

Année 2016

N° 022

Incontinentia Pigmenti et Odontologie

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

Présentée et soutenue publiquement par

Marie THOMAS

Née le 06/10/1990

Le 27/01/2016 devant le jury ci-dessous :

Présidente : Mme le Professeur Brigitte ALLIOT- LICHT

Assesseur : Mme le Docteur Estelle BRAY

Assesseur : Mme le Docteur Sylvie DAJEAN-TRUDAUD

Assesseur : M. le Professeur Bernard GIUMELLI

Directrice de thèse : Mme le Professeur Brigitte ALLIOT-LICHT

UNIVERSITE DE NANTES	
Président	Pr LABOUX Olivier
FACULTE DE CHIRURGIE DENTAIRE	
Doyen	Pr AMOURIQ Yves
Assesseurs	Dr BADRAN Zahi Pr SOUEIDAN Assem Pr WEISS Pierre
Professeurs des Universités Praticiens hospitaliers des C.S.E.R.D.	
Monsieur AMOURIQ Yves Monsieur GIUMELLI Bernard Monsieur LESCLOUS Philippe	Madame LICHT Brigitte Madame PEREZ Fabienne Monsieur SOUEIDAN Assem Monsieur WEISS Pierre
Professeurs des Universités	
Monsieur BOULER Jean-Michel	
Professeurs Emérites	
Monsieur BOHNE Wolf	Monsieur JEAN Alain
Praticiens hospitaliers	
Madame DUPAS Cécile Madame LEROUXEL Emmanuelle	Madame HYON Isabelle Madame GOEMAERE GALIERE Hélène
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 BADRAN Zahi Madame BLERY Pauline Monsieur BODIC François Madame DAJEAN-TRUTAUD Sylvie Madame ENKEL Bénédicte Monsieur GAUDIN Alexis Monsieur HOORNAERT Alain Madame HOUCHMAND-CUNY Madline Madame JORDANA Fabienne Monsieur KIMAKHE Saïd 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 VERNER Christian	Madame BERNARD Cécile Madame BOEDEC Anne Madame BRAY Estelle Monsieur CLEE Thibaud Madame CLOITRE Alexandra Monsieur DAUZAT Antoine Monsieur DEUMIER Laurent Monsieur DRUGEAU Kévin Madame GOUGEON Béatrice Monsieur LE BOURHIS Antoine Monsieur LE GUENNEC Benoît Madame MACON Claire Madame MERAMETDJIAN Laure Madame MOREIGNE MELIN Fanny Monsieur PILON Nicolas Monsieur PRUD'HOMME Tony Madame RICHARD Catherine Monsieur ROLOT Morgan
Enseignants Associés	A.T.E.R.
Madame RAKIC Mia (MC Associé) Madame VINATIER Claire (MC Associé)	Monsieur LAPERINE Olivier

**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.**

REMERCIEMENTS

A Madame le Professeur Brigitte ALLIOT-LICHT,

Professeur des Universités,

Praticien hospitalier des Centres de soins, d'enseignement et de recherches dentaires,

Docteur de l'Université de Nantes,

Habilitée à diriger des recherches,

Chef du département de Sciences Biologiques.

Pour m'avoir fait l'honneur d'accepter la présidence du jury de cette thèse ainsi que sa direction,

Pour m'avoir accompagnée et guidée avec disponibilité et bienveillance lors de ce travail,

Pour votre grande expérience et l'excellence de votre enseignement,

Veillez recevoir ici le témoignage de ma gratitude et de mon plus profond respect.

A Madame le Docteur Sylvie DAJEAN-TRUTAUD,

Maître de Conférences des Universités,

Docteur de l'Université de Nantes,

Praticien hospitalier des centres de soins, d'enseignement et de recherche dentaires,

Chef du département d'Odontologie Pédiatrique.

Pour l'honneur que vous me faites de siéger parmi les membres du jury,

Pour la qualité de votre enseignement,

Veillez trouver ici l'expression de ma sincère reconnaissance.

A Monsieur le Docteur Bernard GIUMELLI,

Professeur des universités,

Praticien hospitaliers des Centres de soins, d'enseignement et de recherche dentaires,

Chef du service de Prothèse.

Pour l'honneur que vous me faites de siéger parmi les membres du jury,

Pour la qualité de votre enseignement et vos précieux conseils en clinique,

Veillez trouver ici l'expression de ma gratitude.

A Madame le Docteur Estelle BRAY,

Docteur en chirurgie dentaire,

Assistant hospitalier universitaire des Centres de soins, d'enseignement et recherche dentaires,

Département d'Odontologie Pédiatrique.

Pour l'honneur que tu me fais de siéger parmi les membres du jury,

Pour ton aide et ta disponibilité tout au long de mes études,

Trouve ici le témoignage de ma sincère reconnaissance.

Table des matières

Introduction.....	12
<u>Partie 1 : Présentation générale de la pathologie.....</u>	13
1-1 Généralités.....	13
1-1-1 Définition.....	13
1-1-2 Historique.....	13
1-1-3 Epidémiologie.....	14
1-2 Génétique.....	14
1-2-1 Physiopathologie.....	14
1-2-2 La voie de signalisation NF-κB.....	15
1-2-3 La protéine NEMO.....	16
1-2-4 Modes de transmission.....	17
1-3 Signes cliniques non oro-faciaux.....	18
1-3-1 Dermatose.....	18
1-3-1-1 La peau.....	18
1-3-1-1-a Les lignes de Blaschko.....	18
1-3-1-1-b Evolution des lésions cutanées.....	20
1-3-1-2 Les cheveux.....	24
1-3-1-3 Les ongles.....	24
1-3-2 Anomalies oculaires.....	25
1-3-3 Anomalies neurologiques.....	26
1-3-4 Autres anomalies.....	26
1-4 Signes cliniques oro-faciaux.....	27
1-4-1 Signes palatins.....	27
1-4-1-1 Fente labio-palatine.....	27
1-4-1-2 Hypodéveloppement du maxillaire.....	29
1-4-1-3 Palais ogival étroit.....	29
1-4-2 Atteintes dentaires.....	29
1-4-2-1 Rappels concernant l'odontogénèse.....	30
1-4-2-2 Anomalies de nombre.....	33
1-4-2-2-a Oligodontie.....	33
1-4-2-2-b Dents surnuméraires.....	34
1-4-2-3 Anomalies de forme.....	34
1-4-2-3-a Anomalies de taille.....	34
1-4-2-3-b Anomalies morphologiques.....	35
1-4-2-4 Anomalies de structure.....	36
1-4-2-5 Retard d'éruption.....	38
1-4-2-6 Lésions carieuses.....	39
1-5 Diagnostic différentiel.....	40
1-5-1 Hypomélanose de Ito.....	40
1-5-2 Syndrome de Naegeli Francechetti Jadassohn.....	41
1-6 Conséquences des anomalies dentaires dues à l'IP.....	42
1-6-1 Conséquences occlusales.....	42
1-6-2 Conséquences parodontales.....	43
1-6-3 Conséquences orthodontiques.....	43

1-6-4 Conséquences fonctionnelles.....	43
1-6-4-1 Altération de la mastication.....	43
1-6-4-2 Altération de la phonation.....	44
1-6-4-3 Altération de la déglutition.....	44
1-6-4-4 Altération de la ventilation.....	44
1-6-5 Conséquences esthétiques.....	45
1-6-6 Conséquences psychologiques et sociales.....	46
Partie 2 : Prise en charge odontostomatologique.....	47
2-1 Examen du patient.....	48
2-1-1 Anamnèse.....	48
2-1-2 Examen clinique.....	48
2-1-2-1 Examen exobuccal.....	48
2-1-2-2 Examen endobuccal.....	48
2-1-3 Examens complémentaires.....	49
2-2 Prise en charge odontologique de l'Incontinentia Pigmenti.....	49
2-2-1 Motivation du patient et de ses parents.....	49
2-2-2 Traitement des lésions carieuses.....	49
2-2-3 Traitement de l'hypodontie.....	50
2-2-3-1 Prothèse amovible conventionnelle.....	50
2-2-3-2 Prothèse fixée.....	52
2-2-3-3 Thérapeutiques implanto-prothétiques précoces.....	52
2-2-3-3-a Indications.....	53
2-2-3-3-b Avantages de la prothèse amovible implanto-portée	53
2-2-3-3-c Bilan pré-implantaire.....	53
2-2-3-3-d Choix du type d'implants.....	55
2-2-3-3-e Étape chirurgicale.....	55
2-2-3-3-f Mise en place des attachements.....	56
2-2-3-3-g Complications des thérapeutiques implantaire	
précoces.....	57
2-2-3-3-h Suivi post-implantaire et maintenance.....	57
2-2-3-4 Phase implantaire chez l'adulte.....	58
2-2-3-5 Orthodontie.....	59
2-2-3-6 Chirurgie maxillo-faciale.....	60
2-2-4 Traitement des anomalies de forme et de structure.....	61
2-2-4-1 Restaurations composites.....	61
2-2-4-2 Prothèse fixée.....	63
2-2-4-2-a Phase initiale.....	63
2-2-4-2-b Phase transitoire.....	64
2-2-4-3 Prothèse de recouvrement.....	67

Partie 3 : Parcours de soin du patient atteint d'IP.....	69
3-1 Prise en charge médicale de l'Incontinentia Pigmenti.....	69
3-1-1 Consultation génétique.....	69
3-1-2 Consultation dermatologique.....	70
3-1-3 Consultation ophtalmologique.....	71
3-1-4 Consultation neurologique.....	71
3-2 Politique de santé en France concernant les maladies rares.....	71
3-2-1 Présentation du Plan National Maladies Rares.....	71
3-2-2 Centres de référence et de compétences des manifestations odontologiques des maladies rares.....	73
3-2-3 Prise en charge du handicap.....	74
3-2-4 Prise en charge implantaire par l'Assurance Maladie.....	75
3-2-4-1 Conditions d'attribution.....	75
3-2-4-2 Procédure.....	76
3-3 L'association Incontinentia Pigmenti France.....	78
3-4 Enquête auprès des membres de l'association Incontinentia Pigmenti France	79
3-4-1 Objectif de l'enquête.....	79
3-4-2 Matériel et Méthodes.....	79
3-4-2-1 Population cible.....	79
3-4-2-2 Réalisation du questionnaire.....	79
3-4-2-3 Recueil des données.....	80
3-4-3 Résultats.....	80
3-4-4 Pistes d'amélioration de prise en charge.....	90
Conclusion.....	92
Annexes.....	94
Références bibliographiques.....	118

Introduction

L'Incontinentia Pigmenti ou syndrome de Bloch-Sulzberger est une génodermatose rare liée à l'X. Elle touche essentiellement les individus de sexe féminin et est létale pour les fœtus mâles dans la plupart des cas. Elle est due à une mutation du gène NEMO. Sa prévalence est de 1/143000. [65]

L'incontinentia Pigmenti appartient à la famille des dysplasies ectodermiques et touche les tissus dérivés de l'ectoderme, c'est à dire la peau, les phanères, les dents, les yeux et le système nerveux. Elle se manifeste par des anomalies cutané-phanériennes (éruptions bulleuses, anomalies pigmentaires, anomalies ongulaires, alopecie...), des anomalies dentaires, des lésions oculaires et neurologiques.[65]

Outre la prise en charge bucco-dentaire stricte, les patients atteints d'Incontinentia Pigmenti sont confrontés à de nombreux rendez-vous médicaux. Le parcours de soins se révèle très lourd et peut s'apparenter à un véritable parcours du combattant. Afin de faciliter la prise en charge, des structures destinées aux patients comme aux soignants sont mises en place : les centres de référence et de compétences, les Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH) ou encore les Associations de patients... Il semble donc important pour comprendre ces patients et pour mieux les prendre en charge, de posséder une meilleure connaissance de leur parcours de soin.

Les anomalies dentaires retrouvées dans l'Incontinentia Pigmenti sont principalement des anomalies de forme avec des dents coniques et des anomalies de nombre pouvant aller de l'hypodontie à l'oligodontie, voire à l'anodontie. Elles entraînent des altérations fonctionnelles, esthétiques et des conséquences psychologiques.

Il paraît donc intéressant d'étudier les handicaps engendrés par ces anomalies dentaires afin de proposer au patient le meilleur traitement bucco-dentaire possible avec l'arsenal thérapeutique dont nous disposons.

Dans ce travail de thèse, nous réaliserons tout d'abord un état des lieux des connaissances actuelles concernant l'Incontinentia Pigmenti, de ses manifestations cliniques et de leurs conséquences bucco-dentaires.

Ensuite, nous détaillerons la prise en charge au cabinet dentaire des patients atteints d'Incontinentia Pigmenti.

Enfin, nous nous intéresserons au parcours de soin de ces patients. Cette dernière partie sera illustrée par une enquête réalisée auprès des patients et parents membres de l'association Incontinentia Pigmenti France.

Partie 1 : Présentation générale de la pathologie

1-1 Généralités

1-1-1 Définition

Selon le portail des maladies rares et des médicaments orphelins qui recense toutes les maladies génétiques rares, l'Incontinentia Pigmenti (IP) ou Syndrome de Bloch-Sulzberger (ORPHA 464, OMIM #308300) est une génodermatose habituellement létale chez les individus de sexe masculin. Elle engendre des anomalies dermatologiques, cérébrales, ophtalmiques et buccodentaires. [65, 68] L'IP se caractérise par des anomalies des tissus et des organes issus de l'ectoderme et du mésoderme. [68]

Les atteintes majeures liées à l'IP sont neurologiques et ophtalmologiques. Elles peuvent être graves et perdurent tout au long de la vie. Les patients présentent aussi des atteintes mineures cutanées qui peuvent s'estomper avec l'âge. [10]

Cette maladie est transmise de manière monogénique dominante liée à l'X. Le locus de l'IP se situe sur la bande chromosomique Xq28. [10]

Les mutations du gène *NEMO/IKK-γ*, qui code un composant important du facteur nucléaire de signalisation Kappa-B (NF-κB), sont responsables de l'IP. [10]

La grande variabilité des phénotypes rencontrés conduit à des difficultés diagnostiques. [10]

1-1-2 Historique

L'Incontinentia Pigmenti a été décrite initialement par Garrod en 1906. [20]

En 1926, Bruno Bloch observe sur une fillette de 2 ans des traînées onduleuses en éclaboussures au niveau du tronc et des membres inférieurs, qu'il décrit comme étant des fuites de mélanine. [17]

En 1928, Marion Sulzberger rapporte un cas similaire. [17]

Le terme d'Incontinentia Pigmenti est tiré de l'histologie du stade pigmentaire de la pathologie qui se présente sous forme de lésions hyperpigmentées en «feux d'artifices» ou «jet d'eau», donnant une image d'incontinence pigmentaire. [50]

Dans le titre de son article en 1926, Bloch a utilisé le terme d'« Incontinentia Pigmenti ». Ce terme descriptif fut ensuite celui le plus fréquemment utilisé pour désigner la pathologie avec celui du syndrome de Bloch-Sulzberger. [50]

1-1-3 Epidémiologie

L'IP est une maladie rare qualifiée d'orpheline. La prévalence de l'IP est estimée à 1/143 000. [65] 700 cas environ ont été rapportés avec une diffusion internationale, plus courante parmi les patients caucasiens. [55]

Chez les individus sans complications néonatales et infantiles sévères, l'espérance de vie est considérée comme normale. [73]

1-2 Génétique

1-2-1 Physiopathologie

Historiquement, 2 formes d'IP sont distinguées : l'IP de type I (IPI), et l'IP de type II (IPII). [13, 78] Dans l'IPI, des remaniements chromosomiques impliquant diverses régions du chromosome X ont été identifiés, avec notamment des points de cassure en Xp11. Cependant, des recherches détaillées n'ont pas permis de mettre en évidence un phénotype constant lié à une mutation du locus Xp11. Ainsi l'appellation IPI est considérée comme incorrecte. Actuellement, seul le type II répond aux critères diagnostiques de l'IP. [36, 73]

La forme familiale IPII, provient d'une mutation du gène NEMO (NF- κ B essential modulator) ou IKBKG (Inhibitor of KappaB Kinase Gamma). Ce gène code pour la protéine IKK γ , sous-unité régulatrice, qui liée aux protéines IKK α et IKK β forme le complexe IKK indispensable à l'activation de la voie de signalisation NF- κ B. [20]

Le gène NEMO se situe sur le chromosome X, au niveau du locus Xq28. Il permet par l'intermédiaire du facteur de transcription NF- κ B, la régulation des processus inflammatoire, immunitaire et apoptotique. [76]

La mutation de différents domaines du gène NEMO entraîne différents effets sur l'activation de NF- κ B en diminuant ou en abolissant sa réponse aux stimuli. La mutation la plus fréquente dans l'IP (70%) est une délétion de l'exon 4_10 (*NEMOexon4_10del*). De plus, 53 mutations non-sens, faux-sens, délétions et insertions affectant le gène NEMO ont été rapportées. [32]

Aucune corrélation n'a été mise en évidence entre génotype et phénotype. La majorité des mutations sont spécifiques à chaque famille et le taux de mutation de novo est de 65%.

1-2-2 La voie de signalisation NF- κ B

NF- κ B est un facteur de transcription ubiquitaire impliqué dans la réponse immunitaire et le stress cellulaire. Avant son activation, NF- κ B est séquestré dans le cytoplasme sous forme d'un complexe inactif. Il est associé à une protéine inhibitrice I κ B qui empêche les signaux de localisation nucléaire et donc la translocation de NF- κ B dans le noyau. [27, 73]

En réponse à de nombreux stimuli comme une inflammation, une infection bactérienne, virale ou le stress, le complexe IKK est activé et entraîne la phosphorylation de I κ B. Cette modification déclenche son ubiquitination puis sa destruction via le protéasome. Les signaux de localisation nucléaire sont ainsi démasqués, permettant l'entrée de NF- κ B libre dans le noyau des cellules.

NF- κ B active alors la transcription des gènes impliqués dans les réponses inflammatoire et immunitaire, l'adhésion, la croissance cellulaire, et la régulation de l'apoptose. [41]

L'immunodéficience ne concerne pas les patients atteints d'IP. En effet, les lymphocytes atteints par la mutation du gène NEMO sont tous détruits bien avant la naissance, durant l'organogenèse, et remplacés par des lymphocytes sains fonctionnels. L'individu atteint d'IP naît donc avec des cellules compétentes dans la réponse immunitaire. [41]

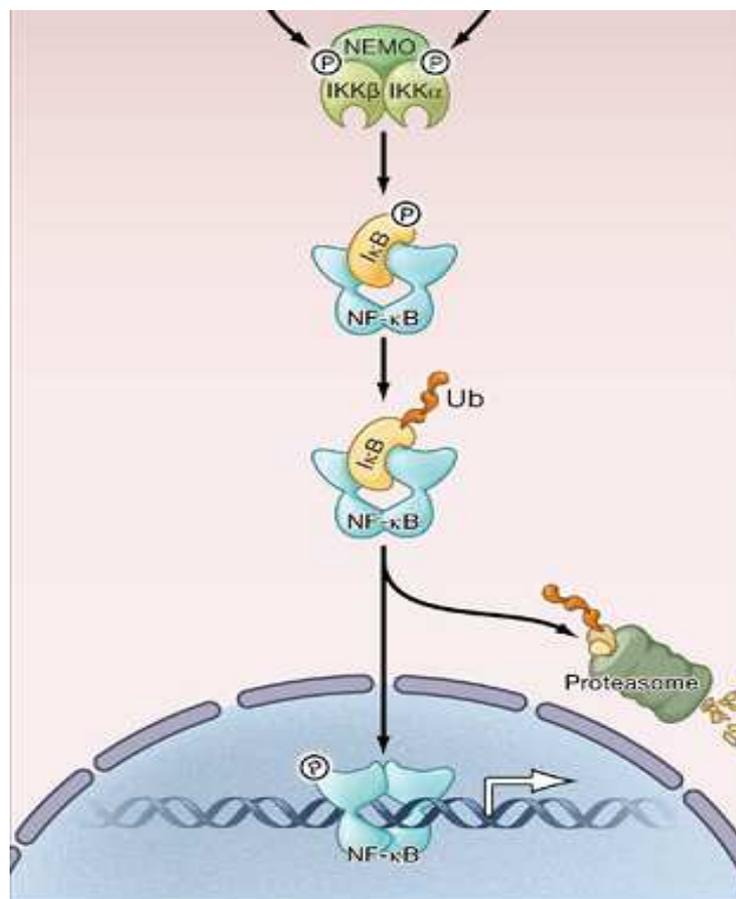


Figure 1 : La voie de signalisation NF- κ B [41]

1-2-3 La protéine NEMO (IKK γ) [10, 27, 35]

Le complexe IKK se compose de 2 sous-unités catalytiques : IKK α et IKK β , et d'une sous-unité régulatrice IKK γ (ou protéine NEMO).

Sans l'action de IKK γ , le complexe IKK ne peut être activé. Par conséquent, NF- κ B ne peut être activé à son tour. Les cellules ne peuvent alors pas produire de réponse immunitaire, ou de réaction à l'apoptose, notamment celle induite par le TNF- α (Tumour Necrosis Factor).

Le modèle animal permet de mieux comprendre l'implication de IKK γ dans l'Incontinentia Pigmenti. Les souris mâles NEMO $^{-}$, c'est-à-dire présentant le gène NEMO muté, meurent *in utero* par apoptose massive des cellules hépatiques, alors que les femelles NEMO(-/+), présentant un gène NEMO muté et un non muté, vivent relativement normalement, malgré un retard de croissance.

Les souris femelles hétérozygotes développent une dermatose sévère après la naissance. Cette dermatose provoque une prolifération kératinocytaire, une inflammation cutanée, des lésions hyperkératosiques et une augmentation de l'apoptose transitoire.

Le phénotype de ces souris apparaît très proche de celui des patientes atteintes d'IP.

Lors de l'embryogenèse, les cellules somatiques subissent une inactivation aléatoire du chromosome X. Les femelles hétérozygotes héritent d'un gène NEMO muté et d'un gène non muté. Les cellules ayant l'X activé avec le gène NEMO muté présenteront alors un défaut dans la voie de signalisation NF- κ B. Ces cellules subissent une hyperprolifération rapide, conduisant à une augmentation de l'apoptose et de la production de cytokines au voisinage des cellules saines. Cela entraîne une augmentation du nombre de polynucléaires dans la zone, causant une inflammation retrouvée chez les patients atteints d'IP. Les cellules mutées meurent ensuite par apoptose, ce qui explique le caractère transitoire de la dermatose.

1-2-4 Modes de transmission

L'IP est une pathologie de transmission dominante liée à l'X. Les femmes atteintes peuvent avoir hérité la mutation génétique de leur mère ou bien il peut s'agir d'une mutation *de novo*. [10, 20]

Lorsque l'IP survient suite à une mutation *de novo*, cette dernière se produit plus fréquemment dans l'allèle hérité du père. [73]

Lorsque la mère est atteinte de l'IP, le risque de transmettre la mutation au fœtus est de 50%. Cependant, la grande majorité des fœtus mâles n'étant pas viables, cela ramène le risque de transmission à 33%. [73]

L'IP possède une pénétrance de 100%, l'expressivité est cependant variable.

La plupart des individus atteints expriment le phénotype peu de mois après leur naissance. [73]

Certains cas de transmission mère-fils ou père-fille ont été rapportés. [13]

Généralement, l'IP est létale chez le garçon : l'affection est exceptionnelle chez le garçon, mais son expression clinique ne semble pas plus sévère que chez la fille. [13] Les mécanismes précis engendrant la mort des cas masculins ne sont pas connus. Cependant, d'après Rudolph et coll (2000), les modèles animaux suggéreraient qu'un problème hépatique en serait à l'origine. [73]

La survie de certains cas masculins serait expliquée par trois théories :

- une mutation de l'hémichromatide : il s'agit d'une mutation au niveau d'une cellule germinale de la mère, non atteinte par l'IP, pendant la dernière phase de réplication de l'ADN, juste avant la formation des gamètes. Le gamète résultant aura la mutation sur un seul brin d'ADN. Après fécondation, la division des cellules donnera deux populations différentes : l'une comportant la mutation, l'autre pas, comme chez les patientes atteintes d'IP. Il en résulte un mosaïcisme chromosomique. [2, 22, 50]
- une mutation post-chromatidienne ou réversion. Le garçon hériterait du chromosome X de la mère dont l'une des deux chromatides perdrait la mutation. Cela aboutit de nouveau à un mosaïcisme chromosomique. [2, 22, 50]
- un syndrome de Klinefelter (47,XXY). Ces garçons ne présentent le gène muté que sur un seul chromosome X, ce qui expliquerait leur survie. D'après Pacheo et al (2006), ce syndrome toucherait 7% des garçons atteints d'IP. [2, 22, 50]

1-3 Signes cliniques non oro-faciaux

1-3-1 Dermatose

1-3-1-1 La peau

Les manifestations cutanées de l'IP apparaissent selon un ordre chronologique, caractérisé par 4 stades.[68] Ces 4 stades ne sont pas séquentiels : la durée de chaque stade est variable d'un individu à l'autre et les différents types de lésions peuvent coexister. [65]

1-3-1-1-a Les lignes de Blaschko

Répartitions des lésions cutanées [20]

Les lignes de Blaschko, décrites en 1901 par Alfred Blaschko sont des motifs cutanés, physiologiquement invisibles mais qui peuvent être parfois visibles, formant alors des marbrures sur la peau. Elles permettent d'observer des différences de couleur sur plusieurs parties du corps avec des motifs, des bandes et des lignes caractéristiques. La plupart du temps, ces motifs ressemblent à une lettre V alignée sur l'axe du dos, à une lettre S sur la poitrine et sont linéaires sur les membres. Ces lignes ne suivent ni le système nerveux, ni les vaisseaux ou le système lymphatique. Blaschko avait émis l'hypothèse que la régularité de ces motifs entre les patients laissait supposer la présence d'une origine embryonnaire.

Ces lignes sont le reflet du mosaïcisme fonctionnel du chromosome X. Elles signent la production de deux populations cellulaires qui se produit pendant l'embryogénèse de la peau. Ce phénomène est lié à la théorie de l'inactivation du chromosome X de Mary de Lyon ou phénomène de Lyonisation.

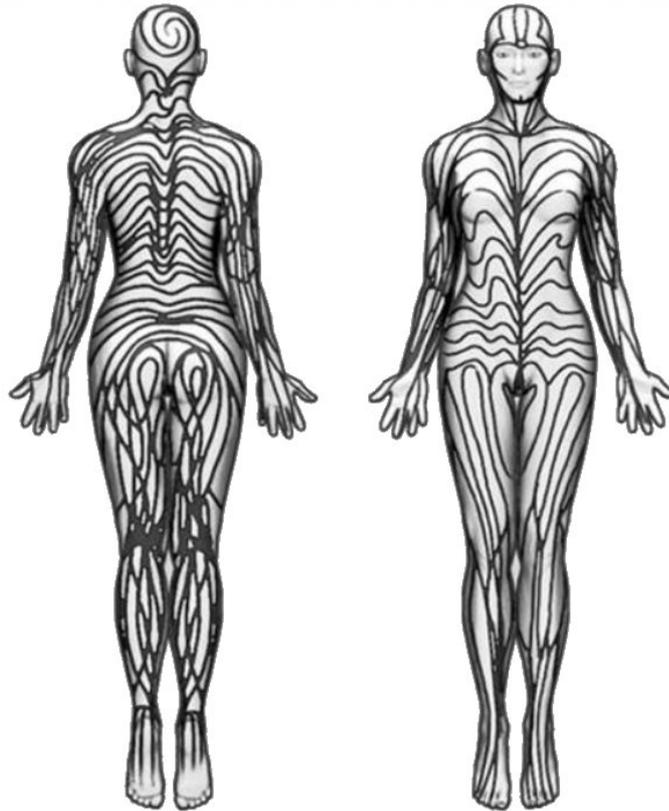


Figure 2 : Lignes de Blaschko [37]

Phénomène de Lyonisation et lignes de Blaschko

Aux stades initiaux du développement de l'embryon, lorsque deux X sont présents dans une même cellule, l'un d'eux est inactivé. Le X inactivé est bien présent, mais la plupart de ses gènes ne s'expriment pas. Le choix de l'X qui reste actif est un phénomène stochastique et irréversible : la lignée cellulaire obtenue présentera le même X inactif que la cellule mère. [37, 54, 70]

Le chromosome X inactif se présente sous la forme d'une structure compacte, souvent visible dans le noyau, appelé corpuscule de Barr. [37, 54, 70]

Peu après la naissance, la phase inflammatoire de l'IP apparaît. Elle correspondrait à la destruction des cellules présentant l'X atteint activé, d'où l'apparition de lésions dermatologiques. Lorsque la phase active de la maladie est terminée, les cellules présentent toutes le même X actif : le X sain. [37, 54, 70]

Les lignes de Blaschko correspondraient donc aux séquelles de la pathologie, c'est-à-dire aux zones où les cellules porteuses de l'X atteint ont été détruites. [76]

1-3-1-1-b Évolution des lésions cutanées

Stade 1 ou Stade vésiculo-bulleux

90 à 95% des patients présentent une phase vésiculeuse. Dans la plupart des cas, les lésions apparaissent dès la naissance ou dans les deux premières semaines de vie, pour disparaître vers l'âge de 4 mois. L'évolution se fait par poussées successives, donnant une coexistence d'éléments d'âge différents.[68]

Ce stade est caractérisé par le développement de papules, vésicules et pustules sur une base érythémateuse non prurigineuse. Ces lésions suivent des lignes de Blaschko. La taille des vésicules varie de 1 mm à 1 cm.[68] Leur contenu est d'abord clair, louche, puis purulent. Ces vésicules évoluent vers un état croûteux pouvant laisser place à des cicatrices. [50]

Les vésicules intraépidermiques sont riches en polynucléaires éosinophiles.

