dentaires			Morphologie, peau	Yeux	Anomalie mentale	Os	Muscle	
Dysplasie dentinaire de type 1	Kystes dentigères	Luette bifide ou fente palatine partielle + Encombrement dentaire	- Hypoplasie maxillaire - Nez volumineux - Hypertélorisme - Prognathisme mandibulaire - Pectus excavatum - Bull-dog appearance	- Télécantus avec strabisme	- Retard mental			Syndrome d'Elsahi-Waters (syndrome branchio-squelettogénital) [90], [80], [97], [96].
Dysplasie dentinaire de type 1						- Ostéosclérose généralisée		Syndrome de Moris [80].
Dysplasie dentinaire de type 1	Hypodontie	Retard d'éruption des dents temporaires	- Eruptions cutanées chroniques de type psoriasique			- Ostéoporose - Acro-ostéolyse	- Faiblesse musculaire	Syndrome de Singleton-Merten [90], [80], [96].

Dans le *Syndrome d'Elsahi-Waters*, on remarque un hypospadias et des nodules de Schmorl (hernie verticale des disques intervertébraux dans les plateaux cartilagineux des vertèbres) et une fusion des apophyses épineuses des vertèbres cervicales au niveau général [90], [80].

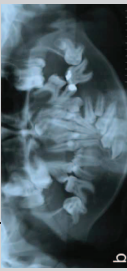
Dans le *Syndrome de Singleton-Merten*, il existe des calcifications aortiques et une expansion des cavités médullaires des os de la main [90], [80].

II-3-Syndromes associés aux anomalies morphologiques

Peu de syndromes ont été répertoriés dans cette partie, cela s'explique par le fait que le plus souvent les anomalies morphologiques sont associées à d'autres anomalies dentaires plus importantes.

II-3-1 -Anomalies morphologiques des couronnes

Anomalies bucco-dentaires			Morphologie, peau	Taille, poids	Yeux	Cheveux	Ongles, doigts, orteils	Ortie, oreilles	Muscle, articulation, os	Anomalie mentale	
Talon cuspidé, cuspidé importante sur les incisives centrales maxillaires + Cuspidé supplémentaire sur les incisives, incisive en forme de tournevis	Hypodontie + Dents surnuméraires (mésiodens) + Dents néonatales	Malocclusion (encombrement dentaire) + Retard d'éruption + Luette bifide + Macroglossie + Langue fissurée + Freins linguaux courts + Hypoplasie de l'émail parfois	- Anomalie cutanée (formation chéloïde) - Micro-céphalie - Faciès caractéristique - Sourcils en accent circonflexe - Longs cils - Nez crochu - Hypoplasie maxillaire - Micro-rétrognathie mandibulaire - Voûte palatine ogivale - Mimique du sourire - Dysmorphie avec manifestation craniofaciale	- Nanisme - Risque de surpoids - Retard de croissance	- Obstruction des canaux lacrymo-nasaux - Glaucome congénital - Erreurs de réfraction - Plis épicanthiques - Strabisme - Fentes palpébrales obliques non mongoloïdes		- Pouce et hallux large - Doigts courts ou surnuméraires		- Hypotonie - Mobilité articulaire - Hyperextensibilité des articulations - Cyphoscoliose - Lordose	- Déficit intellectuel mais excellent contacts sociaux - Comportement obsessionnel compulsif - Changement d'humeur	Syndrome de Rubinstein-Taybi ou (Syndrome de délétion 16p13.3) [90], [54], [41], [80], [96], [97], [16], [116].
Forme conique ou pointue des couronnes	Oligodontie	Nombreuses caries + Retard d'éruption	- Petite mandibule - Malformation crânienne avec crâne volumineux	- Petite taille		[113] 	- Ongles irréguliers et fendillés - Acro-ostéolyse des phalanges distales - Doigts et orteils courts		- Dysplasie des clavicules, - Fragilité osseuse - Ostéosclérose - Fracture		Pycnodysostose [90], [54], [97], [113].

																		SUITE
Anomalies bucco-dentaires																		
Anomalie de forme des couronnes																		
Dents longues et étroites + Molaires plates	Déformation des racines et des couronnes			Hypoplasie de l'émail + Pulpolithe + Oblitération pulpaire + Caries fréquentes + Dents surnuméraires + Risque de dents incluses	Malocclusion (classe III) + Risque de maladie parodontale + Aspect de fente sous-muqueuse dans 95% des cas + Atteinte de l'ATM	- Dolicho-céphalie - Micro-gnathisme - Hypoplasie malaire - Palais ogival - Petit nez et base large - Front large - Longueur exagérée des membres	- Grande taille		- Myopie grave - Décollement rétinien - Déplacement du cristallin - Ectopie du cristallin peut conduire à la cécité	- Arachnodactylie								
																		
Incisives inférieures conoïdes																		
Anomalie de forme																		
[64]																		
[81]																		
[80].																		
[80].																		

Dans le *syndrome de Rubinstein-Taybi*, on note des anomalies cardiaques, néphrologiques et squelettiques [90], [54], [41], [16], [116].

Dans la *Pycnodysostose*, il existe une détresse respiratoire, une apnée du sommeil, une anémie et une hépatosplénomégalie [90], [54], [113].

Dans le *syndrome de Rao-Morton*, il existe une chondrodysplasie-spondyloépiméphysaire [80].

II-3-2-Anomalies morphologiques des racines

Anomalies bucco-dentaires				Morphologie, peau	Yeux	Poids	Doigts, mains, pieds, orteils	Ouïe	Anomalie mentale	
Radiculomégalie surtout des canines (mais aussi des incisives et des prémolaires) Racine dilacérée	Défaut d'émail		Retard d'éruption + Oligodontie ou hyperodontie plus rare + Fusion possible + Malocclusion + Fente palatine et/ou vélaire	- Visage étroit et long - Nez à pointe bifide - Racine nasale haute - Pointe du nez large avec des cartilages nasaux séparés - Sourcils épais avec une courbe latérale - Philtrum long - Hypertélorisme 	- Microphthalmie - Cataracte - Perte progressive de la vision - Glaucome - Ptosis - Strabisme		- Syndactylie du 2^{ème} et 3^{ème} orteil - Flexion en marteau du 2^{ème} et 4^{ème} orteil	- Trouble de l'audition	- Déficit intellectuel et psychomoteur	Syndrome (OFCD) oculo-facio-dental [80], [90], [130].
Racines courtes	Oblitération pulpaire	Anomalie de la muqueuse buccale	Dysfonction de l'ATM	- Calcification hétérotopiques sous cutanées périarticulaires						Calcinose tumorale [80].
Dystrophies radiculaires en denture temporaire	Oblitération pulpaire par de la dentine irrégulière			- Discrète infiltration des traits - Epaississement de la voûte crânienne		- Peu de signes de surcharges			- Maladie neurodégénérative progressive - Dégradation intellectuelle sévère et rapide - Hyperkinésie - Agressivité - Trouble du sommeil	Syndrome de Sanfilippo (mucopolysaccharidose de type 3) [90], [41], [80].

Dans le *syndrome OFCD*, il existe des malformations cardiaques et pulmonaires [80], [90], [130].

Dans la *calcinose tumorale*, on note une hyperphosphatémie et un taux élevé de vitamine D [80].

II-3-3-Microdontie

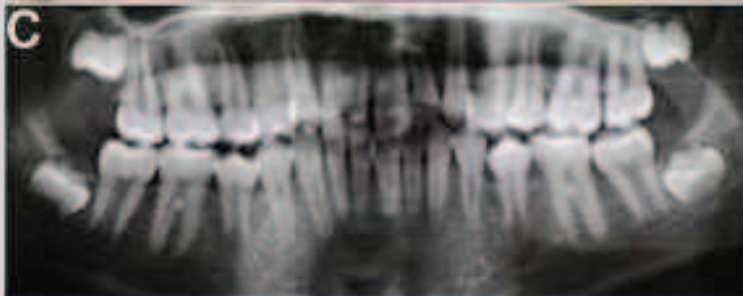
Anomalies bucco-dentaires			Morphologie, peau	Taille, poids	Cheveux, yeux	Doigts, mains, orteils, pieds, ongles	Anomalie mentale	Ouïe, oreilles	Muscle, os, articulation	
Micro-dontie	Agénésie non spécifique	Retard d'éruption habituel	- Nez bulleux (en forme de poire) - Philtrum large - Lèvre supérieure fine - Petite mandibule - Micro-céphalie - Micrognathie - Fossette mentonnière marquée - Face allongée - Peau en excès	- Retard de croissance	- Cheveux clairsemés	- Épiphyse en cône des dernières phalanges	- Déficit intellectuel modéré à sévère	- Trouble de l'audition - Oreilles décollées et allongées	- Hypotonie - Exostoses multiples	Syndrome de Langer-Giedion (Délétion 8q24.1 Monosomie 8q24.1 Syndrome trichorhino-phalangien type 2) [90], [54], [41].
Micro-dontie des incisives supérieures	Calcification pulpaire	Hypodontie	- Segment intermédiaire des membres courts et symétriques	- Petite taille		- Symphalangie distale - Hypoplasie unguéale - Contractures en flexion progressives des articulations interphalangiennes proximales - Pieds en flexion plantaire de sorte que les patients marchent sur la pointe des pieds				Syndrome de Kantaputra Dysplasie mésomélique de Kantaputra Dysplasie mésomélique type Thai MDK [90], [80].
Microdontie	Encombrement dentaire		- Dysmorphie avec manifestation craniofaciale - Front large et bombé contrastant avec le visage petit et triangulaire - Bouche large, aux coins tombants - Lèvres minces - Mandibule et maxillaire petits - Palais haut et étroit - Petit menton point - Asymétrie des membres	- Retard staturo-pondéral - Nanisme dysharmonieux	- Grands yeux - Sclérotiques bleues	- Clinodactylie des 5èmes doigts	- Déficience mentale légère			Syndrome de Silver-Russel [90], [54], [41], [80], [96], [97].

Dans le *syndrome de Langer-Giedon*, il existe aussi des infections pulmonaires [90], [54].

Dans le *syndrome de Kantaputra*, on note des anomalies osseuses [90], [80].

Dans le syndrome de Silver-Russel, il peut exister des anomalies viscérales profondes, génitales et une puberté précoce [54], [41].

II-3-4-Fusion

Anomalies bucco-dentaires			Morphologie, peau	Taille	Yeux	Cheveux	Doigts, orteils mains, pieds	Ouïe, oreilles	Anomalie mentale	
Macrodontie + Fusion des incisives centrales supérieures	Oligodontie (chez 38% des patients)	Dysplasie amélaire (émail hypoplasique avec puits) (chez 18% des patients)	- Asymétrie faciale - Visage rond - Hypertélorisme - Sourcils larges - Anomalie du palais - Long philtrum - Lèvre supérieure fine - Cou court palmé	- Retard statural	- Strabisme parfois décrit	- Implantation anormale des cheveux	- Syndactylie	- Perte auditive	- Retard mental	Syndrome de KBG [80], [18].
			[18]							
										
Macrodontie + Fusion des incisives	Oligodontie	Dysplasie amélaire	- Prognathisme - Peau pâle		- Atrophie optique - Anomalie de la rétine		- Polydactylie postaxiale - Picotement ou engourdissement des mains et des pieds	- Perte auditive - Dysplasie des pavillons		Syndrome de Rogers ou Anémie mégaloblastique thiamine-dépendante [90], [80], [47], [69].

Dans le *syndrome KGB*, il existe des anomalies squelettiques, une anomalie génitale (cryptorchidisme) et des anomalies cardiaques [18].

Dans le *syndrome de Rogers*, il existe une fusion des vertèbres, des problèmes cardiaques, un diabète et une anémie [80], [47], [69].

II-3-5-Taurodontisme

Anomalies bucco-dentaires				Morphologie, peau,	Taille, poids	Cheveux	Os	Muscle	
Taurodontisme	Abcès péri-apicaux	Hypoplasie de l'émail	Retard d'éruption	- Coxa vara (déformation du bassin) - Dolichocéphalie	- Petite taille		- Ostéomalacie - Rachitisme - Incurvation des os longs		Rachitisme vitamino-résistant [41], [54].
Taurodontisme				- Peau dépigmentée	- Nanisme - Anorexie	- Cheveux décolorés	- Ostéomalacie - Rachitisme	- Hypotonie	Diabète phosphogluco aminé ou syndrome de Toni-Debre-Fanconi [54].
Taurodontisme									Hypophosphataemic bone disease [54].
Taurodontisme et résorptions radiculaires					- Nanisme microcéphalique				Syndrome de Sauk ou Sauk Delaney [54], [96], [95].

Dans le *syndrome de Toni-Debre-Fanconi*, il existe des anomalies rénales, digestives, une glycosurie et de la fièvre [54].

