



Cas clinique : un cas familial de dysplasie ectodermique hypohidrotique de forme modérée révélé par un présumé retard d'éruption

Laura Donnet

► To cite this version:

Laura Donnet. Cas clinique : un cas familial de dysplasie ectodermique hypohidrotique de forme modérée révélé par un présumé retard d'éruption. Sciences du Vivant [q-bio]. 2019. dumas-02180502

HAL Id: dumas-02180502

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-02180502>

Submitted on 11 Jul 2019

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

Cas clinique : un cas familial de dysplasie ectodermique hypohidrotique de forme modérée révélé par un présumé retard d'éruption

Laura Donnet

► To cite this version:

Laura Donnet. Cas clinique : un cas familial de dysplasie ectodermique hypohidrotique de forme modérée révélé par un présumé retard d'éruption. Sciences du Vivant [q-bio]. 2019. dumas-02180502

HAL Id: dumas-02180502

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-02180502>

Submitted on 11 Jul 2019

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

Université de Bordeaux
Collège des Sciences de la santé
UFR des Sciences Odontologiques

Année 2019

N°49

Thèse pour l'obtention du
DIPLOME d'ETAT de DOCTEUR EN CHIRURGIE DENTAIRE

Présentée et soutenue publiquement

Par **DONNET Laura**

Née le 19 décembre 1994 à Courcouronnes (91)

Le 01 juillet 2019

**Cas clinique : un cas familial de dysplasie ectodermique
hypohidrotique de forme modérée révélé par un présumé
retard d'éruption**

Sous la direction de Johan SAMOT

Membres du Jury

Mme. BOILEAU Marie-José

Président

M. SAMOT Johan

Directeur

Mme. FENELON Mathilde

Rapporteur

Mme. THEBAUD Noémie

Assesseur

UNIVERSITE DE BORDEAUX

MAJ 01/03/2019

Président M. TUNON DE LARA Manuel
Directeur de Collège des Sciences de la Santé M. PELLEGRIN Jean-Luc

COLLEGE DES SCIENCES DE LA SANTE UNITE DE FORMATION ET DE RECHERCHE DES SCIENCES ODONTOLOGIQUES

Directrice Mme BERTRAND Caroline 58-01
Directeur Adjoint à la Pédagogie Mr DELBOS Yves 56-01
Directeur Adjoint – Chargé de la Recherche M. CATROS Sylvain 57-01
Directeur Adjoint – Chargé des Relations Internationales M. LASSERRE Jean-François 58-01

ENSEIGNANTS DE L'UFR

PROFESSEURS DES UNIVERSITES

Mme	Caroline	BERTRAND	Prothèse dentaire	58-01
Mme	Marie-José	BOILEAU	Orthopédie dento-faciale	56-01
M	Sylvain	CATROS	Chirurgie orale	57-01
M	Raphaël	DEVILLARD	Odontologie restauratrice et endodontie	58-01
Mme	Véronique	DUPUIS	Prothèse dentaire	58-01
M.	Bruno	ELLA NGUEMA	Sciences anatomiques et physiologiques - Biomatériaux	58-01
M.	Jean-Christophe	FRICAÏN	Chirurgie buccale – Pathologie et thérapeutique	57-01

MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES

Mme	Elise	ARRIVÉ	Prévention épidémiologie – Economie de la santé – Odontologie légale	56-02
Mme	Cécile	BADET	Biologie Orale	57-01
M.	Etienne	BARDINET	Orthopédie dento-faciale	56-01
M.	Michel	BARTALA	Prothèse dentaire	58-01
M.	Cédric	BAZERT	Orthopédie dento-faciale	56-01
M.	Christophe	BOU	Prévention épidémiologie – Economie de la santé – Odontologie légale	56-02
Mme	Sylvie	BRUNET	Chirurgie buccale – Pathologie et thérapeutique	57-01
M.	Jacques	COLAT PARROS	Sciences anatomiques et physiologiques	58-01
M,	Jean-Christophe	COUTANT	Sciences anatomiques et physiologiques	58-01
M.	François	DARQUE	Orthopédie dento-faciale	56-01
M.	François	DE BRONDEAU	Orthopédie dento-faciale	56-01
M.	Yves	DELBOS	Odontologie pédiatrique	56-01
M,	Emmanuel	D'INCAU	Prothèse dentaire	58-01
M.	Dominique	GILLET	Odontologie conservatrice – Endodontie	58-01
M.	Jean-François	LASSERRE	Prothèse dentaire	58-01
M.	Yves	LAUVERJAT	Parodontologie	57-01
Mme	Odile	LAVIOLE	Prothèse dentaire	58-01
M.	Jean-Marie	MARTEAU	Chirurgie buccale – Pathologie et thérapeutique	57-01
Mme	Javotte	NANCY	Odontologie pédiatrique	56-01
M.	Adrien	NAVEAU	Prothèse dentaire	58-01
M.	Jean-François	PELI	Odontologie restauratrice – Endodontie	58-01
M.	Philippe	POISSON	Prévention épidémiologie – Economie de la santé – Odontologie légale	56-02

M.	Patrick	ROUAS	Odontologie pédiatrique	56-01
M.	Johan	SAMOT	Biologie Orale	57-01
Mme	Maud	SAMPEUR	Orthopédie dento-faciale	56-01
M.	Cyril	SEDARAT	Parodontologie	57-01
Mme	Noémie	THEBAUD	Biologie Orale	57-01
M.	Eric	VACHEY	Odontologie conservatrice – Endodontie	58-01

AUTRES ENSEIGNANTS

Mme	Audrey	AUSSEL	Sciences anatomiques et physiologiques	58-01
Mme	Elsa	GAROT	Odontologie pédiatrique	56-01

ASSISTANTS

Mme	Mathilde	BOUDEAU	Odontologie conservatrice – Endodontie	58-01
M.	Walid	BOUJEMAA AZZI	Odontologie conservatrice – Endodontie	58-01
Melle	Camille	BOULÉ-MONTPEZAT	Odontologie pédiatrique	56-01
Mlle	Anaïs	CAVARE	Orthopédie dento-faciale	56-01
M	Hubert	CHAUVEAU	Odontologie conservatrice – Endodontie	58-01
M,	Jean-Baptiste	CULOT	Fonctions/dysfonctions, imagerie, biomatériaux	58-01
M	Pierre-Hadrien	DECAUP	Fonctions/dysfonctions, imagerie, biomatériaux	58-01
Mme	Severine	DESCAZEUX	Odontologie conservatrice – Endodontie	58-01
Mme	Julia	ESTIVALS	Odontologie pédiatrique	56-01
M.	Cédric	FALLA	Prévention épidémiologie – Economie de la santé – Odontologie légale	56-02
Mme	Mathilde	FENELON	Chirurgie Orale	57-01
Mme	Agathe	GREMARE	Biologie orale	57-01
M	Mickaël	HYVERNAUD	Prothèse dentaire	58-01
Mme	Clémence	JAECK	Prothèse dentaire	58-01
Mme	Mathilde	JACQUEMONT	Parodontologie	57-01
Mme	Olivia	KEROUREDAN	Odontologie conservatrice – Endodontie	58-01
Mme	Claudine	KHOURY	Prévention épidémiologie – Economie de la santé – Odontologie légale	56-02
Mr	Antoine	LAFITTE	Orthopédie dento-faciale	56-01
M	Adrien	LASTRADE	Prothèse dentaire	58-01
M.	Emmanuel	MASSON REGNAULT	Chirurgie Orale	57-01
Mme	Marie	MÉDIO	Orthopédie dento-faciale	56-01
Mme	Aude	MENARD	Prothèse dentaire	58-01
M	Antoine	POPELUT	Parodontologie	57-01
M	Florian	PITEU	Prothèse dentaire	58-01
Mr	Thibaut	ROULLAND	Prothèse dentaire	58-01
M.	François	ROUZÉ L'ALZIT	Prothèse dentaire	58-01
Mme	Rawen	SMIRANI	Parodontologie	57-01
Mme	Sophia	ZIANE	Odontologie conservatrice – Endodontie	58-01