Le derme contient des polynucléaires éosinophiles, des cellules mononucléées, et le nombre de mélanosomes contenus dans les mélanocytes commence à augmenter. [50]

À ce stade, une hyperéosinophilie sanguine est souvent présente. [50]

À la fin de ce stade, la phase active de la maladie est terminée. Les stades suivants seront l'expression de la guérison et les séquelles de la pathologie. [50]



Figure 3 : Stade vésiculo-bulleux [68]



Figure 4 : Image histologique du stade vésiculo-bulleux montrant des images d'apoptose et de nombreux éosinophiles dans le derme [1]

Diagnostic différentiel :

Les lésions du stade I peuvent être confondues avec celles de l'herpès congénital, de la varicelle, de l'impétigo ou encore de l'épidermolyse bulleuse. [73]

Les atteintes infectieuses sont habituellement accompagnées d'autres signes que les manifestations cutanées, tels que la fièvre. [73]

Stade 2 ou Stade papulo-verruqueux

Chez la plupart des patients, il survient entre 2 et 6 semaines et disparaît vers l'âge de 6 mois. Parfois, les lésions persistent à l'âge adulte. [68]

Ce stade est caractérisé par des papules hyperkératosiques et des lésions verruqueuses suivant des lignes de Blaschko. Ces lésions sont rapportées dans 70% des cas. [68]

À ce stade, les polynucléaires éosinophiles sont remplacés par un infiltrat lymphocytaire périvasculaire. Les mélanocytes sont vacuolaires et riches en mélanosomes. Des mélanophages sont présents dans le derme papillaire et leur contenu se répand en partie dans le milieu extracellulaire. La mélanine est donc soit phagocytée, soit libre dans le milieu extracellulaire. [50]



Figure 5 : Stade papulo-verruqueux [68]

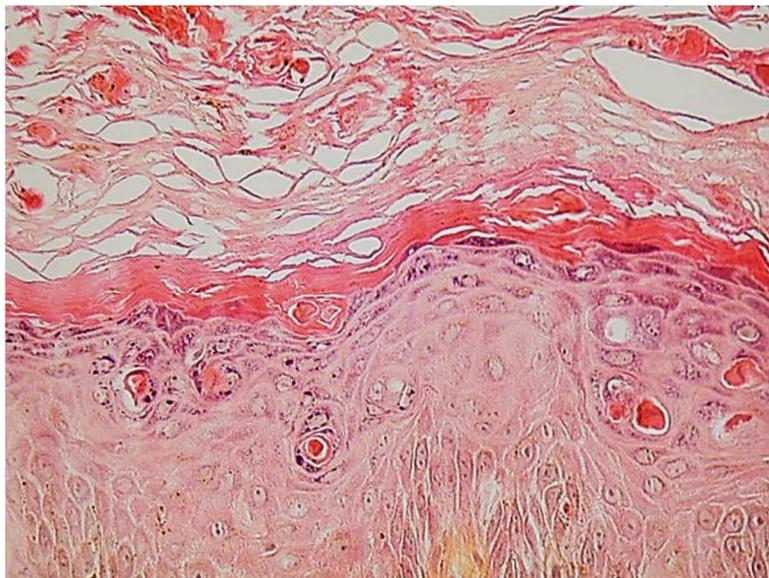


Figure 6 : Image histologique du stade verruqueux montrant une hyperplasie verruqueuse de l'épiderme [1]

Diagnostic différentiel :

Il n'existe pas de réel diagnostic différentiel pour ce stade. Cependant, des lésions chez certains cas d'IP ressemblent à de simples verrues ou infections fongiques. Lorsque les lésions sont nombreuses et apparaissent dans des endroits atypiques, c'est plutôt l'IP qui est suspectée.

Différencier de simples verrues des lésions d'IP peut s'avérer difficile sans biopsie. [73]

Stade 3 ou Stade pigmenté

Ce stade est constant, et est pathognomonique de la maladie.

Il est défini par le développement de lésions hyperpigmentées linéaires sur les membres et en aspect de tourbillons sur le tronc. Ce stade est retrouvé chez 90 à 98% des patients atteints d'IP. Ces lésions ne se développent pas nécessairement aux mêmes endroits que celles des stades 1 et 2. Ces lignes se développent durant les premiers mois de vie et disparaissent progressivement à l'adolescence. Cependant, des zones d'hyperpigmentation peuvent persister, surtout au niveau des aires axillaires. [50]

À ce stade, l'épiderme est normal, ou légèrement hyperacanthosique et contient des mélanophages chargés de grains de mélanine. Cette déposition accentuée de mélanine dans les mélanophages du derme supérieur est une image typique de ce stade de la pathologie.

De la mélanine est présente dans le milieu extracellulaire. [50]



Figure 7 : Stade pigmenté [68]

Diagnostic différentiel

Les manifestations cutanées du stade III de l'IP peuvent être confondues avec celles d'autres pathologies [68] :

- Hypermélanose naevoïde : il s'agit d'une hyperpigmentation réticulée qui suit des lignes de Blaschko. Elle n'est pas précédée de lésions bulleuses ou verruqueuses et est histologiquement différente de l'IP.
- Syndrome de Goltz : il s'agit d'une pathologie touchant les tissus d'origine ectodermique et mésodermique. Les lésions cutanées sont caractérisées par des zones linéaires atrophiques.
- Hypomélanose de Ito : les lésions cutanées sont hypopigmentées et suivent des lignes de Blaschko.
- Syndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn : les lésions sont hyperpigmentées et localisées au niveau de la nuque, des creux axillaires et du tronc.

Stade 4 ou Stade atrophique

Les lésions du stade 4 surviennent habituellement durant l'adolescence, et disparaissent presque totalement à l'âge adulte. Elles sont observées chez 30 à 75% des patients. [68]

Ce stade est caractérisé par l'atténuation des plaques pigmentées, et l'apparition de zones de dépigmentation et d'alopecie. Les lésions achromiques se situent le plus souvent à la face postérieure des membres inférieurs. [68]

À ce stade, toutes les lésions suivent des lignes de Blaschko et forment des « S », « V » ou « U » au niveau du tronc et des extrémités. [20]



Figure 8 : Stade atrophique [68]

Diagnostic différentiel :

Les lésions à ce stade s'apparentent à des cicatrices ou à un vitiligo.

Le vitiligo, contrairement à l'IP n'est pas précédé par les autres stades et n'est pas accompagné de manifestations non cutanées.

Le diagnostic différentiel à ce stade est largement basé sur l'histoire de la pathologie. [68]

Le traitement des lésions cutanées n'est généralement pas nécessaire. Un traitement symptomatique devra être proposé en cas d'inflammation. [65]

1-3-1-2 Les cheveux

Les cheveux peuvent aussi être affectés. L'alopecie est décrite dans un tiers des cas : les patients présentent une chevelure éparse, notamment au niveau du vertex.

Une aplasie ou une hypoplasie des sourcils et des cils ont aussi été décrites.[73]

1-3-1-3 Les ongles

Des anomalies ongulaires sont décrites chez les patients atteints d'IP :

- ⦿ une koïlonychie : il s'agit d'une anomalie de la forme des ongles caractérisée par un relèvement des bords latéraux et du bord libre qui donne à l'ongle un aspect concave « en cuillère», [73]
- ⦿ une dystrophie unguéale : il s'agit d'une destruction plus ou moins importante de l'ongle. Celui-ci est aminci ou strié, [20]
- ⦿ des tumeurs hyperkératosiques sous unguéales : généralement lors de la puberté, elles sont retrouvées plus fréquemment au niveau des doigts. Elles engendrent des dystrophies des ongles et peuvent détruire la phalange distale sous-jacente. [20]



Figure 9 : Koïlonychie (CHU de Nantes) [28]

1-3-2 Anomalies oculaires

Les manifestations oculaires dans l'Incontinentia Pigmenti ne sont pas les plus fréquentes : plus de 90% des patients atteints d'IP ont une vision normale. À l'inverse des symptômes dermatologiques qui s'atténuent avec le temps, les manifestations oculaires persistent et sont très invalidantes. [68]

Les atteintes peuvent être unilatérale (90%) ou bilatérale, et sont dans ce dernier cas souvent associées à une atteinte neurologique.[68]

Toutes les parties de l'oeil peuvent être atteintes, car elles dérivent de l'ectoderme et du neur ectoderme, tissus embryologiques touchés par l'IP. [68]

Les atteintes les plus caractéristiques et les plus graves sont celles de la rétine, affectant la vascularisation et le développement de la rétine durant les premiers mois de vie. [13]

Ces atteintes sont, de la plus bénigne à la plus sévère :

- une anomalie de pigmentation rétinienne (souvent retrouvée aussi chez la mère porteuse de la mutation), [13]
- une rétinopathie vasculaire périphérique. Il s'agit d'une ischémie de la rétine : cette ischémie entraîne la production de facteur VEGF servant à la synthèse de néovaisseaux. Les néovaisseaux produits sont anormaux : ils sont contractiles et saignent facilement, pouvant entraîner un décollement de rétine. La rétinopathie vasculaire se traite par photocoagulation laser au niveau de la rétine ischémique, empêchant ainsi la production de VEGF et donc de néovaisseaux (Wong et coll, 2004). [73]
- un décollement de rétine ou fibroplasie rétrolentale. Une opération chirurgicale est alors nécessaire.

Lorsque la néovascularisation rétinienne n'est pas traitée, elle peut conduire à un décollement de rétine, voire à la cécité.

Excepté les atteintes rétiniennes, un strabisme, un nystagmus ou une cataracte sont le plus souvent observés.[13]

Étant donné la sévérité des lésions, un examen oculaire chez les enfants atteints d'IP est impératif.

L'importance des lésions ophtalmologiques nécessite un suivi régulier dès le plus jeune âge [13]:

- tous les mois jusqu'à l'âge de 3 mois,
- tous les 3 mois jusqu'à l'âge de 1 an,
- tous les 6 mois jusqu'à 3 ans,
- tous les ans après 3 ans. [9]

1-3-3 Anomalies neurologiques

Les patients atteints d'IP peuvent présenter des atteintes du système nerveux central.[68]

La prévalence des symptômes neurologiques est de 30% environ (Minic et coll. 2004). Les hommes atteints d'IP présentent plus fréquemment des atteintes neurologiques que les femmes. [73]

Les symptômes sont divers : une épilepsie, un retard du développement, un déficit intellectuel (16%), une ataxie, des syndromes pyramidaux (hémiplégie, paraplégie, tétraplégie spastique où la paralysie est associée à une raideur musculaire), une microcéphalie, une atrophie cérébrale, une hypoplasie du corps calleux, un œdème cérébral périventriculaire ont été décrits. [50, 65]

Dans l'IP, l'épilepsie peut aller d'un épisode isolé à une épilepsie chronique. D'après Meuwissen et Mancini (2012) au moins 25% des patients atteints d'IP ont connu un épisode de trouble épileptique.[73]

D'après Hennel et coll (2003), un accident ischémique cérébral dans la période néonatale semblerait à l'origine des manifestations neurologiques.[73]

Les atteintes neurologiques sont généralement détectées au cours de la première année de vie.[73]

1-3-4 Autres anomalies

Des anomalies au niveau de la poitrine ont été décrites. Elles affectent 1% des patients atteints d'IP. Des mamelons hypoplasiques surnuméraires, une hypoplasie ou aplasie de la poitrine ou encore des anomalies de pigmentation du mamelon ont été décrits.[68]

Des déformations squelettiques comme des scoliozes, *spina bifida*, syndactylie, nanisme... touchent 20% des patients.[68]

Plus rarement, des malformations cardiaques peuvent affecter les patients atteints d'IP. [68]

1-4 Signes cliniques oro-faciaux de la pathologie

Les désordres qui peuvent affecter l'élaboration de la forme craniofaciale peuvent survenir à toutes les étapes du développement (histogénèse, organogénèse et morphogénèse), la précocité de l'événement étant toujours synonyme de gravité. [69]

Entre 1906 et 2010, cinquante anomalies orales ont été détectées chez les patients atteints d'IP. Ces anomalies orales regroupent les anomalies dentaires (anomalies de forme, hypodontie, retard d'éruption et anomalies plus rarement retrouvées) et les anomalies oro-faciales (fentes labio-palatines et palais ogival étroit). [55]

Selon les auteurs, le nombre d'anomalies oro-faciales et dentaires par patient parmi celles citées ci-dessus varierait entre 1,48 et 2,48. [55]

1-4-1 Signes palatins

Contrairement aux anomalies dentaires qui ne sont visibles qu'après un an de vie, les anomalies palatines sont détectées dès la naissance. [20]

1-4-1-1 Fente labio-palatine

La formation de fentes labio-palatines intervient durant l'organogénèse.

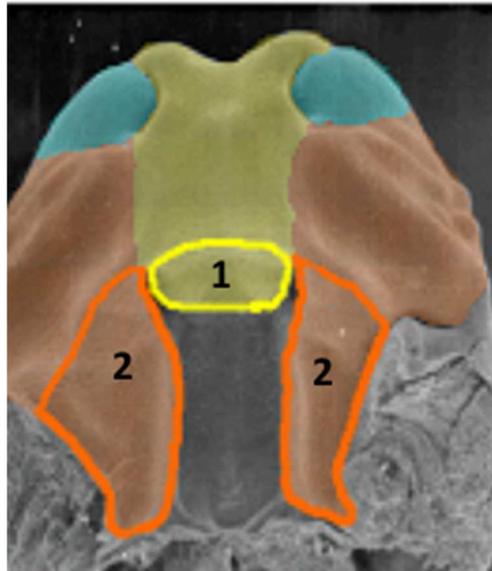
La bouche est le lieu de convergence des cinq bourgeons faciaux. Elle peut être l'objet de six fentes.[69]

La fusion des bourgeons entre eux se fait par des phénomènes de confluence nommés mésodermisation du mur épithélial. Ces phénomènes ne sont possibles que sous l'action combinée d'une prolifération mésenchymateuse et d'une mort des cellules épithéliales par apoptose. [26]

À la sixième semaine intra utero, le massif nasal médian se forme. Il sera à l'origine de [5] :

- la partie médiane de la lèvre supérieure,
- la partie médiane du nez,
- la partie antérieure de l'arcade maxillaire,
- la partie antérieure du palais.

Entre la septième et la neuvième semaine intra utero, la formation du palais a lieu. Elle se fait grâce à la fusion du palais primaire issu du bourgeon nasal, et des 2 processus palatins issus des bourgeons maxillaires.



1 : massif nasal
2 : processus palatin

Figure 10 : [5]

Les fentes labiales, labio-alvéolaires, labio-palatines et palatines résultent d'un défaut de fusion entre ces bourgeons.

Deux grand mécanismes peuvent conduire à un défaut de fusion [74] :

- un défaut d'apoptose avec persistance du mur épithélial
- un défaut de prolifération mésenchymateuse

Comme nous l'avons vu précédemment, les mécanismes impliqués dans l'apoptose sont altérés dans l'IP, ce qui pourrait expliquer la présence des fentes chez les patients atteints.[69]

Les fentes labio-palatines sont les anomalies palatines les plus retrouvées dans l'IP (30% d'après Minic et coll).[69] Elles sont dix fois plus fréquemment rencontrées dans l'IP que dans la population générale.[55]

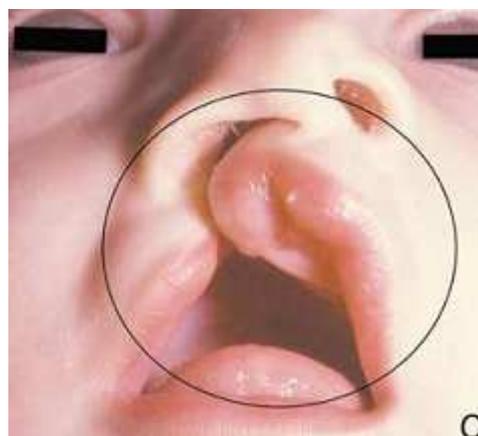


Figure 11 : Fente labio-palatine unilatérale [69]

1-4-1-2 Hypodéveloppement du maxillaire

Afshar et coll ont présenté le cas d'un garçon de 5 ans atteint d'IP et d'un syndrome de Klinefelter (XXY) et présentant un hypodéveloppement du maxillaire entraînant un inversé d'articulé total. [2]



Figure 12 [2]

1-4-1-3 Palais ogival étroit

Le palais ogival étroit est une caractéristique de certaines maladies génétiques comme le syndrome de l'X fragile. [2]

Il a été décrit pour la première fois comme une caractéristique oro-faciale de l'Incontinentia Pigmenti par Minic et coll. en 2006. [2]

1-4-2 Atteintes dentaires

Le système dentaire est défini par des normes qui concernent le nombre de dents, leur forme, leur situation sur l'arcade et la constitution histologique de chacune. L'anomalie constitue une irrégularité, une déviation par rapport à ce qui est habituel ou considéré comme tel. [3]

Les anomalies dentaires sont retrouvées chez environ 65% des patients atteints d'IP et affectent généralement les deux dentitions. [29, 46]

Les signes dentaires ne sont pas pathognomoniques de l'Incontinentia Pigmenti. En effet, les mêmes anomalies sont présentes dans la dysplasie ectodermique ou la syphilis congénitale. Des dents coniques, une microdontie, des évaginations dentaires, un taurodontisme, une hypodontie, des retards d'éruption ou encore des dents incluses ont été décrits. [29]

Les anomalies dentaires ne peuvent pas être diagnostiquées avant l'âge de 1 an. [54]

1-4-2-1 Rappels concernant l'odontogénèse.

Les cellules dentaires épithéliales dérivent de l'ectoderme. Le développement dentaire est classiquement divisé en plusieurs stades : lame dentaire, bourgeon, cupule et cloche. [6, 33]

Les anomalies dentaires sont les conséquences de problèmes durant l'odontogénèse [6, 33] :

- les anomalies de nombre, de forme et de position résultent de problèmes survenant avant la fin du stade de la cloche.
- les anomalies de structures surviennent après le stade de la cloche.

Lame dentaire

L'épithélium buccal des arcs mandibulaire et maxillaire présente un épaissement localisé, et rapidement le mésenchyme sous-jacent se condense. Les lames dentaires sont continues, en forme de fer à cheval. [6, 33]

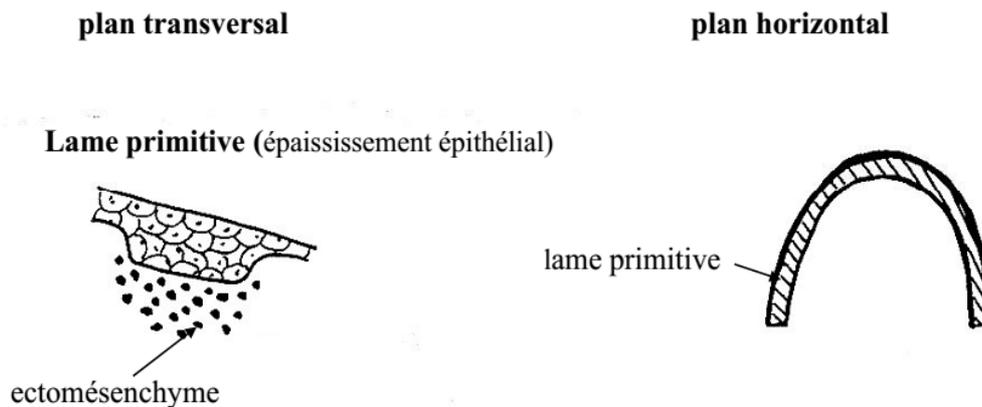


Figure 13

Bourgeon

La lame dentaire donne naissance à des renflements correspondants aux ébauches dentaires : les placodes. L'apparition des bourgeons est due à une prolifération de l'épithélium localisée à l'emplacement des futures dents. L'ectoderme odontogène au niveau des placodes dentaires exprime Pitx2, Barx, Msx, Pax9, et induit l'acquisition du potentiel odontogène de l'ectomésenchyme. L'ectomesenchyme se condense alors en regard des bourgeons. [6]

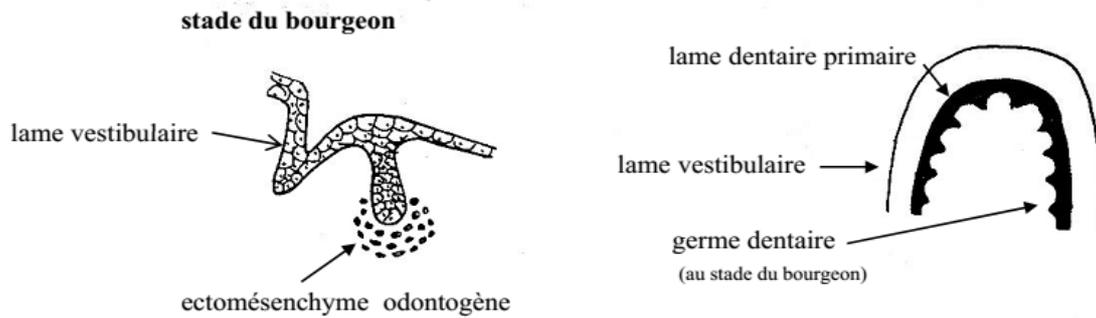


Figure 14

Aspects génétiques [6] :

Au niveau de l'épithélium de part et d'autre des placodes, un signal TNF est transmis par la voie Wnt. Cela entraîne la production d'ectodysplasine par la voie de signalisation EDA. L'ectodysplasine va alors se fixer sur son récepteur EDAR pour initier la formation du bourgeon.

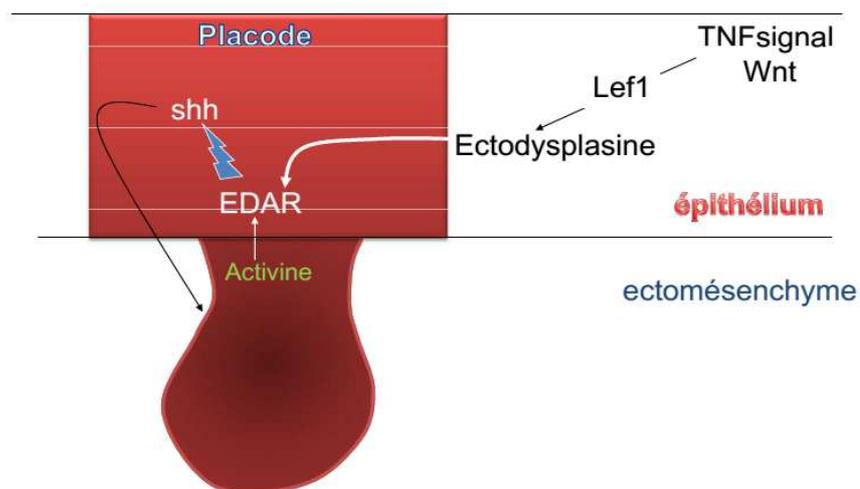


Figure 15 : Induction du bourgeon [6]

La voie de signalisation EDA nécessite l'activation du complexe IKK pour synthétiser de l'ectodysplasine. Dans les cellules où IKBKG est muté, la production d'ectodysplasine est donc impossible. [58]

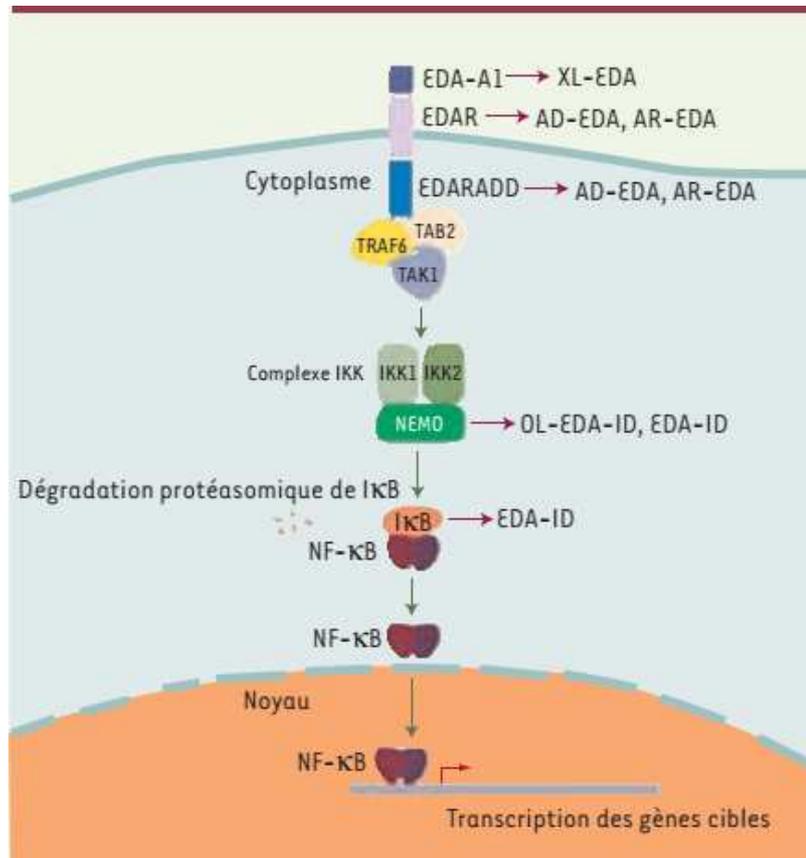


Figure 16 : Voie de signalisation EDA [58]

Nous pouvons donc émettre l'hypothèse qu'un nombre important de cellules mutées présent dans l'épithélium odontogène empêcherait la synthèse d'une quantité d'ectodysplasine suffisante à la formation du bourgeon, entraînant ainsi une absence d'organe dentaire.

Cupule

Lors de ce stade se produit une prolifération localisée des cellules épithéliales de l'extrémité du bourgeon qui viennent se mouler autour de la condensation mésenchymateuse. La cupule est appendue à la lame dentaire.

L'organe de l'émail se constitue, impliquant la mise en place de l'épithélium dentaire interne en continuité avec l'épithélium dentaire externe, et le réticulum étoilé.

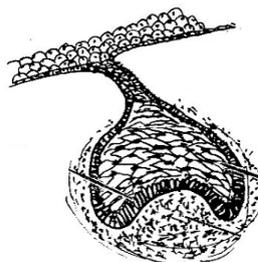


Figure 17

Cloche

Il s'agit du stade où la morphologie dentaire se met en place : l'organe de l'émail présente progressivement une morphologie spécifique de chaque dent.

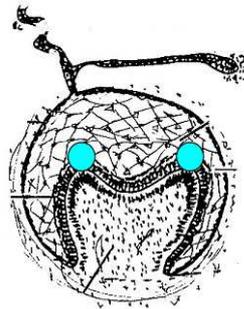


Figure 18

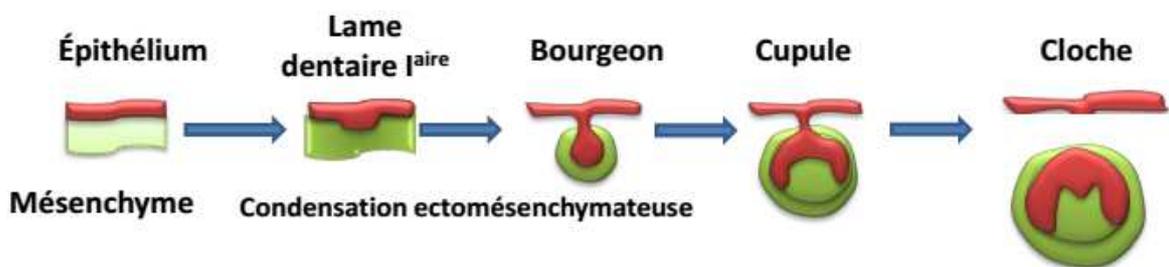


Figure 19 : Schéma récapitulatif de la morphogénèse dentaire [6]

1-4-2-2 Anomalies de nombre

1-4-2-2-a Oligodontie

La formule dentaire chez l'homme comporte 20 dents temporaires et 32 dents permanentes.

L'oligodontie des formes syndromiques est une anomalie dentaire de nombre d'origine génétique qui se caractérise par une agénésie de plus de 6 dents temporaires et/ou permanentes, excepté les dents de sagesse. Les dents les plus souvent absentes sont les dents terminales d'une série.[3]

L'oligodontie est l'anomalie dentaire la plus fréquente dans l'Incontinentia Pigmenti touchant 31 à 43% des patients atteints selon les auteurs. [29, 46, 54]



Figure 20 : Agénésies multiples chez un garçon de 5 ans atteint d'IP. [2]

1-4-2-2-b Dents surnuméraires

Himmelhoch et coll. ont décrit une dent surnuméraire chez un patient atteint d'IP. [43]

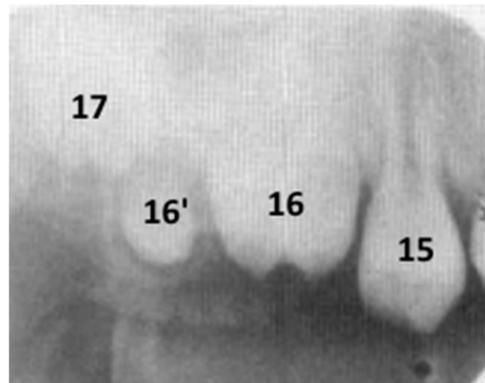


Figure 21 [43]

1-4-2-3 Anomalies de forme

Les dysmorphies rassemblent à la fois des anomalies de taille et des anomalies de la morphologie dentaire.