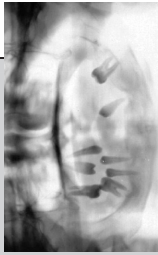
II-3-6-Taurodontisme et autres anomalies morphologiques

Anomalies bucco-dentaires				Morphologie, peau	Taille	Cheveux	Yeux	Doigts	Ouïe	
Taurodontisme	Racines pyramidales des molaires + Fusion des racines surtout des 3 ^{èmes} molaires (19 à 38% des cas)			- Lèvre supérieure anormale - Philtrum large et épais		- Hypotrichose	- Glaucome - Entropion	- Syndactylie - Clinodactylie du 5 ^{ème} doigt		Syndrome d'Ackerman (Molaires pyramidales - glaucome - lèvre supérieure anormale) [90], [54], [97], [96].
Taurodontisme	Microdontie + Fusion	Hypodontie	Dysplasie amélaire	- Scaphocéphalie - Thorax étroit - Dolichocéphalie - Microcéphalie	- Petite taille	- Cheveux clairsemés, fins à pousse lente - Hypotrichose	- Amblyopie - Rétinite pigmentaire - Hypermétropie - Epicanthus	- Brachydactylie		Syndrome de Sensenbrenner ou dysplasie cranioectodermique [80], [90], [96].
Taurodontisme	Dents globuleuses au niveau des canines et des prémolaires	Dents surnuméraires et agénésies	Retard d'éruption				- Colobome oculaire		- Surdité progressive neuro-sensorielle	Dysplasie oto-dentale (ou dysplasie oto dentaire ou globontie) [90], [80].

Dans le *syndrome de Sensenbrenner*, il existe des anomalies rénales et des infections respiratoires [80], [90].

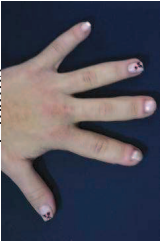
II-4-Syndromes associés aux anomalies parodontales

II-4-1 -Atteinte parodontale seule

Anomalies bucco-dentaires	Morphologie, peau	Taille, poids	Cheveux	Yeux	Pieds, orteils, mains, doigts, ongles	Muscle, articulation, os	Anomalie mentale	Ouïe, oreille
Parodontopathie : alvéolyse et chute précoce des DT, chute rapide DP, gingivite, susceptibilité aux infections, halitose	 [100]	 [100]			- Hyperkératose psoriasiforme des plantes (plus sévère) et des paumes pouvant déborder sur les faces dorsales  [100]			Syndrome de Papillon Lefèvre ou Hyperkératose palmo-plantaire [90], [54], [41], [71], [96], [97], [100].
	Parodontite aiguë précoce  [37]	- Plaque érythémato-squameuse sur les épaules, genoux, avant bras, tibias, dos des mains et tronc  [37]	 [37]	 [37]	- Pied plat - Hyperkératose palmoplantaire, - Arachnodactylie - Acro-ostéolyse - Phalange distale conique et pointue - Onychogryphose	- Arthrite destructrice des poignets et des articulations scapulo-humérales		Syndrome d'Haim-Munk [90], [54], [91], [37].
Parodontite	- Philtrum court - Lèvre supérieure éversée montrant les incisives - Nez proéminent, pointe nasale bulbueuse - Hypoplasie malaire - Microcéphalie - Cils longs	- Obésité	- Cheveux et sourcils épais	- Pigmentation de la rétine - Myopie - Dégénérescence chorio-rétinienne	- Pied et mains étroits et petits avec sillon hallucal profond	- Hypotonie, - Hyperlaxité ligamentaire	- Retard psycho-moteur - Incoordination motrice	Syndrome de Cohen [90], [54], [40].

												SUITE
Anomalies bucco-dentaires	Morphologie, peau	Taille	Cheveux	Yeux		Doigts, mains, orteils, pieds, ongles	Articulation, os, muscle	Anomalie mentale	Oùte, oreilles			
Destruction parodontale (exfoliation de la 1 ^{ère} dentition et saignement gingival)	- Ichtyose - Thorax en carène	- Petite taille				- Clinodactylie et polydactylie peuvent être présentes	- Atteinte osseuse métaphysaire - Ostéopénie - Ostéoporose - Dysplasie squelettique - Retard de maturation osseuse	- Retard psycho-moteur				Syndrome de Shwachman-diamond (Lipomatose congénitale du pancréas) [90], [54], [26].
Parodontopathie (saignement gingival, inflammation, exfoliation des dents)	- Infection de la peau			- Conjonctivite					- Otite récurrente			Agammaglobulinémie [54], [97], [25].
Parodontopathie	- Atteinte de la peau non précisée			- Atteinte de l'œil non précisé								Amylose rénale familiale (Amylose d'Ostertag) Amylose rénale héréditaire Néphropathie amyloïde familiale Néphropathie amyloïde héréditaire [54].
Fibromatose gingivale (l'hyperplasie gingivale empêche l'éruption des dents et provoque la protrusion des lèvres)	- Longue face		- Hypertrichose causée par un dérèglement hormonal - Hirsutisme					- Epilepsie - Retard mental				Syndrome de fibromatose gingival, hypertrichose, épilepsie et retard mental [54], [41], [97].

										SUITE
Anomalies bucco-dentaires	Morphologie, peau	Taille	Cheveux	Yeux		Doigts, mains, orteils, pieds, ongles	Articulation, os, muscle	Anomalie mentale	Oùte, oreilles	
Fibromatose gingivale, hypertrophie gingivale	- Lésions cutanées papulo-nodulaires, - Fibromes hyalins sous-cutanés multiples - Tumeurs filamenteuses de la peau	 [65]				- Ostéolyse des phalanges terminales	- Contracture musculaire lors de la flexion des grosses articulations et des extrémités - Scoliose - Destruction osseuse			Fibromatose hyaline juvénile (Syndrome de Murray-Puretic-Drescher Syndrome de Puretic) [90], [54], [41], [97], [65].
Fibromatose gingivale, hyperplasie des gencives	- Nez de grande taille et peu développé - Lèvres épaisses - Dystrophie des extrémités		- Hirsutisme - Hypertrichose			- Absence ou hypoplasie des ongles ou des phalanges distales des mains et pieds	- Hypermobilité articulaire	- Quelquefois retard mental	- Oreille grande au lobe épais - Surdit�� parfois d��crite	Syndrome de Laband (Fibromatose gingivale - h��patospl��nom��galie - autres anomalies) [90], [54], [41], [97], [36].
Fibromatose gingivale	- Hypopigmentation			- Microphthalmie, - Pigmentation corn��enne				- Retard mental - Ath��tose	- Surdit��	Syndrome oculoc��r��bral-hypopigmentation, type Cross (Hypopigmentation - syndrome oculoc��r��bral type Cross Syndrome de Cross) [54], [97], [96].
Fibromatose gingivale									- Surdit�� neuro-sensorielle progressive	Syndrome de Jones (Fibromatose gingivale et surdit��) [90], [54], [97].

												SUITE
Anomalies bucco-dentaires	Morphologie, peau	Taille	Cheveux	Yeux	Mains, doigts, pieds, orteils	Articulation, os, muscle	Anomalie mentale	Ouïe, oreilles				
Fibromatose gingivale												Fibromatose gingivale et déficience en hormone de croissance [54]. Acatlasie [54], [95], [97], [30].
Parodontite chronique sévère (gangrène gingivale impliquant à une résorption osseuse)			[30]									- Ostéomyélite avec séquestration ou invasion du sinus maxillaire ou cavité nasale
Résorption osseuse impliquant une perte prématurée des dents des deux dentitions	Quelques fois fente palatine + Racine hypoplasique - Narines antéversées - Hypoplasie médiane de la face - Micrognathie - Absence de sinus frontal - Allongement de la selle turcique - Lèvres minces - Petite bouche	- Retard statural [13]	- Cheveux épais et raides - Sourcils et cils fournis		- Ostéolyse des os du pied avec disparition, raccourcissement, déformation des os des pieds et des mains [13]	- Hyperlaxité articulaire - Faiblesse musculaire - Possible fracture - Ostéoporose - Vertèbres biconcaves - Tassement et scoliose	- Retard mental modéré	- Oreille avec gros lobe et implantation basse				Syndrome de Hajdu-Cheney (acro-ostéolyse, dysplasie acro-dento-osseuse) [90], [41], [13].

Dans le *syndrome de Papillon-Lefèvre*, il existe une susceptibilité aux infections [90], [54], [71], [100].

Dans le *syndrome de Haim-Munk*, il existe une susceptibilité accrue aux infections [90], [54], [91], [37].

Dans le *syndrome de Cohen*, il existe des anomalies cardiaques, une hernie hiatale [90], [54], [40].

Dans le *syndrome de Shwachman-diamond*, il existe une atteinte osseuse, une atteinte hématologique et une lipomatose du pancréas, une puberté retardée et une susceptibilité aux infections [90], [54], [26].

Dans l'*agammaglobulinémie*, il existe des infections respiratoires et digestives [54], [97], [25].

Dans l'*amylose rénale familiale*, on note une atteinte cardiaque, rénale, oculaire et digestive [54].

Dans la *fibromatose de Murray-Puretic-Drescher*, il existe une ostéoporose généralisée [90], [54], [65].

Dans le *syndrome de Laband*, il existe une hépato-splénomégalie [90], [54], [36].

Dans la *fibromatose gingivale et déficience en hormone de croissance*, on a donc une déficience en hormone de croissance [54].

Dans l'*Acatalasie*, il existe un diabète sucré et une athérosclérose [54], [95], [30].

Dans le *syndrome de Hajdu-Cheney*, on note des anomalies cardiaques, rénales, une hydrocéphalie et une hépatosplénomégalie [90], [13].

II-4-2-Atteinte parodontale et anomalies de structure

Anomalies bucco-dentaires				Morphologie, peau	Taille	Cheveux	Yeux	Pieds	Muscle	Anomalie mentale	Anomalie digestive	
Fibrose gingivale	Anomalie dentinaire non précisée			- Dysmorphie - Cyphose thoracique	- Re-tard statural			- Pied bot	- Hypo-tonie importante	- Déficit intellectuel profond		Mucopolysaccharidose de type 7 (syndrome de Sly) [90], [54], [80], [97].
Parodontopathie, (saignement gingival spontané)	Hypoplasie de l'émail	Retard d'éruption	Pétéchies à la jonction palais dur/mou, purpura	- Dysmorphie non précisée - Ichtyose					- Atteinte musculaire		- Ictère - Diarrhée	Syndrome de Fanconi-ichtyose-dysmorphie ou syndrome de Deal-Baratt-Dillon [90], [54], [133], [21].
Parodontite prépubertaire, chute précoce des dents et risque d'infections	Anomalie de l'émail			- Anomalie de pigmentation		- Cheveux argentés - Cils et sourcils blancs	- Albinisme oculo-cutané avec dilution pigmentaire			-Retard mental		Syndrome de Chediak-Higashi [90], [54], [96], [71], [42].

Dans la *Mucopolysaccharidose de type 7*, selon orphanet, il existe des formes sévères (avec des anomalies telles que l'hépatosplénomégalie, des hernies et une dysostose; cette forme peut aller jusqu'au décès) à modérée (cyphose thoracique) [90], [54], [80].

Dans le *syndrome de Fanconi-ichtyose-dysmorphie*, il existe des anomalies squelettiques et une anémie [90], [54], [133], [21].

Dans le *syndrome de Chediak Higashi*, il existe une hypertrophie hépato-spléno-ganglionnaire, des infections cutané-respiratoires, une immunodéficience et des désordres hématologiques et neurologiques progressifs [90], [54], [71], [42].

II-4-3-Atteinte parodontale et anomalies morphologiques

Anomalies bucco-dentaires				Morphologie, peau	Taille	Cheveux, yeux	Mains, doigts pieds, orteils	Anomalie mentale	Articulation os muscle	
Hyperplasie gingivale + Perte prématurée des dents  [14]	Macrodontie	Eruption accélérée unilatéralement  [14]	Hyperplasie des lèvres, télangiectasie + Hypoplasie de l'émail + Macroglossie	- Angiome facial et palpébral qui peut s'étendre au maxillaire, à la mandibule, au tronc et aux membres [14]		- Malformation capillaire - Glaucome - Hémianopsie - Anomalie vasculaire du fond d'œil		- Retard mental	Syndrome de Sturge-Weber [90], [54], [96], [97], [21], [14].	
	Microdontie	Agénésie	Dysfonction de l'ATM	- Peau fine, translucide avec vaisseaux sous-cutanés - Hématome - Micrognathie						
Parodontite généralisée précoce (hyperplasie gingivale, hyperkératose et perte prématurée des dents)	Microdontie	Agénésie		- Hyperélasticité cutanée - Placard cutané cicatriciel - Fragilité tissulaire -Micrognathie	- Petite taille				- Hyperlaxité articulaire	Syndrome d'Ehlers-Danlos type IV ou syndrome de Sack-Barabas [90], [54], [41], [80], [21], [97].
Parodontite généralisée précoce (pubertaire) (hyperplasie gingivale, hyperkératose, perte des dents)	Microdontie	Agénésie							- Hyperlaxité articulaire	Syndrome d'Ehlers-Danlos type VIII [90], [54], [41], [80], [21], [97], [96].
Exfoliation prématurée de la denture lactéale et alvéolyse rapide en denture définitive	Taurodontisme	Dysplasie dentinaire + Hypoplasie du cément des racines + Anomalie de l'émail			- Petite taille				- Rachitisme - Malformation osseuse - Trouble de la marche - Cranio-sténose	Hypophosphatasie ou maladie de Rathburn [90], [54], [41].

Dans le *syndrome de Sturge-Weber*, il existe des malformations neurologiques (épilepsie, hémiplégie controlatérale), vasculaires à type d'angiome [90], [54], [21], [14].