Remerciements

A notre Présidente de thèse

Madame le Docteur Marie-José BOILEAU
Professeure des Universités
Sous-section Orthopédie dento-faciale

Vous nous avez fait l'honneur d'accepter de présider notre thèse et nous souhaitons vous témoigner notre profonde reconnaissance.

Veuillez trouver ici nos plus sincères remerciements.

A notre Directeur de thèse,

Monsieur le Docteur Johan SAMOT
Maître de conférences des universités
Sous-section Biologie orale

Je tiens à vous remercier de m'avoir fait l'honneur d'avoir accepté de diriger ma thèse. Vous avez été un enseignant très présent pendant tout mon cursus et j'ai beaucoup aimé travailler avec vous. Merci pour votre patience, vos conseils, votre enseignement et votre grande disponibilité pendant mes vacations cliniques, c'est aussi grâce à vous que j'aime autant la chirurgie aujourd'hui !

A notre Rapporteur de thèse

Madame le Docteur Mathilde FENELON
Assistante Hospitalo-Universitaire
Sous-section Chirurgie orale

Je vous remercie d'avoir accepté de corriger cette thèse.

Veuillez trouver ici l'expression de ma grande reconnaissance.

A notre Assesseur de thèse

Madame le Docteur Noélie THEBAUD
Maitre de conférences des universités
Sous-section Sciences Biologiques

Je tiens à vous remercier d'avoir accepté de faire partie de mon jury. J'ai eu la chance de travailler à vos côtés pendant mes trois années de vacations à Saint André et j'en tire un grand enseignement. Merci pour votre gentillesse et votre disponibilité, veuillez trouver ici l'expression de mes plus sincères remerciements.

Merci à mes parents de m'avoir donné le gout des bonnes choses, d'avoir toujours cru en moi et de m'avoir laissé faire mes choix sans rien dire (ou presque). Et pardon d'avance pour les futurs chatons abandonnés que je ramasserai au bord de la route et dont vous devrez prendre soin.

Merci à ma famille, à Pépé, Fabrice et Sandrine, Mamie qui êtes toujours à mes côtés. A Mémé et Papi, qui veillez sur moi.

A Marius et Aimé, je suis très fière des hommes que vous êtes devenus... non je rigole, merci d'être encore mes deux petits (tout petits) frères chéris, j'ai hâte de voir nos prochaines péripéties... Je crois en vous pour obtenir tout ce que vous voudrez dans la vie, bande de tombeurs !

A Radjivi, qui éclaire ma vie même depuis la Roumanie, qui me connaît par cœur et sans qui je n'en serais pas là aujourd'hui. A nos rêves, nos voyages, nos danses endiablées... merci pour tous ces fous rires et cet amour inconditionnel.

A Jodie et Arnaud, à notre trinité, merci de toujours me supporter, merci pour les gardes, pour les films à dormir debout et pour tous nos rhums arrangés. Merci de m'aimer malgré tout et de savoir me le dire quand j'en ai besoin.

A Sophie, merci d'être là et de veiller sur moi, au road trip qui arrivera un jour je l'espère.

A David, pour nos goûters, nos craquages, pour me rappeler de respirer quand j'en ai besoin, et à Pédo, Ben, Guillaume pour tous ces moments à jouer des heures durant sans prise de tête, pour les soirées films et tout le reste, merci pour toutes ces heures de sommeil en moins !

Et à tous les autres (en espérant n'oublier personne), Karen, Lisa, Charlélie, Oriane, Louis, Yann, Maeva, sans qui ma vie serait sans aucun doute plus terne.

Merci également à la patiente et à sa famille de m'avoir permis de faire ma thèse sur elle et d'avoir été si gentils.

Merci au Dr Carat-Sarracanie pour son aide et d'avoir pris le temps de m'expliquer son travail.

Merci au Dr Morice-Picard pour son aide.

INTRODUCTION	7
I. GENERALITES.....	8
1. <i>Les retards d'éruption</i>	8
2. <i>La dysplasie ectodermique hypohidrotique.....</i>	10
a. Définition.....	10
b. Expression génétique	10
c. Symptomatologie.....	11
d. Complications	13
e. Établir le diagnostic.....	15
II. PRISE EN CHARGE DE L'ENFANT	18
1. <i>Prise en charge globale</i>	18
2. <i>Problèmes odontologiques</i>	19
3. <i>Solutions thérapeutiques.....</i>	20
a. Motivation et prévention	20
b. Odontologie conservatrice et endodontie	21
c. Orthodontie et orthopédie dento-faciale	21
d. Prothèse	22
e. Chirurgie orale	24
III. CAS CLINIQUE : PRISE EN CHARGE ODONTOLOGIQUE D'UNE PATIENTE ATTEINTE D'OLIGODONTIE ASSOCIEE A UNE DYSPLASIE ECTODERMIQUE.....	27
1. <i>Histoire de la maladie</i>	27
2. <i>Prise en charge bucco-dentaire</i>	30
IV. DISCUSSION	36
CONCLUSION	39
BIBLIOGRAPHIE.....	40
TABLE DES ILLUSTRATIONS	44
TABLE DES ABREVIATIONS	45

Introduction

Les dysplasies ectodermiques représentent un groupe de maladies génétiques rares comptant environ plus de deux cents formes différentes.

La forme la plus fréquente est la dysplasie ectodermique hypohidrotique qui est caractérisée par une triade de symptômes (hypohidrose, hypotrichose et hypodontie) qui seront décrits ici.

Les complications associées sont nombreuses et concernent notamment la thermorégulation, la vue, la peau, le système digestif et respiratoire... La prise en charge de ces patients par une équipe pluridisciplinaire est donc indispensable.

Une des principales répercussions de cette maladie est une hypodontie (pouvant aller jusqu'à une oligodontie ou une anodontie), c'est pourquoi le chirurgien-dentiste joue un rôle important aussi bien dans le dépistage que dans la prise en charge de la maladie.