1-4-2-3-a Anomalies de taille

L'anomalie de taille rencontrée dans l'IP est la microdontie.

Le terme de microdontie concerne des dents anormalement petites, soit pour la totalité de la denture, soit pour quelques éléments.[3]

1-4-2-3-b Anomalies morphologiques

☉ Dents conoïdes

Les dents coniques sont les anomalies dentaires parmi les plus fréquemment rencontrées dans l'IP (30% des patients).[46]



Figure 22 : Photo montrant une 71 et une 82 conoïdes chez une patiente de 3 ans atteinte d'IP [46]

☉ Hypertrophie cingulaire

Une hypertrophie cingulaire (talon cuspidien) sur des incisives maxillaires a été décrite par Motamedi et coll. [60]



Figure 23 : Photo montrant des hypertrophies cingulaires sur les faces linguales des incisives maxillaires chez une patiente de 14 ans atteinte d'IP [60]

⊙ Taurodontisme

Le taurodontisme est une dysmorphie caractérisée par une vaste chambre pulpaire des prémolaires et des molaires.

Dominguez et coll ont décrit un taurodontisme sur 74 et 84 chez une fillette de 3 ans. [29]



Figure 24 : Taurodontisme au niveau de la 74 sur une patiente de 3 ans atteinte d'IP [29]

⊙ Des encoches ou encore des cuspidés surnuméraires ont également été décrites.

1-4-2-4 Anomalies de structure

Les anomalies de structure sont des altérations des tissus constitutifs de la dent.

L'anomalie de structure la plus retrouvée dans l'IP est l'hypoplasie de l'émail. Elle résulte d'un déficit matriciel. Le volume d'émail est réduit, la forme générale de la dent peut en être affectée, avec perte des points de contact. La surface coronaire est irrégulière, parfois bosselée avec des stries horizontales ou verticales, des fissures et des puits dans lesquels se déposent des pigments exogènes. L'émail est mince et la dentine plus visible par transparence.[3]



Figure 25 : Photo montrant un défaut de structure de l'émail et de la dentine sur les dents antérieures, chez une patiente de 14 ans atteinte d'IP [60]

Les amélogénines sont des protéines synthétisées par les améloblastes. Elles participent à la formation de l'émail et représentent 90% des protéines de l'émail. Elles s'assemblent entre elles pour former des nanosphères d'amélogénine dont les fonctions sont de contrôler l'orientation des cristaux d'émail, et d'empêcher la fusion latérale de ces cristaux en maintenant un espace constant entre eux. [7]

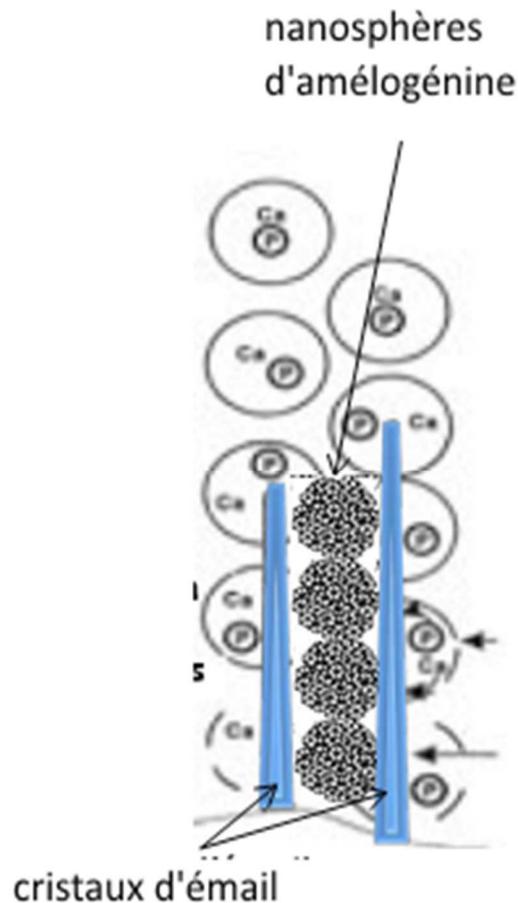


Figure 26 : Organisation de l'émail [7]

Chez l'homme, l'amélogénine est codée par les gènes AMELX porté par le chromosome X et AMELY porté par le chromosome Y. [7]

Chez les souris déficientes en gène d'amélogénine, il a été montré que l'émail est hypoplasique.

Comme pour l'hypothèse émise concernant les agénésies, nous pourrions supposer que le défaut d'émail proviendrait de l'apoptose des améloblastes contenant le chromosome X avec le gène NEMO muté. Cela entraînerait alors une synthèse d'amélogénine insuffisante, provoquant ainsi une hypoplasie de l'émail. [7]

1-4-2-5 Retards d'éruption

Les retards d'éruption chez les patients atteints d'IP sont fréquents.[68]

L'éruption dentaire englobe tous les phénomènes qui accompagnent le mouvement de la dent, depuis son site intraosseux jusqu'à sa position fonctionnelle sur l'arcade dentaire. Il s'agit d'un processus étalé dans le temps dont les étapes se superposent, en impliquant différents tissus. [8]

Les retards de l'éruption consistent en le retard d'apparition des dents avec un écart chronologique de plusieurs mois, voire plusieurs années. [8]

Mécanismes [8]

Pour que l'éruption dentaire ait lieu, l'élimination du tissu osseux entre la dent et la muqueuse buccale est nécessaire. La résorption osseuse est induite par les ostéoclastes activés par le système RANK/RANKL.

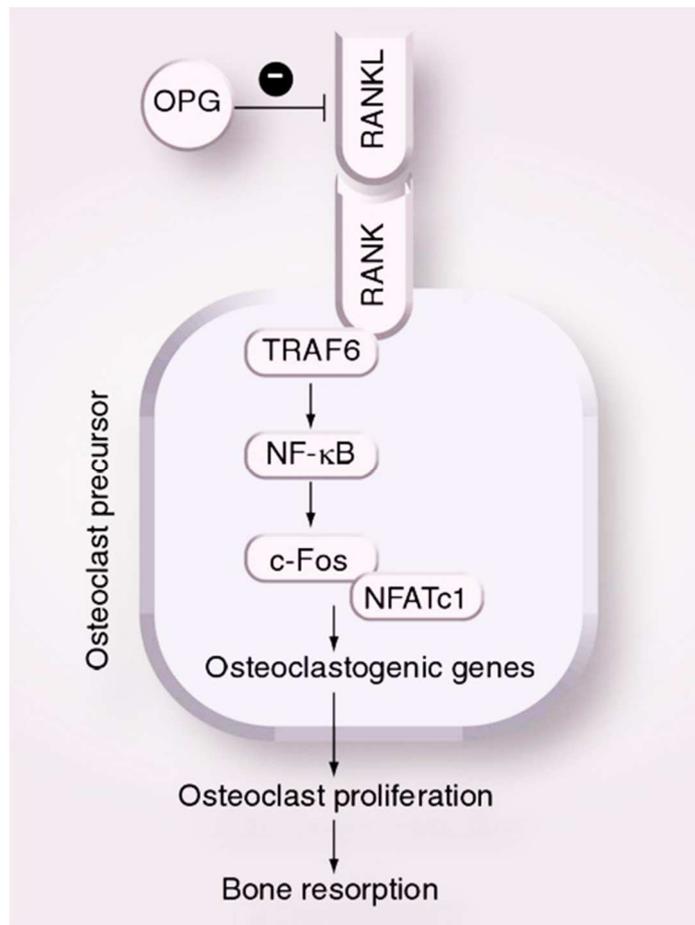


Figure 27 : Activation des ostéoclastes [49]

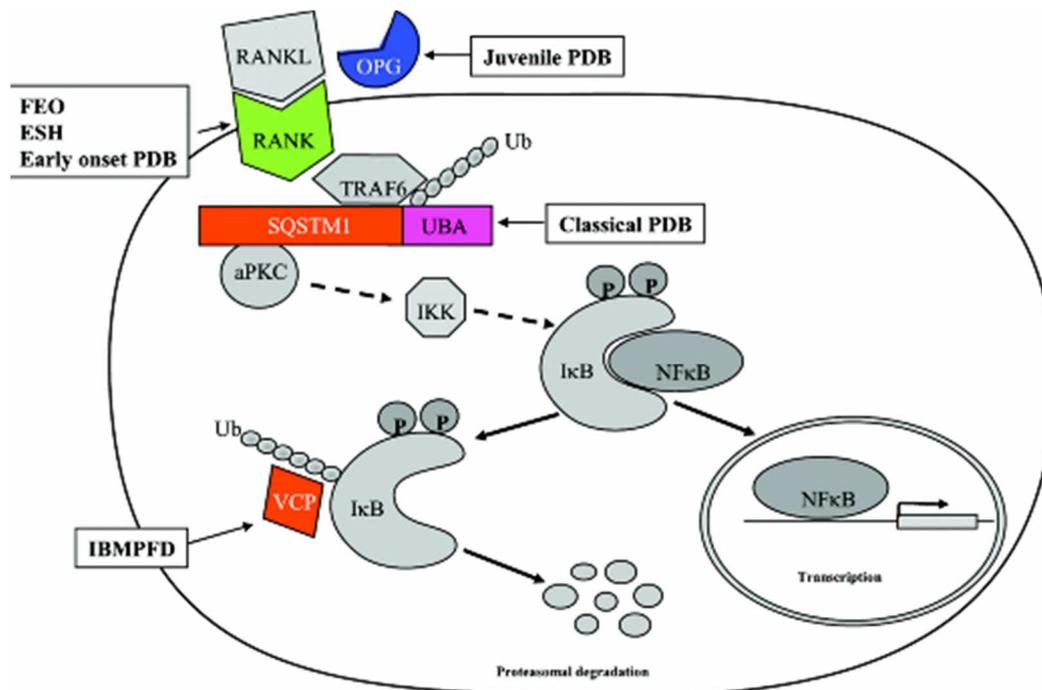


Figure 28 : Voie de signalisation RANK-RANKL [25]

La transcription des gènes de l'ostéoclastogénèse passe par la voie NF- κ B après activation du complexe IKK. [8]

Comme précédemment, nous pouvons émettre l'hypothèse qu'un nombre important de cellules mutées pour le gène IKBKG diminuerait le nombre d'ostéoclastes activés, ralentissant ainsi la résorption osseuse. Cela pourrait expliquer les retards d'éruption rencontrés dans l'IP.

1-4-2-6 Lésions carieuses

Très peu d'études traitent des lésions carieuses dans l'Incontinentia Pigmenti. C'est pourquoi d'après Minic et coll un faible pourcentage de lésions carieuses (0,31%) est retrouvé dans l'IP. [55]

Cependant, les lésions carieuses affectant 60 à 90% de la population générale, il ne fait aucun doute que les patients atteints d'IP présentent aussi des lésions carieuses. [55]

La problématique est peut être d'autant plus grande chez ces patients du fait des anomalies de structure et de forme (évaginations dentaires) favorisant le développement carieux. [55, 61]



Figure 29 : Photo montrant des lésions carieuses à un stade avancé chez une patiente atteinte d'IP [54]

1-5 Diagnostic différentiel

Un diagnostic autre que celui de l'Incontinentia Pigmenti doit être envisagé lorsqu'il y a une implication squelettique, un déficit neurologique important, une alopecie sévère, une hyperpigmentation ou hypopigmentation importante.

Différentes pathologies sont à distinguer de l'Incontinentia Pigmenti.

L'Incontinentia Pigmenti, l'Hypomélanose de Ito et le syndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn sont trois dermatoses pigmentaires qui se différencient par de nombreux points. Le diagnostic différentiel se fait grâce à l'observation clinique, histologique en ce qui concerne les troubles pigmentaires, mais aussi à partir de la prise en compte du sexe du patient, du mode de transmission et de l'âge d'apparition des lésions. [73]

1-5-1 Hypomélanose de Ito

L'hypomélanose de Ito ou Incontinentia Pigmenti Achromians est une maladie neurocutanée multisystémique caractérisée par des lésions cutanées hypopigmentées le long des lignes de Blaschko, qui se développent, en général, dans les deux premières années de la vie. Dans cette pathologie, l'incontinence pigmentaire comme celle décrite dans l'IP n'est pas retrouvée. [64]

L'Hypomélanose de Ito est en général sporadique, résultat d'un mosaïcisme mais les modes de transmission autosomique dominant, récessif et lié à l'X ont parfois été rapportés. Le mosaïcisme est un état dans lequel plusieurs populations de cellules avec des génotypes différents coexistent chez un même individu. [73]

Les hommes sont 2,5 fois plus touchés par l'Hypomélanose de Ito que les femmes, contrairement à l'IP qui ne touche presque exclusivement que les femmes. [64]

Des symptômes neurologiques, squelettiques et oculaires ont été rapportés.

Les anomalies du système nerveux central peuvent inclure un déficit intellectuel, un retard moteur, une épilepsie, une microcéphalie ou une macrocéphalie et une hypotonie. [64]

Souvent, dans l'Hypomélanose de Ito, les anomalies neurologiques ont une incidence plus élevée sur le développement intellectuel que dans l'IP. [64]

Les anomalies ophtalmologiques incluent un strabisme, une cataracte, un nystagmus et une dégénérescence rétinienne.

Les malformations squelettiques incluent une petite taille, une asymétrie faciale et des membres, des anomalies dentaires, un pectus carinatum ou un excavatum, une scoliose et des anomalies des doigts des mains. [64]

1-5-2 Syndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn

Le syndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn est une dysplasie ectodermique rare qui affecte la peau, les glandes sudoripares, les ongles et les dents. La prévalence est estimée à environ 1 / 3 000 000. La maladie est transmise selon le mode autosomique dominant et contrairement à l'IP, elle touche autant les hommes que les femmes. [67]

Les signes cliniques rencontrés sont les suivants : une absence de dermatoglyphes, une hyperpigmentation cutanée réticulaire, une hypohydrose avec intolérance à la chaleur et diminution de fonction des glandes sudoripares, une dystrophie unguéale, des anomalies de l'émail dentaire, une hyperkératose modérée des paumes et des plantes. [67]

Contrairement à l'IP, les lésions pigmentaires sont tardives (elles surviennent vers l'âge de 2 ans) et localisées au niveau de la nuque, des creux axillaires et du tronc.[67] On ne note pas non plus d'évolution cutanée selon différents stades. [73]

1-6 Conséquences des anomalies dentaires dues à l'IP

1-6-1 Conséquences occlusales

L'oligodontie et les anomalies de forme présentes dans l'IP engendrent un dysfonctionnement occlusal. Ce dernier se caractérise par un affrontement conflictuel des arcades dentaires favorisant l'altération des éléments constitutifs de l'appareil manducateur et/ou le comportement adaptatif de l'appareil manducateur. [12, 62]

En 1996, Orthlieb et coll. proposent la trilogie « centrage, calage, guidage » qui définit les rapports occlusaux induisant une position mandibulaire stable, une stabilisation mandibulaire et dentaire durable, et une direction des mouvements mandibulaires symétrique vers l'avant. Le principal problème rencontré dans l'IP, du fait des agénésies multiples, est la perte de calage postérieur. Cette anomalie de calage est responsable de contraintes dentaires (migrations, surcharges occlusales) et de contraintes musculo-articulaires car les systèmes musculaires et articulaires doivent compenser cette instabilité. [12, 62]

Les agénésies et les dents de forme conoïde entraînent une absence de points de contacts interdentaires. La perte de ces points de contact rompt l'effet de « voûte » des arcades dentaires. Elle induit automatiquement des migrations dentaires qui désorganisent les arcades, perturbent le plan d'occlusion et génèrent l'apparition d'interférences et donc la déviation de la mandibule en Occlusion d'Intercuspidie Maximale (OIM). [12, 62]

Il est rare qu'une interférence provoque une réaction d'hyperactivité musculaire. Elle génèrerait plutôt un réflexe d'évitement qui à long terme pourrait induire des contraintes musculaires et ligamentaires au niveau de l'articulation temporo-mandibulaire (ATM) sur un terrain prédisposé. [12, 62]

La pathogénicité des anomalies de l'occlusion dans le Syndrome Algo-Dysfonctionnel de l'Appareil Manducateur est très controversée. D'après Tallents et coll. en 2002, le facteur occlusal ne serait pas un facteur déclenchant, mais prédisposant aux atteintes dégénératives de l'articulation temporo-mandibulaire.[19]

1-6-2 Conséquences parodontales

Les agénésies multiples entraînent une augmentation des forces occlusales sur les dents restantes générant un traumatisme occlusal. Cela provoque une inflammation du parodonte, une alvéolyse, et donc une augmentation de la mobilité dentaire pouvant dans les cas les plus extrêmes aller jusqu'à la chute des dents. [4]

1-6-3 Conséquences orthodontiques

Les agénésies multiples entraînent souvent un sous-développement des maxillaires, ce qui peut nécessiter une expansion maxillaire. [21]

De plus, l'hypodontie ainsi que les dents conoïdes, souvent de petites tailles, entraînent une diminution de la longueur d'arcade en denture temporaire, pouvant perturber l'évolution des dents permanentes qu'il faudra remettre en bonne position grâce à l'orthodontie. [68]

1-6-4 Conséquences fonctionnelles

1-6-4-1 Altération de la mastication [18, 31]

La mastication apparaît avec la mise en place de la denture temporaire, faisant disparaître la succion. Chaque agénésie dentaire diminue le coefficient masticatoire de l'enfant, perturbant ainsi ses habitudes alimentaires.

L'absence de dents peut en effet entraîner une malnutrition sévère chez l'enfant qui va privilégier une alimentation liquide ou molle, diminuant ainsi l'activité musculaire, l'amplitude des mouvements, et la durée des cycles masticatoires.

Une prothèse améliorera donc la fonction masticatoire, le tonus musculaire, et équilibrera les habitudes alimentaires.

1-6-4-2 Altération de la phonation [18, 31]

Lorsque de nombreuses dents sont absentes, la langue ne dispose plus des appuis nécessaires à la prononciation de certains phonèmes.

Par exemple, un édentement antérieur entraînera un « zozotement », alors qu'un édentement bilatéral postérieur étendu entraînera un chuintement.

L'orthophoniste aura un rôle prépondérant dans la rééducation linguale lorsque la prothèse sera en place.

1-6-4-3 Altération de la déglutition [18, 31]

Dans les premières années de vie, l'enfant développe une déglutition dite infantile avec interposition linguale entre les arcades. L'éruption des dents provoque une évolution vers une déglutition dite secondaire caractérisée par des arcades dentaires en contact, et la pointe de la langue en appui sur la partie antérieure du palais dur.

En l'absence de dents, il y a persistance de la déglutition infantile. Les conséquences qui en découlent peuvent être squelettiques et dento-alvéolaires. Cela peut par exemple provoquer une hypoplasie du maxillaire par absence de sollicitation linguale du fait d'une position basse de la langue. De plus, si des dents sont présentes, la persistance de l'interposition linguale peut provoquer une infraclusion incisive et/ou molaire.

Dans le cas d'anomalies de la déglutition, l'orthophonie permet aussi une rééducation linguale.

1-6-4-4 Altération de la ventilation [18, 31]

La diminution de la dimension verticale d'occlusion et la position basse de la langue entraînent une propulsion de celle-ci pour dégager le pharynx lors de la ventilation. L'individu développe alors une ventilation buccale au détriment de la ventilation nasale, entraînant des troubles de la croissance nasosinusienne.

1-6-5 Conséquences esthétiques

Aborder l'esthétique en odontologie est un véritable défi. En effet, il s'agit d'une notion très subjective, propre à chacun.[16] Les critères esthétiques sont en effet très différents selon les individus et les périodes de la vie. [71]

Il est tout de même admis qu'il existe des critères esthétiques objectifs tenant compte des proportions, de l'équilibre des différents étages de la face... [16]

Dans l'IP, les agénésies et les anomalies de forme et de structure perturbent l'harmonie du sourire et du visage. [16]

L'étage inférieur du visage est diminué par rapport aux autres étages de la face : il y a un effondrement de la dimension verticale d'occlusion (DVO). Pour Stoneking, la DVO se définit par « les rapports interarcades verticaux quand il y a intercuspidation maximale des dents naturelles, et que l'intensité de contraction des muscles est maximale ». [16]

Le développement de l'os alvéolaire participe à la croissance verticale de la face : « L'os alvéolaire naît, vit et meurt avec la dent. » Les agénésies multiples retrouvées dans l'IP altèrent donc la croissance faciale et participent à la perte de DVO. [16]

Une diminution de la DVO se traduit par des lèvres tombantes, amincies, un sillon naso-génien plus marqué et une avancée mandibulaire, donnant un profil concave et un aspect vieillissant du visage. C'est en partie cela qu'il va falloir corriger dans le traitement de l'IP, afin de rendre au patient un profil en accord avec son âge. [16]

Il s'avère donc nécessaire de réaliser un recueil méthodique des souhaits et besoins du patient afin de tenir compte son éventuelle détresse esthétique.[16]

1-6-6 Conséquences psychologiques et sociales

La perception qu'a l'individu de son apparence a des répercussions sur le développement de l'estime de soi et la qualité des relations sociales. [16]

Des caractéristiques physiques inhabituelles, une oligodontie ou encore des dents conoïdes peuvent avoir pour conséquences un isolement social et un sentiment de différence se manifestant parfois par une timidité excessive, une dépression, mais aussi des comportements impulsifs. [42]

Les patients présentant une altération du sourire sont souvent moins enclins à entretenir une bonne hygiène dentaire, aggravant ainsi leur état. C'est pourquoi une intervention prothétique précoce peut s'avérer extrêmement bénéfique pour le bien-être des patients. [42]

Des études ont effectivement montré qu'une intervention précoce avait un impact positif sur le bonheur et la productivité : les patients ont souvent une image plus positive d'eux-mêmes après le traitement. En effet, leur élocution est améliorée et ils peuvent à nouveau s'alimenter normalement et sourire sans subir de moqueries relatives à leur état. [42]

Des tests psychologiques permettent d'évaluer le niveau de détresse ressenti, et ainsi mettre en place une psychothérapie lorsque c'est nécessaire.

L'évaluation psychologique devrait faire partie intégrante d'une bonne réhabilitation globale.[42]

Partie 2 : Prise en charge odontostomatologique

Le visage est la charnière de l'individuel et du social. Il s'offre à la perception d'autrui.

L'adjectif « normal » tend à définir, dans l'inconscient collectif, le profil physique indispensable à l'intégration dans le groupe. [78]

La prise en charge odontostomatologique de l'IP vise à rétablir les fonctions masticatoire et phonétique, le maintien de la longueur d'arcade et de la dimension verticale d'occlusion, mais aussi l'esthétique, afin de permettre une bonne intégration de l'individu dans la société.[78]

Les prothèses qui seront réalisées doivent impérativement tenir compte de la croissance de l'enfant et lui permettre d'atteindre l'âge adulte sans problèmes esthétiques, fonctionnels et parodontaux majeurs. Elles seront donc évolutives selon le stade de croissance de l'enfant et nécessiteront une surveillance régulière. [78]

Il n'existe pas de traitement type pour la prise en charge dentaire de l'IP. Le chirurgien-dentiste, l'orthodontiste et le chirurgien maxillo-facial doivent s'appuyer sur un ensemble de thérapeutiques de l'arsenal dont ils disposent, en fonction de la situation initiale et des conséquences inhérentes à la pathologie. [20]

2-1 Examen bucco-dentaire du patient

2-1-1 Anamnèse [81]

Au cours du premier rendez-vous, le praticien doit recueillir des informations sur l'état de santé du patient. Il recherchera :

- les antécédents médicaux,
- les antécédents chirurgicaux,
- les traitements en cours,
- un risque allergique,
- un risque infectieux,
- un risque hémorragique.

Lors de la première consultation, le patient (ou ses parents) expose la (ou les) raison(s) qui l'amène(nt) à consulter.

2-1-2 Examen clinique

2-1-2-1 Examen exobuccal

Le praticien observe la symétrie du visage, l'équilibre des étages de la face pour déceler une diminution de la DVO, et recherche d'éventuelles douleurs musculaires ou articulaires au niveau de l'articulation temporo-mandibulaire (ATM). [30]

Il recherche aussi des lésions dermatologiques potentielles, bien qu'elles soient extrêmement rares au niveau du visage dans l'IP. [30]

2-1-2-2 Examen endobuccal

Face à un patient atteint d'IP, le praticien s'attachera particulièrement à réaliser minutieusement la formule dentaire. Il procède ensuite au bilan dentaire : il s'agit de repérer les différentes anomalies dentaires et les dents présentant des lésions carieuses. [79]

Enfin, il observe le développement des maxillaires et réalise un examen de l'occlusion. [79]

2-1-3 Examens complémentaires

Afin de compléter l'examen clinique, des examens complémentaires peuvent être réalisés [30] :

- une radiographie panoramique afin d'objectiver les dents présentes et les germes des dents successives présents.
- une téléradiographie de profil pour réaliser une analyse céphalométrique, afin d'étudier la croissance faciale.
- des *bite-wings* pour diagnostiquer d'éventuelles lésions carieuses interdentaires sur les dents postérieures.
- des rétroalvéolaires pour évaluer l'état des dents antérieures.

2-2 Prise en charge odontologique de l'IP

2-2-1 Motivation du patient et de ses parents

La motivation du patient et de ses parents semble un facteur essentiel pour une prise en charge réussie. En effet, les thérapeutiques dans le cadre de l'IP sont souvent longues et coûteuses. Aussi, il revient au praticien de bien expliquer les avantages et inconvénients des différentes thérapeutiques proposées afin de faire adhérer le patient et ses parents au traitement.[57]

Lorsque le patient n'est pas coopérant, il est possible d'avoir recours à la sédation consciente sous MEOPA pour réaliser les soins dentaires et dans les cas extrêmes à l'anesthésie générale. [61]

2-2-2 Traitement des lésions carieuses

Le nombre réduit de dents temporaires et permanentes implique une attention toute particulière à leur conservation sur l'arcade afin de préserver l'os alvéolaire, la proprioception, et de préparer la rétention et la stabilisation des futures prothèses. Une bonne hygiène bucco-dentaire est donc essentielle. [71]

Le praticien doit [71] :

- réaliser régulièrement des motivations à l'hygiène bucco-dentaire et donner des conseils hygiéno-diététiques,
- mettre en place des mesures de prévention telles que l'application d'un vernis fluoré ou le scellement des sillons des molaires permanentes,
- traiter les lésions carieuses présentes le plus précocement possible.

De plus, un traitement orthodontique étant souvent nécessaire, l'hygiène doit être irréprochable. [71]

2-2-3 Traitement de l'hypodontie [48]

L'hypodontie provoque chez l'enfant des troubles du développement, de la mastication, de la phonation, une hypoalvéolie et une interposition linguale dans les secteurs édentés.

Le recours précoce aux prothèses amovibles dès l'enfance est essentiel pour restaurer les fonctions perturbées et stimuler la croissance faciale.

La prise en charge de l'oligodontie s'inscrit dans une approche pluridisciplinaire : pédiatrie, anesthésie, orthodontie, prothèses dentaires, chirurgie et implantologie.

2-2-3-1 Prothèse amovible conventionnelle

En première intention, la prise en charge prothétique consiste à réaliser des prothèses amovibles en résine transitoires partielles, totales ou sub-totales dès l'âge de 3 ans.[38] Le suivi chez ces patients doit être strict et régulier pour adapter ou changer leurs prothèses en tenant compte de la croissance et des évolutions dentaires.[48]

Les prothèses amovibles doivent rétablir l'esthétique et les fonctions orales, et corriger progressivement la dimension verticale d'occlusion en stimulant la croissance osseuse, et en permettant une mise en condition progressive musculaire, articulaire et phonétique. Ceci permet d'obtenir une occlusion stable, servant de référence pour la réhabilitation prothétique future.[48]

Les prothèses amovibles chez les enfants en denture temporaire ou mixte sont réalisées en résine selon les mêmes principes que chez l'adulte. [59]

La plaque base doit être en résine transparente afin de contrôler l'éruption des dents et de réaliser des fenestrations pour l'éruption des dents permanentes. [59]

Les dents artificielles utilisées sont soit des dents temporaires en résine (*Bambino Tooth*), soit des dents définitives de teinte claire retouchées. Il faut noter que chez l'enfant, il n'existe ni pente incisive, ni courbe de Spee jusqu'à l'âge de 12 ans : il faut en tenir compte lors du montage des dents. [59]

Les prothèses amovibles métalliques sont quant à elles réservées aux adolescents en denture définitive et aux adultes. [38]

Dans les cas d'hypodontie, la réalisation précoce d'une prothèse amovible présente de nombreux avantages [38] :

- rétablir l'esthétique pour éviter des perturbations psychologiques et scolaires,
- restaurer la fonction masticatoire pour maintenir une alimentation équilibrée, indispensable à une croissance normale,
- normaliser la déglutition,
- prévenir et corriger les troubles du langage,
- éviter des parafunctions type succion de la lèvre et des perturbations au niveau du comportement musculaire pouvant influencer sur l'éruption des dents permanentes,
- maintenir l'espace nécessaire à la réhabilitation prothétique future,
- prévenir les déplacements dentaires,
- prévenir la perte de l'intégrité de la longueur et de la circonférence des arcades.