Dans le *syndrome d'Ehlers-Danlos de type IV*, il existe des complications digestives, artérielles et utérines. Ces patients ont une susceptibilité marquée aux infections [90], [54], [41], [80], [21].

Dans l'*Hypophosphatasie*, on note des complications osseuses importantes et des complications respiratoires [90], [54].

II-4-4-Atteinte parodontale et retard d'éruption

Anomalies bucco-dentaires			Morphologie, peau	Taille, poids	Yeux, Cheveux	Doigts, mains, pieds, orteils, ongles	Os, articulation	Anomalie mentale	Oùïe, Oreilles	
Hyperplasie gingivale	Retard d'éruption	Résorption des racines + Kystes dentigères						- Agressivité - Retard mental		Fibromatose gingivale de Rutherford (syndrome oculo-dentaire de Rutherford) [54], [41], [97].
Hyperplasie gingivale avec ostéolyse généralisée	Retard d'éruption symétrique		- Traits grossiers - Hyperpigmentation cutanée - Peau épaisse - Nodules subcutanés parfois décrits	- Petite taille	- Opacité cornéenne - Hypertrichose	- Contracture des phalanges distales des doigts - Mains et pieds petits	- Ostéolyse généralisée - Raideur articulaire - Arthropathie progressive et douloureuse	 [102]		Syndrome de Torg-Winchester ou Winchester [102], [54], [90].
Fibrose gingivale	Retard d'éruption, impaction dentaire, kyste folliculaire + Possible agénésie	Macro glossie + Limitation de l'ouverture buccale + Hypertrophie des amygdales et végétations adénoïdes + Hypoplasie de l'émail	- Macrocéphalie - Traits grossiers - Large crâne - Cou court - Déformation du thorax - Yeux largement séparés - Hypertélorisme - Front large, bosse frontale - Mandibule large - Béance antérieure - Lèvres proéminentes - Lésions de la peau	- Retard staturo-pondéral 	- Opacité de la cornée - Paupière épaisse - Prosis	- Large main	- Cyphose - Contracture en flexion des extrémités	- Sévère retard mental	- Surdité	Mucopolysaccharidose de type 1 ou maladie d'Hurler [54], [41], [96], [97], [21], [133], [111].
Fibrose gingivale	Retard d'éruption de la 1 ^{ère} dentition dentaire	Macro glossie	- Bouche entrouverte et large - Traits épais - Aspect en peau d'orange au niveau des cuisses et omoplates	- Retard de croissance	- Perte de la vision - Dégénérescence pigmentaire rétinienne - Glaucome	 [108]	- Limitation des articulations - Dysostose multiple - Syndrome du canal carpien	- Régression psycho-motrice	- Surdité	Mucopolysaccharidose de type 2 ou maladie d'Hunter [90], [54], [41], [96], [97], [21], [108].

Anomalies bucco-dentaires				SUITE						
				Morphologie peau	Taille	Yeux	Mains, doigts	Articulation, os, muscle	Anomalie mentale	Ouïe
Fibrose gingivale	Retard d'éruption de la 1 ^{ère} dentition avec impaction dentaire	Macroglossie	Agénésie possible	- Anomalie faciale - Visage grossier - Hypertélorisme - Béance antérieure - Palais ogival - Déformation du thorax avec sternum proéminent	- Taille réduite  [28]	- Opacité cornéenne - Atrophie optique - Cécité	- Main en griffe  [28]	- Déformation vertébrale - Dysostose multiple - Arthropathie dégénérative - Syndrome du canal carpien	- Retard modéré	- Trouble auditif
Mucopolysaccharidose de type 6 ou syndrome de Maroteaux-Lamy [90], [54], [41], [96], [97], [28].										

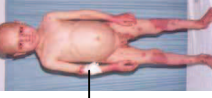
Dans la *Mucopolysaccharidose de type 1*, il existe une atteinte cardiaque une hernie ombilicale et une hépatosplénomégalie [54], [21], [133], [111].

Dans la *Mucopolysaccharidose de type 2*, il existe une atteinte cardiaque, respiratoire, des hernies multiples (ombilicale, inguinale et intestinale) et une hépatosplénomégalie [90], [54], [21], [108].

Dans la *Mucopolysaccharidose de type 6*, il existe des anomalies squelettiques, cardiaques, pulmonaire, une otite, une sinusite, une hernie inguinale ou ombilicale et une hépatomégalie [90], [54], [41], [28].

II-4-5-Atteinte parodontale et atteinte buccale

Anomalies bucco-dentaires		Morphologie, peau	Taille	Cheveux	Yeux	Pieds, orteils, mains, doigts, ongles	Glande sudoripares et salivaires	Articulation, muscle, os	Anomalie mentale	
Manifestation parodontale (gingivite ulcéreuse et parodontite)	Aphtes buccaux  [108]	- Infection cutanée bactérienne								Neutropénie cyclique [90], [54].
Atteinte parodontale (alvéolyse avec chutes de dents)	Atteinte du palais, lèvres, oropharynx, plancher + Neurofibromes + Macroglossie et papilles fongiformes élargies + Foramen mandibulaire élargi + Lésions intraosseuses	- Tâche café au lait (95% des cas décrits) principalement sur le tronc - Lentiginés des plis cutanés - Neurofibrome le long des trajets nerveux - Macrocéphalie - Asymétrie corporelle avec parfois un pectus excavatum	- Petite taille		- Nodules iriens de Lisch - Gliome des voies optiques - Proptose			- Hypotonie musculaire - Atteinte squelettique	- Atteinte intellectuelle - Difficulté d'apprentissage	Neurofibromatose de type 1 ou maladie de Recklinghausen [90], [54], [41], [115].

Anomalies bucco-dentaires		SUITE									
Gingivite		Glossite et stomatite + Papillome sur les bords de la langue + Muguet chez l'enfant + Halitose	Morphologie, peau	Taille	Cheveux	Yeux	Doigts, mains, orteils, pieds, ongles	Glandes sudoripares	Articulation, os, muscle	Anomalie mentale	Syndrome de Danbolt-Closs ou acrodermatite entéropathique [54], [97], [133], [8].
			- Rash cutané péri-orificiel, péri auriculaire, érythémateuse, vésiculo bulleuse puis pustuleuse, et hyperkératosique	- Retard de croissance (80% des cas décrits)	- Alopecie 	- Blépha- rite - Conjonc- tivite - Photo- phobie	- Atteinte des doigts et pieds - Dystro- phie des ongles			- Altération mentale (40% des cas décrits)	
Parodontite sévère		Infection bactérienne impliquant des ulcères buccaux	- Infection bactérienne de la peau								Déficit d'adhésion leucocytaire de type 1 [90], [54].
Atteinte parodontale (gingivostomatite)		Aphtes récidivants + Saignement prolongé + Nombreuses caries + Retard d'éruption + Taurodontisme	- Faciès poupin - Abdomen protubérant	- Retard de croissance - Petite taille							Syndrome de Von Gierke (maladie de stockage de glycogène 1 ou glycogénose par déficit en glucose 6 phosphatase) [90], [54], [7].
Gingivite érosive, hémorragique et douloureuse et parodontite	Papules de la langue + Ulcération orale	 [128]	- Infection bactérienne et mycotique cutanéomuqueux								Neutropénie congénitale sévère (syndrome de Kostmann) [90], [54], [128].
	Ulcération		- Atteinte de la peau non précisée								Histiocytose X, [96], [21], [71].

Anomalies bucco-dentaires			Morphologie, peau	Taille	Cheveux	Yeux	Doigts, mains, orteils, doigts, ongles	Glandes sudoripares et salivaires	Articulation, muscle, os	Anomalie mentale	SUITE
Atteinte parodontale	[9]	Têlangiectasies sur la lèvre inférieure (plus rarement sur les gencives, palais souple et luette) + Angio-kératomes + Fissure du dos de la langue	Malocclusion + Anomalie de structure de l'émail + Discoloration de l'émail + Retard d'éruption + Agénésie + Diastèmes	- Prognathisme - Angio-kératomes - Têlangiectasies surtout au niveau de la région ilio-sacrale, du scrotum, des fesses, des cuisses, du dos et de l'ombilic	- Retard statural	- Opacité cornéenne	- Acro-pares-thésie	- Anhidrose - Xérostomie			Maladie de Fabry (Angiokérase de Fabry ou Déficit en alpha-galactosidase A ou Maladie d'Anderson-Fabry) [54], [97], [9].
Maladie parodontale [73]		Ulcérations type riga fêdé + Manque de papilles fongiformes sur la langue (dysgueusie) + Automutilation et traumatisme	Malocclusion + Microdontie + Email et dentine épais + Désordres des glandes salivaires	- Face mince - Teint pâle, gris - Regard fixe, effrayé - Petite mâchoire - Expression asymétrique - Lèvres minces - Hypertélorisme parfois décrit	- Petite taille parfois décrite	- Absence de larmes - Strabisme courant - Absence du réflexe de la cornée et de la constriction pupillaire		- Hyper-salivation - Alacrymie	- Atteinte des muscles oraux - Cypho-scoliose sévère - Hypotonie	- Retard de développement - Modification de la personnalité (passant de l'irritabilité, au repli de soi et à l'excitabilité)	Familiale dysautonomie (syndrome de Ryley-Day) [54], [97], [73].

Dans la *Neutropénie cyclique*, on note une neutropénie, une susceptibilité aux infections respiratoires et des douleurs abdominales [90], [54].

Dans la *Neurofibromatose de Recklinghausen*, on observe des tumeurs du cerveau [90], [54], [41], [115].

Dans le *déficit d'adhésion leucocytaire de type 1*, on observe des infections bactériennes pulmonaires [90], [54].

Dans la *maladie de Von Gierke*, il existe une ostéoporose, une ostéopénie, une néphromégalie, une hépatomégalie, un épistaxis, une hypoglycémie et une tendance au saignement [90], [54], [7].

Dans le *syndrome de Danbolt-Closs*, on note un déficit d'absorption en zinc et des perturbations gastro-intestinales [54], [133], [8].

Dans la *Neutropénie congénitale sévère*, on note une pharyngite et une otite [54], [128].

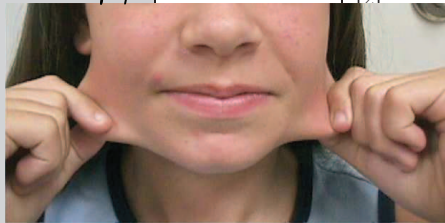
Dans l'*Histiocytose liée à l'X*, il y a des atteintes osseuses, hématopoïétiques, hépatiques, de l'hypophyse et pulmonaires [21], [71].

Dans la *maladie de Fabry*, il existe des anomalies cardiaques, rénales, neurologiques, digestives et une atteinte cochléo-vestibulaire [54], [9].

Dans le *syndrome de Riley-Day*, on note des anomalies digestives, cardiovasculaires, pulmonaires, une cypho-scoliose, une indifférence à la douleur, une instabilité thermique, une hyperréaction des réflexes tendineux, des difficultés à s'alimenter et des crises dysautonomiques (dysfonctionnement du système nerveux végétatif) [54], [73].

Dans la *Dyskératose congénitale*, il existe une atteinte urinaire, pulmonaire, squelettique, digestive, neurologique et génitale [33].

II-4-6-Atteinte parodontale et atteinte de l'ATM

Anomalie bucco-dentaires			Morphologie, peau	Taille	Yeux	Pieds, mains, doigts, orteils	Muscle, articulation, os	Ouïe	
Gingivite	Subluxation de l'ATM	Calcification pulpaire	- Hyper extensibilité cutanée - Cicatrice atrophique - Ecchymose modérée - Fragilité cutanée				- Hyper-extension articulaire - Entorse à répétition		Syndrome d'Ehlers Danlos de type 1 (gravis) [2], [41], [80], [97], [54].
Gingivite	Subluxation de l'ATM	Calcification pulpaire	- Hyper extensibilité cutanée modérée - Fragilité tissulaire modérée - Echymose modérée				- Hyper-extension articulaire modérée		Syndrome d'Ehlers Danlos de type 2 (mitis) [2], [41], [80], [97], [54].
Gingivite	Subluxation de l'ATM	Palais ogival provoquant des malpositions	- Fragilité tissulaire, - Hyperélasticité cutanée - Cicatrice cutanée atrophique et déchirement - Peau soyeuse		- Stra-bisme - Glaucome	- Faux pieds plats	- Hyperlaxité articulaire marquée - Faiblesse musculaire - Myalgie - Entorse - Luxation	- Perte de l'audition	Syndrome d'Ehlers Danlos de type 3 (hyperlaxité ligamentaire familiale) [90], [2], [41], [80], [97], [54].
Gingivite	Subluxation de l'ATM		- Hyper-extensibilité cutanée - Fragilité des tissus	- Petite taille		- Doigts longs	- Hyperlaxité articulaire		Syndrome d'Ehlers Danlos de type 5 [90], [2], [41], [97], [54].
Gingivite	Subluxation de l'ATM		- Hyper-extensibilité cutanée		- Glaucome congénital - Fragilité sclérotique		- Hyperlaxité articulaire - Hypotonie - Scoliose		Syndrome d'Ehlers Danlos de type 6 [2], [41], [80], [97], [54].
				[21]				[2]	
Gingivite	Subluxation de l'ATM	Microdontie + ou - Anomalie dentinaire	- Hyper-extensibilité cutanée modérée - Fragilité cutanée - Cicatrice atrophique	- Nanisme			- Hyperlaxité ligamentaire - Luxation congénitale de la hanche - Hypotonie musculaire		Syndrome d'Ehlers-Danlos type VII [90], [2], [41], [80], [97], [21].