Les traitements sont multiples (prothèses amovibles, mainteneurs d'espaces, implants...) et chaque cas nécessitera une analyse particulière et la mise en place de thérapeutiques adaptées au patient et à sa demande afin de rétablir au mieux ses fonctions et lui permettre de sourire. Une réhabilitation précoce est indiquée pour éviter les répercussions sociales et physiques de la pathologie sur le jeune patient.

Nous étudierons ici cette maladie et un exemple de sa prise en charge odontologique à travers notamment un cas de dysplasie ectodermique découvert suite à un retard d'éruption.

I. Généralités

1. Les retards d'éruption

L'éruption dentaire est le mouvement axial qu'effectue une dent de sa position non fonctionnelle dans l'os jusqu'à sa mise en occlusion dans la cavité buccale. L'éruption dentaire commence après le début de la formation radiculaire (1, 2).

C'est un processus multifactoriel programmé et localisé sous la dépendance de facteurs héréditaires et endocriniens qui influence fortement le développement normal du massif cranio-facial.

Les perturbations de l'éruption dentaire sont dues à des causes locales et systémiques variées et des facteurs raciaux, ethniques, sexuels et individuels peuvent intervenir (1).

Le retard biologique d'éruption est défini comme une éruption dentaire qui n'a pas eu lieu malgré la formation de 2/3 ou plus de la dent.

Les différentes causes sont :

- Locales

L'obstruction physique est la cause locale la plus courante de retard d'éruption, les causes sont nombreuses : dents surnuméraires, barrière muqueuse, malposition, ankylose, tumeur. On peut aussi retrouver comme cause la perte prématurée de la dent déciduale ou son ankylose, une éruption ectopique... (1)

- Systémique

Une éruption retardée est souvent signalée chez des patients ayant un déficit en certains nutriments essentiels. La nutrition et la calcification ont ainsi une influence, même si leurs effets sur l'éruption dentaire ont été montrés seulement aux extrêmes de la privation nutritive.

La perturbation des glandes endocrines joue aussi un rôle important : hypothyroïdie, hypopituitarisme, hypo-parathyroïdie...

La naissance prématurée est également une cause de retard d'éruption, tout comme une infection à VIH, une anémie, le tabac... (1)

- Troubles génétiques

L'éruption dentaire retardée est une caractéristique de nombreux troubles et syndromes génétiques : amélogénèse imparfaite, chérubisme, dysplasie cleidocranienne, dysplasie chondroectodermique, syndrome de Hunter, syndrome de Down, maladie de Gaucher... (1)

Un diagnostic précis de l'origine du retard d'éruption est un processus important mais compliqué. Il est important de bien connaître les antécédents médicaux du patient et son historique familial. L'examen clinique doit être méthodique et commencer par une évaluation physique globale du patient.

La présence de certains syndromes est évidente mais parfois dans des formes bénignes, seul un examen minutieux peut permettre de révéler des anomalies.

Le praticien doit réaliser un examen intra-oral complet (percussion, palpation des crêtes alvéolaires) et un examen radiographique.

L'absence congénitale d'une dent doit être suspectée lors de l'examen d'un retard d'éruption : l'agénésie des dents permanentes touchent 1,6 à 9,6% de la population générale (1). Les dents les plus souvent absentes sont après les 3^{ème} molaires, les 2^{èmes} prémolaires mandibulaires et les incisives latérales maxillaires.

Une radiographie panoramique est un outil de choix pour pouvoir évaluer le développement des dents, leur position, et pour pouvoir dépister certaines pathologies comme les agénésies (1). Cet examen doit être effectué le plus tôt possible pour pouvoir intervenir au plus vite et pouvoir diagnostiquer le plus tôt possible certains syndromes. Une simple consultation pour un motif de retard d'éruption peut conduire à un diagnostic de maladie génétique insoupçonnée jusqu'alors.

On constate ainsi que des cas d'amélogénèse imparfaite (2), dysplasie cléido-cranienne (43), dysplasie ectodermique ou autres ont pu être diagnostiquées grâce à un retard d'éruption ayant entraîné une consultation chez un chirurgien-dentiste.

2. La dysplasie ectodermique hypohidrotique

a. Définition

La dysplasie ectodermique (ED) est un syndrome rare dont l'incidence est estimée à 1 cas pour 100000 personnes. C'est un groupe hétérogène de maladies héréditaires dont il existe plus de 200 différents sous types, tous associés à un développement anormal des structures dérivées de l'ectoderme embryonnaire (dystrophie ou agénésie) (3).

Les manifestations de cette pathologie ont en commun une anomalie primaire d'au moins 2 structures dérivées de l'ectoderme. L'ectoderme étant responsable du développement de nombreux organes et structures, ce groupe de désordres congénitaux affecte tout un groupe de tissus notamment les glandes (sudoripares, lacrymales, sébacées, muqueuses, salivaires), la peau, les dents, les cheveux, les ongles... (3, 4, 6)

La forme la plus fréquente est la dysplasie ectodermique hypohidrotique (HED), c'est pourquoi nous allons axer notre description dessus (3).

b. Expression génétique

Le mode de transmission de la dysplasie ectodermique hypohidrotique (HED) peut être lié au chromosome X (XL-HED) ou être autosomal dominant (AD-HED) ou récessif (AR-HED) (5).

La HED liée à l'X est la forme la plus fréquente et se manifeste plus chez les hommes porteurs que chez les femmes. Elle résulte de mutations du gène de l'ectodysplasine A (EDA) situé sur le chromosome X en Xq12-q13.1 et constitué de neuf exons (7).

L'EDAR, membre de la famille des récepteurs du facteur de nécrose tumorale (TNF), est activé par son ligand, l'EDA, et utilise EDARADD (protéine adaptatrice associée au récepteur d'EDA) pour la construction d'un complexe de transduction du signal NF-kB intracellulaire, nécessaire au développement normal des organes ectodermiques chez l'homme (4, 5).

Le gène EDA est exprimé dans de nombreux tissus tels que les glandes sudoripares, les follicules pileux et les kératinocytes. Il code pour une protéine de 390 acides aminés probablement transmembranaire de classe II, dont l'extrémité aminotermine est

intracellulaire et qui pourrait transmettre un message entre épithélium et mésenchyme jouant ainsi un rôle important dans le développement des phanères (7).

Les mutations sont de types très divers, ponctuelles ou avec des délétions plus ou moins étendues.

Une minorité de patients ayant le phénotype HED ont une transmission de type autosomal (récessif ou dominant) qui résulte de mutations dans les gènes des récepteurs de l'isoforme de l'ectodysplasine A1 : EDA-A1 (EDAR) et du domaine de mort du récepteur EDA-A1 (EDARADD), situés respectivement sur les chromosomes 2q11-q13 et 1q42-q43 (12).

c. Symptomatologie

Les trois principaux symptômes décrits dans ce syndrome sont : (4, 10, 23)

- L'hypo ou anhidrose

Symptôme le plus grave et handicapant de la maladie : les enfants atteints de ce syndrome ont une absence ou insuffisance de glandes sudoripares. Cette anomalie morphologique des glandes provoque une incapacité à perdre de la chaleur par sudation, provoquant ainsi un risque d'hyperthermie lors de fortes températures extérieures ou quand le métabolisme augmente. Ces excès de température et leur manque de régulation ont pour signes cliniques des céphalées, de la somnolence, de l'irritabilité et de possibles évanouissements.