Malgré les avantages cités ci-dessus, certains enfants, du fait du caractère amovible et de l'encombrement important, ne portent pas leurs prothèses. Une absence de port durant quelques jours entraîne une perte d'espace et donc un défaut d'adaptation de l'appareil.

Les appareillages amovibles exigent donc une bonne coopération et un intérêt de la part de l'enfant et de ses parents, ainsi qu'une bonne hygiène buccale. Plus l'enfant est appareillé de façon précoce et plus il s'adaptera aisément à sa prothèse. [38]

Selon Demars-Fremault et coll, les premières prothèses amovibles peuvent être portées jusqu'à l'âge de 6 ans, car la croissance maxillaire est peu importante entre 30 mois et 6 ans. Après 6 ans, la forte croissance des maxillaires interfère avec l'adaptation des appareillages et nécessite de fréquentes visites chez le praticien. L'utilisation de prothèses avec un vérin est possible pour s'adapter à la croissance des maxillaires. Cependant, elle augmente l'épaisseur de la résine et diminue la rétention, ne facilitant donc pas le port des prothèses. [59]

D'une manière générale, des contrôles réguliers sont nécessaires pour vérifier l'hygiène bucco-dentaire, l'occlusion, les modifications tissulaires et osseuses provoquées par la croissance et les éruptions, et ainsi pouvoir adapter les prothèses aux changements observés.

En denture temporaire ou mixte, la prothèse amovible en résine demeure le traitement de première intention. Il s'agit d'une solution d'attente avant de recourir à une prothèse fixée sur dents naturelles et/ou implanto-portées à la fin de la croissance. Elle permet de maintenir l'esthétique et la fonction. [38]

En denture permanente, la prothèse amovible constitue un traitement de deuxième intention quand pour des raisons médicales, biologiques, topographiques ou économiques, la prothèse fixée sur dents-piliers naturelles et/ou sur implants ne peut être envisagée. [38]

2-2-3-2 Prothèse fixée

La prothèse fixée est indiquée en fin de croissance dans les cas d'édentements intercalaires de faible étendue et si les dents bordant l'édentement sont délabrées.

Si les dents adjacentes sont saines, ou dans les cas d'édentements de grande étendue ou d'édentements terminaux postérieurs, la prothèse implanto-portée semblera plus indiquée. [38]

La réhabilitation par prothèse fixe plurale chez les enfants atteints d'IP est à rejeter, le nombre de piliers dentaires étant souvent insuffisant et leur répartition sur l'arcade étant souvent médiocre pour la réalisation de bridges. De plus, une prothèse fixée reliant les deux héli-arcades peut entraîner de graves perturbations de la croissance transversale. [45]

2-2-3-3 Thérapeutiques implanto-prothétiques précoces

Dans le cadre de l'IP, des restaurations plurales ou complètes sur implants sont le plus souvent réalisées. S'il est d'usage d'attendre la fin de la croissance squelettique pour procéder à la pose d'implants, il est désormais admis que l'implantation précoce à partir de 6 ans dans la région symphysaire est possible sous certaines conditions.

2-2-3-3-a Indications

Pour bénéficier d'une pose d'implants dans la région symphysaire, le patient doit selon les recommandations de 2006 de l'HAS [24] :

- présenter une oligodontie ou une anodontie mandibulaire,
- avoir plus de 6 ans, la chirurgie implantaire ne pouvant être envisagée avant l'âge de 6 ans pour des raisons anatomiques et d'immaturation neuro-psychique,
- avoir été confronté à un échec ou une intolérance de la prothèse conventionnelle.

2-2-3-3-b Avantages de la prothèse amovible implanto-portée

Les prothèses amovibles supra-implantaires présentent de nombreux avantages : [34, 42]

- une augmentation de la rétention de la prothèse améliorant le confort du patient,
- la conservation de l'os alvéolaire grâce aux implants,
- la restauration des fonctions buccales,
- un coût réduit par rapport à une thérapeutique implantaire fixe,
- un apport esthétique grâce à l'absence de crochets,
- un apport psychologique.

Cependant, la prothèse stabilisée sur implants conserve des inconvénients de la prothèse amovible classique. [34]

2-2-3-3-c Bilan pré-implantaire

Une fois l'indication posée, le praticien réalise un bilan pré-implantaire qui comprend [24, 34] :

- l'anamnèse afin de rechercher les contre-indications implantaires dues à l'état de santé du patient,
- un examen clinique rigoureux afin d'enregistrer les données physiologiques, parodontales, et occluso-fonctionnelles du patient,
- un examen radiographique pour objectiver les pathologies en cours (infections latentes et patentes), les obstacles anatomiques (foramina mentonniers) et la qualité du support osseux.

Réalisations de modèles d'étude [24, 34]

Le praticien réalise des modèles d'étude à partir d'empreintes à l'alginat. Il les monte ensuite sur articulateur, afin de confectionner un montage directeur.

Le montage directeur permet de simuler le projet prothétique, de visualiser l'espace prothétique disponible et d'évaluer la position idéale des futurs implants.

Réalisation d'un guide radiologique [14, 34]

Le guide radiologique peut être réalisé à partir du montage directeur ou des prothèses du patient si celles-ci offrent une restauration satisfaisante.

Ce guide permet lors de l'analyse radiologique d'orienter les futurs implants par la présence de marqueurs radio-opaques. Il pourra par la suite être converti en guide chirurgical.

Bilan radiologique

Les examens radiologiques permettent de collecter diverses informations comme la hauteur d'os résiduel, la qualité de l'os trabéculaire ou la position des structures anatomiques.

La radiographie panoramique permet d'avoir une vision globale des arcades dentaires, montrant les obstacles anatomiques à respecter, et le volume osseux disponible.

La téléradiographie de profil permet d'observer le décalage des bases osseuses maxillaire et mandibulaire et leurs dimensions. Elle permet également de percevoir la morphologie de la région antérieure de la mandibule.

Le scanner ou le *cone beam* sont des examens tridimensionnels. Ils permettent donc d'obtenir des informations précises quant aux volumes osseux disponibles et aux rapports anatomiques. Couplée avec un logiciel de simulation implantaire, l'analyse tomodensitométrique permet de choisir le type, le diamètre et la longueur des implants, et de prévoir leur répartition et leur positionnement.[38]

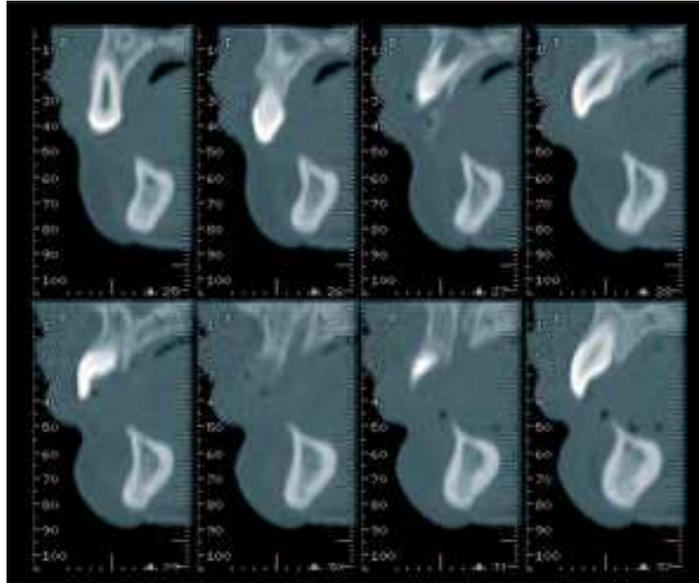


Figure 30 : Coupes sagittales de scanner montrant la région symphysaire chez un patient de 6 ans atteint de dysplasie ectodermique [24]

2-2-3-3-d Choix du type d'implants [24]

Il existe une grande variété de diamètres et de longueurs adaptés à la pratique pédiatrique. Des implants dont la longueur est comprise entre 10 et 13 mm et le diamètre 3mm, 3,25mm ou 3,75mm sont généralement préconisés dans le cadre des thérapeutiques implantaires précoces.

La longueur implantaire minimale adaptée à l'implantation symphysaire est de 8 mm, même dans les cas où la qualité du support osseux est médiocre.

Des diamètres implantaires de 2,5mm et 2,75mm existent également, mais sont plus fragiles et par conséquent moins recommandés.

2-2-3-3-e Étape chirurgicale

Pour les implantations précoces, le recours à l'anesthésie générale est quasiment systématique. Les conditions anatomiques étant peu favorables chez l'enfant atteint d'IP, l'anesthésie générale est souvent indiquée, en fonction de l'âge et la coopération de l'enfant. [24]

Il existe deux techniques pour la pose des implants : en un ou deux temps chirurgicaux. La Haute Autorité de Santé (HAS) ne donne pas d'indications quant à la technique à adopter. [34]

Cependant la technique en deux temps, qui consiste à mettre en nourrice l'implant pendant 6 mois avec sa vis de couverture durant la période d'ostéointégration reste à privilégier dans les cas d'agénésies multiples d'origine syndromique de par une meilleure optimisation de la cicatrisation. La technique en un seul temps chirurgical ne doit pour autant pas être exclue. Elle semble notamment plus indiquée en cas de faible coopération de l'enfant. [39]

2-2-3-3-f Mise en place des attachements

Il existe deux moyens de liaison des implants à la prothèse amovible : les attachements unitaires types boule ou Locator, et les barres de jonction. [24]

Ce dernier type d'attachement est à proscrire lors des traitements implanto-prothétiques précoces avec deux implants symphysaires, car il interfère avec la croissance squelettique mandibulaire.[24]

Les barres de jonctions peuvent en revanche être utilisées en présence de 4 implants mandibulaires : deux barres de jonctions relient ainsi chacune deux implants. Les deux barres doivent être séparées au niveau de la ligne médiane pour permettre la croissance transversale de la mandibule. [39]



Figure 31 : Attachements boules sur deux implants symphysaires chez un enfant [24]

2-2-3-3-g Complications des thérapeutiques implantaire précoces

La complication la plus fréquente de l'implantation précoce est l'enfouissement.

Ce phénomène est lié à la croissance dento-alvéolaire verticale des zones adjacentes, l'implant étant ankylosé et non influencé par la croissance. L'enfouissement est donc moins fréquent lors d'une anodontie que lors d'un édentement partiel. Un geste chirurgical mineur ou l'adaptation du système d'attache supra-implantaire permettent de traiter cette complication.

La seconde complication majeure rencontrée est l'absence d'ostéointégration. Il faut alors réaliser l'ablation de l'implant. [24]

2-2-3-3-h Suivi post-implantaire et maintenance

Le traitement ne prend pas fin lors de la mise en place de la prothèse implanto-portée : le suivi thérapeutique constitue un des éléments essentiels du traitement et prend place après la phase chirurgicale.[34] La maintenance aura lieu tous les 6 mois la première année, puis tous les ans. [24] Des contrôles réguliers radiologiques et cliniques sont proposés par le praticien pour vérifier les paramètres suivants [24]:

- absence de mobilité implantaire et de pathologie péri-implantaire,
- suivi radiologique de l'ostéointégration,
- modification éventuelle des piliers supra-implantaires en cas d'enfouissement,
- contrôle de l'usure des attachements axiaux unitaires,
- vérification de l'adaptation de la prothèse.

Le praticien doit aussi s'assurer de la bonne hygiène bucco-dentaire du patient et du bon entretien des prothèses. En effet, une accumulation de plaque bactérienne et de tartre, ainsi que l'absence de contrôles réguliers, potentialisent le risque d'échec.[34]

2-2-3-4 Phase implantaire chez l'adulte

Une fois la croissance squelettique terminée, une thérapeutique implanto-prothétique « définitive » pourra être envisagée. Il s'agira de prothèse fixe sur implants ou bien de prothèse amovible stabilisée sur implants. [48]

La thérapeutique implantaire est la seule permettant une restauration fixe dans le cas d'édentements postérieurs de longue portée.

Dans le cas de restaurations complètes mandibulaires, le praticien se doit au minimum de proposer au patient une prothèse amovible complète stabilisée par 2 ou 4 implants. : c'est le consensus de McGill. [77]

L'hypodontie sévère présente dans l'IP est généralement à l'origine d'un déficit osseux important au niveau alvéolaire. Les crêtes sont alors fines, hypodéveloppées et dites en « lame de couteau » à la mandibule. Il est donc souvent nécessaire de recourir à des greffes osseuses avant implantation. La plupart du temps, des autogreffes sont réalisées à partir d'os autogène, prélevé directement sur le patient. La pose des implants intervient environ 6 mois après les greffes osseuses. [34]

L'étape prothétique est généralement réalisée 6 mois après la chirurgie implantaire, pour permettre une bonne ostéointégration des implants. Dans cet intervalle, des prothèses amovibles transitoires peuvent être confectionnées et réadaptées selon les besoins. [48]

Dans le traitement implantaire de l'IP comme dans n'importe quel traitement implanto-prothétique, il faut intégrer les doléances du patient, le contexte bucco-dentaire, tenir compte des préceptes biologiques et des contraintes prothétiques inhérentes à l'implantologie. [48]

Bien qu'onéreuse et mal prise en charge, la réhabilitation implanto-portée semble la meilleure option en fin de croissance en l'absence de contre-indication. [48]

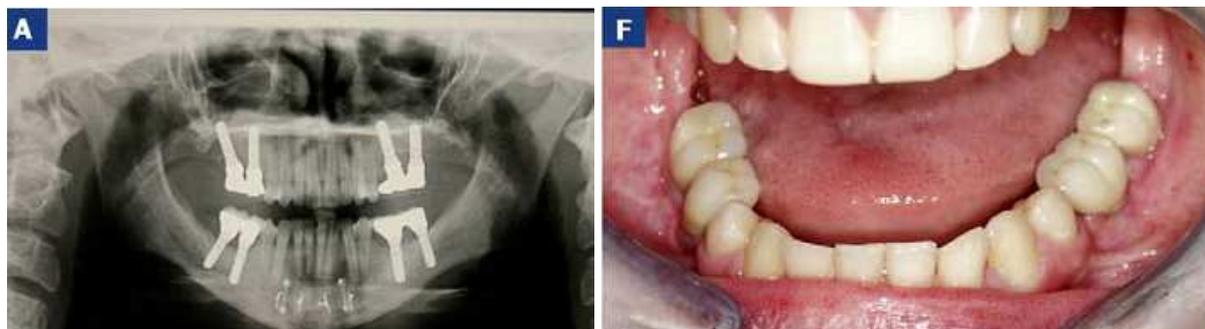


Figure 32 : Réhabilitation implanto-prothétique fixe chez un adulte [59]

2-2-3-5 Orthodontie

L'orthodontie vise à maintenir ou à restaurer l'espace mésio-distal des futures restaurations en ouvrant ou en fermant les espaces, à maintenir la longueur d'arcade, à obtenir des rapports interarcades satisfaisants, à corriger les axes, et à préparer à une éventuelle chirurgie orthognathique avant d'envisager une solution prothétique. [48]

L'orthodontiste doit réaliser le traitement en coordination avec le chirurgien-dentiste responsable de la réhabilitation prothétique. [79]

Dans les cas d'hypodontie sévère et d'oligodontie, une prise en charge précoce est conseillée. En effet, les sujets atteints d'oligodontie présentant souvent des dysmorphoses squelettiques, cela permet la mise en place d'une thérapeutique orthopédique, ce qui n'est possible que jusqu'à l'âge de 11 ans. Le traitement orthopédique permet de rétablir les fonctions oro-faciales et de corriger les dysmorphoses squelettiques. [79]

Une fois la thérapeutique orthopédique réalisée si nécessaire, un traitement orthodontique pré-prothétique peut être envisagé. Il permet la préparation des arcades aux traitements prothétiques de transition qui accompagnent l'enfant durant sa croissance, jusqu'à la confection des prothèses d'usage. [15, 23, 79]

Le problème majeur chez les patients atteints d'IP est le nombre réduit de dents.[48] En effet, il complique l'ancrage, alors que les déplacements doivent généralement être importants. L'orthodontiste peut alors avoir recours à des auxiliaires d'ancrage comme les mini-vis.[79]

Lorsque la prise en charge orthodontique n'est pas effectuée dans l'enfance, il peut être réalisé chez l'adulte des traitements orthodontiques ou chirurgico-orthodontiques en fonction de la présence ou non de dysmorphose squelettique.[79]

2-2-3-6 Chirurgie maxillo-faciale

Les patients atteints d'hypodontie sévère présentent souvent des dysmorphoses squelettiques.

Une chirurgie peut être effectuée en fin de croissance lorsque le patient a été vu trop tardivement pour que des appareils orthopédiques soient envisageables, ou lorsque l'action de ces derniers n'a pas été suffisante pour corriger la dysmorphose.[48, 53]

Elle corrige les rapports interarcades en cas de dysmorphose et prépare à la phase implantaire.

Selon la dysmorphose, des ostéotomies maxillaire (Le Fort 1 ou 2), mandibulaire ou bimaxillaire peuvent être réalisées. [48]

Le chirurgien maxillo-facial réalisera plutôt des avancées maxillaires que des reculs mandibulaires, l'esthétique étant souvent meilleure, et le recul mandibulaire augmentant le risque de syndrome d'apnée-hyopnée du sommeil.[79]

Lors de la chirurgie orthognathique, des greffes osseuses peuvent être réalisées en prévision de la phase implantaire. [48]

Un traitement orthodontique préalable est réalisé afin d'obtenir une position des dents aussi proche que la position idéale théorique après la chirurgie. Ce traitement pré-chirurgical entraîne un inconfort transitoire pour le patient, car l'occlusion ne sera satisfaisante qu'après la chirurgie maxillaire. [53]

Conclusion

La prise en charge pluridisciplinaire de l'oligodontie semble bien acceptée et suivie par les patients malgré sa durée et sa lourdeur. Il paraît évident que l'implication du patient et le maintien de sa motivation durant les nombreuses années de traitement doivent être entretenues par des consultations, durant lesquelles les échanges avec le praticien sont essentiels.

2-2-4 Traitement des anomalies de forme et de structure

La prise en charge des anomalies de forme et de structure chez les patients atteints d'IP se réfère aux techniques classiques de restauration coronaire et de prothèse de recouvrement. Cependant, il est nécessaire de s'adapter à chaque cas clinique et à la croissance de l'enfant. [20]

2-2-4-1 Restaurations composites

La réalisation de composites sur les dents coniques afin de leur redonner une forme harmonieuse est une technique fréquemment utilisée car peu onéreuse, de réalisation facile, et permettant une gestion aisée de l'esthétique, notamment grâce à la technique du composite stratifié. Elle permet une économie tissulaire, contribue à conserver la vitalité pulpaire, les dents sur l'arcade et par conséquent le capital osseux. [20]

Cette technique nécessite cependant une réévaluation régulière tous les trois mois, permettant de contrôler l'intégrité des composites et de les adapter selon la croissance de l'enfant. [20]

Cas clinique [20]

Au CSD de Nantes, une adolescente de 13 ans atteinte d'IP a été prise en charge pour une réhabilitation bucco-dentaire.

L'examen clinique révèle une diminution de la hauteur faciale, une endognathie mandibulaire, une oligodontie avec présence des dents 11, 51, 61, 21, 36 et 46, des incisives conoïdes, et une microdontie de la 16.

Dans un premier temps, il a été décidé de réaliser des restaurations composites à partir de *wax-up* au niveau des incisives afin de leur redonner une forme conventionnelle, ainsi que des prothèses amovibles partielles maxillaire et mandibulaire en résine.

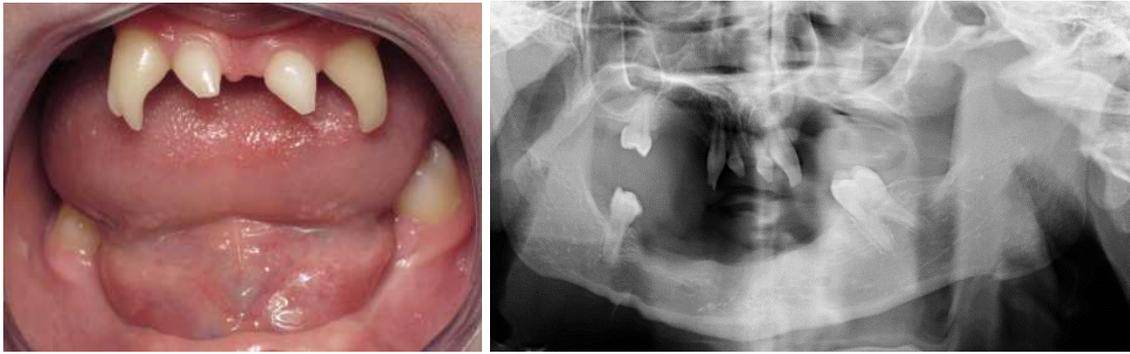


Figure 33 : Situation initiale montrant l'oligodontie et les anomalies de forme sur les incisives [20]
Courtoisie du Dr BRAY E.



Figure 34 : Réalisation de composites à partir des *wax-up* [20]
Courtoisie du Dr BRAY E.



Figure 35 : Réalisation de prothèses amovibles partielles en résine rétablissant une bonne occlusion [20]
Courtoisie du Dr BRAY E.

2-2-4-2 Prothèse fixée

Si la prothèse fixée permet le traitement des édentations partielles de faibles étendues comme vu précédemment, elle rectifie aussi les anomalies de structure et de forme. [59]

Les prothèses fixes unitaires sont possibles en denture lactéale afin de corriger une anomalie de forme ou de structure. [59]

Le traitement des anomalies de structure comporte deux phases [59] :

- Phase initiale en denture lactéale
- Phase transitoire en denture permanente

2-2-4-2-a Phase initiale

En denture temporaire, les dispositifs fixes utilisés sont les coiffes pédodontiques. Elles permettent la conservation ou la réhabilitation de l'intégrité anatomique et de la dimension verticale d'occlusion. [4]

Pour le secteur molaire, des coiffes préformées ou coiffes pédodontiques (par exemple, coiffes 3M acier inox) sont utilisées. [48]

Elles présentent de nombreux avantages : elles sont rapides à réaliser, peu chères, permettent le maintien de la vitalité pulpaire, de la hauteur d'occlusion, et elles permettent d'éviter les récives carieuses. [48]



Figure 36 : Coiffe pédodontique préformée sur la 84 [59]

Des moules polycarboxylates permettent de restaurer le secteur incisivo-canin.

Ils représentent une solution prothétique d'attente à court terme, permettant le passage de la phase en denture mixte à la phase en denture permanente jeune sans problèmes esthétiques, fonctionnels et parodontaux majeurs.

Comme les coiffes pédodontiques, ils contribuent au maintien de la vitalité pulpaire, permettent la fin de l'apexogénèse et le maintien de la dimension verticale.

Leur réalisation ne nécessite qu'une préparation *a minima* de la dent. Elle s'effectue à l'aide de moules polycarboxylates ajustés puis rebasés à l'aide d'une résine autopolymérisable.



Figure 37 : Réalisation de 4 coiffes maxillaires et 2 coiffes mandibulaires et de 2 prothèses partielles adjointes maxillaire et mandibulaire. [59]

La phase initiale s'accompagne de conseils d'hygiène bucco-dentaire, hygiéno-diététiques, ainsi que d'une surveillance parodontale.

Un traitement orthodontique peut être réalisé durant cette phase, les dispositifs orthodontiques pouvant être fixés sans problème sur les coiffes pédodontiques et moules carboxylates.

2-2-4-2-b Phase transitoire

À ce stade, un plan de traitement prothétique global est élaboré, avec parfois une prise en charge orthodontique, ou chirurgicale, comme vu précédemment. Les coiffes et moules polycarboxylates sont alors remplacés par des prothèses fixées classiques (couronnes, bridges ou facettes), suivant le plan de traitement prévu.

Cas clinique : [30]

En 2003, Doruk et coll. ont entrepris chez une jeune fille de 16 ans atteinte d'IP de repositionner les dents de façon optimale avant de réaliser la reconstitution prothétique.

Elle présente des agénésies multiples sur les deux arcades, dont les agénésies de toutes les molaires. L'examen clinique révèle aussi une insuffisance transversale maxillaire, ainsi qu'une migration des dents présentes dans les secteurs édentés, rendant la réhabilitation prothétique difficile.



Figure 38 : Patiente avant la prise en charge orthodontique [30]

Un dispositif d'expansion maxillaire est rapidement mis en place



Figure 39 [30]

Un traitement orthodontique avec appareil multi-attaches est ensuite réalisé pour remettre les dents en bonne place et distaler les prémolaires avant d'entamer la phase prothétique.

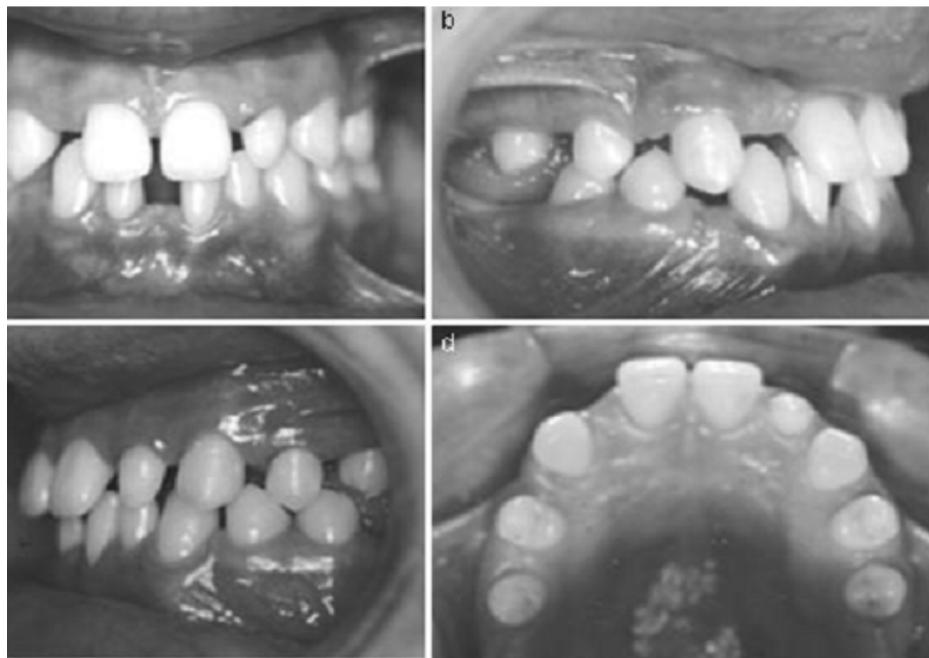


Figure 40 : Résultat après expansion maxillaire et traitement orthodontique et avant réhabilitation prothétique [30]

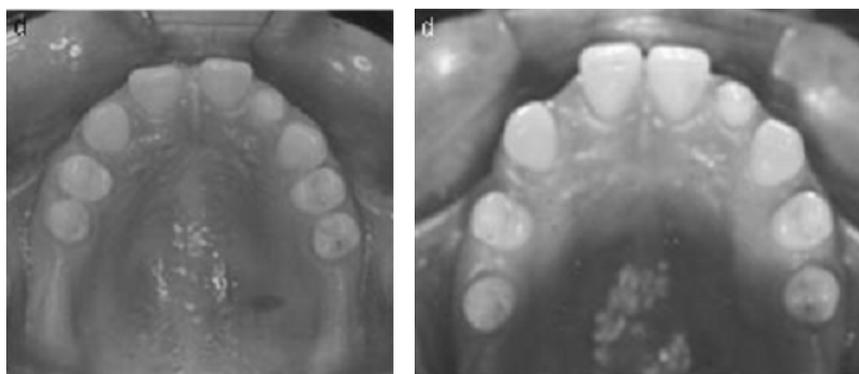


Figure 41 : Positions des dents maxillaires avant et après traitement orthodontique [30]

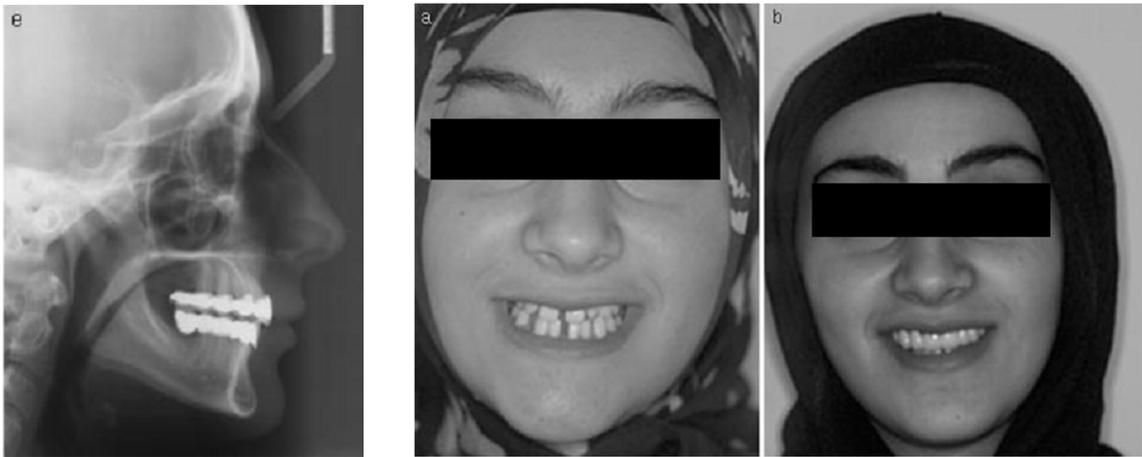


Figure 42 : Réalisation de bridges complets en extension après traitement orthodontique sur une patiente de 16 ans atteinte d'IP [30]

2-2-4-3 Prothèse de recouvrement

Parfois, les anomalies de formes ne peuvent être corrigées par les techniques classiques comme les composites ou les coiffes pédodontiques du fait d'un manque de coopération des patients. C'est pourquoi il est classique de proposer le recours à des prothèses totales de recouvrement de type overdentures. [59]

Ces « overdentures » présentent de nombreux avantages [59]:

- elles permettent de conserver les dents présentes chez des patients où le nombre de dents est réduit,
- elles permettent de rétablir l'esthétique en recouvrant les dents antérieures de formes coniques,
- elles sont simples à réaliser,
- elles sont faciles à modifier ou réparer,
- elles assurent la proprioception grâce aux récepteurs desmodontaux.