Dans le syndrome d'Ehlers-Danlos de type 1, il existe aussi une atteinte cardiaque [2], [54].

Dans le syndrome d'Ehlers-Danlos de type 2, on note des anévrysmes artério-veineux [2], [54].

Dans le syndrome d'Ehlers-Danlos de type 3, des atteintes gastro-intestinales et une fatigue sont à noter [2], [54].

Dans le syndrome d'Ehlers-Danlos de type 5, il existe une cardiopathie congénitale et une hernie [90], [2], [54].

Dans le syndrome d'Ehlers-Danlos de type 7, les patients ont une susceptibilité particulière aux infections [2], [21].

II-5-Syndromes associés aux anomalies d'éruption

II-5-1- Eruption retardée

Anomalies bucco-dentaires			Morphologie, peau	Taille	Yeux	Mains, doigts, pieds, orteils, ongles	Anomalie abdominale, intestinale	Anomalie mentale	Os, articulation, muscle	Ouïe, oreilles	
Retard d'éruption des dents temporaires	Malocclusion (classe III)		- Membres courts - Macrocéphalie - Ensellure nasale marquée - Front haut - Béance antérieure - Prognathie - Hypoplasie naso-maxillaire	- Nanisme		- Mains courtes			- Hyperlordose - Genu varum - Déformation squelettique		Achondroplasie [90], [54], [97], [21].
Retard d'éruption et éruption ectopique	Agénésie + Dents surnuméraires parfois décrites	Malocclusion (inversé d'articulé et encombrement dentaire) + Fente palatine (présent dans 1/3 des cas) + Luette bifide + Hypoplasie des dents	- Face large - Craniosténose avec acrocéphalie - Hypertélorisme constant - Maxillaire large en V et hypoplasique - Palais marqué avec des renflements latéraux - Prognathisme mandibulaire - Nez en bec		- Exorbitisme parfois - Canthi et fissures palpébrales implantés basses et latéralement - Atrophie optique - Strabisme	- Syndactylie des doigts et orteils, cutanée et osseuse peuvent être totale (main en moufle)		- Atteinte mentale	- Synostose progressive des membres et de la colonne	- Implantation basse des oreilles	Syndrome d'Apert (ou acrocéphalo-syndactylie de type 1) [90], [54], [41], [80], [97], [133], [58].
Retard d'éruption symétrique		Macroglossie + Téliangiectasie	- Faciès myxoœdémateux - Fontanelle large - Béance antérieure	- Petite taille			- Hernie ombilicale - Ictère prolongé	- Déficit intellectuel - Hypo-activité avec sommeil important	- Hypotonie		Hypothyroïdisme congénitale [90], [54].
Retard d'éruption symétrique				- Nanisme				- Retard psychomoteur			Hypopituitarisme congénitale [90] ; [54].
Retard d'éruption			- Peau fine, sèche et ridée, aspect progéroïde - Visage triangulaire - Os de la face petits - Yeux enfoncés dans orbite - Hypoplasie du massif facial médian - Ailes du nez fine - Micrognathie	- Petite taille - Retard de développement	- Hypotension oculaire, - Hypoplasie de l'iris - Anomalie de la pupille (corectopie, fente pupillaire, polycorie) - Glaucome - Mégalo-cornée	- Main fine et ridée	- Hernie inguinale		- Hyperlaxité ligamentaire	- Surdité neuro-sensorielle	SHORT syndrome ou (Anomalie de Rieger - Lipodystrophie partielle Lipodystrophie - anomalie de Rieger - diabète Syndrome d'Aarskog-Ose-Pande) [90], [54], [19].

Dans l'*achondroplasie*, il peut exister des anomalies neurologiques [90], [54], [21].

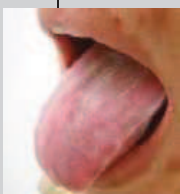
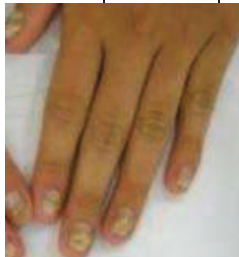
Les patients atteints du *syndrome d'Apert* ont un risque d'hypertension intracrânienne [90], [54], [133], [58].

Dans l'*hypothyroïdisme congénitale*, il existe une insuffisance thyroïdienne et une constipation [90], [54].

Dans l'*hypopituitarisme congénitale*, il existe un déficit hormonal antéhypophysaire (hypoglycémie et hypothermie) et une puberté retardée [90], [54].

Dans le *SHORT syndrome*, on note un diabète insulino-dépendant et des ovaires polykystiques [90], [54], [19].

II-5-2- Eruption accélérée

Anomalies bucco-dentaires			Morphologie, peau	Taille	Cheveux	Yeux	Doigts orteils mains, pieds, ongles	Muscle, os, articulation	Glandes sudoripares	Anomalie mentale	
Eruption prématurée des dents temporaires		Dents natales ou néonatales + Agénésie possible + Fusion de certaines dents possibles + Talon cuspidé des incisives maxillaires + Malocclusion	- Macro-céphalie - Visage étroit et allongé - Dolicho-céphalie - Front large et bombé - Menton pointu - Hypertélorisme - Palais étroit et haut, ogival - Mandibule proéminente	- Gigantisme	- Cheveux fins et parsemés	- Fentes palpébrales obliques en bas et en dehors	- Pieds et mains larges	- Hypotonie - Age osseux avancé - Scoliose - Exagération des réflexes ostéo-tendineux		- Difficulté d'apprentissage - Epilepsie - Retard du développement cognitif et moteur	Syndrome de Sotos ou gigantisme cérébrale [90], [54], [96], [48].
Eruption accélérée	Dents natales ou néonatales	Leukokératose (muqueuse buccale blanchâtre)  [35]	- Kyste cutané - Kératose folliculaire du tronc et des extrémités parfois - Kyste sébacé		- Cheveux crépus		- Ongles de grande taille, épais, mauvaise qualité - Epaissement de la peau sur la plante des pieds et une sudation excessive des pieds et des mains  [35]	- Hyperhidrose			Pachyonychie congénitale de type 1 (ou syndrome de Jadassohn-Lewandowsky) [90], [54], [96], [97], [133], [35].
Eruption accélérée symétriquement											Syndrome adrénogénital [54].
Eruption accélérée symétriquement		Kyste maxillaire	- Kyste basocellulaire navéoïde			- Anomalie oculomotrice					Gigantisme cérébrale-kystes maxillaires (syndrome de Cramer-Niederdelmann) [90], [54].
Eruption accélérée unilatéralement	Microdontie	Perte prématurée des dents	- Hémihypertrophie corporelle								Hémihypertrophie hémicorporelle (syndrome hémicorporel) [54].

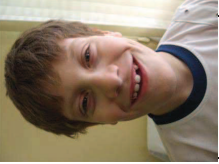
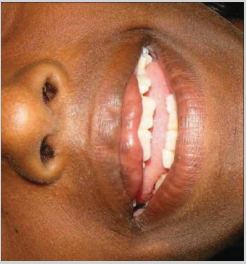
Dans le *syndrome de Sotos*, il existe des malformations cardiaques et des anomalies urogénitales [90], [54], [48].

Dans le *syndrome de Cramer-Niederdelmann*, il existe des anomalies neurologiques [90], [54].

II-6-Syndromes associés aux anomalies buccales

II-6-1-Anomalies des lèvres

Anomalies bucco-dentaires			Morphologie, peau	Taille	Yeux	Mains, pieds, doigts, orteils, ongles	Os, articulation, muscle	Anomalie mentale	Anomalie abdominale	Ouïe, oreilles	
Fentes de la lèvre supérieure + Lèvre supérieure détachée, en V découvrant les incisives	Macroglossie, langue bifide + Hyperplasie gingivale	Malocclusion + Encombrement dentaire + Dents courbes	- Face aplatie - Disproportion de largeur du neurocrâne - Front proéminent - Hyper-télorisme - Nez court et narines éversées - Bouche triangulaire - Déformation de la cage thoracique	- Raccourcissement des bras 	- Fissures palpébrales élargies avec un aspect en S des paupières supérieures - Yeux déplacés latéralement 	- Clinodactylie - Hypoplasie de la phalange moyenne du 5 ^{ème} doigt - Brachydactylie	- Anomalie des côtes - Anomalie de segmentation des vertèbres thoraciques - Scoliose	- Retard mental parfois décrit (dans 18% des cas)		- Implantation basse des oreilles - Anomalie du pavillon	Syndrome de Robinow ou Dysostose acrale avec anomalies faciales et génitales Nanisme type Robinow Syndrome de Robinow-Silverman-Smith [90], [54], [41], [96], [119].
Lèvres en U	Microglossie		- Facies typique du « siffleur » - Philtrum long - Microstomie - Palais voûté et mouvement limité du voile du palais - Petite mandibule - Sillon mentonien en H - Plis nasolabiaux profonds - Hypoplasie des muscles de la face	- Retard de croissance 	- Blépharophimosis - Yeux enfoncés	- Camptodactylie avec déviation cubitale de la main - Pied bot - Polysyndactylie du gros orteil - Contracture en flexion des doigts 	- Scoliose - Contracture articulaire - Arthrogrypose - Déviation ulnaire				Syndrome de Freeman-Sheldon (syndrome de la face du siffleur) [90], [54], [38].

Anomalies bucco-dentaires			SUITE									
			Morphologie, peau	Taille, poids	Yeux	Mains, doigts, pieds, orteils, ongles	Articulation, os, muscle	Anomalie mentale	Abdomen	Ouïe, oreilles		
Puits dans les lèvres + Lèvre supérieure épaisse	Macroglossie Ankyloglossie	Fente palatine	- Dysmorphie faciale - Macro-céphalie - Trait épais, grossier - Racine du nez large - Palais haut, ogival - Bécane antérieure - Prognathisme	- Croissance excessive 		- Mains et pieds courts et larges - Polydactylie - Hypoplasie des ongles des doigts	- Anomalie squelettique - Pectus excavatum - Anomalie des côtes	- Déficience intellectuelle légère mais difficulté de langage	- Hernie ombilicale ou inguinale - Mamelons surnuméraires		Syndrome de Simpson Golabi- Behmel [90], [52].	
Télangiectasies des lèvres	Télangiectasies sur la langue, le palais et les gencives	Saignement lors du brossage	- Télangiectasies cutanéo-muqueuses (60% des cas décrits)	[52]		- Télangiectasies des doigts, orteils et ongles					Maladie de Rendu-Osler-Weber [90], [54], [96], [97].	
Fistule de la lèvre inférieure profonde variable (dans 88% des cas)	Hypodontie (40% des cas) + Fusion incisive latérale mandibulaire et de la canine temporaire parfois décrite	Fente labiale et/ou Palatine (20 à 35% des cas) + Luette bifide + Ankyloglossie	- Synéchie osseuse maxillo-mandibulaire rarement décrite - Palais ogival étroit		- Ankylo-blépharon				- Mamelons accessoires		Syndrome de Van der Woude [90], [54], [41], [80], [97], [106].	
Double lèvre supérieure ou inférieure 	-Prolapsus des glandes salivaires	- Palais ogival - Goitre euthyroïdien - Hyper-télorisme - Gros nez avec pointe élargie	- Hernie de graisse orbitaire - Affaïssement progressif des paupières, blépharochalasis - Pseudo-épicanthus - Prosis		- Clino-dactylie						Syndrome de Ascher [90], [54], [41], [98].	

Anomalies bucco-dentaires																	SUITE
Chéilite	Langue framboisée	Stomatite	Morphologie, peau	Taille	Yeux	Mains, doigts, pieds, orteils, ongles	Articulation, os, muscle	Anomalie mentale	Abdomen	Ouïe, oreilles							Syndrome de Kawasaki [90], [54].
Papules sur les lèvres	Papillomatose orale (gencive et muqueuse alvéolaire et du palais)	Langue plicaturée ou scrotale	- Eruption cutanée polymorphe - Desquamation des extrémités		- Conjonctivite	- Kératose palmo-plantaire - Hamar-tome des pieds et mains											Syndrome de Cowden [90], [54], [97], [76].
Lentiginose (tâches brunes) labiale des lèvres	Lentiginose de la muqueuse buccale		- Lésions pigmentaires péri-buccales s'éclaircissant à l'âge adulte, péri-orbitaires et sur les coudes			- Lentiginose labiale des doigts											Syndrome de Peutz-Jeghers [90], [41], [97], [135].

Dans le *syndrome de Robinow*, il existe une hypoplasie génitale [90], [54], [41], [119].

Dans le *syndrome de Freeman-Scheldon*, on note des complications pulmonaires [90], [54], [38].

Dans le *syndrome de Simpson-Golabi-Behamel*, il existe des anomalies cardiaques, une hépatosplénomégalie, un épistaxis, une hypoglycémie et une cryptorchidie [90], [52].

Dans le *syndrome Rendu-Osler-Weber*, on note des malformations artério-veineuses viscérales (hépatique, intestinale, neurologique, pulmonaire), une anémie, une fatigue, un épistaxis, une hématomèse et une faiblesse [90], [54].