Les glandes sébacées sont également concernées : leur rôle étant de lubrifier le poil et de sécréter le sébum hydratant la peau, les signes cliniques résultant de cette atteinte sont une peau sèche, desquamante et possiblement eczémateuse.

Les muqueuses (rhino-pharyngées, respiratoires, oculaires) manifestent aussi des signes de sécheresse (4, 6).

- L'hypothrichose

Les phanères (poils, ongles, cheveux) étant issus de l'ectoderme, les patients atteints ont des cheveux rares, fins, clairs et courts, les poils, cils, et sourcils sont aussi affectés. Les expressions cliniques sont variables : certains souffrent d'alopécie (absence totale de cheveux), d'autres ont juste une texture capillaire anormale.

Les ongles peuvent aussi être touchés par ce syndrome : ils peuvent avoir une dysplasie de forme et de couleur et être secs et friables (4, 6).

- L'hypo ou anodontie

Selon le nombre de dents manquantes, on parle soit d'hypodontie (absence d'une à 6 dents), soit d'oligodontie (plus de 6 dents absentes), soit d'anodontie (absence de toutes les dents). Les deux dentures sont affectées, temporaire et définitive et il est possible d'avoir des anomalies morphologique et structurales associées : dysmorphies radiculaires et coronaires, microdontie...

100% des hommes touchés souffriraient d'hypodontie contre 86% chez les femmes porteuses (18).

Le taurodontisme est fréquemment retrouvé au niveau des secondes molaires mandibulaires temporaires des patients atteints de dysplasie ectodermique hypohidrotique (4, 9).

L'éruption dentaire est souvent perturbée ou retardée et c'est souvent un des facteurs de découverte de la maladie : d'où l'importance du rôle du chirurgien-dentiste (3, 4, 6, 26).

La présence de dents contribuant à la croissance de l'os alvéolaire et de la face, leur absence provoque des troubles de croissances et c'est pour cela qu'il est important de réaliser des clichés radiographiques dentaires (panoramique et rétro-alvéolaire) lors de retard ou d'absence d'éruption afin de diagnostiquer au plus tôt une possible dysplasie ectodermique.

D'autres caractéristiques s'associent à cette triade symptomatique comme des anomalies du faciès : les patients présentent souvent des dysmorphies faciales ; un nez « en selle », des oreilles décollées et pointues, des lèvres épaisses et éversées.

Le front semble carré, avec des bosses frontales et arcades sourcilières proéminentes.

Les pommettes sont hautes et larges et la face médiane est déprimée, hypoplasique et d'apparence plate (en rapport avec une hypoplasie maxillaire).

Des études céphalométriques et anthropométriques ont pu démontrer une réduction globale des dimensions faciales. Les patients ont une tendance à un schéma squelettique de classe III avec une rotation de croissance antérieure de la mandibule (9). La longueur maxillaire est réduite avec un prognathisme (18). L'angle de la base crânienne, l'inclinaison maxillaire et

mandibulaire sont plus petits chez les patients souffrant de dysplasie ectodermique hypohidrotique (19).

d. Complications

- Régulation de la température

C'est un des problèmes majeurs, surtout au cours des 4 premières années de vie où la régulation thermique est déjà précaire chez l'enfant sain : les glandes sudoripares ne sont pas aptes à réguler la température. Cela crée des crises d'hyperpyrexie graves chez le nourrisson pouvant causer des séquelles cérébrales irréversibles. Ces crises cessent généralement spontanément ou avec des traitements symptomatiques. Le nouveau-né ne doit pas être exposé à de trop fortes températures et les augmentations de la température centrale doivent être surveillées afin d'éviter les convulsions et les séquelles neurologiques, pouvant engager le pronostic vital. Après deux ans, le risque de décès par hyperthermie est quasiment nul. Les accidents s'estompent avec l'âge mais l'intolérance à la chaleur persiste toute la vie (6, 10). Certaines personnes ne transpirent que dans certaines zones du corps : paumes, plante des pieds et aisselles (9).

- Problèmes respiratoires

Les infections respiratoires (bronchopathies et pneumopathies à répétitions, infections rhinopharyngées) sont favorisées par l'hypoplasie ou l'absence des glandes séro-muqueuses de l'appareil respiratoire qui est assez fréquente. L'asthme est également fréquent.

Chez l'enfant, on peut souvent observer des bronchiolites et des rhinites atrophiques avec dégagement d'odeur nauséabonde. L'atteinte pulmonaire peut être responsable de décès dans la première année de vie du nourrisson et est donc une complication importante. Après huit mois, les risques de complications pulmonaires graves diminuent (4, 6, 10).

- Troubles oculaires

Des conjonctivites chroniques pouvant évoluer vers des kératites peuvent être provoquées par l'hypoplasie ou l'absence de glandes lacrymales et des canaux lacrymaux (10).

- Peau

La peau est globalement hypopigmentée, elle a une apparence fine, lisse, presque veloutée (9).

Les enfants atteints ont un aspect prématurément vieilli dû à la présence de ridules associées à l'aspect cerné provoqué par l'hyperpigmentation de la zone péri-orbitaire (6, 10).

La présence d'eczéma peut être également décelée, avec une sècheresse de la peau généralisée.

La graisse sous-cutanée est souvent diminuée et plus du tiers des garçons ont des anomalies du sein comme des mamelons absents ou accessoires (9).

- Retard intellectuel

La plupart des patients ont une espérance de vie et une intelligence normale. Un certain retard intellectuel peut parfois être signalé mais il serait plutôt dû aux conséquences des troubles de la phonation, de l'audition et du retard de développement staturo-pondéral qu'à la maladie à proprement parler (6, 10).

- Incidences squelettiques

Les patients peuvent avoir une absence congénitale d'un ou plusieurs doigts de pieds/mains ou une polydactylie (doigts surnuméraires). Une petite taille est souvent observée, ainsi qu'une éventuelle scoliose (6, 25).

Le retard staturo-pondéral peut aussi être noté, souvent lié à des malnutritions causées par une alimentation semi-liquide lors de l'absence de réhabilitations prothétiques dento-maxillaires (10).

- Audition

On peut retrouver une dysplasie du pavillon de l'oreille et une surdité de perception au niveau de l'oreille interne chez certains enfants. Des otites récidivantes avec des bouchons de cérumen sont également observées (6).

- Système digestif

Des dysphagies, diarrhées et constipations peuvent accompagner l'insuffisance de développement des glandes à mucus (4, 6).

- Salivation

Les patients sont souvent atteints d'hyposialie par défaut de sécrétion des glandes salivaires. Une stomatite peut y être associée (inflammation de la muqueuse buccale). Ces enfants ont une prédisposition à la carie dentaire (10).