La technique de réalisation des overdentures est proche de celle des prothèses amovibles conventionnelles. La rétention est assurée par friction au niveau des dents naturelles. Par conséquent, il n'est généralement pas nécessaire de concevoir de systèmes d'attache.

Ces prothèses peuvent cependant engendrer des lésions carieuses, gingivites ou parodontites en cas d'hygiène insuffisante.

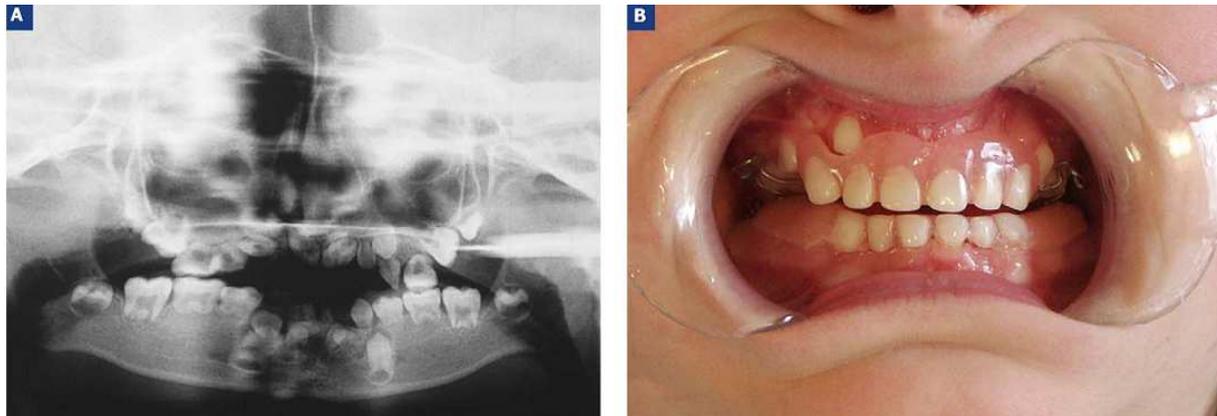


Figure 43 : Prothèses amovibles de type overdenture chez un enfant de 5 ans [48]

Partie 3 : Parcours de soins du patient atteint d'IP

3-1 Prise en charge médicale de l'Incontinentia Pigmenti

Lorsque le diagnostic d'Incontinentia Pigmenti est posé, le patient est adressé à différents professionnels de santé.

3-1-1 Consultation génétique

Si les observations cliniques au niveau cutané, et les examens biologiques constituent les premières étapes incontournables dans l'établissement du diagnostic de l'IP, un laboratoire agréé pour analyser le gène NEMO peut réaliser une analyse génétique chez le patient pour confirmer ce diagnostic. [54] Une analyse génétique chez les membres de la famille pourra également être proposée pour savoir qui détient la mutation. [54]

Selon Harper, la consultation génétique est un « processus par lequel les parents ou les proches présentant un risque de désordre héréditaire sont informés en conséquences de ce désordre, de la probabilité de la transmettre ainsi que de la manière dont il peut être prévenu ou amélioré ». [54]

Le premier Plan National Maladies Rares (PNMR) prévoit dans son quatrième axe la création du métier de Conseiller en génétique. Ce sont des professionnels travaillant dans les domaines de la génétique et de la médecine prédictive. Leur rôle est d'évaluer et de gérer les risques, de réaliser des arbres généalogiques, d'informer les familles et de répondre à leurs interrogations. [66]

Un Master 2 de « sciences de la santé, mention pathologie humaine, spécialité conseil génétique et médecine prédictive » donne lieu à l'autorisation d'exercice de cette profession depuis 2008. [66]

Durant la consultation, le généticien commencera par établir un arbre généalogique de la famille, puis expliquera les manifestations de la pathologie, les problématiques qu'elle engendre et ses conséquences pour l'individu. Il devra de même expliquer les conséquences possibles sur les générations futures. [54]

Si les consultations génétiques ont lieu lors de la naissance d'un enfant atteint d'IP, elles peuvent aussi être réalisées lorsqu'un couple dont la femme est atteinte d'IP souhaite avoir un enfant. Il pourra être mis en place [54] :

- un diagnostic prénatal (DPN), possible depuis 2004. Il peut se faire par amniocentèse à 14 semaines de grossesse ou par prélèvement de trophoblaste à 12 semaines de grossesse. Cette analyse n'est réalisée que si la mutation a été détectée chez la mère. Si l'IP est diagnostiquée, il est cependant impossible de prévoir le degré d'atteinte chez l'enfant à venir. Il faut noter que les DPN sont à l'origine de 0,5 à 2% de fausses couches.
- un diagnostic pré-implantatoire (DPI), possible depuis 2006 pour l'IP. Les demandes de DPI ne sont acceptées que jusqu'à l'âge de 35-36 ans. Un bilan de fertilité est effectué au préalable. Ensuite, une fécondation in vitro (FIV) est réalisée : ne sont sélectionnés que des embryons non atteints par la mutation avant d'être réimplantés chez la mère.

Il existe 4 centres en France réalisant le DPI pour l'Incontinentia Pigmenti : Paris, Strasbourg, Nantes et Montpellier. Les délais d'attente sont de 1 à 3 ans avant une première tentative de FIV ce qui rend le parcours fastidieux pour les futurs parents.

3-1-2 Consultation dermatologique [73]

La consultation de dermatologie permet d'observer en détail les lésions cutanées.

Les examens suivants peuvent être réalisés :

- une cytoponction pour analyser le contenu des vésicules. Une hyperéosinophilie caractéristique dans l'IP sera souvent retrouvée.
- une biopsie cutanée. L'histologie confirmera le diagnostic de l'IP

3-1-3 Consultation ophtalmologique

Pour un nouveau-né chez qui le diagnostic d'IP est avéré ou fortement suspecté, il est recommandé de procéder à un examen du fond d'œil le plus rapidement possible. [44, 73]

En cas de lésion du nerf optique, il faut adresser l'enfant vers un neurologue, ces atteintes ophtalmiques étant souvent associées à des atteintes neurologiques. [73]

Les consultations ophtalmologiques permettront ensuite de surveiller les lésions évolutives éventuellement détectées pour les traiter le plus précocement possible. [73]

Ainsi, la fréquence recommandée des consultations ophtalmologiques est [13] :

- tous les mois jusqu'à l'âge de 3 mois
- tous les 3 mois jusqu'à l'âge de 1 an
- tous les 6 mois jusqu'à 3 ans
- tous les ans après 3 ans

3-1-4 Consultation neurologique

Un électroencéphalogramme sera réalisé pour déceler une éventuelle anomalie ou prévenir un risque convulsif. Si un problème est détecté, l'examen pourra être complété par un scanner ou une IRM.

Le suivi chez un neurologue doit être régulier. [73]

3-2 Politique de santé en France concernant les maladies rares

3-2-1 Présentation du Plan National Maladies Rares

Les maladies rares ont en commun leur faible prévalence : elle est inférieure à 1/2000 pour chacune d'entre elles. Environ 7000 maladies rares ont été décrites, toutes spécialités médicales confondues. [56, 63]

Le nombre très faible d'individus atteints par maladie a conduit les associations de malades, les médecins et les chercheurs vers un combat commun pour rendre visible la problématique des maladies rares, à savoir :

- un nombre de professionnels compétents limité,
- un parcours souvent difficile pour les malades, du fait de la méconnaissance de leur maladie,
- une faible incitation à la recherche.

La loi relative à la politique de santé publique du 9 août 2004 place les maladies rares dans ses cinq priorités et établit le premier Plan National Maladies Rares (PNMR1). Il voit le jour en 2005 et s'étend sur 4 ans. Son objectif majeur est de rétablir l'équité d'accès aux soins pour les individus atteints. Il compte dix axes d'actions.[56, 63] Ce plan répond à l'attente des patients et de leur famille, mais aussi aux exigences de recherche pour les maladies rares afin d'améliorer la prise en charge des patients. [77]

Globalement, le PNMR1 est un succès avec [56, 63] :

- la création de 131 Centres de Référence Maladies Rares (CRMR) et de 501 Centres de Compétences,
- le soutien au portail d'information Orphanet qui lui a permis d'atteindre une stature internationale reconnue,
- le développement des associations et de leurs échanges avec les CRMR,
- et enfin, un renforcement des moyens alloués à la recherche clinique et fondamentale.

Pour la prise en charge dans le cadre de l'IP, nous retiendrons le remboursement des implants en cas d'agénésies dentaires multiples chez l'enfant, ce depuis le 3 avril 2007. [56, 63]

La décision de mettre en place d'un second Plan Maladies Rares (PNMR2) est prise le 10 octobre 2008 à l'occasion d'un congrès sur « l'Europe et les maladies rares ». Ce plan s'étend entre 2011 et 2014, et il a été décidé de le prolonger jusqu'au 31 décembre 2016. [56, 63]

Il vise entre autres à améliorer la qualité de la prise en charge des patients, développer la recherche sur les maladies rares, et amplifier la coopération européenne et internationale.

Une des mesures phares du PNMR2 est la création de la Fondation Maladies Rares en 2012, qui fédère les différentes actions engagées dans le domaine de la recherche et des sciences humaines et sociales. [66]

Le 9 janvier 2012, la prise en charge des agénésies dans le cadre des maladies rares s'améliore avec une prise en charge implantaire chez l'adulte. [66]

3-2-2 Centres de référence et de compétences des manifestations odontologiques des maladies rares

Le Plan National Maladies Rares a contribué à promouvoir la prise en charge des patients atteints de maladies rares grâce à la mise en place des Centres de référence odontologiques dès 2006. [77]

Le diagnostic précoce d'une maladie rare nécessite le recours à des Centres de référence. Ils sont désignés dans le cadre d'une procédure de labellisation nationale reposant sur une expertise indépendante et s'appuyant sur un cahier des charges précis. Le label est attribué par le Ministère de la Santé pour une durée de cinq ans (Arrêté du 12 juillet 2006 portant labellisation de centres de référence pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares). [40]

À ce jour, il existe deux Centres de référence pour les maladies rares ayant une composante odontologique. Ils sont situés à Strasbourg dans le service du Pr Marie-Cécile MANIERE et à Paris à l'hôpital Rothschild. [77]

Les missions de ces Centres de référence sont les suivantes [40] :

- Faciliter le diagnostic,
- Définir et diffuser des protocoles de prise en charge,
- Coordonner les travaux de recherche et participer à la surveillance épidémiologique,
- Participer à des actions d'information et de formation des professionnels de santé,
- Animer et coordonner les réseaux de correspondants sanitaires,
- Être des interlocuteurs privilégiés pour les associations de malades.

Les Centres de référence regroupent des équipes médicales hautement spécialisées et couvrent un champ de compétences pluridisciplinaires hospitalières. Ils n'ont pas vocation à prendre en charge tous les patients atteints de maladies rares, mais doivent en revanche organiser le maillage territorial avec des structures déjà existantes que sont les Centres de compétences. [77]

Le dispositif des Centres de référence a ainsi été complété en 2008 par celui des Centres de compétences. Ces derniers ont pour vocation d'assurer la prise en charge et le suivi des patients à proximité de leur domicile, et de participer à l'ensemble des missions des Centres de référence. Les Centres de compétences odontologiques sont localisés à Bordeaux, Lille, Lyon, Marseille, Nantes et Tours. [40]

Dans le PNMR2, le dispositif des Centres de référence et de compétences est amélioré par la création des Filières Maladies Rares dont les rôles sont [66] :

- d'améliorer la lisibilité du parcours de soins, en favorisant une prise en charge adaptée à proximité du domicile des patients afin de limiter l'errance diagnostique et thérapeutique
- de favoriser la multidisciplinarité de la prise en charge des maladies aux manifestations complexes.

23 Filières Maladies Rares ont vu le jour en 2014. Elles regroupent en plus des Centres de références et de compétences, les associations de malades, les Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH) et les unités de recherche, contribuant ainsi au rapprochement des tous les partenaires impliqués dans le soin et la recherche autour des maladies rares. [66]

3-2-3 Prise en charge du handicap

La matérialisation du handicap s'effectue lorsque le taux d'incapacité permanente est supérieur ou égal à 80%. L'incapacité est définie comme la réduction résultant d'une déficience, partielle ou totale, de la capacité d'accomplir une activité d'une façon ou dans les limites considérées comme normales pour un être humain. [77]

La loi n°2005-102 du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées, déclare que toute personne a droit à une compensation des conséquences liées à son handicap. [52]

Cette loi crée une structure unique destinée à faciliter les démarches des personnes handicapées et de leurs familles : les Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH). [52]

Il existe différentes prestations allouées aux personnes handicapées [52] :

- l'allocation d'éducation de l'enfant handicapé,
- l'allocation adulte handicapé,
- la prestation de compensation du handicap qui permet de financer des dépenses liées à un besoin d'aide humaine, ou technique comme par exemple les prothèses dentaires dans le cadre d'une oligodontie.

Bien qu'Incontinentia Pigmenti ne soit pas synonyme de handicap, les deux peuvent être liés. Par exemple, une forme lourde d'IP peut présenter un tableau clinique de polyhandicap du fait d'une atteinte neurologique sévère associée à une oligodontie. Dans ce cas, la prise en charge associera celle du patient handicapé à celle des agénésies dentaires multiples. [77]

3-2-4 Prise en charge implantaire par l'Assurance Maladie

3-2-4-1 Conditions d'attribution

La réhabilitation implantaire est le premier dispositif remboursé par la Caisse Nationale d'Assurance Maladie dans le cadre du Plan National Maladies Rares. [47, 63]

D'après le rapport de l'Haute Autorité de Santé (HAS), les conditions d'attribution de la prise en charge implantaire sont les suivantes [39, 47] :

- être atteint d'oligodontie soit au moins 6 dents absentes dont au moins une rarement absente
- être atteint d'une maladie rare dont le diagnostic a été confirmé par un généticien, un Centre de référence ou un Centre de compétence de maladies rares
- avoir été confronté à un échec ou une intolérance de la prothèse adjointe.

Sont concernés :

- les enfants depuis le 28 juin 2007 : la HAS définit une prise en charge pour la pose de 2 à 4 implants symphysaires dans les cas suivants:

« Chez l'enfant, à partir de 6 ans, et ce jusqu'à la fin de la croissance, en présence d'agénésies dentaires multiples liées aux dysplasies ectodermiques ou à d'autres maladies rares, la pose de 2 (voire 4) implants uniquement dans la région antérieure mandibulaire permet de stabiliser une prothèse implantoportée. Les bénéfices fonctionnels, esthétiques et psychologiques, considérables par rapport aux méthodes prothétiques traditionnelles, doivent toutefois être mis en balance avec l'existence de possibles complications, particulièrement dans certains cas d'édentation partielle, telles que la nécessité de changer les piliers, ou la possibilité d'avoir à retirer les implants à une date ultérieure. La prothèse implantoportée est le seul traitement alternatif pour remplacer les dents absentes après échec ou intolérance de la prothèse amovible conventionnelle. » [39, 47]

- les adultes depuis le 9 janvier 2012 : les individus dont la croissance est terminée et qui présentent une oligodontie avec au moins une des dents suivantes absentes :

11, 13, 14, 16, 17, 21, 23, 24, 26, 27, 31, 32, 33, 34, 36, 37, 41, 42, 43, 44, 46, 47.

La prise en charge par l'Assurance Maladie concerne au maximum 10 implants. [51, 47]

3-2-4-2 Procédure

Pour une prise en charge implantaire dans le cadre de l'IP, il est nécessaire de constituer un dossier qui sera ensuite envoyé à la Caisse d'Assurance Maladie pour être examiné. [51]

Il faut tout d'abord réaliser une demande d'ALD (affection longue durée) hors liste. Cette demande peut être établie par le médecin traitant ou par un centre de références maladies rares via le protocole de soins Cerfa n°11626*03 (annexe 1). Ce document autorise la prise en charge implantaire du patient. Il revient donc au chirurgien de demander ce document au patient atteint d'IP lorsque ce dernier souhaite des implants. [51]

Dans un second temps, le chirurgien-dentiste complétera le formulaire « Aide au remplissage du protocole de soins pour le traitement des agénésies dentaires multiples liées à une maladie rare » (annexes 2 et 3). Il en existe un pour la prise en charge des enfants, et un autre pour celle des adultes. [51]

Ces documents sont téléchargeables sur le site internet ameli.fr.

Pour finaliser le dossier, il faut joindre à ces deux documents [51] :

- Une radiographie panoramique. Pour les adultes il est préférable de joindre la plus ancienne disponible, de préférence un cliché en fin d'adolescence, afin que les agénésies dentaires ne puissent pas être contestées.
- Une radiographie du poignet pour objectiver l'âge osseux du patient.
- Les courriers des praticiens consultés, notamment généticien et dermatologue.

Une fois constitué, le dossier est envoyé au service médical de la Caisse d'Assurance Maladie du patient qui le transmet ensuite au Département pathologies lourdes Cellule Maladies Rares de la Caisse Nationale d'Assurance Maladie des Travailleurs Salariés. Le Centre de référence odontologique des Maladies rares de Strasbourg expertise ensuite le dossier avant de rendre ses conclusions à la Caisse Nationale d'Assurance Maladie (CNAM). Cette dernière notifiera au patient la décision prise par le médecin conseil. Entre l'envoi du dossier et la réponse de la CPAM, le délai est habituellement de 3 mois. [47]

Diagnostic → Dossier → CAM → CNAMTS Département pathologies lourdes, Cellule maladies rares → Expertise
du centre de référence Odontologie Maladies rares de Strasbourg → Réponse transmise par la CAM.

Figure 44 : Chemin de prise en charge [51]

La cellule nationale « Maladies rares » existe au sein de la CNAM depuis 2004. Son rôle est d'assister les médecins conseils afin de garantir une équité au sein du territoire et de limiter l'appréciation subjective entre les CPAM. [77]

Une prise en charge est possible uniquement s'il existe un avis ou une recommandation de la HAS.

En cas d'avis favorable, le volet 3 du protocole de soins, mentionnant l'accord de prise en charge, sera remis au patient. Il pourra alors se rendre chez le praticien de son choix afin de réaliser le traitement implantaire. L'accord obtenu est alors valable deux ans. Au-delà de ce délai il faudra le renouveler. [47, 51]

En cas de refus du protocole de soins ou de la prise en charge des actes et traitements à réaliser dans le cadre des agénésies, le patient peut engager un recours : la Caisse d'Assurance Maladie nomme un expert qui convoque le patient pour l'examiner. [47, 51]

La prise en charge à 100% ne doit pas faire oublier les dépassements d'honoraires, souvent importants, restant à la charge des patients après remboursement de la part obligatoire par l'Assurance Maladie, et de la part complémentaire par les mutuelles. Les associations de malades et les praticiens sensibilisés se mobilisent ainsi sans relâche pour faire évoluer le cadre de la prise en charge des enfants et adultes atteints d'oligodontie. [77]

3-3 L'association Incontinentia Pigmenti France [10]

L'association Incontinentia Pigmenti France a été créée par Pascal Garcia en 2001. Elle compte aujourd'hui entre 60 et 100 adhérents selon les années (64 adhérents en 2014).

L'association qui regroupe des malades et leurs proches a pour objectifs :

- de les informer sur la pathologie et les possibilités de traitements,
- d'orienter les malades et leurs familles vers des spécialistes,
- de favoriser l'entraide et l'échange entre les familles. Pour cela, des rencontres sont organisées, et notamment un week-end des familles tous les deux ans, permettant aux familles de se rencontrer, de rompre leur isolement, et de participer à différents ateliers animés par des médecins et des chercheurs. Au week-end des familles 2015, ont notamment participé :

Cécile Zordan, conseillère en génétique au CHU de Bordeaux ;

Annie Andrieux, Gilles Courtois, Eric Denarier et Anna Senegas de l'Institut des Neurosciences et CEA/Inserm de Grenoble ;

Mathilde Valeria Ursini et Alessandra Pescatore de l'Istituto de Genetica e Biofisica (Naples, Italie) ;

Élodie Bal, de l'unité Inserm de recherche (Hôpital Necker, Paris) ;

Dr Charlotte Denier, ophtalmologue, Hôpital Necker Enfants Malades (Paris)

Dr Steve Toupenay, chirurgien-dentiste à l'Hôpital Rotschild à Paris,

- de fournir une aide financière lorsque la prise en charge des dépenses liées à l'IP est faible ou inexistante,
- d'organiser des manifestations de sensibilisation et des collectes de fond,
- d'accompagner et de soutenir la recherche sur l'IP,
- de faire connaître l'IP, notamment aux professionnels de santé. Une brochure a ainsi été diffusée aux dermatologues, pédiatres, gynécologues, neurologues et ophtalmologistes. 9000 exemplaires ont été distribués entre 2004 et 2008.

3-4 Enquête auprès des membres de l'association Incontinentia Pigmenti France

3-4-1 Objectif de l'enquête

Aujourd'hui, la situation odontologique des personnes atteintes d'IP est mal connue. Une meilleure connaissance de l'état bucco-dentaire de ces patients, de leur parcours de soins et de leur qualité de vie pourrait permettre d'identifier les difficultés qu'ils rencontrent, et d'améliorer leur prise en charge. C'est pourquoi une enquête a été réalisée.

Cette enquête comporte deux questionnaires : l'un à destination des parents d'enfants atteints d'IP (annexe 4) et l'autre à destination des patients (annexe 5).

3-4-2 Matériels et méthode

3-4-2-1 Population cible

Les deux questionnaires ont été envoyés à 120 adresses courriel de familles membres de l'association Incontinentia Pigmenti France (IPF) sans distinction entre enfants et parents.

3-4-2-2 Réalisation du questionnaire

Avant la diffusion du questionnaire, un pré-test a été réalisé lors du week-end des familles de l'association IPF les 26 et 27 septembre 2015. Le questionnaire a ainsi été testé par une dizaine de personnes (incluant patients et parents). Cela a permis de prendre en compte les remarques des répondants. La formulation de certaines questions et items a ainsi été modifiée.

Le questionnaire a été réalisé via la plate-forme Google Forms. Le lien permettant de remplir le questionnaire en ligne a été diffusé par e-mail aux membres de l'association IPF.

Il a été envoyé le 24 octobre 2015 et la date limite de réponse a été fixée au 29 novembre 2015.

Les questionnaires se composent de deux parties :

- la première partie porte sur la prise en charge médicale et dentaire afin de connaître le parcours de soins des patients,
- la seconde partie porte sur les conséquences de la pathologie sur leur qualité de vie.

Le temps nécessaire pour répondre aux questionnaires est d'environ vingt minutes.

3-4-2-3 Recueil des données

Les questionnaires préparés ont été distribués par l'association IPF par e-mail à 120 adresses.

Le recueil des données s'est fait de manière anonyme et automatique par Google Forms, puis les résultats ont été exploités dans un tableur (MS Excel) pour construire des graphiques adaptés.

Dans une même famille, patients et parents ont eu la possibilité de remplir chacun le questionnaire qui lui était adressé. En raison de l'anonymat qui préside à cette enquête, on ne peut pas exclure que plusieurs réponses concernent le même patient. Malgré cette incertitude, les résultats ont été exprimés comme si chaque questionnaire se rapportait à un patient différent.

3-4-3 Résultats

Sur les 120 questionnaires envoyés, nous avons reçu 29 réponses au questionnaire destiné aux parents, et 30 réponses au questionnaire destiné aux patients, soient 59 réponses poolées.

Dans les deux questionnaires, la grande majorité des répondants sont des femmes :

- 100% pour le questionnaire patients
- 93% pour le questionnaire parents

S'agissant de petits nombres, la dispersion de certains résultats ne permet pas dans tous les cas de dégager une conclusion probante de leur analyse.

➤ Répartition des patients par tranches d'âge

La plupart des patients concernés par les deux questionnaires ont entre 0 et 34 ans

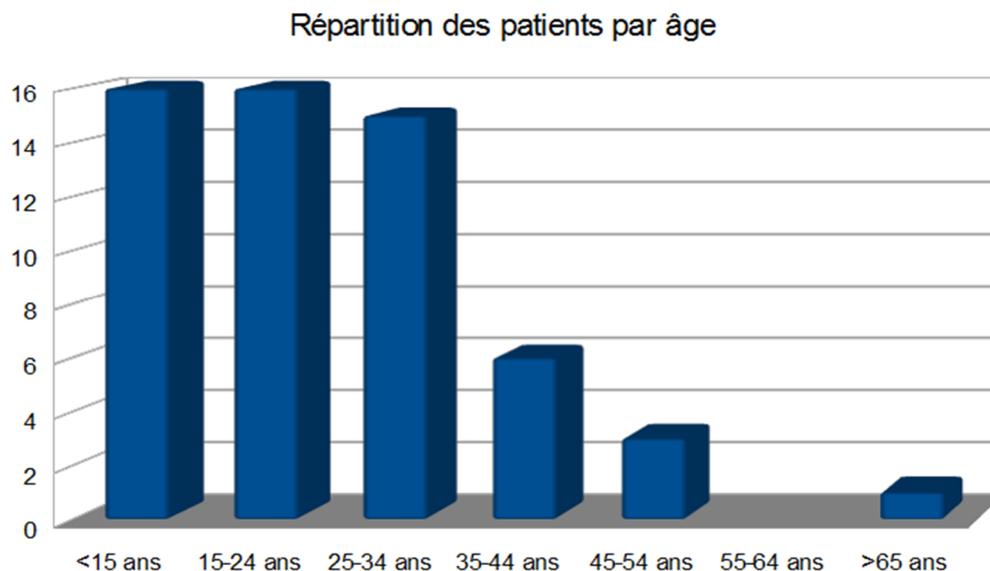


Figure 45

➤ À quel âge l'IP a-t-elle été diagnostiquée ?

Le diagnostic de l'IP est précoce : il est réalisé avant l'âge de 1 an pour 41 des 55 réponses obtenues. Cependant, on constate des diagnostics très tardifs (par exemple à 54 ans) et des errances diagnostiques : une mère a en effet été diagnostiquée à 27 ans lors de la naissance de sa fille atteinte d'IP, alors qu'elle avait été traitée pour un herpès néonatal.

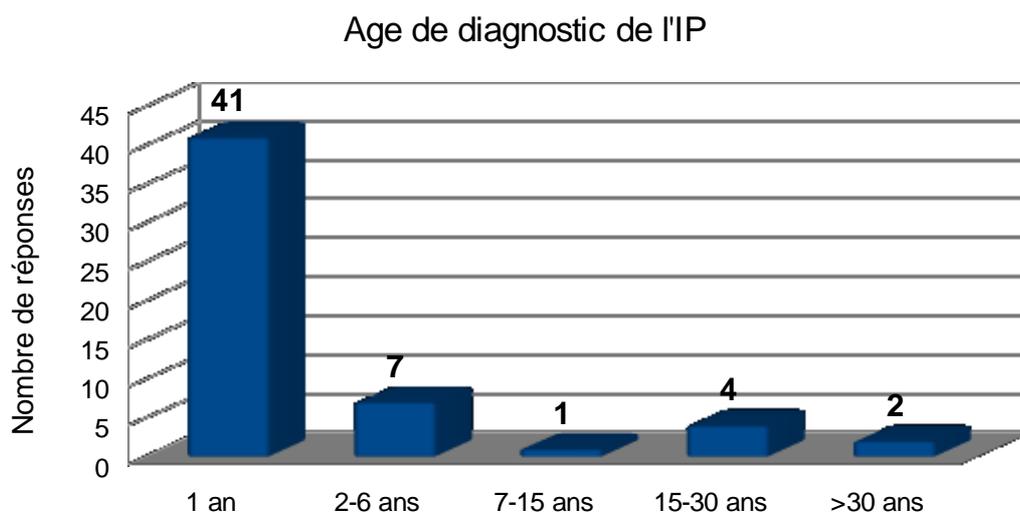


Figure 46

➤ Qui a réalisé le diagnostic ?

Près de la moitié des diagnostics d'IP ont été posés par des dermatologues. Viennent ensuite les pédiatres et les généticiens.

On peut noter qu'un seul médecin généraliste a posé un diagnostic d'IP, et aucun chirurgien-dentiste ne l'a fait.

Prise en charge médicale et dentaire

➤ Êtes-vous pris en charge dans une consultation spécialisée maladies rares ?

Sur les 57 répondants à la question, 23 sont pris en charge dans une consultation spécialisée maladies rares.

On note une diminution de la prise en charge au sein de ces consultations après 25 ans.