Dans le *syndrome de Kawasaki*, on note une cardiopathie, une fièvre constante avec adénopathie cervicale, des anévrismes coronaires et une pharyngite [90], [54].

Dans le *syndrome de Cowden*, il existe des hamartomes de la poitrine, du tractus gastro-intestinal, thyroïde, cerveau, de l'endomètre et une susceptibilité accrue aux tumeurs malignes [90], [54].

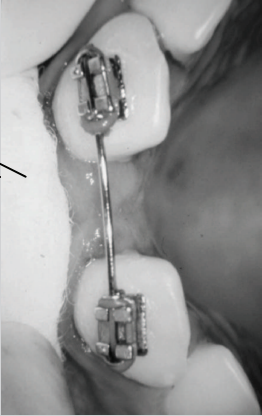
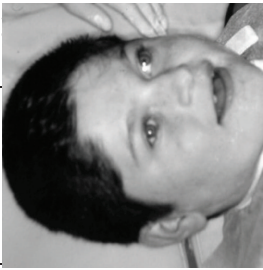
Dans le *syndrome de Peutz-Jeghers*, il existe une atteinte pulmonaire, une polypose hamartomateuse du tube digestif s'accompagnant d'une lentiginose anale, des tumeurs des testicules, ovaires, utérines, pancréas, et peut-être du sein et de la thyroïde [90], [41], [135].

II-6-2-Anomalies de la langue

Anomalies bucco-dentaires				Morphologie, peau	Taille	Yeux	Doigts, mains orteils, pieds, ongles	Ouïe oreilles	Anomalie mentale	Os, articulation, muscle	Anomalie abdominale	
Langue lobulée + Hamartome	Risque fente palatine	Freins multiples		- Palais haut - Hypoplasie mandibulaire - Micrognathie	- Raccourcissement mésométrique des jambes	- Protrusion oculaire	- Polysyndactylie postaxiale des mains et des pieds - Pied supinateur varus équin	- Implantation basse des oreilles				OFD type 4 (oro-faciodigital) ou Syndrome de Baraitser-Burn [90], [54].
Hamartome	Risque fente palatine	Freins multiples		- Palais haut								Syndrome orofaciodigital type 7, OFD7, syndrome de Whelan, [54].
Langue multilobulée + Hamartome	Fente labiale, risque de fente palatine	Freins multiples					- Polydactylie des mains et des pieds		- Retard psychomoteur	- Anomalie squelettique		OFD type 6 syndrome de Varadi, OFD6 (Polydactylie - fente labio-palatine - retard psychomoteur) [54], [80].
Macroglossie	Hypotonie des muscles orofaciaux	Malocclusion (classe III) + Encombrement dentaire + Fente palatine parfois décrite + Eruption prématurée		- Microcéphalie (50% des cas décrits) - Béance antérieure - Prognathisme - Tâches de naissance au niveau de la glabelle et sur les paupières supérieures - Hémihypertrophie du corps (dans 15% des cas décrits)	- Croissance excessive - Macrosomie	- Nystagmus - Strabisme - Yeux proéminents	- Polydactylie parfois décrite	- Fissure du lobe de l'oreille	- Retard mental de sévère à modéré (50% des cas décrits)	- Scoliose	- Hernie inguinale - Hernie ombilicale (30% des cas décrits)	Syndrome de Beckwith-Wiedemann [90], [54], [41], [96], [97], [21], [1], [85].



Anomalies bucco-dentaires			Morphologie, peau	Taille, poids	Yeux	Mains, doigts, pieds, orteils, ongles	Ouïe, oreilles	Anomalie mentale	Articulation, os, muscle	Anomalie abdominale	SUITE
Glossoptose, ankyloglossie, microglossie	Lèvre bifide + Fente palatine	Malocclusion	- Rétrognathie - Front haut - Bosses frontales - Petite mandibule		- Glaucome congénital - Esotropie (dans 30 à 40% des cas décrits)	- Doigts fuselés - Ongles hyperconvexes - Clinodactylie du 5 ^{ème} doigt - Phalange distale courte - Pouce ressemblant aux autres doigts			- Subluxation des articulations métacarpo-phalangiennes		Syndrome de Pierre Robin ou syndrome facio-digitial [90], [54], [41], [133].
	Fente palatine										
Glossoptose, ankyloglossie	Fente palatine		- Absence de lèvre - Micrognathie - Brièveté du palais osseux - Micro-céphalie - Facès triangulaire - Peau du cou lâche et plissée - Cage thoracique réduite			- Syndactylie - Poly-syndactylie - Pied bot	- Atresie du canal auditif externe parfois - Sur-dité	- Retard mental - Difficulté d'expression et à la parole	- Agénésie presque complète des côtes - Absence de courbure de la colonne vertébrale - Difficulté à la marche		Syndrome cérébrocosto-mandibulaire (séquence de Pierre Robin) [90], [54], [97], [103].
Malformation de la langue			- Paralysie faciale - Anomalie des membres - Malformation de la mâchoire		- Absence de clignement et des mouvements latéraux des yeux - Strabisme - Paralysie des muscles oculaires	- Absence de doigts - Pied bot		- Léger déficit intellectuel (dans 10% des cas décrits)	- Hypotonie		Syndrome de Moebius [90], [54].
Degré variable d'anomalies de la langue (aglossie, ankyloglossie, hypoglossie)	Incisives latérales absentes ou coniques		- Hypertélorisme - Paralysie du nerf facial parfois décrit	- Réduction des membres		- Oligodactylie					Syndrome de Charlie M ou syndromes oro-mandibulaires [90], [54], [97].

Anomalies bucco-dentaires		Morphologie, peau	Taille	Yeux	Mains, doigts, pieds, orteils, ongles	Ouïe, oreilles	Anomalie mentale	Articulation, os, muscle	Anomalie abdominale	SUITE
Macro glossie et propulsion linguale	Diastème important entre les 2 incisives centrales maxillaires	- Visage aux traits caractéristiques - Microcéphalie - Macrostomie - Prognathisme, hypoplasie du maxillaire - Béance antérieure - Lèvre supérieure mince - Hypopigmentation de la peau parfois décrite 	- Retard de croissance 	- Strabisme parfois décrit - Hypopigmentation des yeux			- Trouble de développement moteur - Déficit intellectuel - Epilepsie - Ataxie - Trouble de la marche en «pantin» - Hyperactivité, hyperexcitabilité, manque d'attention, hypersensibilité à la chaleur, attraction de l'eau - Trouble du sommeil	- Scoliose (40% des cas décrits) - Dos plat parfois décrit		Syndrome d'Angelman [90], [54], [21], [84].
Mouvement anormal de la langue	Malocclusion		- Retard de développement	[84]				- Atrophie musculaire - Faiblesse musculaire		
Langue géographique		- Psoriasis					- Déficit intellectuel - Epilepsie			Syndrome de Tranebjaerg-Svejgaard-Svej [90], [54].
Langue géographique	Ulcères buccaux		- Perte de poids	- Conjonctivite - Brûlure - Larmolement - Photophobie	- Eruption cutanée squameuse des mains et des pieds - Atteinte des ongles			- Arthrite		Syndrome de Reiter [90], [54].
Langue géographique		- Infection de la peau et des muqueuses par le candida car altération de la réponse contre le candida			- Hyperkératose et infection des ongles des pieds et des mains - Ongles sombres et épais					Candidose cutanéomuqueuse chronique [90], [54].

Anomalies bucco-dentaires			Morphologie, peau	Taille	Yeux	Mains, doigts, pieds, orteils, ongles	Ouïe, oreilles	Anomalie mentale	Articulation, os, muscle	Anomalie abdominale	
Langue plicaturée et fissurée	Gonflement des lèvres		- Œdème facial récurrent - Paralysie du nerf facial		- Œdème des paupières						Syndrome de Melkersson-Rosenthal [90], [54], [121].
Macroglossie provoquant des difficultés de succion et déglutition									- Hypotonie		Glycogénose de type 2 (Déficit en alpha-1,4-glucosidase acide Déficit en maltase acide Maladie de Pompe) [120].
Macroglossie	Hyperplasie gingivale	Anomalies pulpaire parfois décrites	- Infiltration cutanéomuqueuse - Trait du visage grossier	- Retard voire arrêt de développement	- Tâche rouge du fond de l'œil			- Déficit intellectuel - Epilepsie - Dystonie	- Déformation des os - Cypho-scoliose		Gangliosidose de type 1 [90], [54], [97].
Œdème de la langue	Œdème des lèvres		- Œdème facial, sous cutané ou sous muqueux			- Œdème des mains parfois décrit					Angio œdème héréditaire (Angio-œdème bradykinique héréditaire Angio-œdème non histaminique héréditaire OANH Oedème angioneurotique héréditaire familial) [90], [54], [20].

Dans le *syndrome OFD de type 6*, on note une agénésie du vermis cérébelleux [54], [80].

Dans le *syndrome de Beckwith-Wiedemann*, il existe des carcinomes surrenaliens, des néphroblastomes, un omphalocèle (hernie ombilicale avec extériorisation des viscères), une viscéromégalie, une hypoglycémie, une cardiopathie et les patients ont plus de risques de développer des tumeurs (tumeurs de Wilms) [90], [54], [41], [21], [1], [85].

Dans le *syndrome de Pierre Robin*, on note des anomalies cardiaques dans 15 à 25 % des cas décrits, une cachéxie (altération profonde de l'état général avec maigreur extrême telle qu'on observe à la phase terminale des affections chroniques) et une anoxie (diminution de la quantité d'oxygène distribuée aux tissus par le sang) [54], [41], [133].

Dans le *syndrome cérébro-costo-mandibulaire*, on note une détresse respiratoire et des lacunes postérieures des côtes qui induisent des mouvements paradoxaux du thorax lors de la respiration et une spina bifida parfois [90], [54], [103].

Dans le *syndrome de Moebius*, il existe des anomalies des nerfs crâniens [90], [54].

Dans la *dystrophie musculaire de Duchenne*, il existe une cardiomyopathie et une détresse respiratoire [90], [54].

Dans le *syndrome de Reiter*, on note une fièvre, une diarrhée et des anomalies uro-génitales [90], [54].

Dans la *maladie de Pompe*, il existe une cardiopathie hypertrophique, une myopathie, une atteinte de muscles respiratoires, une hépatomégalie et une surcharge de glycogène [120].

Dans la *gangliosidose de type 1*, on note une hépatosplénomégalie et une encéphalopathie [54].

Dans l'*angio-oedème héréditaire*, il existe des œdèmes digestifs, scrotaux et laryngés [90], [54], [20].

II-6-3-Fentes

Anomalies bucco-dentaires		Morphologie, peau	Taille	Cheveux	Yeux	Doigts, mains, orteils, pieds, ongles	Anomalie mentale	Os, articulation, muscle	Ouïe oreilles	
Fente labiale	Freins multiples + Duplication du frein de la langue					- Polydactylie postaxiale des mains et des pieds				Syndrome oro-facio-digital de type 5 ou Syndrome de Thurston [90], [54].
Fente palatine courante		- Dysmorphie faciale - Macrocéphalie - Micrognathie - Hypertélorisme - Face plane	- Retard de croissance - Nanisme			- Valgus des pieds		- Anomalie du thorax et du bassin - Présence de 11 paires de côtes - Incurvation et gracilité des os longs - Dislocation des hanches - Hypoplasie scapulaire	- Perte de l'audition - Implantation basse des oreilles	Dysplasie campomélique [90], [54], [97], [51].
Fente palatine courante			- Petite taille disproportionnée impliquant le cou et le tronc		- Myopie			- Vertèbres ovoïdes - Retard osseux des têtes fémorales - Mouvements limités des hanches et des membres - Hyperlordose		Dysplasie spondylo-épiphysaire (suite de Pierre Robin) [90], [54], [97].
Fente palatine courante						- Pied bot - Varus équin				Persistent left superior vena cava syndrome (suite de Pierre Robin) [54], [97].
Fente palatine					- Cataracte		- Difficulté à la parole - Désordre neuropsychiatriques	- Myotonie		Dystrophie myotonique (suite de Pierre Robin) [54], [97].

												SUITE
Anomalies bucco-dentaires	Morphologie, peau	Taille, poids	Cheveux	Yeux	Doigts, mains, orteils, pieds, ongles	Anomalie mentale	Articulation, os, muscle	Oùïe, oreilles				
Fente palatine			- Cheveux dépigmentés				- Contracture	- Surdit�				Syndrome de Davenport-Donlan (seq de Pierre Robin) [54].
Fente m�diane du nez, de la l�vre et du palais	- Hypert�lorisme - Extr�mit� du nez large et bifide - Craniosynostose		- Implantation des cheveux en V sur le front	- Colobome - Cataracte - Micro-phtalmie				- Surdit� de conduction				Dysplasie fronto-nasale ou Syndrome de la fente faciale m�diane [90], [54], [97].
Fente labiale et palatine	- Hypert�lorisme - Nez plat et large avec une rainure verticale sur le haut du nez - Brachyc�phalie - Bosse frontale - Epaul�s tombantes - Microc�phalie, - Asym�trie faciale - Palais vo�t� - Cou palm� - Pectus excavatum		- Cheveux secs, ondul�s et cr�pus - Implantation en pic sur le front et basse sur la nuque	- Fentes palp�brales obliques	- Ongles stri�s - Premiers orteils larges et courts - Brachydactylie - Clinodactylie - Espace entre les premiers et deuxi�mes orteils - Doigts et orteils longs - Syndactylie - Polydactylie - Campto-dactylie	- D�ficit intellectuel	- Dysplasie des clavicules - Scoliose - Articulation hyperextensible					Dysplasie cranio-fronto-nasale [90], [54].