Symptômes chez l'enfant	Fréquence
Cheveux clairsemés	89,00%
Sourcils inexistantes ou clairsemés	100,00%
Pilosité réduite	62,00%
Sudation réduite ou inexistante	85,00%
Peau veloutée et sèche	78,00%
Intolérance intense à la chaleur	50,00%
Anomalies unguéales	39,00%
Anomalies dentaires	100,00%
Eczéma	71,00%
Asthme	65,00%
Obstructions nasales	79,00%
Fièvres récurrentes (nourrisson)	54,00%
Infections ORL à répétition	44,00%
Problèmes nutritionnels	68,00%
Allergies spécifiques	26,00%

Figure 1: signes cliniques de la dysplasie ectodermique hypohidrotique et leurs fréquences (10)

e. Établir le diagnostic

- Diagnostic pré-natal

Le diagnostic pré-natal de la dysplasie ectodermique est peu répandu, il est cependant possible de réaliser par foétoscopie une biopsie cutanée fœtale à la vingtième semaine *in utero*

pour mettre en évidence une absence de glandes sudorales et de follicules pileux, mais cette procédure est complexe et comporte des risques pour la grossesse.

Plus récemment, l'utilisation de marqueurs génétiques a permis d'établir un diagnostic prénatal plus sécurisé à partir de trophoblastes à la neuvième semaine *in utero*. Un diagnostic prénatal peut également être effectué en identifiant les femmes porteuses présentant des formes plus ou moins frustres de la maladie (10).

L'échographie de détection des germes dentaires s'est révélée être un examen très spécifique et fiable pour identifier les fœtus atteints d'HED chez les femmes enceintes présentant une mutation connue de l'EDA. L'échographie est un outil d'imagerie de diagnostic prénatal non invasif qui permet de visualiser dès le premier trimestre de grossesse les bourgeons dentaires et l'oligodontie. Elle pourrait être utilisée régulièrement pour permettre de dépister la HED très tôt afin d'effectuer un éventuel traitement prénatal ou prévenir des épisodes hyperthermiques dangereux chez les jeunes enfants (21).

- Diagnostic post-natal

Le diagnostic de la dysplasie ectodermique hypohidrotique se base majoritairement sur l'examen clinique du patient.

La présence de la triade symptomatique est un signe d'appel de la maladie : hypo/anhidrose, hypotrichose, hypo/anodontie.

Les signes retrouvés sont également :

- Un retard d'éruption dentaire
- Un faciès caractéristique avec des dysmorphies faciales
- Une hyperthermie inexpliquée chez le jeune enfant
- En période néonatale, la présence d'écailles sur la peau de l'enfant due à la sécheresse cutanée. (4)

Des examens complémentaires doivent être effectués en plus de l'examen clinique initial et de l'anamnèse :

- Des radiographies bucco-dentaires : à partir de 3 ans, un panoramique dentaire permettra d'objectiver la présence ou non de certains germes et ainsi mettre en

évidence de possibles agénésies et on pourra également visualiser les crêtes et les bases osseuses. Cet orthopantomogramme est un bilan de débrouillage et pourra être complété par des radiographies rétro-alvéolaires.

- Une biopsie cutanée : un prélèvement dans une zone comme les paumes ou les aisselles, riche en glandes sudoripares, pourra permettre d'objectiver au niveau histologique une raréfaction ou l'absence des glandes sudoripares, de glandes sébacées et de follicules pileux.
- Un test à la pilocarpine : permet d'évaluer la fonction des glandes sudoripares par la quantification de la sudation induite par cette substance.
- Le compte des pores et l'étude des dermaglyphes : ne fait que confirmer le diagnostic mais est intéressant pour le diagnostic génétique des porteurs de la maladie (10).

Une étude génétique est effectuée pour déterminer le caryotype de la maladie : lié au chromosome X (XL-HED) ou autosomal dominant (AD-HED) ou récessif (AR-HED). Il existe plus de 200 sous types de dysplasies ectodermiques et de nouvelles formes d'expression génétique de ce syndrome sont souvent découverts (3, 8).

Un diagnostic précoce peut permettre d'éviter des dommages cérébraux (dus à l'hyperthermie) et des prises d'antibiotiques injustifiées (en rapport avec les infections respiratoires fréquentes). Les retards de diagnostic peuvent être mortels : 30 % des patients décèdent pendant les deux premières années de vie à cause d'une hyperpyrexie ou d'une infection respiratoire.

Le diagnostic de cette maladie peut être effectué grâce à une visite chez le dentiste via une recherche génétique suite à la constatation d'agénésies multiples (4). C'est notamment le cas de la patiente dont nous traiteront plus bas.

II. Prise en charge de l'enfant

1. Prise en charge globale

Les patients souffrant de dysplasie ectodermique hypohidrotique nécessitent une prise en charge par une équipe pluridisciplinaire afin de bénéficier d'un suivi efficace.

Le médecin généraliste a un rôle très important dans les conseils et la mise en place d'un environnement propice aux enfants souffrant d'HED. Le but est d'avoir une prise en charge ne négligeant aucun aspect de l'affection, principalement pour diminuer les conséquences inhérentes à la réduction des sécrétions (sudorales, bronchiques, intestinales, lacrymales).

Un environnement non enfumé est nécessaire, et il est important de prévenir les infections digestives et pulmonaires (4, 6).

L'exposition au soleil, à la chaleur et les efforts physiques sont à éviter chez l'enfant.

La consultation d'un ophtalmologue permettra d'intervenir sur la sécheresse oculaire par l'utilisation de larmes artificielles.

Un dermatologue sera également inclus dans la prise en charge afin de prévenir et traiter les problèmes dus à un épiderme fin, xérotique et à tendance atopique : fissurations, saignements, infections cutanées...

Une équipe de dentistes et de chirurgiens maxillo-faciaux devra intervenir pour la réhabilitation orale.

L'enfant malade peut également avoir besoin d'une prise en charge psychologique : le sourire est un outil clé dans les relations sociales et les enfants souffrant d'hypodontie peuvent être touchés par un isolement social comme répercussion de cette différence avec les autres enfants du même âge. L'absence et le manque de dents sont un handicap physique et émotionnel chez ces patients, particulièrement à l'adolescence (10, 27).

Une prise en charge multidisciplinaire doit ainsi être mise en place et la communication ainsi que la bonne entente de l'ensemble des participants sont des facteurs importants pour aboutir à un résultat optimal pour le patient. Les différents intervenants auront à leur charge de rassurer et d'informer les parents.

2. Problèmes odontologiques

Les agénésies dentaires résultant de l'HED ont des retentissements sur la sphère oro-faciale et provoquent des troubles de la mastication, de la déglutition, de la respiration et de la phonation : (26)

- La mastication met en œuvre les dents, les muscles masticateurs et l'articulation temporo-mandibulaire : en présence d'une oligodontie non compensée, le coefficient masticatoire se trouve diminué et ne permet pas une croissance normale de l'enfant. L'alimentation mixée ou le biberon peuvent également être utilisés pendant plus longtemps chez ces patients souffrant d'agénésies dentaires non compensées, ce qui peut entraîner des problèmes de malnutrition.
- Une déglutition atypique peut être conservée en l'absence de compensation prothétique : l'acquisition de la fonction masticatoire permet une disparition des réflexes de succion et la mise en place d'une déglutition mature.
- Une ventilation orale est souvent observée chez les patients souffrant d'édentement non compensé,
- La phonation est difficile,
- Un trouble esthétique est ressenti chez ces patients, entraînant des répercussions psychologiques dans la croissance de l'enfant et son développement intellectuel (anxiété, isolement...) (4, 6).