Ceci peut s'expliquer :

- soit parce qu'au-delà d'un certain âge, la prise en charge dans ce type de structure n'est plus nécessaire,
- soit parce qu'auparavant, ce type de consultations n'existait pas (le premier PNMR date de 2005)

Prise en charge dans une consultation spécialisée maladie rare en fonction de l'âge

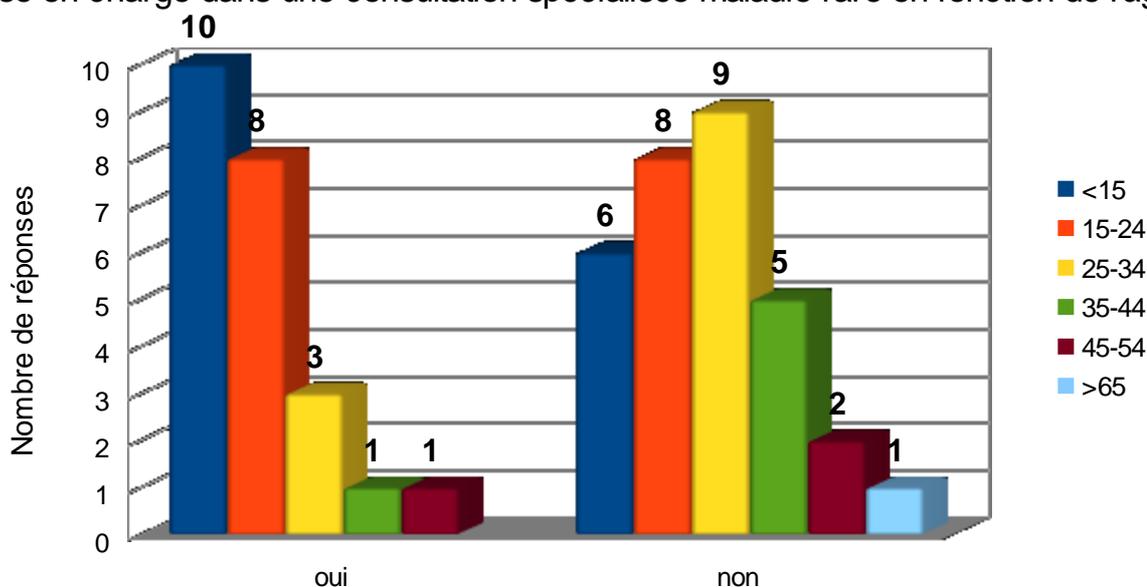


Figure 47

➤ **Dans le cadre du parcours de soins, diriez-vous que les professionnels de santé connaissent votre pathologie ?**

L'IP est incontestablement méconnue des professionnels de santé. Dans 90% des réponses aux questionnaires patients et parents, l'IP semble insuffisamment connue, voire pas du tout. Pour les 4 répondants qui jugent la pathologie connue de façon satisfaisante, 3 d'entre eux sont suivis dans une consultation spécialisée maladies rares où les professionnels de santé sont mieux informés sur le sujet.

➤ **Dans le cadre de votre prise en charge vous a-t-on proposé une prise en charge psychologique ?**

L'étude des deux questionnaires montre que seuls 17% des patients se sont vu proposer un suivi psychologique et que plus de la moitié d'entre eux étaient pris en charge au sein d'une consultation spécialisée maladies rares. Cela est en cohérence avec le fait que ces structures favorisent une prise en charge globale et pluridisciplinaire.

Chez les 44 patients qui n'ont pas disposé de suivi psychologique, 21 auraient jugé cela utile, et 11 sont sans opinion.

Chez les parents, seuls 2 sur 26 répondants ont eu une proposition de suivi psychologique alors que 16 d'entre eux aurait souhaité l'obtenir.

➤ **Nécessitez-vous une prise en charge dentaire spécifique dans le cadre de votre pathologie ?**

L'étude des réponses aux deux questionnaires montre que 65% des patients disposent d'un suivi dentaire spécifique en rapport avec l'Incontinentia Pigmenti. On constate donc que la prise en charge bucco-dentaire fait partie intégrante du traitement de l'IP.

Chez ceux qui n'en disposent pas, les raisons invoquées sont :

- l'enfant est trop jeune pour 5 patients,
- l'absence de besoin pour 5 patients,
- le handicap mental lourd pour 2 patients,
- le « manque d'argent » pour 1 patient.

➤ Depuis quel âge avez-vous un suivi dentaire régulier ?

Pour 85% des patients, le début du suivi bucco-dentaire est effectué avant l'âge de 12 ans.

Lorsqu'on observe l'âge de début de suivi en fonction de l'âge des patients, on constate qu'en règle générale, plus les patients sont jeunes et plus leur prise en charge est précoce : sur les 18 patients de moins de 25 ans, 14 ont été pris en charge avant 5 ans.

On tend donc progressivement vers une meilleure prise en charge des anomalies bucco-dentaires dans le cadre de l'IP.

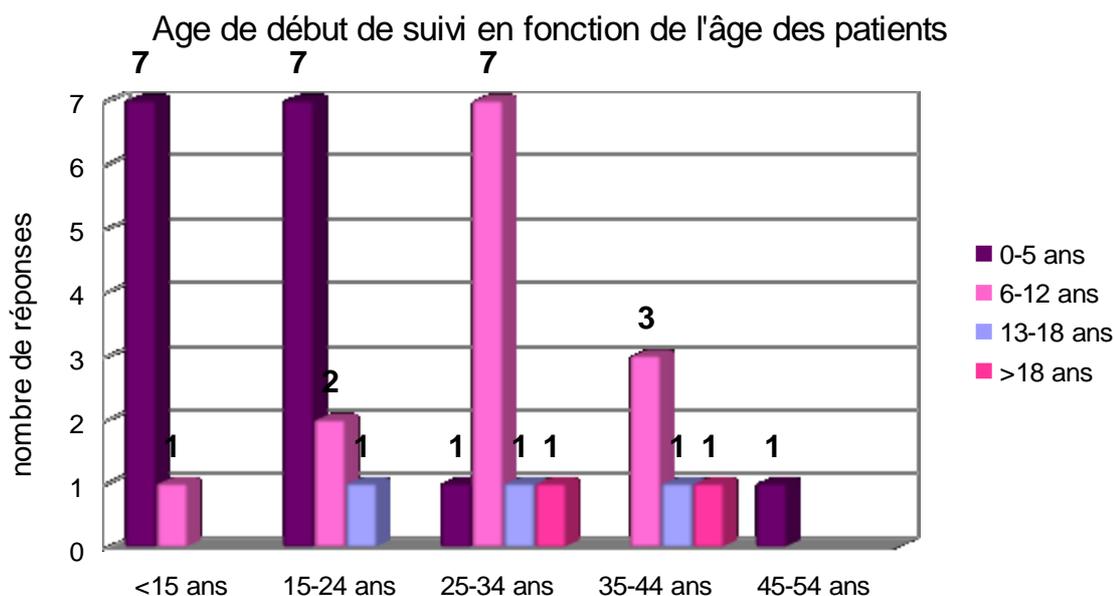


Figure 48

➤ Votre chirurgien-dentiste connaissait-il votre pathologie ?

Chez les patients et les parents répondants au questionnaire, trois quarts d'entre eux estiment que leur chirurgien-dentiste ne connaissait pas du tout leur pathologie.

Devant le nombre de maladies rares, il semble utopique de former spécifiquement les chirurgiens-dentistes sur cette maladie. Cependant, les formations initiale et continue pourraient être orientées vers l'apprentissage de l'utilisation de bases de données comme :

- l'**OMIM** (Online Mendelian Inheritance in Man) qui répertorie les syndromes d'origine génétique et les identifie par un numéro à 6 chiffres,[9]
- **Orphanet**, le portail des maladies rares et des médicaments orphelins qui répertorie les maladies par leur nom, leur numéro OMIM et leur numéro Orphanet. On y trouve un descriptif des pathologies et les recommandations de prise en charge. [9]

- **Phéno dent**, qui constitue une aide au diagnostic et à la prise en charge des anomalies dentaires. [9]
Des actions d'information en partenariat avec des associations comme Incontinentia Pigmenti France pourraient aussi être imaginées. Par exemple, la plaquette d'information diffusée auprès des médecins pourrait être reprise et adaptée aux chirurgiens-dentistes. (annexe 6)

➤ **Quels professionnels de la sphère oro-faciale consultez-vous ?**

On constate que plus de la moitié des patients consulte plusieurs professionnels parmi lesquels le chirurgien-dentiste (CD), l'orthodontiste (ODF) et le chirurgien maxillo-facial (CMF).

Moins de la moitié des patients consulte uniquement un chirurgien-dentiste.

Professionnels de la sphère oro-faciale consultés par les patients

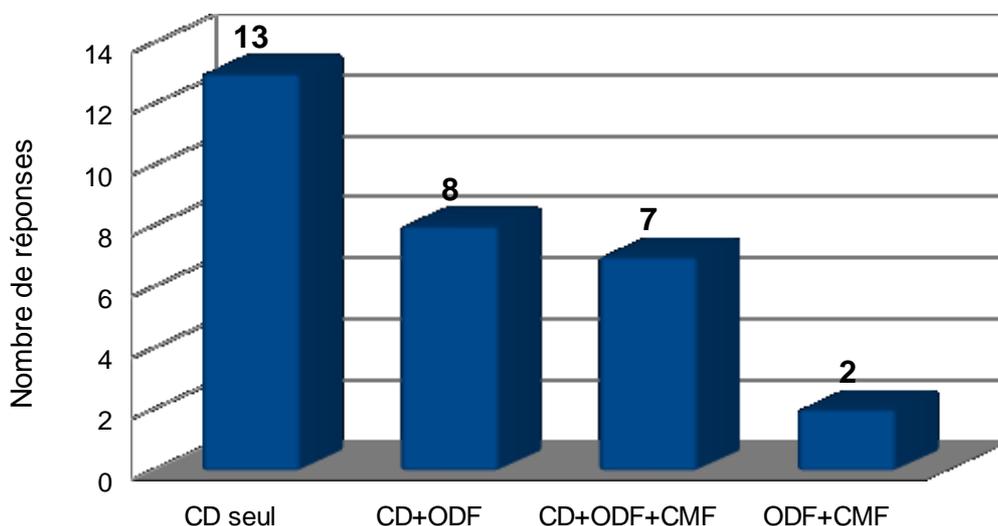


Figure 49

➤ **Quelle est la fréquence moyenne de vos rendez-vous chez le chirurgien-dentiste ?**

La fréquence des rendez-vous chez le chirurgien-dentiste est majoritairement annuelle ou bisannuelle. Il ne semble pas y avoir de rapport entre la fréquence des rendez-vous et l'âge des patients.

Fréquence du suivi chez le chirurgien dentiste en fonction de l'âge

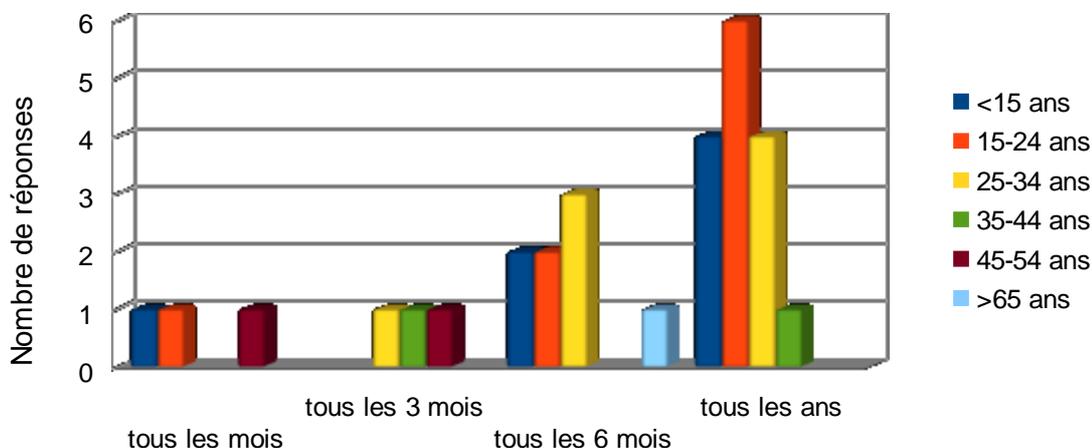


Figure 50

➤ **De quel(s) type(s) d'anomalie(s) dentaire(s) êtes-vous atteint ?**

Les anomalies dentaires les plus fréquentes sont les anomalies de nombre et de forme. Elles touchent respectivement 92% et 79% des patients de notre enquête. Ces deux anomalies dentaires sont presque toujours associées.

Seul 1 patient (sur 38 réponses des patients suivis chez un chirurgien-dentiste) ne présente aucune anomalie dentaire.

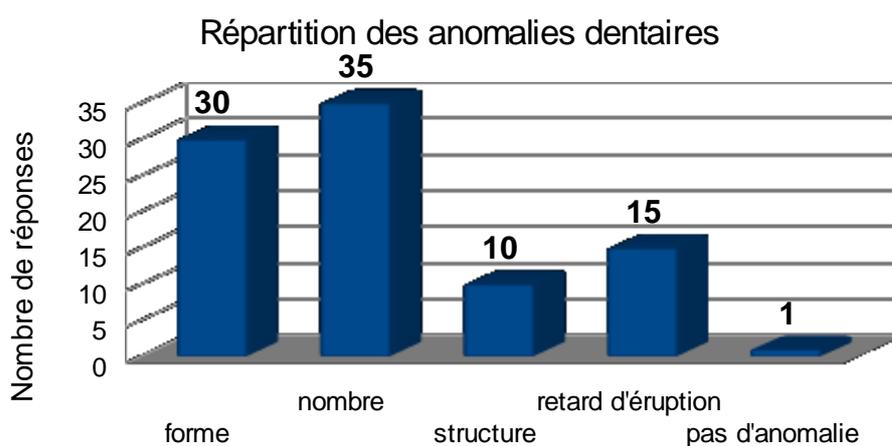


Figure 51

➤ **De quel(s) dispositif(s) prothétique(s) disposez-vous ou avez-vous disposé ?**

On observe que les dispositifs prothétiques les plus présents chez les patients sont les implants et les prothèses amovibles.

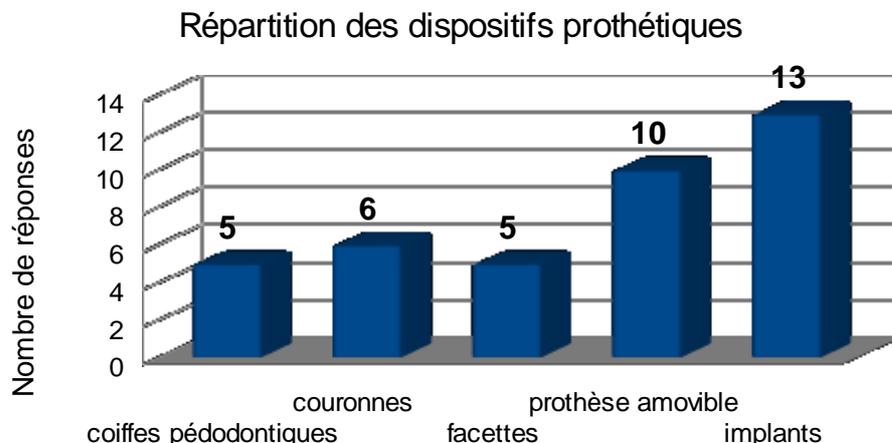


Figure 52

Lorsqu'on observe la répartition de ces dispositifs par tranche d'âge, on constate que chez les moins de 15 ans aucun implant n'a été posé et que les prothèses amovibles sont très utilisées.

Les conséquences qui découlent de l'utilisation de dispositifs amovibles dès le plus jeune âge par rapport à une thérapeutique implantaire sont la diminution du coefficient masticatoire, l'impact psychologique et la perte de chance par rapport à la thérapeutique implantaire du fait de la diminution de la hauteur d'os alvéolaire au fil du temps. [77] Cependant, comme nous l'avons décrit dans les chapitres précédents, la prothèse amovible est d'après la HAS, le traitement de première intention en cas d'oligodontie.

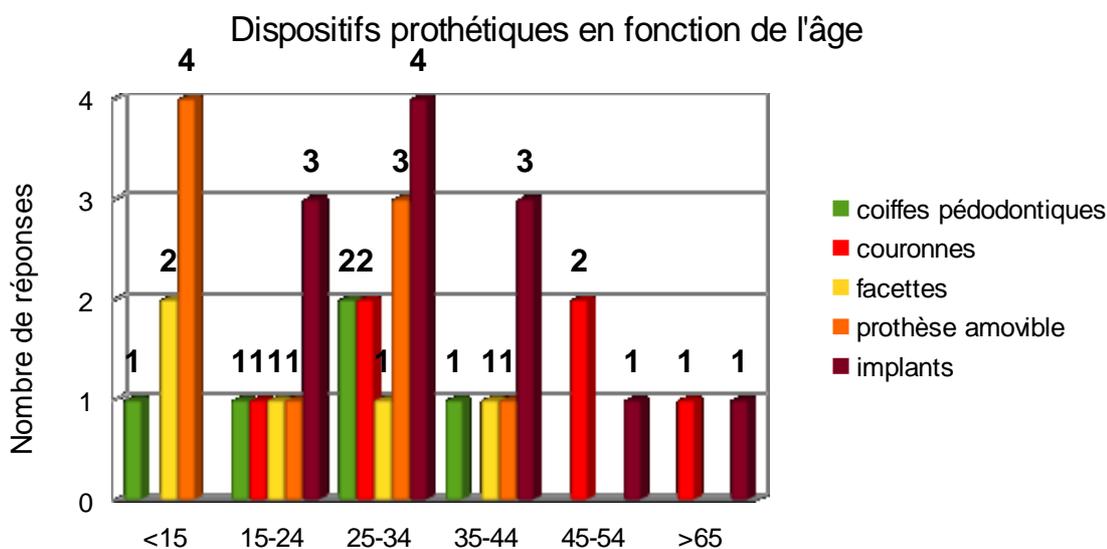


Figure 53

➤ **Combien de temps votre traitement a-t-il duré ?**

Pour les patients chez qui le traitement prothétique est terminé, les durées de traitement ont été très variables (de 1 à 20 ans) :

- la durée médiane est de 6,5 ans

- la durée moyenne est de 7,8 ans avec un écart-type de 5,7, ce qui montre que nous sommes en présence de valeurs très dispersées.

On observe que les traitements sont longs et nécessitent une motivation et un investissement permanents de la part du patient.

Conséquences de la pathologie

➤ **Vous anomalies dentaires vous posent-elles un problème esthétique ?**

Sur 38 réponses à la question, on constate que 26 patients considèrent l'impact de leurs anomalies dentaires assez important à très important.

Le répondant « sans opinion » ne présente aucune anomalie dentaire

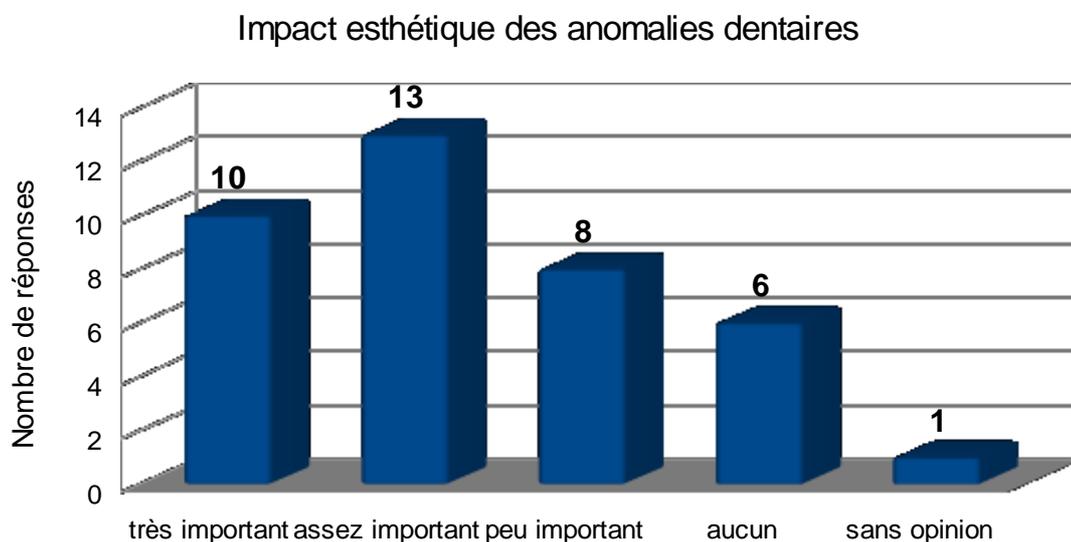


Figure 54

➤ **Selon vous, les atteintes dentaires ont-elles été à l'origine de troubles psychologiques ?**

Sur les 21 personnes ayant répondu à cette question, 12 sont ou ont été concernées par des moqueries dans le cadre scolaire du fait de leurs atteintes dentaires.

Une prise en charge la plus précoce possible, avant l'entrée à l'école pourrait éviter cela.

Cependant des parents ont précisé qu'à 5 ans, leur enfant ne rencontrait pas ce genre de problème. En effet 5 ans est l'âge « normal » de la chute des premières dents temporaires. On peut donc penser qu'entre 5 et 10 ans, les agénésies lorsqu'elles ne sont pas trop nombreuses ne posent pas problème à l'enfant qui se retrouve alors dans la « normalité ».

L'impact esthétique aurait donc plus de conséquences à l'adolescence.

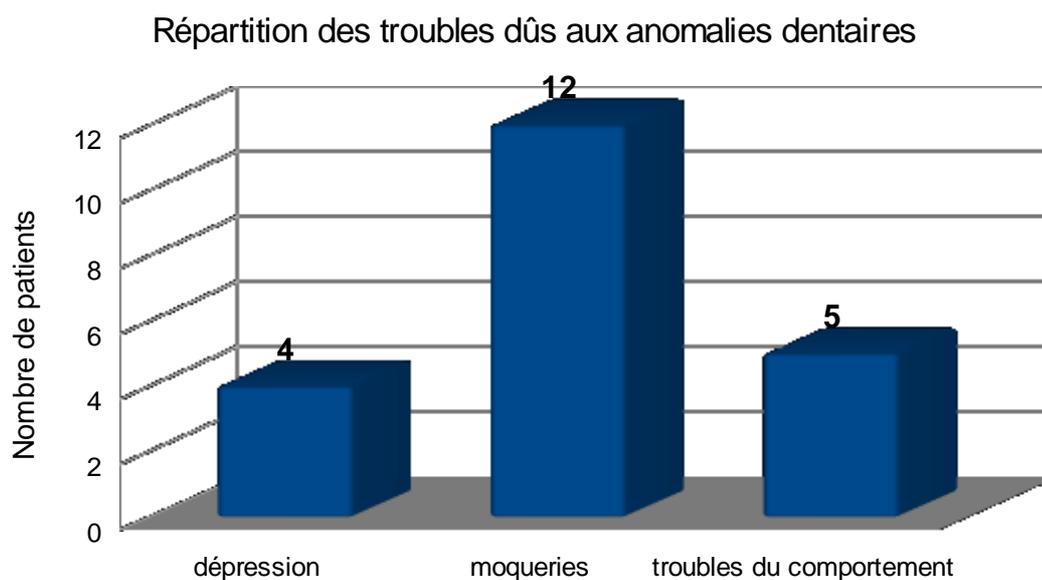


Figure 55

➤ **À quel niveau de difficulté situez-vous l'investissement personnel que le traitement nécessite ?**

L'investissement personnel demandé par le traitement bucco-dentaire chez les patients est considéré comme assez difficile à très difficile dans 47% des cas.

L'étude des réponses au questionnaire parents montre qu'ils évaluent leur investissement personnel de la même façon que celui de leur enfant ou à un échelon en dessous. La prise en charge semble donc légèrement moins lourde pour les parents, même si elle reste difficile pour 50% d'entre eux.

Cette difficulté peut être notamment expliquée par la longueur des traitements comme nous l'avons vu précédemment.

➤ **À quel niveau de difficulté situez-vous l'investissement financier que le traitement nécessite de votre part ?**

L'étude des questionnaires parents et patients montre que l'investissement financier est assez difficile à très difficile pour 52%. Les réhabilitations bucco-dentaires restent en effet très coûteuses malgré une meilleure prise en charge par l'Assurance Maladie.

Il s'agit d'un réel problème de santé publique comme le montrent les réponses précédentes, le coût des traitements étant un motif de renoncement aux soins pour certains patients.

3-4-4 Pistes d'amélioration de prise en charge

Le but de cette enquête était d'analyser les conséquences des anomalies dentaires des patients atteints d'IP sur le parcours de soins et leur qualité de vie.

Eurordis est une fédération d'associations de malades et d'individus actifs dans le domaine des maladies rares. Elle a pour but d'améliorer la qualité de vie des personnes vivant avec une maladie rare en Europe. En 2005, Eurordis a listé les facteurs communs aux maladies rares touchant les patients et leurs proches. Sont rapportés [77] :

- l'absence ou le retard de diagnostic,
- le manque d'information,
- le manque de connaissance scientifique,
- le manque ou les inégalités d'accès aux soins,
- les conséquences sociales,
- le coût élevé des dispositifs médicaux et médicaments.

Notre enquête a de même mis en évidence les facteurs suivants :

- une méconnaissance de la pathologie par les professionnels de santé et en particulier par les chirurgiens-dentistes,
- des conséquences psychologiques. Dans la plupart des cas, aucun suivi psychologique n'est proposé alors que des patients souffrent de troubles psychologiques inhérents au déficit esthétique engendré par leurs anomalies dentaires,
- un investissement financier difficile provoquant parfois le renoncement aux soins.

Ces facteurs contribuent à faire du parcours de soins de ces patients un véritable parcours du combattant, rendant l'investissement personnel des patients comme des parents encore plus difficile.

Pour pallier le manque d'information des professionnels de santé, différentes voies pourraient être exploitées. La première est bien sûr l'information durant la formation initiale et le développement professionnel continu (DPC) : le fonctionnement et l'utilisation des sites d'information comme Orphanet, l'OMIM ou Phénodent pourraient être approfondis. Par ailleurs, l'existence des Centres de référence et de compétences pourrait être rappelée afin de mieux orienter les patients.

Il faut aussi savoir qu'un congrès européen des Dysplasies Ectodermiques et des oligodonties a lieu tous les trois ans. Au cours de celui-ci est mené un état des lieux de l'avancement des travaux sur le sujet. C'est un bon moyen pour se tenir informé sur la prise en charge bucco-dentaire de l'oligodontie. [77] Mais les chirurgiens-dentistes ne sont pas informés de l'existence de ce congrès. Des actions de communication relayées par le Conseil de l'Ordre ou encore les syndicats pourraient être envisagées. Les associations de patients ont également un rôle majeur dans l'information des professionnels de santé. Une brochure d'information sur l'Incontinentia Pigmenti comme celle réalisée pour les médecins en 2004 pourrait être élaborée à l'attention des chirurgiens-dentistes. [77]

On a remarqué dans l'enquête que le nombre de personnes (patients comme parents) à qui un suivi psychologique a été proposé était très réduit alors que beaucoup auraient souhaité en disposer. Il serait intéressant que le médecin généraliste ou le médecin scolaire propose systématiquement ce suivi aux patients atteints d'IP ainsi qu'à leurs parents afin de les accompagner dans leur parcours.

Une prise en charge la plus précoce possible permet probablement d'éviter les moqueries dans l'enfance et les troubles psychologiques qui peuvent en découler.

Enfin, nous avons pu constater que le coût des traitements pouvait être problématique. En France, une enquête menée en 2000 a montré que 46% des renoncements aux soins pour les prothèses dentaires et l'orthodontie étaient dus à des raisons financières. Steve Toupenay a de même montré dans son étude en 2010 que le coût des traitements dentaires était un motif de renoncement aux soins, malgré une bonne couverture sociale. [77]

L'Assurance Maladie prend en charge les traitements implantaires chez l'enfant depuis 2006 et chez l'adulte depuis 2012. Malgré cette prise en charge, le reste à charge des patients demeure élevé.

La mobilisation des associations pour récolter des fonds permet d'aider les plus démunis à acquérir les dispositifs médicaux dont ils ont besoin, ce que fait notamment l'association Incontinentia Pigmenti France. Le développement de ces actions semble pour l'instant, le moyen le plus efficace pour aider financièrement les familles qui en ont besoin, la revalorisation du remboursement par l'Assurance Maladie n'étant pas prévue pour le moment.

Conclusion

L'Incontinentia Pigmenti touche les tissus dérivés de l'ectoderme, c'est à dire la peau, les phanères, les dents, les yeux et le système nerveux. Elle se manifeste par des anomalies cutanées qui régressent avec le temps et des dystrophies onguinaires, des anomalies dentaires, des lésions oculaires et neurologiques qui pour leur part vont persister.

Comme nous l'avons vu au cours de ce travail, l'Incontinentia Pigmenti soulève une problématique bucco-dentaire multiple et variable selon la forme clinique :

- une problématique fonctionnelle due à la diminution du coefficient masticatoire et de la dimension verticale d'occlusion (DVO),
- une problématique esthétique du fait de la morphologie inhabituelle des dents et des agénésies dentaires,
- une problématique psychologique, la pathologie pouvant entraîner une altération de l'image de soi, des répercussions sur le comportement (timidité) et sur les relations sociales, ainsi qu'une inquiétude au sujet de la durée du traitement dentaire.