Anomalies bucco-dentaires		Morphologie, peau	Taille, poids	Cheveux	Yeux	Doigts, mains, orteils, pieds, ongles	Anomalie mentale	Articulation, os, muscle	Ouïe, oreilles	SUITE
Fente palatine secondaire	Glossoptose	- Hypoplasie faciale asymétrique, du zygomatique et du malaire - Hypoplasie du maxillaire - Palais ogival et étroit - Petite mandibule - Rétrognathie	- Retard de croissance		- Fentes palpébrales anti-mongoloïdes - Ptosis de la paupière supérieure - Colobome de la paupière inférieure - Déficit de cils impliquant de 1/3 à 2/3 de la partie médiane de la paupière inférieure	- Hypoplasie ou absence du pouce - Triphalangisme du pouce ou index		- Fusion des vertèbres cervicales - Platybasie - Hypoplasie ou agénésie du radius ou métacarpe - Voie synostose radio-cubitale - Déformation des membres inférieurs - Avant-bras court	- Oreilles en position basse - Oreilles hypo-plasiques - Surdité	Dysostose acrofaciale type Nager [90], [54], [41], [97], [67].
Fente palatine dans 28% des cas	Langue chevelue  [112]	- Hypoplasie prédominante des tissus mous au niveau du malaire, du rebord orbitaire inférieur - Béance antérieure - Palais ogival et haut - Bouche large en forme de poisson - Rétrognathie - Pommettes enfoncées - Face en forme d'oiseau	 [112]  [112]	- Extension des cheveux sur la joue (en forme de languette)	- Obliquité anti-mongoloïde des fentes palpébrales (89%) - Colobome des paupières inférieures à l'union 1/3 externe-1/3 moyen (69%) - Absence de cils du 1/3 externe de la paupière inférieure.			- Développement anormal des membres	- Surdité - Malformation du pavillon de l'oreille - Oreilles dysplasiques basses	Syndrôme de Treacher-collins (Dysostose mandibulo-faciale sans anomalies des extrémités) Syndrôme de Franceschetti-Klein [90], [54], [97], [21], [112].
Fente palatine	Oligodontie des dents temporaires et permanentes + Encombrement dentaire  [112]	- Asymétrie faciale - Paralysie faciale parfois décrite - Micrognathie - Rétrognathie mandibulaire - Palais ogival - Lèvre supérieure courte - Inocclusion des lèvres - Menton plat - Cou court	- Retard de croissance  A  B [31]	- Implantation basse des cheveux en postérieur	- Ptosis parfois décrit		- Instabilité intellectuel	- Fusion des vertèbres cervicales - Amplitude limitée des mouvements du cou - Scoliose (1/3 des cas décrits)	- Surdité parfois décrite	Syndrôme Klippel feil isolé [90], [54], [41], [80], [97], [31].

Dans le *syndrome campomélique*, il existe des malformations cardiaques, rénales, cérébrales, un risque de détresse respiratoire et un pseudohermaphrodisme masculin [90], [54], [51].

Dans la *dysplasie spondylo-épiphysaire*, il peut exister des anomalies immunitaires, une lymphopénie et un syndrome néphrotique [90], [54].

Dans le *syndrome persistent left superior vena cava*, il existe des malformations cardiaques [54].

Dans le *syndrome cranio-fronto-nasal*, on observe un hypospadias (malformation de l'urètre de l'homme avec un orifice anormal situé à une distance variable de l'extrémité du gland), une hernie diaphragmatique et des osselets anormaux [90], [54].

Dans le *syndrome de Klippel-Feil*, il existe une myélopathie, une radiculopathie, des anomalies rénales et cardiaques [90], [54], [80], [31].

II-6-4-Autres anomalies buccales

Anomalies bucco-dentaires	Morphologie, peau	Taille, poids	Cheveux	Yeux	Doigts, mains orfils, pieds, ongles	Anomalie mentale	Os, articulation, muscle	Ouïe, oreilles	Glandes sudoripares
Lésions bulleuses dans la cavité buccale	- Lésions cutanéomuqueuses (bulles, érosions) sur les épaules, coudes, genoux				- Main et pied atteints - Ongles affectés (20% des cas décrits)				Epidermolyse bulleuse simple dominante ou Koebner [54], [41], [97], [133].
Lésion bulleuses dans 20% des cas décrits et milia	- Lésions bulleuses entraînent des cicatrices secondaires sur les coudes, genoux, chevilles. - Milia				- Dystrophie des ongles (80% des cas décrits) - Lésions bulleuses entraînent des cicatrices secondaires sur les pieds				Epidermolyse bulleuse dystrophique dominante ou Cockayne-Touraine [54], [41], [97], [133].
Lésions bulleuses	Parodontopathie possible + Ankyloglossie + Retard d'éruption et parfois rétention Atteinte de l'émail (puits, fissures, légère hypoplasie)	 [43] 			- Contracture secondaire aux cicatrices limite la mobilité des doigts - Dystrophie ou absence des ongles - Pseudo-syndactylie possible - Bulles sur les pieds et mains				Epidermolyse bulleuse dystrophique, récessive et létale ou Hallopeau Siemens [54], [41], [80], [97], [133], [43].

Anomalies bucco-dentaires		Morphologie, peau	Taille, poids	Cheveux	Yeux	Doigts, mains, orteils, pieds, ongles	Anomalie mentale	Articulation, os, muscle	Ouïe, oreilles	Glandes sudoripares	
Leucoplasie du palais dur et lésions papuleuses soulevées sur le palais, la langue et les muqueuses labiales	Parodontite parfois dérite	- Papules kératosiques dans les régions séborrhéiques, - Lésions cutanées sont souvent infectées, malodorantes sur le visage, le tronc, le haut du buste, les côtés du cou, le dos - Démangeaison - Eczéma - Lésion de la peau		- Cuir chevelu atteint		- Papule sur dos des mains et pied - Ongles sont fragiles avec encoche en V, des rayures longitudinales rouges et blanches caractéristiques - Hyper-kératose subunguéal	- Manifestation neuro-psychiatrique - Dépression		- Lésion sur les oreilles		Maladie de Darier [90], [54], [97], [126].
											
Ulérations orales								- Ostéo-myélite			Granulomatose chronique [90], [54].
Elargissement du corps et de la branche montante de la mandibule progressif et symétrique (hyperostose corticale) dans 80% des cas décrits		- Pseudo-paralysie ou paralysie localisée - Obstruction nasale - Gonflement des tissus mous - Rougeur sur une ou plusieurs parties du corps - Elargissement du thorax et des extrémités			- Elargissement des globes oculaires		- Irritabilité (2/3 des cas décrits)	- Hyperostose corticale du tibia, radius humérus, fémur et ceinture scapulaire			Hyperostose corticale infantile ou maladie de Caffey [90], [54], [41].

Anomalies bucco-dentaires			Morphologie, peau	Taille, poids	Cheveux	Yeux	Doigts, mains, orteils, pieds, ongles	Anomalie mentale	Articulation, os, muscle	Ouïe, oreilles	Glandes sudoripares	
Articulation temporo-mandibulaire affectée, ankylose des mâchoires			- Asymétrie faciale - Torticoli - Petite mandibule			- Strabisme - Sous-développement de l'orbite supérieure - Bourrelets sus-orbitaires	- Hallux valgus - Clinodactylie		- Ankylose progressive du tronc et des membres - Ossification des muscles, tendons entraînant des malformations des extrémités - Ossification hétérotopique	- Implantation basse des oreilles (20% des cas décrits)		Fibrodysplasie ossifiante progressive (myosite ossifiante) (FOP) Maladie de l'homme de pierre [90], [54], [41], [56].
	Mutilation des lèvres	Mutilation des dents	Hypoplasie de l'émail parfois décrite				- Mutilation des doigts	- Retard mental sévère - Dystonie d'action sévère - Choréo-athétose, Ballisme - Déficit cognitif et d'attention et auto-mutilation	- Anomalies musculo-squelettiques - Spasticité	- Tophi goutteux sur la partie postérieure du pavillon de l'oreille		Syndrome de Lesch-Nyhan [90], [54], [41], [21], [105].
Mutilation des lèvres, de la langue et des tissus	Dents déplacées, perte des dents						- Résorption et mutilation des doigts et orteils	- Retard mental modéré	- Ostéomyélite et fracture		- Anhidrose	Congenital insensitivity (indifference) to pain syndrome [54], [107].

Dans la *maladie de Darier*, on note une prédisposition accrue aux infections herpétiques et pyogéniques et une leucoplasie de l'œsophage, du rectum et de la vulve [90], [54], [126].

Dans la *granulomatose chronique*, on note des problèmes immunitaires avec une susceptibilité aux infections bactériennes et une atteinte du foie [54].

Dans la *maladie de Caffey*, il existe des douleurs, des sensibilités à la palpation, une hyperesthésie, une fièvre et une dysphagie [90], [54], [41].

Dans le *syndrome de Lesch-Nyhan*, on note une hyperuricémie, une anémie mégaloblastique, de la goutte et une lithiase rénale [90], [54], [41], [21], [105].

Conclusion

Les syndromes ayant des manifestations générales importantes et visibles sont en général diagnostiqués de manière précoce par nos confrères médecins. Cependant, le chirurgien dentiste peut être à l'origine de la découverte de certains syndromes dans de très rares situations. En effet, des anomalies dentaires sont présentes dans un nombre non négligeable de syndromes et peuvent constituer un signe d'appel vers un diagnostic. Mais certains signes péri-dentaires également observables et détectables par le praticien doivent aussi nous alerter.

Notre rôle est multiple :

1. Lorsqu'un syndrome est déjà diagnostiqué le chirurgien dentiste doit faire partie de la prise en charge pluridisciplinaire du patient. Les anomalies dentaires devront être prises en charge. Nous avons donc un rôle clé pour conserver le capital dentaire, la fonction et l'esthétique.
2. Lorsque nous observons une anomalie dentaire chez un patient sans pathologie générale diagnostiquée, il faut se demander si ces anomalies sont isolées ou associées à un syndrome. Il faut alors examiner le patient et repérer ou non des anomalies péri dentaires. Si le praticien a noté quelques anomalies ou s'il subsiste un doute, le chirurgien dentiste pourra adresser le patient à un généticien. Par exemple dans la dentinogenèse imparfaite, il semble intéressant d'orienter le patient vers un conseil génétique pour éliminer ou conforter un diagnostic d'ostéogenèse imparfaite.
3. Lorsque l'anomalie dentaire est isolée, sa prise en charge précoce est indispensable.

Le chirurgien dentiste doit savoir détecter ces anomalies dentaires et péri-dentaires.

Les tableaux proposés dans cette thèse sont seulement un fil conducteur pour les praticiens afin de les guider vers une éventuelle hypothèse diagnostique.

Références bibliographiques

[1]: **ABELEIRA MT, SEOANE-ROMERO JM, OUTUMURO M et coll.**

Clinical practice case report: a multidisciplinary approach to the treatment of oral manifestations associated with beckwith-Wiedemann syndrome a long term case report.
J Am Dent Assoc 2011;**142**(12):1357-1364.

[2]: **ABEL MD et CARRASCO LR.**

Ehlers-Danlos syndrome: classifications, oral manifestations, and dental considerations.
Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 2006;**102**(5):582-590.

[3]: **AHN BD et KIM JW.**

Hallermann-Streiff syndrome: those are not supernumerary teeth.
J Pediatr 2006;**148**(3):415.

[4]: **ALTUG-ATAC AT et ISERI H.**

Witkop tooth and nail syndrome and orthodontics.
Angle Orthod 2008;**78**(2):370-380.

[5]: **AMINABADI NA, EBRAHIMI A et OSKOEI SG.**

Chondroectodermal dysplasia (ellis van creveld syndrome) a case report.
J Oral Sci 2010;**52**(2):333-336.

[6]: **ASLIHAN SOYAL TOKER, SINAN A, HASAN Y et coll.**

Dental findings in the cornelia de lange syndrome.
Med J 2009;**50**(2):289–292.

[7]: **AVSAR A.**

Dental findings in a child with glycogen storage disease type IA.
Quintessence Int 2007;**38**(1):36-40.

[8]: **AZEMI M, BERISHA M, KOLGECI S et coll.**

Acrodermatitis enteropathica.
Med Arh 2012;**66**(2):137-139.

[9]: **BACCAGLINI L, SCHIFFMANN R, BRENNAN MT et coll.**

Oral and craniofacial findings in Fabry's disease: A report of 13 patients.

Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 2001;**92**(4):415-419.

[10]: **BASKIN B, BOWDIN S et RAY PN.**

Cherubism.

In: PAGON RA, BIRD TD, DOLAN CR, STEPHENS K, ADAM MP, eds. GeneReviews™.

Seattle : University of Washington, 1993.