Des fentes palatines peuvent être présentes.

Des problèmes d'hyposialie sont également rencontrés, augmentant le risque carieux. Des sensibilités dentaires peuvent être décrites chez ce type de patient.

Une prise en charge bucco-dentaire multidisciplinaire par un chirurgien-dentiste, un orthodontiste et un chirurgien maxillo-facial est nécessaire et doit être précoce.

Le but sera de corriger les dysmorphoses squelettiques et alvéolo-dentaires, d'améliorer l'esthétique du sourire et de prévenir ou traiter les dysfonctions.

La prévention est importante : motivation du patient aux manœuvres d'hygiène, mise en place régulière de vernis fluorés (24).

Le traitement à adopter sera en fonction de l'âge et des anomalies rencontrées chez le patient, l'hypodontie est responsable d'un sous-développement des crêtes alvéolaires ce qui complexifiera la restauration prothétique.

Un suivi régulier est nécessaire pour surveiller l'état des prothèses et l'éruption des dents (6, 10, 24).

3. Solutions thérapeutiques

La prise en charge bucco-dentaire est la demande principale chez les patients souffrant de dysplasie ectodermique hypohidrotique.

Il n'existe pas de schéma de traitement standardisé pour la prise en charge de l'HED, ceci dû aux multiples formes d'expression de la maladie. Le traitement sera donc fait selon l'âge, la sévérité de l'atteinte dentaire (taille, morphologie, nombre) et selon la quantité d'os disponible (24). La motivation, la coopération et l'hygiène seront également à prendre en compte. La prise en charge prothétique est notamment très importante dans cette pathologie : c'est elle qui permet à l'enfant de retrouver ses fonctions et son esthétique. Toutes les disciplines prothétiques sont sollicitées et les difficultés rencontrées dans ces cas complexes et particuliers seront surtout liées à la précocité des traitements (4, 22, 24, 35).

a. Motivation et prévention

Ces enfants doivent être traités comme des enfants à haut risque carieux étant donné que les structures dentaires présentes sont précieuses et que la xérostomie peut augmenter le risque carieux.

Une prise en charge bucco-dentaire préventive est nécessaire :

- Motivation à l'hygiène, avec utilisation de révélateur de plaque
- Nettoyage prophylactique professionnel
- Conseils aux parents pour expliquer l'intérêt du brossage et du suivi
- Mise en place de vernis fluorés
- Séances de contrôle

La première consultation chez le dentiste est un moment clé du traitement, il est nécessaire d'avoir de bonnes interactions avec l'enfant et sa famille et d'être dans une relation de confiance étant donné que les traitements sont amenés à être longs (24).

b. Odontologie conservatrice et endodontie

Des traitements d'odontologie conservatrice et d'endodontie peuvent être nécessaires.

Pour les dents de taille réduites, des restaurations intermédiaires avec du composite peuvent être réalisées, en s'aidant par exemple de moules ions.

En cas d'hypoplasie de l'émail, les restaurations seront faites via des processus de collage. Si les molaires sont trop atteintes, la prothèse (via l'utilisation de coiffes pédodontiques préformées (CPP)) peut être indiquée.

Les traitements endodontiques peuvent être plus compliqués chez ces patients puisqu'ils souffrent souvent de taurodontisme (chambres pulpaire volumineuses) (4, 24).

c. Orthodontie et orthopédie dento-faciale

Afin de corriger le déficit de croissance osseuse, la perte de dimension verticale ou de lever une supraclusion incisive, des traitements orthodontiques peuvent être mis en place.

En alignant les dents présentes, en corrigeant leurs axes, en ouvrant/fermant les diastèmes et en tractant les éventuelles dents incluses ils serviront d'étapes pré-prothétiques et ménageront de l'espace pour la future intégration des prothèses (28, 32).

En fin de croissance et au terme du traitement orthodontique, des chirurgies orthognathiques peuvent être réalisées si le décalage des bases osseuses est important et en pose l'indication.

d. Prothèse

- Mainteneurs d'espace fixes

Un mainteneur d'espace est un appareil (mobile ou fixe) qui a pour but de maintenir la place nécessaire à l'éruption des dents permanentes. Même en cas d'agénésie des dents permanentes, la mise en place d'un mainteneur d'espace peut être nécessaire, en accord avec l'orthodontiste.

Chez les enfants souffrant d'oligodontie, on utilisera un mainteneur d'espace fixe bilatéral avec des bagues ou des couronnes placées sur les molaires (temporaires ou définitives) reliées par un fil lingual ou palatin.

L'avantage de ces mainteneurs d'espace fixes est qu'ils sont peu encombrants et plus efficaces car on ne peut pas avoir de problème d'observance du traitement. Cependant, ils nécessitent une bonne hygiène et ne permettent pas toujours de restaurer l'occlusion ni la dimension verticale (4).

Ils sont réalisés en deux séances :

- Essayage des bagues ou des couronnes (à adapter si nécessaire) et empreinte en repositionnant les bagues/couronnes dans l'empreinte. Envoi au labo pour la coulée des modèles et la réalisation du mainteneur,
- Essayage du mainteneur et scellement, en ayant vérifié au préalable l'absence de suroccclusion et de traumatisme gingival.

Ces mainteneurs d'espace fixes peuvent également servir à compenser des édentements en y ajoutant des dents prothétiques.

- Prothèse fixée

Le choix d'un traitement par prothèse fixée ne pourra être fait que si le nombre de dents présentes sur l'arcade est suffisant. En général, chez les patients souffrant d'HED, ces traitements par prothèse fixée concernent le groupe incisivo-canin et les premières molaires permanentes.

- Prothèse fixée unitaire : elle est possible en postérieur peu importe l'âge, via des couronnes pédodontiques préformées (en acier) chez les enfants pour les molaires. Une fois la croissance terminée, on l'utilisera principalement en secteur antérieur pour redonner une forme « normale » aux dents conoïdes.
- Prothèse fixée plurale : indiquée en denture permanente, moins en denture temporaire puisque les connexions rigides peuvent interférer pendant les phases de croissance (29).

- Prothèse amovible

Les prothèses amovibles partielles ou totales sont indiquées pour les cas d'édentements multiples. L'avantage est qu'elles permettront de faire des corrections orthodontiques du sens transversal si nécessaire et qu'elles peuvent être ajustées aux variations de l'arcade au cours de la croissance (4).

Cependant, l'efficacité de ces prothèses est dépendante de la coopération du patient qui peut ne pas les porter avec assiduité, les perdre, les casser... Si un suivi régulier n'est pas effectué, elles peuvent également interférer avec la croissance (4, 31).

La conception de ces prothèses amovibles sera à évaluer selon les dents restantes et leur délabrement.