La prise en charge bucco-dentaire de l'Incontinentia Pigmenti est pluridisciplinaire et rassemble dans certains cas : chirurgien-dentiste, orthodontiste et chirurgien maxillo-facial.

La réhabilitation précoce par des prothèses amovibles et des coiffes pédodontiques est essentielle pour restaurer les fonctions oro-faciales, l'esthétique et prévenir les troubles psychologiques dus aux anomalies dentaires.

La thérapeutique implantaire précoce à partir de 6 ans trouve essentiellement son indication dans les cas d'oligodontie ou d'anodontie mandibulaire. Elle va permettre de pallier les soucis de rétention et de stabilisation des prothèses amovibles.

La réhabilitation implanto-portée, bien que la plus coûteuse, semble la meilleure option thérapeutique chez l'adulte en fin de croissance.

La mise en place du Plan National Maladies Rares a conduit à l'amélioration de la prise en charge de l'Incontinentia Pigmenti. Tout d'abord avec le remboursement implantaire chez l'enfant et l'adulte atteints d'oligodontie. Ensuite avec la création des centres de référence et de compétences qui permettent de former et d'informer les professionnels de santé et de prendre en charge ou d'orienter les patients vers des professionnels de santé compétents.

Si la prise en charge globale et bucco-dentaire de l'Incontinentia Pigmenti s'est nettement améliorée, l'enquête réalisée auprès de l'association Incontinentia Pigmenti France révèle toutefois qu'il serait utile de développer certains volets de la prise charge, notamment l'information des professionnels de santé et la prise en charge psychologique et financière des patients.

Annexes

Annexe 1 : document Cerfa 11626*03

Annexe 2 : Aide au remplissage du protocole de soins pour le traitement des agénésies dentaires multiples liées à une maladie rare

Annexe 3 : Aide au remplissage du protocole de soins pour le traitement des agénésies dentaires multiples chez l'adulte, liées à une maladie rare.

Annexe 4 : Questionnaire à destination des parents

Annexe 5 : Questionnaire à destination des patients

Annexe 6 : Plaquette d'information sur l'Incontinentia Pigmenti

Annexe 1



quelques conseils à l'usage du médecin traitant pour remplir le protocole de soins

articles L. 324-1, L. 322-3-3° et 4° et D. 322-1 du Code de la sécurité sociale
articles 71-4 et 71-4-1 du Règlement Intérieur des Caisses Primaires

Cet imprimé est à remplir si votre patient est atteint d'une affection de longue durée qui nécessite des soins continus et/ou un arrêt de travail d'une durée prévisible de six mois ou plus. Cette demande ne doit être adressée **qu'en accord avec votre patient**.

L'ensemble des 4 volets est à adresser au **service médical**.

- Les **deux premiers volets** comportent les éléments médicaux du protocole.
- Lorsqu'il y a accord entre le médecin conseil et vous-même, vous devez remettre à votre **patient le volet 3** destiné à son information et à son usage. Ce volet peut être complété par toute information portant sur le diagnostic que vous jugeriez nécessaire d'apporter à votre patient. **Il doit être signé par ce dernier**.
- Le **volet 4** permet le versement de votre rémunération dans les situations prévues au "D" de ce volet.

comment remplir les volets médicaux

L'avis du service médical est rendu en fonction des éléments médicaux figurant sur ce formulaire. C'est pourquoi le **diagnostic précis**, confirmé par les **arguments cliniques détaillés** et par les **résultats des examens complémentaires** nécessaires, doit y figurer ainsi que les actes et prestations concernant la maladie. Il convient donc de décrire de façon détaillée le **projet thérapeutique** et le **suivi** que vous envisagez pour votre patient.

Si le médecin conseil valide vos propositions, il donne son accord en signant le protocole.

Si le médecin conseil est en désaccord sur tout ou partie de vos propositions ou si des informations supplémentaires sont nécessaires, il vous renvoie le protocole accompagné d'une fiche complémentaire sur laquelle il note ses observations. Cette fiche complémentaire peut également servir de support à un référentiel médical. Le protocole ainsi que la fiche complémentaire devront être renvoyés au service du contrôle médical le plus rapidement possible afin de permettre à celui-ci d'émettre un avis dans les délais impartis.

l'exonération du ticket modérateur

Votre patient peut bénéficier de l'**exonération du ticket modérateur** s'il est reconnu atteint :

- d'une des affections, comportant un traitement prolongé et une thérapeutique particulièrement coûteuse, inscrites sur la liste figurant à l'article D. 322-1 du Code de la sécurité sociale (liste des ALD 30) et répondant aux critères médicaux définis aux annexes de cet article,
- d'une affection non inscrite sur cette même liste, mais comportant un traitement prolongé et une thérapeutique particulièrement coûteuse (ALD hors liste),
- de plusieurs affections caractérisées entraînant un état pathologique invalidant pour lequel des soins continus d'une durée prévisible supérieure à six mois sont nécessaires (polypathologie invalidante).

Pour ces situations, le protocole, **périodiquement révisable**, notamment en fonction de l'état de santé du patient et des avancées thérapeutiques, doit définir en outre, compte tenu des recommandations établies par la Haute Autorité de santé, les actes et les prestations nécessités par le traitement de l'affection et pour lesquels la participation financière de l'assuré peut être limitée ou supprimée.

L'exonération du ticket modérateur est également possible (dans ces trois cas, la case "autre" doit être cochée) pour :

- les enfants atteints de surdit  (article L. 322-3-6°),
- le diagnostic et le traitement de la st rilit  (article L. 322-3-12°),
- les soins aux mineurs victimes de s vices sexuels (article L. 322-3-15°).

Sont exclus du b n fice de l'exon ration du ticket mod rateur les  l ments coch s par le m decin conseil.

les affections de longue dur e non exon rantes article L. 324-1

Il s'agit des affections de longue dur e, autres que celles d finies ci-dessus, qui n cessitent des soins continus et/ou un arr t de travail d'une dur e pr visible de six mois ou plus.

S 3501 c 1

notice à destination du patient pour l'usage du protocole de soins

articles L. 324-1, L. 322-3-3° et 4° et D. 322-1 du Code de la sécurité sociale
articles 71- 4 et 71- 4-1 du Règlement Intérieur des Caisses Primaires

vosre information et celle des médecins que vous consultez

Vous êtes atteint(e) d'une affection de longue durée ou votre état nécessite une interruption de travail ou des soins continus supérieurs à six mois. Votre médecin traitant vous a remis cet imprimé pour vous informer sur les conditions de prise en charge de votre maladie et vous permettre de le présenter aux médecins que vous êtes amené(e) à consulter.

Cet imprimé précise, pour ces situations, le **traitement que vous devez suivre**, les **examens complémentaires** ainsi que le **suivi** envisagé par votre médecin.

quelques informations concernant les affections de longue durée

En cas d'affection de longue durée et en cas d'interruption de travail ou de soins continus supérieurs à six mois, votre organisme d'assurance maladie doit procéder **périodiquement** à un examen de votre état de santé. Cet examen est réalisé conjointement par votre médecin traitant et le médecin conseil en vue de déterminer le traitement et le suivi les plus appropriés. Il donne lieu à l'établissement d'un protocole de soins.

Pour continuer à bénéficier des prestations vous devez :

- suivre les traitements et les mesures de toute nature prescrits d'un commun accord par votre médecin traitant et le médecin conseil,
- vous soumettre aux visites médicales et différents contrôles organisés par votre organisme d'assurance maladie,
- vous abstenir de toute activité non autorisée,
- accomplir les exercices ou travaux prescrits en vue de favoriser votre rééducation ou votre reclassement professionnels.

En contrepartie, certaines prestations plus favorables que celles qui sont versées habituellement, peuvent vous être attribuées.

quelques informations concernant les affections de longue durée exonérantes

Vous avez été reconnu(e) atteint(e) d'une affection de longue durée exonérante. Pour bénéficier de la prise en charge du ticket modérateur, vous devez présenter le protocole de soins à chaque médecin que vous consultez. Le médecin doit attester qu'il en a pris connaissance et que ses prescriptions figurant sur l'ordonnance prévue à l'article R. 161-45 (ordonnance bizonne) sont conformes au protocole. Seules les prestations en rapport avec l'affection de longue durée, indiquées dans ce protocole, sont prises en charge à 100 % (**les actes et les prestations cochés par le médecin conseil sont pris en charge selon les conditions du droit commun**).

A la suite de la demande établie par votre médecin, une notification vous sera adressée par votre organisme d'assurance maladie, vous précisant dans quelles conditions votre maladie sera prise en charge.

Recommandations importantes :

n'oubliez pas de signer le volet du protocole de soins que vient de vous remettre votre médecin traitant, n'oubliez pas de le présenter à tout médecin consulté.

personne recevant les soins

• **identification de la personne recevant les soins**

nom et prénom (suivis, s'il y a lieu, du nom d'époux(se))

adresse

numéro d'immatriculation

si ce numéro d'immatriculation n'est pas connu, remplissez la ligne suivante

date de naissance de la personne recevant les soins

• **identification de l'assuré(e) (à remplir si la personne recevant les soins n'est pas l'assuré(e))**

nom et prénom de l'assuré(e) (suivis, s'il y a lieu, du nom d'époux(se))

numéro d'immatriculation de l'assuré(e)

information(s) concernant la maladie

• **diagnostic(s) de l'(des) affection(s) de longue durée motivant la demande et sa (leurs) date(s) présumée(s) de début**

1

2

3

• **arguments cliniques et résultats des examens complémentaires récents (dans le cas de polypathologie invalidante décrire l'état invalidant)**

actes et prestations concernant la maladie (à compléter par votre médecin traitant)

spécialités pharmaceutiques ou classes thérapeutiques ou dispositifs médicaux

(1)

suivi biologique prévu (type d'actes)

(1)

recours à des spécialistes (préciser la spécialité et le type d'acte spécialisé prévu)

(1)

recours à des professionnels de santé para-médicaux

(1)

(1) Sont exclus du bénéfice de l'exonération du ticket modérateur, les éléments cochés par le médecin conseil, qui seront pris en charge selon les conditions du droit commun.

durée prévisible des soins :

durée prévisible de l'arrêt de travail, s'il y a lieu :

reclassement professionnel envisagé :

oui

non

proposition du médecin traitant (cocher la/les case(s) correspondante(s))

ALD non exonérante

ALD 30 (liste)

ALD hors liste

polypathologie invalidante

autre

décision du médecin conseil

accord au titre de (2)

du

au

pour

accord au titre de (2)

du

au

pour

accord au titre de (2)

du

au

pour

(2) Le médecin conseil reporte le chiffre correspondant à la situation adéquate listée dans la rubrique précédente (1 pour ALD non exonérante, 2 pour ALD 30...)

refus

nature et motif du refus

date

protocole valable jusqu'au

signature et cachet du médecin traitant

cachet de l'établissement ou du centre de référence

signature et cachet du médecin conseil



n°11626*03

protocole de soins

articles L. 324-1, L. 322-3-3^a et 4^a et D. 322-1 du Code de la sécurité sociale
articles 71-4 et 71-4 -1 du Règlement Intérieur des caisses primairesvolet 3 à remettre
par le médecin traitant
au patient après accord définitif

personne recevant les soins

• identification de la personne recevant les soins

nom et prénom *(suivis, s'il y a lieu, du nom d'époux(se))*

adresse

numéro d'immatriculation

si ce numéro d'immatriculation n'est pas connu, remplissez la ligne suivante

date de naissance de la personne recevant les soins

• identification de l'assuré(e) *(à remplir si la personne recevant les soins n'est pas l'assuré(e))*

nom et prénom de l'assuré(e) *(suivis, s'il y a lieu, du nom d'époux(se))*

numéro d'immatriculation de l'assuré(e)

information(s) concernant la maladie

(à remplir par le médecin traitant, après l'accord du malade (art. R. 4127-35 du Code de la santé publique))

signature et cachet du médecin traitant

actes et prestations concernant la maladie

spécialités pharmaceutiques ou classes thérapeutiques
ou dispositifs médicaux

(I)

suivi biologique prévu (type d'actes)

(I)

(I) Sont exclus du bénéfice de l'exonération du ticket modérateur, les éléments cochés par le médecin conseil, qui seront pris en charge selon les conditions du droit commun.

durée prévisible des soins :

durée prévisible de l'arrêt de travail, s'il y a lieu :

reclassement professionnel envisagé :

oui non

Ce protocole de soins, élaboré par votre médecin traitant, a fait l'objet d'un accord de prise en charge par l'Assurance Maladie dans le cadre de la reconnaissance de votre affection ou de vos affections de longue durée.

N'OUBLIEZ PAS DE PRESENTER CE DOCUMENT**A TOUT MEDECIN CONSULTE**

date	protocole valable jusqu'au	
signature et cachet du médecin traitant	signature et cachet du médecin conseil	signature de la personne recevant les soins ou de son représentant légal
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
cachet de l'établissement ou du centre de référence		
<input type="text"/>		

La loi 78-17 du 6.1.78 modifiée relative à l'informatique, aux fichiers nominatifs garantit un droit d'accès et de rectification des données auprès des organismes destinataires du formulaire.

S 3501 e

protocole de soins

demande de rémunération pour les situations prévues au D

volet 4 à adresser
au médecin conseil

A **personne recevant les soins**

• identification de la personne recevant les soins

nom et prénom <i>(suivis, s'il y a lieu, du nom d'épouse)</i>	
adresse	
numéro d'immatriculation	
<i>si ce numéro d'immatriculation n'est pas connu, remplissez la ligne suivante</i>	
date de naissance de la personne recevant les soins	
• identification de l'assuré(e) (à remplir si la personne recevant les soins n'est pas l'assuré(e))	
nom et prénom de l'assuré(e) <i>(suivis, s'il y a lieu, du nom d'épouse)</i>	
numéro d'immatriculation de l'assuré(e)	

B **identification du médecin traitant établissant le protocole**

nom et prénom	
numéro d'identification	

C **identification de l'établissement (à remplir par le médecin traitant s'il exerce dans un service hospitalier)**

nom de l'établissement	
adresse	
numéro FINESS	
nom du chef de service	
si le praticien exerce dans un établissement d'hospitalisation publique, préciser si le protocole de soins a été effectué dans le cadre de son activité privée	
<input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/> non
si le malade est hospitalisé, date d'entrée	

D **demande de rémunération**

• rappel : situations ouvrant droit à rémunération du protocole

① soins ou un arrêt de travail > six mois n'ouvrant pas droit à l'exonération du ticket modérateur
② soins ouvrant droit à l'exonération du ticket modérateur pour les enfants de moins de seize ans
③ soins ouvrant droit à l'exonération du ticket modérateur au titre de l'article L. 322-3-12° du Code de la sécurité sociale

• examen

date	
le protocole de soins a été établi :	
<input type="checkbox"/>	en consultation <input type="checkbox"/> au domicile du malade
montant des indemnités kilométriques éventuelles : euros	

• mode de règlement

<input type="checkbox"/>	virement à un compte postal, bancaire ou de caisse d'épargne
lors de la première demande de remboursement par virement à un compte postal, bancaire ou de caisse d'épargne, ou en cas de changement de compte, joindre le relevé d'identité correspondant.	

E **attestation à compléter par le service médical**

je soussigné(e), docteur
médecin conseil, certifie que le médecin identifié ci-dessus a établi un protocole dans l'une des situations prévues au "D" :

 ① ② ③

date	
signature et cachet du médecin traitant	signature et cachet du médecin conseil
cachet de l'établissement ou du centre de référence	

Annexe 2

Aide au remplissage du protocole de soins
pour le traitement des agénésies dentaires multiples liées à une maladie rare

Ce formulaire est utilisé pour la prise en charge, chez l'enfant, du traitement par implants des agénésies dentaires multiples liées à une maladie rare. Il s'agit d'un document complémentaire qui doit être rédigé par un chirurgien-dentiste ou un médecin stomatologiste et, joint au protocole de soins pour affection de longue durée établi par le médecin qui suit l'enfant.

**Un cliché panoramique doit impérativement être joint à la demande, quel que soit l'âge du patient.
Une radiographie de la main et du poignet pour l'appréciation de l'âge osseux doit être jointe, si le patient est un jeune homme âgé d'au moins 17 ans, ou une jeune fille âgée d'au moins 14 ans.**

Identification du patient

- Nom et Prénom :
- Date de naissance : • Sexe : Masculin Féminin

Informations à la date du : .. / .. /

- Diagnostic de la maladie rare :

- Agénésie des dents permanentes :

1 7	16	15	14	13	12	11	21	22	23	24	25	26	27
4 7	46	45	44	43	42	41	31	32	33	34	35	36	37

(Cocher sur le schéma dentaire les dents permanentes absentes pour cause d'agénésie aux 2 arcades)

- Points essentiels du tableau clinique

- Oligodontie mandibulaire (agénésie d'au moins 6 dents permanentes à l'arcade mandibulaire, non compris les dents de sagesse) oui non
- Echec ou intolérance d'une prothèse conventionnelle à la mandibule oui non
- Croissance non terminée oui non

Actes concernant le traitement envisagé

- Schéma thérapeutique envisagé à l'arcade mandibulaire :
 - Etape préimplantaire : bilan préimplantaire
 - Etape implantaire : 2 à 4 implants dans la région antérieure
Mandibulaire oui non
 - Etape prothétique : prothèse amovible mandibulaire supra-implantaire à plaque base résine et sur moyen de liaison unitaire
- Examens radiographiques envisagés pour le schéma thérapeutique
 - Radiographie intra-buccale oui non
 - Radiographie de la main et du poignet pour l'âge osseux oui non
 - Panoramique dentaire oui non
 - Scanner dentaire oui non
 - Téléradiographie de profil oui non
- Autres actes dentaires envisagés à l'arcade maxillaire et/ou mandibulaire
 - Soins conservateurs à l'arcade mandibulaire oui non
 - Prothèse dentaire conjointe à l'arcade mandibulaire oui non
 - Soins conservateurs à l'arcade maxillaire oui non
 - Prothèse dentaire adjointe et/ou conjointe à l'arcade maxillaire oui non
 - Soins chirurgicaux oui non
 - Traitement orthodontique oui non

Document complété par : Docteur

Fait à **Le**

Pour obtenir des informations détaillées sur les "actes concernant le traitement envisagé" vous pouvez consulter le site www.ameli.fr espace "professionnels de santé"

Annexe 3

Aide au remplissage du protocole de soins pour le traitement des agénésies dentaires multiples, chez l'adulte, liées à une maladie rare
--

Ce formulaire est utilisé pour la prise en charge, chez l'adulte, du traitement par prothèse implantaire portée des agénésies dentaires multiples liées à une maladie rare. Il s'agit d'un document complémentaire qui doit être rédigé par un chirurgien-dentiste ou un médecin stomatologue et, joint au protocole de soins pour affection de longue durée établi par le médecin traitant¹.

Un cliché panoramique doit être joint à la demande.

Identification du patient

- Nom et Prénom :
- Date de naissance : Sexe : Féminin[|]/ Masculin[|]
- NIR :

Informations à la date du : .. / .. /

- Diagnostic de maladie rare :
.....
- Agénésies des dents permanentes :

Le patient doit présenter une agénésie d'au moins 6 dents permanentes, non compris les dents de sagesse, dont l'une au moins des dents absentes fait partie des dents indiquées dans le tableau ci-dessous :

17 16 14 13 11	21 23 24 26 27
47 46 44 43 42 41	31 32 33 34 36 37

17	16	15	14	13	12	11	21	22	23	24	25	26	27
47	46	45	44	43	42	41	31	32	33	34	35	36	37

(Cocher sur le schéma dentaire les dents permanentes absentes pour cause d'agénésies liées à une maladie rare).

17	16	15	14	13	12	11	21	22	23	24	25	26	27
47	46	45	44	43	42	41	31	32	33	34	35	36	37

(Cocher sur le schéma dentaire la totalité des dents permanentes absentes (agénésie + autre cause))

Plan de traitement.

Renseigner les actes programmés : entourer vos choix.

- **Étape préimplantaire chez l'adulte**
 - Enregistrement des rapports maxillo-mandibulaires en vue de la programmation d'un articulateur : oui / non.
 - Simulation des objectifs thérapeutiques sur moulages et / ou logiciel des arcades dentaires : oui / non.
 - Pose d'une plaque base résine pour guide radiologique pré implantaire dentaire :
 - * pour 1 arcade
 - * pour 2 arcades
 - Pose d'une plaque base résine pour guide chirurgical pré implantaire dentaire :
 - * pour 1 arcade
 - * pour 2 arcades
- **Aménagement du site implantaire chez l'adulte**

¹ Pour obtenir des informations détaillées sur les « actes concernant le traitement envisagé », vous pouvez consulter le site www.ameli.fr espace « professionnels de santé »

- Greffe épithélio conjonctive ou conjonctive sur la gencive
* sur un secteur de 1 à 3 dents

17	16	15	14	13	12	11	21	22	23	24	25	26	27
47	46	45	44	43	42	41	31	32	33	34	35	36	37

(entourer le ou les secteurs sur le schéma)

* sur un sextant

17	16	15	14	13	12	11	21	22	23	24	25	26	27
47	46	45	44	43	42	41	31	32	33	34	35	36	37

(entourer le ou les secteurs sur le schéma)

- Ostéoplastie additive de l'arcade alvéolaire

* sur un secteur de 1 à 3 dents

* sur un secteur de 4 à 6 dents

* sur un secteur de 7 dents ou plus

17	16	15	14	13	12	11	21	22	23	24	25	26	27
47	46	45	44	43	42	41	31	32	33	34	35	36	37

(entourer le ou les secteurs sur le schéma)

- Plastie muco gingivale par lambeau déplacé latéralement, coronairement ou apicalement : oui / non

- Comblement préimplantaire sous muqueux du sinus maxillaire : oui / non

Le recours à une anesthésie générale peut être nécessaire; dans ce cas le code des actes d'anesthésie figure dans la Classification Commune des Actes Médicaux.

o **Etape implantaire chez l'adulte**

- Pose d'implants pré prothétiques intra osseux intra buccaux

17	16	15	14	13	12	11	21	22	23	24	25	26	27
47	46	45	44	43	42	41	31	32	33	34	35	36	37

(Localiser la position des implants sur le schéma dentaire. Maximum 10 implants pour les deux arcades)

Le recours à une anesthésie générale peut être nécessaire; dans ce cas le code des actes d'anesthésie figure dans la Classification Commune des Actes Médicaux.

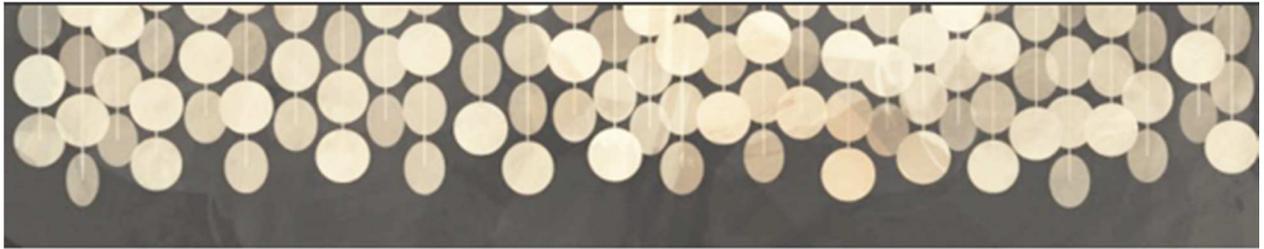
o **Etape prothétique chez l'adulte**

Pose d'une prothèse amovible supra-implantaire à plaque base résine							
moins de 9 dents		de 9 à 13 dents		complète unimaxillaire		complète bimaxillaire	
Maxillaire	Mandibule	Maxillaire	Mandibule	Maxillaire	Mandibule		

Pose d'une prothèse amovible supra-implantaire à châssis métallique							
moins de 9 dents		de 9 à 13 dents		complète unimaxillaire		complète bimaxillaire	
Maxillaire	Mandibule	Maxillaire	Mandibule	Maxillaire	Mandibule		

(Entourer la ou les cases concernées)

Document complété par : Docteur
Fait à Le :



Questionnaire à destination des parents

Madame, Monsieur,

Actuellement en dernière année à la Faculté de Chirurgie Dentaire de Nantes, je réalise ma thèse d'exercice sur l'Incontinentia Pigmenti (IP).

Cette pathologie touche des membres de ma famille, c'est pourquoi j'ai à cœur de mieux la connaître. Aussi, je vous propose si vous l'acceptez, de répondre à un questionnaire dont l'objectif est de mieux connaître la prise en charge bucco-dentaire chez les patients atteints d'IP, ceci dans le but de soulever d'éventuelles pistes d'amélioration.

J'ai conçu deux questionnaires : l'un à destination des patients et l'autre à destination des parents.

Il s'agit d'une enquête réalisée dans le cadre de ma thèse d'exercice pour laquelle je ne dispose pas d'autorisation du CPP (Comité de Protection des Personnes). Les données seront traitées de manière anonymes et les résultats ne seront publiés dans aucune revue ou ouvrage scientifique.

Je vous remercie par avance pour votre contribution à ce travail.

Très cordialement,

Marie THOMAS

*Obligatoire

Vous êtes : *

- le père de la personne atteinte
- la mère de la personne atteinte

Votre enfant est de sexe : *

- masculin
- féminin

Année de naissance de votre enfant : *

(indiquez l'année en 4 chiffres)

A quel âge l'IP a-t-elle été diagnostiquée ?

(indiquez un nombre)

Par qui l'IP a-t-elle été diagnostiquée ?

- médecin généraliste
- généticien
- chirurgien dentiste
- dermatologue
- Autre :

D'autres membres de votre famille sont-ils atteints d'IP ? *

- oui
- non
- je ne sais pas

Si oui, lesquels ?

Prise en charge médicale et dentaire

Votre enfant est-il pris en charge dans une consultation spécialisée maladies rares ?

- oui
- non

Dans le cadre du parcours de soins, diriez-vous que les professionnels de santé connaissent la pathologie de votre enfant ?

- suffisamment
- insuffisamment
- pas du tout
- je ne sais pas

Dans le cadre de la prise en charge, a-t-on proposé un suivi psychologique à votre enfant ?

- oui
- non
- je ne sais pas

A vous-même ?

- oui
- non
- je ne sais pas

Si non, auriez-vous jugé cela utile ?

- oui
- non
- je ne sais pas

Votre enfant dispose-t-il déjà d'un suivi dentaire spécifique ?

- oui
- non

Si non :

- il est trop jeune
- il ne le souhaite pas
- il n'en n'a pas besoin
- Autre :

Si votre enfant dispose d'un suivi dentaire :

Depuis quel âge votre enfant a-t-il un suivi dentaire régulier ?

(indiquez un nombre)

Avez-vous rencontré des difficultés à trouver un chirurgien dentiste qui prenne en charge votre enfant ?

- oui
- non
- un peu

Votre chirurgien dentiste connaissait-il l'Incontinentia Pigmenti?

- oui
- non
- je ne sais pas

Votre enfant consulte :

- un chirurgien dentiste
- un orthodontiste
- un chirurgien maxillo-facial
- aucun des trois
- Autre :

Quelle est la fréquence moyenne des rendez-vous chez le chirurgien dentiste ?

- tous les mois
- tous les 3 mois
- tous les 6 mois
- tous les ans
- Autre :

Quelle est la fréquence des rendez-vous chez l'orthodontiste?

- tous les mois
- tous les 3 mois
- tous les 6 mois
- tous les ans
- Autre :

De quel(s) type(s) d'anomalie(s) dentaire(s) votre enfant est-il atteint ?

- anomalies de forme (dents coniques)
- anomalies de nombre (absences de dents)
- anomalies de structure (aspect particulier de l'émail)
- retard d'éruption dentaire (apparition des dents sur l'arcade)
- aucune anomalie dentaire
- Autre :

De quel(s) dispositif(s) prothétique(s) dispose ou a disposé votre enfant ?

- coiffes pédodontiques (sur les dents de lait)
- couronnes
- facettes
- prothèses amovibles (appareils)
- implants
- aucun

Conséquences de la pathologie

Selon vous, les atteintes dentaires chez votre enfant ont été à l'origine de :

- dépression
- troubles du comportement
- moqueries, notamment dans le cadre scolaire
- Autre :

Selon vous, les atteintes dentaires de votre enfant lui posent un problème esthétique :

- très important
- assez important
- peu important
- aucun
- je ne sais pas

A quel âge le traitement dentaire de votre enfant a-t-il débuté?

(indiquez un nombre)

A quel niveau de difficulté situez-vous l'investissement personnel que le traitement nécessite de la part de votre enfant ?

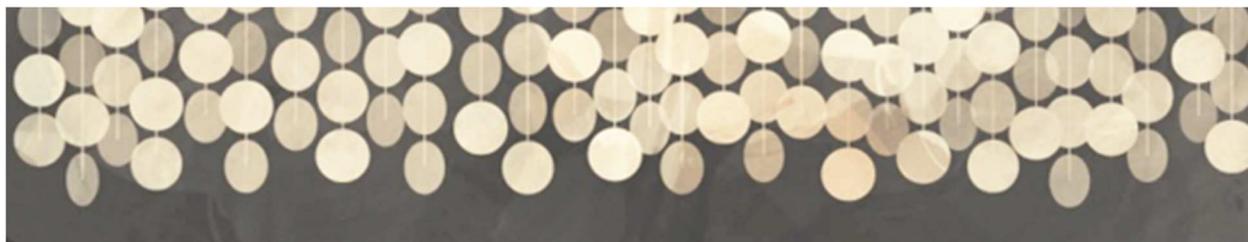
- très difficile
- assez difficile
- peu difficile
- pas du tout difficile
- je ne sais pas

A quel niveau de difficulté situez-vous l'investissement personnel que le traitement nécessite de votre part ?