<http://www.ncpi.nlm.nih.gov/books/NBK1137/>

[11]: **BATRA P, TEJANI Z et MARS M.**

X-linked hypophosphatemia: dental and histologic findings.

J Can Dent Assoc 2006;**72**(1):69-72.

[12]: **BAUSS O, NETER D et RAHMAN A.**

Prevalence of pulp calcification in patients with Marfan syndrome.

Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 2008;**106**(6):56-61.

[13]: **BAZOPOULOU-KYRKANIDOU E, VRAHOPOULOS TP, ELIADES G et coll.**

Periodontitis associated with Hajdu-Cheney syndrome.

J Periodontol 2007;**78**(9):1831-1838.

[14]: **BHANSALI RS, YELTIWAR RK et AGRAWAL AA.**

Periodontal management of gingival enlargement associated with Sturge-Weber syndrome.

J Periodontol 2008;**79**(3):549-555.

[15]: **BISWAS A, GHOSH JK, SINHA MK et coll.**

Mohr-Claussen syndrome or oro-facial-digital syndrome (OFDS° type-II).

J Pak Med Assoc 2009;**59**(7):484-486.

[16]: **BLOCH-ZUPAN A, STACHTOU J, EMMANOUIL D et coll.**

Oro-dental features as useful diagnostic tool in Rubinstein–Taybi syndrome.

Am J Med Genet A 2007;**143**(6):570-573.

[17]: **BONAFE L et SUPERTI-FURGA A.**

Diastrophic Dysplasia.

In: PAGON RA, BIRD TD, DOLAN CR, STEPHENS K, ADAM MP, eds. GeneReviews™.

Seattle : University of Washington, 1993.

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1350/>

[18]: **BRANCATI F, ANNA SARKOZY A et DALLAPICCOLA B.**

KBG syndrome.

Orphanet J Rares dis 2006;**1**:50.

[19]: **BRODSKY MC, WHITESIDE-MICHEL J et MERIN LM.**

Rieger anomaly and congenital glaucoma in the SHORT syndrome.

Arch Ophthalmol 1996;**114**(9):1146-1147.

[20]: **BUI VAN K et NGUYEN VAN D.**

The first probable case of hereditary angioedema in Vietnam.

Allergy Asthma Immunol Res 2012;**4**(3):165-167.

[21]: **CASAMASSIMO PS, FIELDS HW, MCTIGUE DJ et coll.**

Pediatric dentistry: Infancy through adolescence. 2^e ed.

Philadelphia : Saunders, 1994.

[22]: **CHEN J, FAN GK, MAO B et coll.**

Mandibular distraction osteogenesis reconstructed the upper airway in a case of Melnick–Needles syndrome.

Oral Maxillofac Surg 2011;**15**(2):127-130.

[23]: **COELHO LG JUNIOR, CALDAS AF JR, SORIANO EP et coll.**

Christ Siemens Touraine syndrome: a case report.

Cases J 2009;**2**(1):38.

[24]: **COGULU D, ONCAG O, CELEN E et coll.**

Kabuki Syndrome with additional dental findings: a case report.

J Dent Child (Chic) 2008;**75**(2):185-187.

[25]: **CONLEY ME et HOWARD VC.**

X-linked agammaglobulinemia.

In: PAGON RA, BIRD TD, DOLAN CR, STEPHENS K, ADAM MP, eds. GeneReviews™.

Seattle : University of Washington, 1993.

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1453/>

[26]:**DALL'OCA C, BONDI M, MERLINI M et coll.**

Shwachman-Diamond syndrome.

Musculoskelet Surg 2011 Dec 27 (Epub ahead of print)

[27]: **DATEKI S, KONDOH T, NISHIMURA G et coll.**

A Japanese patient with a mild Lenz–Majewski syndrome.

J Hum Genet 2007;**52**(8):686-689.

[28]: **DE ALMEIDA-BARROS RQ, OKA SC, PORDEUS AC et coll.**

Oral and systemic manifestations of mucopolysaccharidosis type VI: a report of seven cases.

Quintessence Int 2012;**43**(3):32-38.

[29]: **DE COSTER PJ, MARTENS LC et DE PAEPE A.**

Oral manifestations of patients with Marfan syndrome: a case-control study.

Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 2002;**93**(5):564-572.

[30]: **DELGADO W et CALDERÓN R.**

Acatalsia in two Peruvian siblings.

J Oral Pathol 1979;**8**(6):358-368.

[31]: **DE LIMA MDE D, ORTEGA KL, ARAUJO LC et coll.**

Dental team management for a patient with Klippel-Feil syndrome: case report.

Spec Care Dent 2009;**29**(6):244-248.

[32]: **DERMATLAS.ORG**

Pili torti.

<http://dermatlas.med.jhmi.edu/derm/indexDisplay.cfm?ImageID=1576970667>

[33]: **DOKAL I.**

Dyskeratosis Congenita.

Hematol Am Soc Hematol Educ Program 2011;**2011**:480-486.

[34]: **DOS SANTOS BM, RIBEIRO RR, STUANI AS et coll.**

Kabuki make-up (Niikawa-Kuroki) syndrome: dental and craniofacial findings in a Brazilian child.

Braz Dent J 2006;**17**(3):249-254.

[35]: **DUARTE CV et CUNHA R.**

Do you know this syndrome?

An Bras Dermatol 2011;**86**(3):601-610.

[36]: **DUMIĆ M, CRAWFORD C, IVKOVIĆ I et coll.**

Zimmerman-Laband syndrome: an unusually early presentation in a newborn girl.

Croat Med J 1999;**40**(1):102-103.

[37]: **ERCIYAS K, INALOZ S et ERCIYAS AF.**

Periodontal manifestations in a patient with Haim-Munk syndrome.

Eur J Dent 2010;**4**(3):338-340.

[38]: **ESTRADA R, ROSENFELD W, SALAZAR JD et coll.**

Freeman-Sheldon syndrome with unusual hand and foot anomalies.

J Natl Med Assoc 1981;**73**(7):664-667.

[39]: **ETOZ OA, DOLANMAZ D et GUNHAN O.**

Treatment of cherubism with salmon calcitonin: a case report.

Eur J Dent 2011;**5**(4):486-491.

[40]: **FALK MJ, WANG H et TRABOULSI EI.**

Cohen syndrome.

In: PAGON RA, BIRD TD, DOLAN CR, STEPHENS K, ADAM MP, eds. GeneReviews™.

Seattle : University of Washington, 1993.

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20301655>

[41]: **FARGE P, AJACQUES JC, DALLAIRE L et coll.**

Manuel de génétique bucco-dentaire.

Paris : Masson, 1992.

[42]: **FANTINATO GT, CESTARI SDA C, AFONSO JP et coll.**

Do you know this syndrome? Chediak-Higashi syndrome.

An Bras Dermatol 2011;**86**(5):1029.

[43]: **FLEMING KF, WU JJ, DYSON SW et coll.**

Denuded congenital lesions: recessive dystrophic epidermolysis bullosa.

Dermatol Online J 2009;**15**(4):4.

[44]: **FORTIER JP et DEMARS-FREMAULT C.**

Abrégé de pédodontie. 2^e ed.

Paris : Masson, 1987.

[45]: **FUKUI N, AMANO A, AKIYAMA S et coll.**

Oral findings in DiGeorge syndrome: clinical features and histologic study of primary teeth.

Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 2000;**89**(2):208-215.

[46]: **GARNIER et DELAMARE.**

Dictionnaire illustré des termes de médecine. 28^e ed.

Paris: Maloine, 2004.

[47]: **GENETICS HOME REFERENCE.**

Thiamine-responsive megaloblastic anemia syndrome.

<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/thiamine-responsive-megaloblastic-anemia-syndrome>

[48]: **GOMES-SILVA JM, RUVIÉRE DB, SEGATTO RA et coll.**

Sotos Syndrome: a case report.

Spec Care Dent 2006;**26**(6):257-262.

[49]: **GORDON LB, BROWN WT et COLLINS FS.**

Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome.

In: PAGON RA, BIRD TD, DOLAN CR, STEPHENS K, ADAM MP, eds. GeneReviews™.

Seattle : University of Washington, 1993.

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20301300>

[50]: **GOSWAMI M, VERMA M, SINGH A et coll.**

Albright hereditary osteodystrophy: A rare case report.

J Indian Soc Pedod Prev Dent 2009;**27**(3):184-188.

[51]: **GOYAL JP, GUPTA A et SHAH VB.**

Campomelic dysplasia.

Indian J Hum Genet 2011;**17**(3):247-248.

[52]: **GURRIERI F, POMPONI MG, PIETROBONO R et coll.**

The Simpson-Golabi-Behmel syndrome: A clinical case and a detective story.

Am J Med Genet A 2011;**155**(1):145-148.

[53]: **GUVEN Y, ROSTI RO, TUNA EB et coll.**

Orofacial findings of a family with lacrimo-auriculo-dento digital (LADD) syndrome.

Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 2008;**106**(6):33-44.

[54]: **HALL RK.**

Pediatric orofacial medicine and pathology. 4^e ed.

Londres: Chapman and Hall, 1994.

[55]: **HALL RK.**

Solitary median maxillary central incisor (SMMCI) syndrome.

Orphanet J Rare Dis 2006;**1**:12.

[56]: **HAMMOND P, SUTTIE M et HENNEKAM RC.**

The face signature of fibrodysplasia ossificans progressiva.

Am J Med Genet A 2012;**158**(6):1368-1380.

[57]: **HART TC et KYRKANIDES S.**

Cephalometric analysis of Rapp-Hodgkin syndrome.

J Med Genet 1994;**31**(10):758-760.

[58]: **ILERI Z et GOYENC YB.**

Apert syndrome: a case report.

Eur J Dent 2012;**6**(1):110-113.

[59]: **ISLAM M, LURIE AG et REICHENBERGER E.**

Clinical features of tricho-dento-osseous syndrome and presentation of three new cases: an addition to clinical heterogeneity.

Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 2005;**100**(6):736-742.

[60]: **ITIN PH et BURGER B.**

Spontaneous Fading of Reticular Pigmentation in Naegeli-Franceschetti-Jadassohn syndrome.

Dermatology 2010;**221**(2):135–136.

[61]: **JABBARI A, RALSTON J et SCHAFFER JV.**

Incontinentia pigmenti.

Dermatol Online J 2010;**16**(11):9.

[62]: **JENA AK et KHARBANDA OP.**

Axenfeld-Rieger syndrome: report on dental and craniofacial findings.

J Clin Pediatr Dent 2005;**30**(1):83-88.

[63]: **JEWESBURY RC.**

Cleido-cranial Dysostosis.

Proc R Soc Med 1937;**30**(7):882-883.

[64]: **KHONSARI RH, CORRE P, BOUKERMA-VERNEX Z et coll.**

Extreme oral manifestations in a Marfan-type syndrome.

Int J Oral Maxillofac Surg 2010;**39**(6):622-625.

[65]: **KRISHNAMURTHY J, DALAL BS, SUNILA et coll.**

Juvenile hyaline fibromatosis.

Indian J Dermatol 2011;**56**(6):731-733.

[66]: **KURT H, GENÇEL B et KADER AC.**

Prosthetic rehabilitation of a Crouzon patient: A case report.

Contemp Clin Dent 2010;**1**(3):196-200.

[67]: **LIN JL.**

Nager Syndrome: a case report.

Pediatr Neonatol 2012;**53**(2):147-150.

[68]: **LOING A, CLAUSS F, BLOCH-ZUPAN et coll.**

Consultation d'un enfant porteur d'un syndrome de Williams.

Clinic 2011; **32**(fiche Clinique 16):109-110.

[69]: **LORBER A, GAZIT AZ, KHOURY A et coll.**

Cardiac manifestations in thiamine-responsive megaloblastic anemia syndrome.

Pediatr Cardiol 2003;**24**(5):476-481.

[70]: **LUGASSY J, ITIN P, ISHIDA-YAMAMOTO A et coll.**

Naegeli-Franceschetti-Jadassohn Syndrome and Dermatopathia Pigmentosa Reticularis: Two Allelic Ectodermal Dysplasias Caused by Dominant Mutations in *KRT14*.

Am J Hum Genet 2006;**79**(4):724-730.

[71]: **MAGNUSSON BG.**

Pedodontics: a systematic approach.

Copenhagen: Munksgaard, 1981.

[72]: **MARKOVIC MD.**

At the crossroads of oral genetics.

Eur J Orthod 1992;**14**(6):469-481.

[73]: **MASS E.**

A review of the oro-dento-facial characteristics of hereditary sensory and autonomic neuropathy type III (familial dysautonomia).

Spec Care Dent 2012;**32**(1):15-20.

[74]: **MATHRAWALA NR et HEGDE RJ.**

Lacrimo-auriculo-dento-digital syndrome.

J Indian Soc Pedod Prev Dent 2011;**29**(2):168-170.

[75]: **MEHTA DN, BAILOOR D et PATEL B.**

Regional odontodysplasia.

J Indian Soc Pedod Prev Dent 2011;**29**(4):323-326.

[76]: **MELBĀRDE-GORKUŠA I, IRMEJS A, BĒRZIŅA D et coll.**

Challenges in the management of a patient with Cowden syndrome: case report and literature review.

Hered Cancer Clin Pract 2012;**10**:5.

[77]: **MICHAELIDES M, BLOCH-ZUPAN A, HOLDER GE et coll.**

An autosomal recessive cone-rod dystrophy associated with amelogenesis imperfecta.