La difficulté principale rencontrée dans la conception de ces prothèses est la stabilité et la rétention. De plus, le nombre restreint de piliers, l'atrophie osseuse et la forme conoïde et globuleuse des dents compliquent l'adaptation de ces prothèses.

L'hyposialie peut également mener à des irritations et des brûlures muqueuses sous-prothétiques (39).

Il est possible et assez fréquent chez les patient souffrant d'HED de réaliser des prothèses totales sur des overdentures. Pour cela, des coiffes métalliques peuvent être réalisées sur les dents présentes et des attaches sont placés dans les prothèses en résine afin que celles-ci viennent se clipser sur les coiffes métalliques, améliorant ainsi la rétention. La forme conique des dents peut également favoriser l'insertion et le retrait des prothèses et il n'est pas forcément nécessaire de les préparer. Parfois, des tentatives de conservation de dents temporaires sur l'arcade via des traitements endodontiques plus ou moins associés à des

sections des parties coronaires des dents permettent de mettre en place des boutons pressions favorisant aussi la rétention (30, 33, 34).

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

- Prise d'empreinte primaire à l'alginate. Chez l'enfant, on utilisera de l'eau tiède pour diminuer le temps de prise, et il faudra familiariser l'enfant au porte-empreinte au préalable afin d'optimiser la coopération.
- Coronoplasties si nécessaire,
- Prise d'empreinte secondaire avec un PEI et un élastomère ou un hydrocolloïde.
- Enregistrement du rapport intermaxillaire. L'enregistrement sera fait sans difficulté si on est en présence d'un nombre de dents en occlusion donnant une position d'intercuspidie maximale stable et une dimension verticale correcte. Chez l'enfant, l'utilisation de la relation centrée comme position de référence est discutée en raison de l'immaturité des structures articulaires (4).

Il faudra aussi noter que chez l'enfant il n'y a pas de pente incisive et la courbe de Spee est plate avant l'âge de 12 ans, cela sera à prendre en compte par le prothésiste pour le montage des dents (4).

- Essayage esthétique et fonctionnel
- Insertion des prothèses, contrôle de l'occlusion et de l'ajustage des crochets. Conseils d'hygiène et d'entretien. Chez les enfants, lors de la remise de la première prothèse, il sera possible de réaliser l'insertion de la prothèse maxillaire uniquement pendant quelques jours pour ménager un temps d'adaptation.

e. Chirurgie orale

Chez les patients souffrant de dysplasies ectodermiques, l'utilisation de traitements implantaires pourra être nécessaire pour avoir une stabilité prothétique (prothèse amovible ou permettre de la prothèse fixée), le principal problème de ces traitements implantaires étant la pose dans un os en croissance (dans le cas de traitements implantaires précoces) et le manque de support osseux.

Les greffes osseuses semblent indispensables dans le traitement de l'oligodontie (36).

Au maxillaire, deux techniques sont possibles pour augmenter la hauteur osseuse nécessaire en postérieur (sous-sinusien) :

- La technique du sinus lift, par une voie d'abord latérale : le but est d'élever la muqueuse sinusienne en conservant son intégrité. L'utilisation d'un biomatériau permettra d'éviter le recours à des prélèvements autogènes. Cette technique permettra de réaliser des greffes de volume plus important.
- La technique de Summers, par une voie d'abord crestale. Elle ne permettra que des greffes de volume réduit. Un forage sera réalisé dans l'axe du/des futurs implants, en prenant soin de laisser une fine épaisseur d'os apicalement. Cette fine paroi sera repoussée dans le sinus en utilisant un ostéotome de Summers puis on viendra fouler un biomatériau dans le sinus via le puit de forage. Les implants peuvent être posés dans la même séance.

Au maxillaire antérieur, on aura recours à des techniques de greffes en onlays, d'expansion crestale et de distraction alvéolaire. A la mandibule, des greffes osseuses vestibulaires et /ou apico-coronaires pourront être réalisés, elles seront stabilisées via des vis d'ostéosynthèse.

La technique de greffe en onlay (à l'aide de matériaux autogènes, allogènes ou xénogènes) permettra de combler des défauts horizontaux ou verticaux et est également avantageuse puisqu'elle permet d'éviter les lésions du nerf alvéolaire inférieur lors d'indications de greffes osseuses mandibulaires (44).

La technique de greffe en inlay nécessite une largeur de crête alvéolaire d'au moins 4 mm et une distance avec le nerf alvéolaire inférieur d'au moins 5 à 6 mm. Le maintien de la vascularisation et la vascularisation plus rapide du greffon ainsi que sa moindre résorption sont les avantages de cette technique, cependant, des complications telles qu'une fracture mandibulaire ou une lésion du nerf alvéolaire inférieur peuvent être rencontrés (44).

La distraction alvéolaire consiste en l'élévation du rebord alvéolaire par déplacement contrôlé d'un segment d'os mobilisé progressivement. Elle est utilisée en cas de perte de substance localisée d'os alvéolaire (maxillaire et mandibulaire), son principal avantage est d'augmenter simultanément le volume osseux et le volume des tissus mous (45).

Chez les enfants, il est possible dès l'âge de 5 ans de poser des implants mandibulaires provisoires dans la région symphysaire. C'est un traitement de seconde intention qui

intervient avant la fin de la croissance et sera utilisé en cas d'échec/intolérance de la prothèse amovible conventionnelle (4, 10, 37, 38).

Les implants provisoires ont un taux de survie de 85% et sont des options de traitement moins invasives que les implants ostéointégrés définitifs et sont capables de supporter des restaurations stables fonctionnelles et esthétiques. Une différence importante à noter entre implants provisoires et définitifs est que les implants provisoires ne s'ostéointègrent pas et donc n'interfèrent pas avec la croissance des os.

De plus, la mise en place de ces implants provisoires est permise par une chirurgie implantaire relativement atraumatique : il n'est pas forcément nécessaire de réaliser un lambeau muco-périosté au niveau du site receveur et le diamètre de l'implant étant minime, la perte osseuse est très réduite au moment de la mise en place ou de la dépose du dispositif.

Cependant, cette option de traitement présente un coût supplémentaire pour les patients et est encore relativement peu documentée chez les enfants, ce qui explique que peu de praticiens la mettent en œuvre (40).

Chez l'adulte, la prothèse fixe implanto-portée est la solution qui semble la plus confortable pour le patient. Plusieurs types de prothèse fixe seront possibles, avec un nombre variable d'implants mis en place, le choix se fera selon le support osseux disponible et les préférences du patient, étant donné que ces traitements sont onéreux.

L'ostéointégration met six mois au maxillaire, quatre à la mandibule.

La phase prothétique se fera selon le traitement choisi.

La maintenance des implants sera très importante, le patient devra être assidu dans son hygiène bucco-dentaire (utilisation de brossettes notamment) et des rendez-vous de suivi réguliers devront être instaurés afin de préserver l'ostéointégration au long cours.

Ces thérapeutiques implantaires sont des alternatives qui apportent beaucoup de confort aux patients traités.