- très difficile
- assez difficile
- peu difficile
- pas du tout difficile
- je ne sais pas

A quel niveau de difficulté situez-vous l'investissement financier que le traitement nécessite de votre part ?

- très difficile
- assez difficile
- peu difficile
- pas du tout difficile
- je ne sais pas



Questionnaire à destination des patients

Madame, Monsieur,

Actuellement en dernière année à la Faculté de Chirurgie Dentaire de Nantes, je réalise ma thèse d'exercice sur l'Incontinentia Pigmenti (IP).

Cette pathologie touche des membres de ma famille, c'est pourquoi j'ai à cœur de mieux la connaître. Aussi, je vous propose si vous l'acceptez, de répondre à un questionnaire dont l'objectif est de mieux connaître la prise en charge bucco-dentaire chez les patients atteints d'IP, ceci dans le but de soulever d'éventuelles pistes d'amélioration.

J'ai conçu deux questionnaires : l'un à destination des patients et l'autre à destination des parents.

Il s'agit d'une enquête réalisée dans le cadre de ma thèse d'exercice pour laquelle je ne dispose pas d'autorisation du CPP (Comité de Protection des Personnes). Les données seront traitées de manière anonymes et les résultats ne seront publiés dans aucune revue ou ouvrage scientifique.

Je vous remercie par avance pour votre contribution à ce travail.

Très cordialement,

Marie THOMAS

*Obligatoire

Vous êtes : *

- un homme
- une femme

Année de naissance : *

(indiquez l'année en 4 chiffres)

A quel âge l'IP a-t-elle été diagnostiquée ? *

(indiquez un nombre)

Qui a réalisé le diagnostic ? *

médecin généraliste

généticien

chirurgien dentiste

dermatologue

Autre :

D'autres membres de votre famille sont-ils atteints d'IP ? *

oui

non

Je ne sais pas

Si oui, lesquels ?

Prise en charge médicale et dentaire

Etes-vous pris en charge dans une consultation spécialisée maladies rares?

- oui
- non

Dans le cadre du parcours de soins, diriez-vous que les professionnels de santé connaissent votre pathologie ?

- suffisamment
- insuffisamment
- pas du tout
- sans opinion

Dans le cadre de votre prise en charge, vous a-t-on proposé un suivi psychologique ?

*

- oui
- non
- je ne sais pas

Si non, auriez vous jugé cela utile?

- oui
- non
- je ne sais pas

Nécessitez-vous une prise en charge dentaire spécifique dans le cadre de votre pathologie ?

- oui
- non
- je ne sais pas

Si non :

- vous ne le souhaitez pas
- Vous n'en n'avez pas besoin
- Autre :

Si vous disposez d'un suivi dentaire

Depuis quel âge avez-vous un suivi dentaire régulier ?

(indiquez un nombre)

Avez-vous rencontré des difficultés à trouver un chirurgien dentiste qui vous prenne en charge ?

- oui
- non
- un peu

Votre chirurgien dentiste connaissait-il votre pathologie ?

- oui
- non
- je ne sais pas

Vous consultez :

- un chirurgien dentiste
- un orthodontiste
- un chirurgien maxillo-facial
- aucun des trois
- Autre :

Quelle est la fréquence moyenne de vos rendez-vous chez le chirurgien dentiste ?

- tous les mois
- tous les 3 mois
- tous les 6 mois
- tous les ans
- Autre :

Quelle est la fréquence moyenne de vos rendez-vous chez l'orthodontiste ?

- tous les mois
- tous les 3 mois
- tous les 6 mois
- tous les ans
- Autre :

De quel(s) type d'anomalie(s) dentaire(s) êtes-vous atteint ?

- anomalies de forme (dents coniques)
- anomalies de nombre (absences de dents)
- anomalies de structure (aspect particulier de l'émail)
- retard d'éruption dentaire (apparition des dents sur l'arcade)
- aucune anomalie dentaire
- Autre :

De quel(s) dispositif(s) prothétique(s) disposez-vous ou avez-vous disposé ?

- coiffes pédodontiques (sur vos dents de lait)
- couronnes
- facettes
- prothèse amovible (appareil)
- implants
- aucun
- Autre :

Conséquences de la pathologie

Selon vous, les atteintes dentaires ont été à l'origine de : *

- dépression
- troubles du comportement
- moqueries, notamment dans le cadre scolaire
- Autre :

Vos atteintes dentaires vous posent-elles un problème esthétique ? *

- très important
- assez important
- peu important
- aucun
- sans opinion

Votre réhabilitation prothétique est-elle terminée ?

- oui
- non
- je ne sais pas

Dans le cas où votre réhabilitation prothétique est terminée

Combien de temps votre traitement a-t-il duré ?

(indiquez le nombre d'années)

Cela vous a-t-il semblé trop long ?

- oui
- non
- je ne sais pas

A quel niveau de difficulté situez-vous l'investissement financier que le traitement nécessite de votre part ?

- très difficile
- assez difficile
- peu difficile
- pas du tout difficile
- je ne sais pas

A quel niveau de difficulté situez-vous l'investissement personnel que le traitement nécessite de votre part ?

- très difficile
- assez difficile
- peu difficile
- pas du tout difficile
- je ne sais pas



Association incontinentia Pigmenti France
Association loi 1901 - Parue au Journal Officiel n° 23 du 9 juin 2001

L'Incontinentia Pigmenti est une maladie génétique rare et mal connue, elle touche la peau, les cheveux, les dents, les yeux et le système nerveux central. En raison de la grande variété des symptômes et des différences de gravité des atteintes selon les personnes, l'Incontinentia Pigmenti est parfois difficile à diagnostiquer.

Pourtant, améliorer la connaissance de l'Incontinentia Pigmenti est un enjeu primordial pour les patients qui pourront bénéficier d'une meilleure prise en charge et d'un accompagnement adapté.

Les malades et leurs proches se sont regroupés au sein de l'association :

Incontinentia Pigmenti France

Cette association a pour vocation d'aider et d'informer les malades et leur famille, d'accompagner et de soutenir la recherche médicale.

Incontinentia Pigmenti France a besoin de votre soutien.

Pascal GARCIA
Président Incontinentia Pigmenti France

En cas de **suspicion d'Incontinentia Pigmenti** contacter l'association

Incontinentia Pigmenti France

7, rue la Guinande
78490 MONTFORT L'AMAURY
Tél. : 01 34 86 91 13

E-mail : IPFranceAsso@aol.com

Site internet : www.orpha.net/nestasso/IPF/

qui vous transmettra les coordonnées du centre spécialisé le plus proche.

**Secrétariat du conseil scientifique
de l'association
Incontinentia Pigmenti France :**

Hôpital NECKER Enfants Malades Paris
Professeur Arnold MUNNICH
Professeur Christine BODEMER
Docteur Smaïl HADJ-RABIA
Madame Asma SMAHI

Incontinentia Pigmenti France est membre de deux fédérations :

- **Alliance maladies rares**
- **Fédération des maladies orphelines**



Association Incontinentia Pigmenti France
Association loi 1901 - Parue au Journal Officiel n° 23 du 9 juin 2001

**- Vésicules cutanées alignées
- Nouveau-né fille**

Penser

Incontinentia Pigmenti



MP Graphic - RC 77B90 - 03 86 39 59 59

Incontinentia Pigmenti

Maladie génétique transmise selon le mode dominant lié au chromosome X, qui conduit à des anomalies des tissus dérivés de l'ectoderme. Elle s'observe avant tout chez la petite fille.

Des mutations du **gène NEMO** (NFkB essential modulator) sont responsables de l'IP. Les cellules anormales ne gèrent plus correctement des signaux extérieurs qui régulent l'inflammation, l'immunité, l'apoptose.

LA CLINIQUE

L'examen cutané permet le diagnostic



Penser incontinentia pigmenti devant l'apparition précoce, en période néonatale, de vésicules ou de pustules comparables à celles de la varicelle, sur la peau d'un nouveau-né de sexe féminin.

• Les lésions cutanées sont constantes :

Les vésiculo-pustules sont en nombre très variable, disposées de manière grossièrement linéaire, prédominant initialement aux extrémités. Elles peuvent s'étendre, en lignes sur le tronc ou arboriformes sur les membres, suivant un trajet virtuel de migration cellulaire décrit par Blaschko (lignes de Blaschko). Plusieurs poussées successives peuvent survenir. Elles cicatrisent sans laisser de trace ou sur un mode verruqueux. A partir du 6^e mois, une hyperpigmentation selon ces lignes de Blaschko peut leur succéder. Visible sur le tronc, d'aspect dit « en éclaboussure », elle va spontanément et progressivement s'atténuer.

Le signes neurologiques et oculaires sont présents dans les formes sévères de la maladie.

• Signes neurologiques :

Présents dans 10 à 30 % des cas.
Accidents vasculaires cérébraux et leurs séquelles : convulsions, épilepsie, retard mental, troubles psychomoteurs. Ils nécessitent dans les cas graves une prise en charge lourde... Les convulsions sont précoces souvent avant l'âge de 6 mois. Après l'âge de 1 an, de nouvelles manifestations neurologiques sont exceptionnelles.

• Signes oculaires :

A surveiller jusqu'à l'âge de 1 an par l'ophtalmologue. Dans 90 % des cas la vision est normale. Peuvent être observés : décollement de rétine, cataracte, microphthalmie, atrophie du nerf optique, strabisme.

• Signes dentaires :

Dans 80 % des cas, des anomalies de formes (coniques, pointues) ou du nombre des dents (absentes, surnuméraires) sont observés. La 2^e dentition sera suivie avec attention.

LE DIAGNOSTIC

repose sur des critères cliniques :

L'éruption cutanée est un critère majeur, elle est parfois discrète. Elle ne peut être confondue avec des lésions d'herpès ou de varicelle (absence d'ombilication centrale). Une **biopsie cutanée et une formule sanguine** peuvent montrer des anomalies très évocatrices (hyperéosinophilie par exemple), et aider au diagnostic. Ces manifestations sont d'autant plus évocatrices de l'Incontinentia Pigmenti qu'elles surviennent chez une petite fille. Il existe cependant de très rares, mais authentiques cas observés chez des garçons.

Les autres manifestations sont des critères mineurs et permettent surtout le diagnostic chez l'adulte. **Des fausses couches répétées de fœtus de sexe masculin ne sont pas rares.**

L'étude moléculaire du gène NEMO n'est pas nécessaire pour le diagnostic. Elle peut néanmoins montrer : une anomalie prédominante (80 % des cas), délétion des exons 4 à 10, appelé réarrangement commun ; dans 20 % des cas, une autre anomalie.

Une consultation de conseil génétique précoce permettra de comprendre le mode de transmission et les risques de récurrence pour les apparentés

d'une personne atteinte d'Incontinentia Pigmenti.

Références bibliographiques

1. ABADJIAN G.

Dermatopathologie pédiatrique

<http://www.eopathologies.com/sem/derm06/dpp/p40.html>

<http://www.eopathologies.com/sem/derm06/dpp/p41.html>

2. AFSHAR H, DANESHPAZHOOH M, KIANI A et coll.

Abnormal dentition in a boy with Incontinentia Pigmenti: case report.

J Dent 2012;9(3):267-270.

3. AJACQUES JC.

Anomalies dentaires.

Encycl Méd Chir (Paris), Odontologie/Stomatologie, 22-032-H-10, 2002, **19**.

4. ALDIN P, FORTIER JP, VILLETTE S et DEMANUELE S.

Signes odonto-stomatologiques de l'incontinentia pigmenti type Bloch-Sulzberger et prise en charge.

Rev Int Pédiatr 2000;304:25-33.

5. ALLIOT-LICHT B.

Embryologie de la face.

Cours PCEO2 2010-2011.

6. ALLIOT-LICHT B.

Interactions épithélio-mésenchymateuses.

Cours PCEO2 2010-2011.

7. ALLIOT-LICHT B.

Amélogénèse.

Cours PCEO2 2010-2011.

8. ALLIOT-LICHT B.

L'éruption dentaire.

Cours PCEO2 2010-2011.

9. ALLIOT-LICHT B, LUSSON C, HYON I et coll.

Signes extra-oraux à rechercher face à des signes bucco-dentaires d'alerte de maladie d'origine génétique.

C R Biol 2015;338(1):48-57.

10. ARADHYA S et NELSON DL.

NF-kappaB signaling and human disease.

Curr Opin Genet Dev 2001;11(3):300-306.

11. ASSOCIATION INCONTINENTIA PIGMENTI FRANCE

Présentation de l'association.

<http://incontinentia-pigmenti.fr/>

12. AUBERT H et PIEAUD J.

Démystification de la pratique occlusale.

Paris : Med'com, 2012.

13. BARKUR S et SHASTRY.

Recent progress in the genetics of incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome).

J Hum Genet 2000, 45(6):323-326.

14. BENHAMOU A et KLEINFINGER I.

Etude pré-prothétique pré-implantaire.

Fil Dent 2007;24:20-21.

15. BERGENDAL B, BERGENDAL T, HALLONSTEN AL et coll.

A multidisciplinary approach to oral rehabilitation with osseointegrated implants in children and adolescents with multiple aplasia.

Eur J Orthod 1996;18 (2):119-29.

16. BERTERETCHE MV.

Esthétique en odontologie. Collection JPIO.

Rueil Malmaison : CdP, Initiatives Santé, 2014.

17. BEIGHTON G et BEIGHTON P.

The person behind the syndrom.

Londres : Springer-Verlag, 1997.

18. BEYAERT J, DRUO J, ARTAUD C.

La prothèse amovible chez l'enfant en pratique quotidienne

Actual Odontostomatol (Paris) 2008;242:121-128

19. BOUETEL B.

Les dysfonctionnements de l'appareil manducateur.

Cours DCEO2 2012-2013.

20. BRAY E, GIUMELLI B, WOJTIUK F et coll.

Incontinentia Pigmenti : à propos d'un cas clinique.

Rev Francoph Odontol Pédiatr 2015;10(2):1-9.

21. BU X, KHALAF K, HOBSON RS.

Dental arch dimensions in oligodontia patients.

Am J Orthod Orthop 2008;134(6):768-72.

22. BUINAUSKAITE E, BUINAUSKIENE J, KUCINSKIENE V et coll.

Incontinentia pigmenti in a male infant with Klinefelter Syndrome: a case report and review of the literature.

Pediatr Dermatol 2010;27(5):492-495.

23. CARTER NE, GILLGRASS TJ, MOBSON RS et coll.

The interdisciplinary management of hypodontia : orthodontics.

Br Dent J 2003;194(7):361-6.

24. CLAUSS F, SCHMITTBUHL M, WALTMANN E et coll.

Phénotypes et thérapeutiques implanto-prothétiques précoces de la dysplasie ectodermique hypohidrotique liée à l'X (DEX).

Rev Francoph Odontol Pediatr 2009;4(3):116-130.

25. CLINICAL SCIENCE

Voie de signalisation RANK-RANKL

http://www.biol.uni.wroc.pl/biol2003/RANKL/RANKL_.htm

26. COLLEGE HOSPITALO-UNIVERSITAIRE FRANCAIS DE CHIRURGIE MAXILLO-FACIALE ET STOMATOLOGIE.

Anomalies maxillo-faciales et développement bucco-dentaire.

<http://campus.cerimes.fr/chirurgie-maxillo-faciale-et-stomatologie/enseignement/stomatologie3/site/html/cours.pdf>

27. COURTOIS G.

The NF-kB signaling pathway in human genetic diseases.

CMLS Cell Mol Life Sci 2005;62(15):1682-1691.

28. DERMATOLOGY INFORMATION SYSTEM.

Koïlonychie.

<http://www.dermis.net/dermisroot/fr/32408/image.htm>

29. DOMINGUEZ REYES A, AZNAR MARTIN T et CABRERA SUAREZ E.

General and dental characteristics of Bloch-Sulzberger syndrome. Review of literature and presentation of a case report.

Medicina Oral 2002; 7: 293-7.

30. DORUK C, ALTUG BICAKCI A, BABACAN H.

Orthodontic and orthopedic treatment of a patient with incontinentia pigmenti.

Angle Orthod 2003;73(6):763-768.

31. ELKOUBY R, GENTHELOT Y et GOMBEAUD F.

Traitement prothétique d'un édenté subtotal âgé de 7 ans.

Actual Odontostomatol (Paris) 1982 ; 138:205-217.

32. FUSCO F, PESCATORE A, STEFFANN J, ROYER G et coll.

Clinical Utility Gene Card for: incontinentia pigmenti

Eur J Human Genet 2013;21(7).

33. GOLDBERG M et FARGE P.

Manuel d'histologie et de biologie buccale.
Paris : Masson, 1989:1-4.

34. GOUET, AZRIA, AMZALAG A et AMZALAG J.

Codes de la réussite en implantologie orale.
Paris : Med'com, 2012.

35. GREAVES S.

The consequences of incontinentia pigmenti.
Nat Cell Biol 2000;2(8):E144.

36. HAPPLE R.

Incontinentia pigmenti versus hypomelanosis of Ito : the whys and wherefores of a confusing issue.
Am J Med Genet 1998;79(1):64-5.

37. HAPPLE R.

Lyonization and the lines of Blaschko.
Hum Genet 1985;70(3):200-6.

38. HAS (Haute Autorité de santé)

Pose d'une prothèse amovible de 3 à 10 dents en denture temporaire, mixte, ou permanente, incomplète.

Avril 2006

http://www.has-sante.fr/portail/jcms/r_1498690/fr/pose-d-une-prothese-amovible-de-3-a-10-dents-en-denture-temporaire-mixte-ou-permanente-incomplete

39. HAS (Haute Autorité de Santé)

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

Décembre 2006

<http://www.has-sante.fr>

40. HAS (Haute Autorité de Santé)

Traitement implantoprothétique de l'adulte atteint d'agénésies dentaires multiples liées à une maladie rare.

Avril 2010

http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2010-07/rapport_agenesie_adulte.pdf

41. HAYDEN MS, GHOSH S.

Shared principles in NF-kappaB signaling.
Cell 2008;132(3):344-62.

42. HICKEY et SALTER.

Prosthetic and psychological factors in treating patients with congenital and craniofacial defects.
J Prosthet Dent 2006;95(5):392-6.

43. HIMELHOCH DA, SCOTT BJ, et OLSEN RA.

Dental defects in incontinentia pigmenti : case report.
Pediatr Dent 1987;9(3):236-9.

44. INCONTINENTIA PIGMENTI INTERNATIONAL FOUNDATION.

Eye examination of children affected with IP.
<http://www.ipif.org/eyeexamination.html>

45. KIENER P, OETTERLI M et MERICSKE-STERN R.

Réhabilitation prothétique des patients atteints de dysplasie ectodermique.
Schweiz Monatsschr Zahnmed 2003;113(10):1085-1089.

46. KITAKAWA D, CAMPOS P, FONTES et coll.

Incontinentia pigmenti presenting ashypodontia in a 3-year-old girl: a case report.
J Med Case Rep 2009;3:116.

47. L'ASSURANCE MALADIE EN LIGNE

Prise en charge des agénésies dentaires multiples chez l'enfant et chez l'adulte.
<http://www.ameli.fr/assures/droits-et-demarches/par-situation-medicale/vous-souffrez-d-une-affection-de-longue-duree/prise-en-charge-des-agenesies-dentaires-multiples.php>

48. LAUWERS L, WOJCIK T, DELBARRE A et coll.

L'oligodontie : stratégie thérapeutique à partir de 30 cas.
Rev Stomatol Chir Maxillofac 2009;110(6):263-268.

49. LI WF, HOU SX, YU B et coll.

Genetics of osteoporosis : perspectives for personalized medicine.
Personal Med 2010;7(6):655-668.

50. LE ROUX BP, HORNEZ G, BEAULIEU P et coll.

Incontinentia pigmenti.
Arch Pediatr 1996;3(2):152-155.

51. LEGRIS S et TOUPENAY S.

Maladies rares : rôle de l'orthodontiste dans la prise en charge de la réhabilitation implantaire.
Rev Orthop Dento Faciale 2014;48:420-424.

52. LEGIFRANCE.

LOI n°2005-102 du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et les citoyenneté des personnes handicapées.
<http://www.legifrance.gouv.fr/eli/loi/2005/2/11/SANX0300217L/jo/texte>

53. MILAM PE, GRIFFIN TJ et SHAPIRO RD.

A dentofacial deformity associated with incontinentia pigmenti : report of a case.
Oral Surg Oral Med Oral Pathol 1990;70(4):420-424.

54. MINIC S, GERD E, NOVOTNY K et coll.

Clinical features of incontinentia pigmenti with emphasis on oral and dental abnormalities.
Clin Oral Invest 2006;10(4):343–347.

55. MINIC S, TRPINAC D, GABRIEL H et coll.

Dental and oral anomalies in incontinentia pigmenti: a systematic review.
Clin Oral Invest 2013;17(1):1–8.

56. MINISTERE DE LA SANTE ET DES SPORTS.

Plan National maladies rares 2005-2008 – Bilan de la mise en œuvre des 10 axes stratégiques et propositions.

Fev 2009

http://www.sante.gouv.fr/IMG/pdf/Evaluation_interne_Plan_National_Maladies_Rares_2005-2008.pdf

57. MOLLA M, BAILLEUL-FORESTIER I, ARTAUD C et coll.

Odontogénétique.

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

58. MORLON A, SMAHI A et MUNNICH A.

De nouveaux gènes candidats pour les dysplasies ectodermiques anhidrotiques : TAB2, TRAF6, TAK1.

Med Sci (Paris) 2006;22(3):229-30.

59. MORRIER JJ, BOUVIER-DUPREZ D et DUPREZ JP.

Prothèse chez l'enfant.

Encycl Méd Chir (Paris), Odontologie, 23-425-C-10, 1999.

60. MOTAMEDI MH, LOTFI A, AZIZI T et coll.

Incontinentia Pigmenti.

Indian J Pathol Microbiol 2010;53(2):302-4.

61. NUNN JH, CARTER NE, GILLGRASS TJ et coll.

The interdisciplinary management of hypodontia : background and rôle of paediatric dentistry.

Br Dent J 2003;194(5):245-51.

62. ORTHLIEB JD.

Gnathologie fonctionnelle – Volume 1 : occlusion et restauration prothétique.

Rueil Malmaison : CdP, 2009:25-57.

63. MINISTERE DES AFFAIRES SOCIALES, DE LA SANTE ET DES DROITS DES FEMMES.

Propositions pour le plan national maladies rares 2011-2014.

<http://www.sante.gouv.fr>

64. ORPHANET : LE PORTAIL DES MALADIES RARES ET DES MEDICAMENTS ORPHELINS.

Hypomélanose d'Ito.

[http://www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=8619&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=incontin entia-pigmenti&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie\(s\)/groupes%20de%20maladies=Hypomelanose-d-Ito&title=Hypomelanose-d-Ito&search=Disease_Search_Simple](http://www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=8619&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=incontin entia-pigmenti&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie(s)/groupes%20de%20maladies=Hypomelanose-d-Ito&title=Hypomelanose-d-Ito&search=Disease_Search_Simple)

65. ORPHANET : LE PORTAIL DES MALADIES RARES ET DES MEDICAMENTS ORPHELINS.

Incontinentia Pigmenti.

[http://www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=360&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=incontin entia-pigmenti&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie\(s\)/groupes%20de%20maladies=Inc ontinentia-pigmenti&title=Incontinentia-pigmenti&search=Disease_Search_Simple](http://www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=360&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=incontin entia-pigmenti&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie(s)/groupes%20de%20maladies=Inc ontinentia-pigmenti&title=Incontinentia-pigmenti&search=Disease_Search_Simple)

66. ORPHANET : LE PORTAIL DES MALADIES RARES ET DES MEDICAMENTS ORPHELINS.

Plan National Maladies rares – Qualité de vie, Recherche, Europe : une ambition renouvelée.
2011-2014

http://www.orpha.net/actor/Orphanews/2011/doc/Plan_national_maladies_rares.pdf

67. ORPHANET : LE PORTAIL DES MALADIES RARES ET DES MEDICAMENTS ORPHELINS.

Syndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn

[http://www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=10921&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=naegeli &Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie\(s\)/groupes%20de%20maladies=Syndrome- de-Naegeli-Franceschetti-Jadassohn&title=Syndrome-de-Naegeli-Franceschetti- Jadassohn&search=Disease_Search_Simple](http://www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=10921&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=naegeli &Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie(s)/groupes%20de%20maladies=Syndrome- de-Naegeli-Franceschetti-Jadassohn&title=Syndrome-de-Naegeli-Franceschetti- Jadassohn&search=Disease_Search_Simple)

68. POZIOMCZYK CS, RECUERO JK, BRINGHENTI L et coll.

Incontinentia Pigmenti.

An Bras Dermatol 2014;89(1):26-36.

69. RAPHAEL B, MORAND B, DUROURE F et LEBEAU J.

Altérations de la croissance craniofaciale. Classification des malformations de l'extrémité céphalique et leur pronostic.

Encycl Méd Chir (Paris), Stomatologie, 22-051-A-03, 2004.

70. READ A et DONNAI D.

Génétique médicale : de la biologie à la pratique clinique.

Bruxelles : De Boeck Supérieur, 2009.

71. ROUSE JS.

Incontinentia Pigmenti : overcoming cosmetic challenge.

Compend Contin Educ Dent 1999;20(11):1034-6, 1038, 1040-1.

72. SCHEFFER F, FRAYSSE C et DARD M.

Prothèse chez l'enfant.

Encycl Méd Chir (Paris), Stomatologie, 23-425-C-10, 1992:5.

73. SCHEUERLE AE et URSINI MV.

Incontinentia Pigmenti.

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1472/>

74. SECTION FRANCAISE DE CHIRURGIE PLASTIQUE PEDIATRIQUE

Les fentes labiales et palatines.

<http://www.chirurgie-plastique-pediatrique.fr/2139-apropos.php>

75. TARJAN I., GABRIS K., ROZSA N.

Early prosthetic treatment of patients with ectodermal dysplasia : a clinical report.

J Prosthet Dent 2005;93(5):419-424.

76. THE INTERNATIONAL INCONTINENTIA PIGMENTI (IP) CONSORTIUM.

Genomic rearrangement in NEMO impairs NF- κ B activation and is a cause of incontinentia pigmenti.

Nature 2000;405:466-472.

77. TOUPENAY S.

La prise en charge des maladies rares en odontologie : un enjeu de santé publique.

Thèse : 3ème cycle Chirurgie Dentaire, Paris 7, 2010.

78. VIGARIOS E, FONTES-CAARRERE M, POMAR P et BACH K.

Psychologie et relation d'aide en réhabilitation maxillofaciale.

Encycl Méd Chir (Paris), Stomatologie, 22-066-B-53, 2004.

79. WORSAAE N, JANAKIRAMAN N, NANDA R.

Treatment of severe hypodontia-oligodontia-an interdisciplinary concept.

Int J Oral Maxillofac Surg 2007;36(6):473-80.

80. YAMASHIRO, NAKAGAWA, TAKADA.

Case report : Ortodontic treatment of dental problems in Incontinentia Pigmenti.

Angle Orthod 1998;68(3):281-284.

81. ZUNZARREN R.

Guide clinique d'odontologie.

Issy-les-Moulineaux : Elsevier Masson, 2011.

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

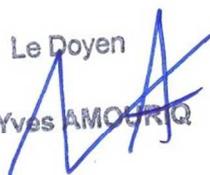
Vu le Président du Jury,



Vu et permis d'imprimer

Vu le Doyen,

Le Doyen
Pr. Yves AMOURIQ



Y. AMOURIQ

THOMAS (Marie). - Incontinentia Pigmenti et Odontologie.
- 125 f. ; tabl. ; 81 ref. ; 30cm (Thèse : Chir. Dent. ; Nantes ; 2016)

RESUME

L'Incontinentia Pigmenti (ou syndrome de Bloch-Sulzberger) est une génodermatose rare de transmission dominante liée au chromosome X. Elle touche essentiellement les individus de sexe féminin et est létale pour les fœtus mâles dans la plupart des cas. Elle affecte tous les tissus dérivés du neurectoderme : la peau, les cheveux, les dents, les ongles, les yeux et le système nerveux central. Après une présentation générale de la pathologie, nous décrivons ses signes cliniques et leurs conséquences bucco-dentaires. Par la suite, nous évoquerons sa prise en charge au cabinet dentaire. Enfin, nous nous intéresserons au parcours de soins des patients atteints d'Incontinentia Pigmenti que nous illustrerons grâce à une enquête réalisée auprès d'une association de patients.

RUBRIQUE DE CLASSEMENT : Odontologie

MOTS CLES MESH

Incontinentia Pigmenti - Incontinentia Pigmenti

Manifestations buccales - Oral manifestations

Prise en charge de la maladie - Disease management

Régulation de l'accès aux soins spécialisés - Gatekeeping

Enquête sur les soins de santé - Health Care Surveys

JURY

Présidente : Professeur Alliot-Licht B.

Assesseurs : Docteur Bray E., Docteur Dajean-Trutaud S., Professeur Giumelli B.

Directrice : Professeur Alliot-Licht B.

ADRESSE DE L'AUTEUR

Marie THOMAS

8 mail Pablo Picasso - 44000 Nantes

marie.thomas90@gmail.com