J Med Genet 2004;**41**(6):468-473.

[78]: **MINIC S, TRPINAC D, GABRIEL H et coll.**

Dental and oral anomalies in incontinentia pigmenti: a systematic review.

Clin Oral Investig 2012 Mar 28 (Epub ahead of print).

[79]: **MNARI W, ENNOURI S, JLASSI H et coll.**

Cherubism: a new case with review of literature.

Ann Otolaryngol Chir Cervicofac 2005;**122**(5):260-264.

[80]: **MOLLA M, BAILLEUIL-FORESTIER I, ARTAUD C et coll.**

Odontogénétique.

Encycl Méd Chir (Paris), Stomatologie, 22-001-A-05, 2006.

Médecine buccale, 28-090-M-10, 2008.

[81]: **MORALES-CHAVEZ MC et RODRIGUEZ-LOPEZ MV.**

Dental treatment of Marfan Syndrome. With regard to a case.

Med Oral Patol Oral Cir Bucal 2010;**15**(6):859-862.

[82]: **MOTAMEDI MH, LOTFI A, AZIZI T et coll.**

Case report: Incontinentia pigmenti.

Indian J Pathol Microbiol 2010;**53**(2):302-304.

[83]: **MOUSSAID Y, GRIFFITHS D, RICHARD B et coll.**

Oral manifestations of patients with Kenny-Caffey syndrome.

Eur J Med Genet 2012;1e5.

[84]: **MURAKAMI C, NAHAS PIRES CORREA MS, NAHAS PIRES CORREA F et coll.**

Dental treatment of children with Angelman syndrome: a case report.

Spec Care Dent 2008;**28**(1):8-11.

[85]: **NAREA MATAMALA G, FERNANDEZ TORO MDE L, VILLALABEITIA UGARTE E et coll.**

Beckwith Wiedemann Syndrome: Presentation of a case report.

Med Oral Patol Oral Cir Bucal 2008;**13**(10):640-643.

[86]: **NEDEV PK.**

The Binder syndrome: review of the literature and case report.

Int J Pediatr Otorhinolaryngol 2008;**72**(10):1573-1576.

[87]: **OE K, MORI K, KONNO T. et coll.**

Ruptured aneurysm of the sinus of valsalva with Wildervanck syndrome (cervico-oculo-acoustic syndrome) blepharoptosis and short stature. Case report.

Circ J 2007;**71**(9):1485-1487.

[88]: **ONÇAĞ G, ERTAN ERDİNÇ AM et CAL E.**

Multidisciplinary treatment approach of Morquio syndrome (Mucopolysaccharidosis type IVA).

Angle Orthod 2006;**76**(2):335-340.

[89]: **ONG KR, VISRAM S, MCKAIG S et coll.**

Sensorineural deafness, enamel abnormalities and nail abnormalities: a case report of Heimler syndrome in identical twin girls.

Eur J Med Genet 2006;**49**(2):187-193.

[90]: **ORPHANET.**

Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins.

<http://www.orphanet.fr>

[91]: **PAHWA P, LAMBA AK, FARAZ F et coll.**

Haim-Munk syndrome.

J Indian Soc Periodontol 2010;**14**(3):201-203.

[92]: **PAULA LM, MELO NS, SILVA GUERRA EN et coll.**

Case report of a rare syndrome associating amelogenesis imperfecta and nephrocalcinosis in a consanguineous family.

Arch Oral Biol 2005;**50**(2):237-242.

[93]: **PEDIATRE-ONLINE.FR.**

Les anomalies de l'éruption dentaire.

<http://www.pediatre-online.fr/dents/les-anomalies-de-leruption-dentaire/>

[94]: **PHENODENT.ORG.**

Les anomalies dentaires.

<http://www.phenodent.org/>

[95]: **PIETTE E et GOLDBERG M.**

La dent normale et pathologique.

Bruxelles : De Boeck, 2001.

[96]: **PIETTE E et REYCHLER H.**

Pathologie des dents : pathologie dentaire non carieuse.

In : PIETTE E, ed. Traité des pathologies buccales et maxillo-faciales.

Bruxelles : De Boeck Université, 1991:1181-1217.

[97]: **PRESCOTT GH et STEWART RE.**

Oral facial genetics.

In: GORLIN R J, ed. Heritable mucocutaneous disorders.

Saint Louis : Mosby, 1976.

[98]: **RAMESH BA.**

Ascher syndrome: review of literature and case report.

Indian J Plast Surg 2011;**44**(1):147-149.

[99]: **RAMOS JM, DAVIS GJ, HUNSAKER JC et coll.**

Sudden death in a child with Carpenter syndrome. Case report and literature review.

Forensic Sci Med Pathol 2009;**5**(4):313-317.

[100]: **RATHOD VJ et JOSHI NV.**

Papillon-Lefevre syndrome: a report of two cases.

J Indian Soc Periodontol 2010;**14**(4):275-278.

[101]: **ROGERS JG, LEVIN LS, DORST JP et coll.**

A postaxial polydactyly-dental-vertebral syndrome.

J Pediatr 1977;**90**(2):230-235.

[102]: **ROUZIER C, VANATKA R, BANNWARTH S et coll.**

A novel homozygous MMP2 mutation in a family with Winchester syndrome.

Clin Genet 2006;**69**(3):271-276.

[103]: **SAHYOUN S, BITAR F, GEBRAN S et coll.**

Cerebrocostomandibular syndrome.

Arch Pediatr 1998;**5**(11):1288-1289.

[104]: **SAJNANI AK, YIU CK et KING NM.**

Larsen syndrome: a review of the literature and case report.

Spec Care Dent 2010;**30**(6):255-260.

[105]: **SALHOTRA R, SHARMA C, TYAGI A et coll.**

An unanticipated difficult airway in Lesch–Nyhan syndrome.

J Anaesthesiol Clin Pharmacol 2012;**28**(2):239-241.

[106]: **SARODE GS, DESAI RS, SARODE SC et coll.**

Van der Woude syndrome with an unusual intraoral finding.

Indian J Dent Res 2011;**22**(1):164-165.

[107]: **SASNUR AH, SASNUR PA et GHAUS-UL RS.**

Congenital insensitivity to pain and anhidrosis.

Indian J Orthop 2011;**45**(3):269-271.

[108]: **SCARPA M, ALMÁSSY Z, BECK M et coll.**

Mucopolysaccharidosis type II: European recommendations for the diagnosis and multidisciplinary management of a rare disease.

Orphanet J Rare Dis 2011;**6**:72.

[109]: **SCHEUERLE A.**

Male cases of incontinentia pigmenti: case report and review.

Am J Med Genet 1998;**77**(3):201-218.

[110]: **SCULLY C, MACFADYEN E et CAMPBELL A.**

Oral manifestation in cyclic neutropenia.

Br J Oral Surg 1982;**20**(2):96-101.

[111]: **SHARMA S, SABHARWAL JR, DATTA P et coll.**

Clinical manifestation of Hurler syndrome in a 7 year old child.

Contemp Clin Dent 2012;**3**(1): 86–89.

[112]: **SHETE P, TUPKARI J, BENJAMIN T et coll.**

Treacher Collins syndrome.

J Oral Maxillofac Pathol 2011;**15**(3): 348–351.

[113]: **SHULER SE.**

Pycnodysostosis.

Arch Dis Child 1963;**38**:620-625.

[114]: **SINHA R et NEMA C.**

Rare cardiac defect in Holt–Oram syndrome.

Cardiovasc J Afr 2012;**23**(2):3-4.

[115]: **SOUZA JF, TOLEDO LL, FERREIRA MC et coll.**

Neurofibromatosis type 1: more frequent and severe than usually thought.

Rev Assoc Med Bras 2009;**55**(4):394-399.

[116]: **STALIN A, VARMA BR et JAYANTHI.**

Rubinstein Taybi syndrome.

J Indian Soc Pedod Prev Dent 2006;**24**(Suppl 1):27-30.

[117]: **STAVROPOULOS D, BARTZELA T, TARNOW P et coll.**

Dental agenesis patterns in Crouzon syndrome.

Swed Dent J 2011;**35**(4):195-201.

[118]: **SUHANYA J, AGGARWAL C, MOHIDEEN K et coll.**

Cherubism combined with epilepsy, mental retardation and gingival fibromatosis (Ramon Syndrome): a case report.

Head Neck Pathol 2010;**4**(2):126-131.

[119]: **SURESH S.**

Robinow syndrome.

Indian J Orthop 2008; **42**(4):474–476.

[120]: **TAGLIA A, PICILLO E, D'AMBROSIO P et coll.**

Genetic counseling in Pompe disease.

Acta Myol 2011;**30**(3):179-181.

[121]: **TALABI OA.**

Melkerssons-Rosenthal syndrome: a case report and review of the literature.

Niger J Clin Pract 2011;**14**(4):477-478.

[122]: **TARJAN I, BALATON G, BALATON P et coll.**

Facial and dental appearance of Williams syndrome.

Postgrad Med J 2003;**79**(930):241.

[123]: **TEIXEIRA CS, SILVA CR, HONJO RS et coll.**

Dental evaluation of Kabuki syndrome patients.

Cleft Palate Craniofac J 2009;**46**(6):668-673.

[124]: **THAKKAR S et MARFATIA Y.**

Case report EEC syndrome sans clefting: Variable clinical presentations in a family.

Indian J Dermatol Venereol Leprol 2007;**73**(1):46-48.

[125]: **THERAPEUTIQUE DERMATOLOGIQUE.ORG.**

Langue géographique.

<http://www.therapeutique-dermatologique.org/spip.php?article1130>

[126]: **THIAGARAJAN MK, NARASIMHAN M et SANKARASUBRAMANIAN A.**

Darier disease with oral and esophageal involvement: a case report.

Indian J Dent Res 2011;**22**(6):843-846.

[127]: **TORIELLO HV et FRANCO B.**

Oral-Facial-Digital Syndrome Type I.

In: PAGON RA, BIRD TD, DOLAN CR, STEPHENS K, ADAM MP, eds. GeneReviews™.

Seattle : University of Washington, 1993.

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20301367>

[128]: **TÖZÜM TF, BERKER E, ERSOY F et coll.**

The relationship between periodontal status and peripheral levels of neutrophils in two consanguineous siblings with severe congenital neutropenia: Case reports.

Quintessence Int 2003;**34**(3):221-226.

[129]: **TÜMER Z et BACH-HOLM D.**

Axenfeld-Rieger syndrome and spectrum of PITX2 and FOXC1 mutations.

Eur J Hum Genet 2009;**17**(12):1527-1539.

[130]: **TÜRKKAHRAMAN H et SARIOĞLU M.**

Oculo-facio-cardio-dental Syndrome: report of a rare case.

Angle Orthod 2006;**76**(1):184-186.

[131]: **VILLA A, ALBONICO A et VILLA F.**

Hypodontia and Microdontia: clinical features of a rare syndrome.

J Can Dent Assoc 2011;**77**:115.

[132]: **WALPOLE IR, HOCKEY A et NICOLL A.**

The Nance-Horan syndrome.

J Med Genet 1990;**27**(10):632-634.

[133]: **WITKOP C.**

Genetic and dental health.

New-York: McGraw-Hill, 1962.

[134]: **YANAGITA M, HIRANO H, KOBASHI M et coll.**

Periodontal disease in a patient with Prader-Willi syndrome: a case report.

J Med Case Rep 2011;**5**:329.

[135]: **ZINELABIDINE K, MEZIANE M et MERNISSI FZ.**

Syndrom de Peutz-Jeghers, à propos de 3 cas dans la fratrie.

Pan Afr Med J 2012;**11**:59.

UNIVERSITE DE NANTES
UNITE DE FORMATION ET DE RECHERCHE D'ODONTOLOGIE

Vu le Président du Jury,

Vu le Doyen,

Y. AMOURIQ

**Vu et Permis d'imprimer,
Le Président de l'Université,**

LUSSON (Charlène). – Signes d’alerte bucco-et péri-dentaires des anomalies d’origine génétique.- 112 f. ; 151 ill. ; 32 tabl. ; 135 ref. ; 30cm. (Thèse : Chir. Dent. ; Nantes ; 2012)

RESUME :

Les anomalies bucco- et péri-dentaires doivent alerter le chirurgien-dentiste. Il est important de savoir les reconnaître. Il faut en effet prendre en charge de manière précoce les patients atteints d’anomalies dentaires. De plus, ces atteintes associées ou non à des signes péri-dentaires peuvent être liées à la présence d’un syndrome. Des tableaux d’aide au diagnostic sont proposés afin de savoir orienter le patient vers un conseil génétique.

RUBRIQUE DE CLASSEMENT :

Pédodontie – Pathologie buccale et péri-buccale

MOTS CLES MESH :

Malformation de la bouche - Mouth abnormalities

Diagnostic - Diagnosis

Syndrome - Syndrome

Manifestation buccale - Oral manifestation

JURY :

Président :	Madame le Professeur Brigitte ALLIOT-LICHT
<u>Directeur de thèse</u> :	Madame le Docteur Serena LOPEZ-CAZAUX
Assesseur:	Madame le Docteur Sylvie DAJEAN-TRUTAUD
Assesseur :	Monsieur le Docteur Cédric LE CAIGNEC