III. Cas clinique : prise en charge odontologique d'une patiente atteinte d'oligodontie associée à une dysplasie ectodermique

1. Histoire de la maladie

Le 5 octobre 2012, l'enfant X, née le 15/09/2010, a été reçue en consultation dans le service d'odontologie de l'hôpital Pellegrin avec comme motif de consultation une absence totale de dent sur l'arcade à 2 ans.

Le pédiatre de la patiente avait au préalable été consulté par la mère inquiète lorsque la patiente avait eu 12 mois mais celui-ci n'avait pas jugé l'absence de dents préoccupante. Lors d'une seconde consultation à 24 mois, c'est lui qui a orienté la patiente vers le service odontologique de l'hôpital Pellegrin.

Aucun problème médical n'a été signalé à l'interrogatoire, l'examen clinique endobuccal a révélé une absence totale de dents (figure 2) et une radiographie panoramique a donc été prescrite par un chirurgien-dentiste sénior du service d'Odontologie de l'hôpital Pellegrin lors de cette première consultation pour rechercher la cause de l'absence de dents. Cette radiographie (figure 3) a révélé de multiples agénésies. On note l'absence de nombreuses dents lactéales et définitives : les dents présentes sur la radiographie sont uniquement 55, 16, 65, 26, 73, 75, 36, 83, 85, 46.

L'oligodontie constatée a permis d'orienter la patiente et sa mère vers une consultation de génétique à l'hôpital Pellegrin.



Figure 2 : Photographies de la patiente petite, avant compensation de son édentement par traitement prothétique

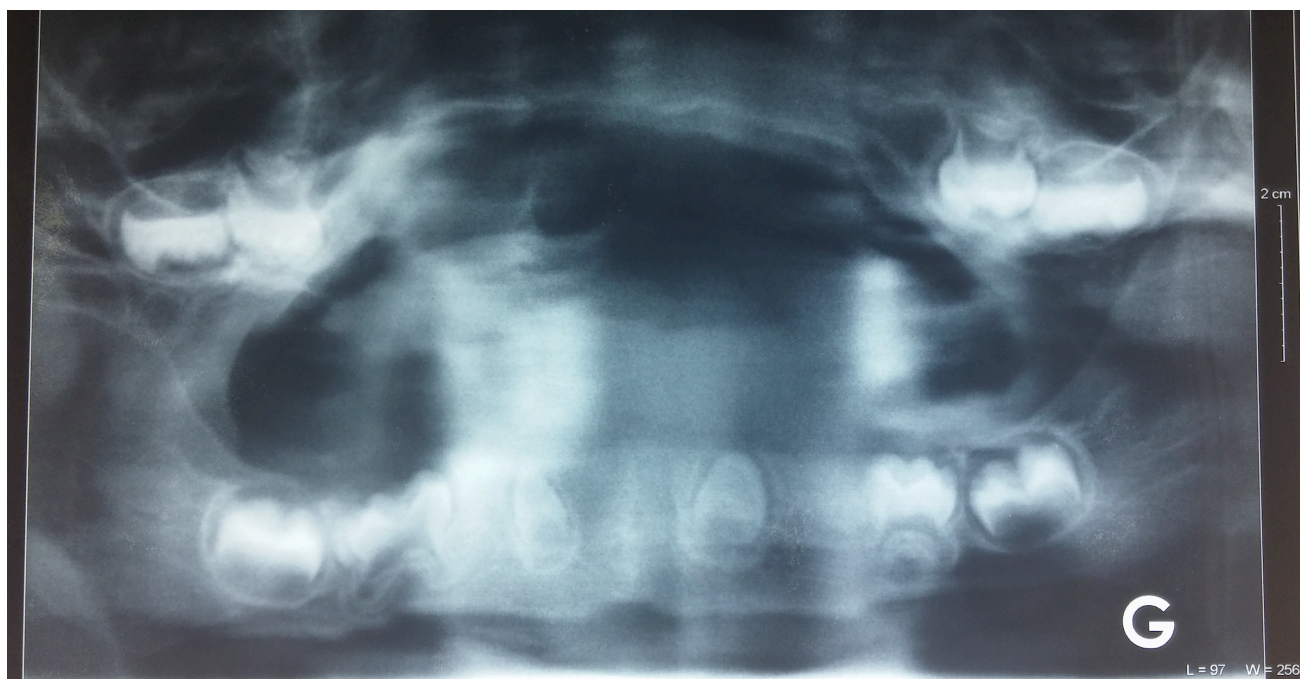


Figure 3: Radiographie panoramique dentaire datant du 05/10/2012

Au vu de l'âge de la patiente, les recherches génétiques pour identifier une pathologie responsable de ces multiples agénésies ont été conduites sur la mère.

Le diagnostic a d'abord été évoqué sur des critères cliniques et l'interrogatoire médical : l'association de l'atteinte dentaire à une hypotrichose, une hypohydrose et une xérose diffuse ont orienté la généticienne vers une dysplasie ectodermique hypohidrotique. Les signes cliniques de la maladie sont cependant minorés par le métissage de la patiente X : ses cernes sont moins visibles, le volume de ses cheveux tend à cacher leur aspect fin et clairsemé par endroit. Le principal signe visible de la maladie est son édentement.

La dysplasie ectodermique hypohidrotique affecte tous les fluides corporels de la patiente : sa salivation et sa sudation sont diminuées, elle souffre de sécheresse cutanée intense (avec apparition de saignements et crevasses si elle ne l'hydrate pas) et de colopathie fonctionnelle. A ce jour, la patiente a été sujette à plusieurs malaises lors d'efforts sportifs de trop longue durée ou d'expositions solaires et elle tombe très souvent malade.

L'analyse génétique a consisté en l'étude d'un panel de gènes connus pour être liés aux dysplasies ectodermiques.

Dans notre cas, l'analyse moléculaire a mis en évidence une variation hétérozygote du gène EDAR (p.Cys428_Asp430delinsTrp) en faveur du diagnostic de dysplasie ectodermique hypohidrotique à transmission autosomique dominante, il s'agissait de la première mutation décrite de ce type.

Après l'établissement de ce diagnostic, de nombreux signes cliniques jusqu'alors inexpliqués chez la mère de la patiente ont trouvé une explication (alopécie, hypotrichose, hypohydrose, xérose, présence en bouche de dents lactéales). L'interrogatoire médical a révélé que la grand-mère, la mère, l'oncle de la patiente ainsi que deux de ses cousines semblent également souffrir de cette maladie mais n'avaient jamais été diagnostiqués. Les antécédents familiaux ont montré que sa mère avait eu ses premières dents à 16 mois ½ et possédait encore des dents temporaires et que la grand-mère paternelle de la mère de l'enfant X avait également encore des dents temporaires.

Cette même arrière-grand-mère souffre d'alopécie et a perdu son premier enfant âgé de 21 jours à cause d'une hyperthermie. Son deuxième enfant a également fait des crises

d'hyperthermie en période post-natale et souffre d'hypotrichose, d'hypohydrose ainsi que d'une oligodontie (11 dents absentes). Son troisième enfant ne souffre d'aucun de ces signes cliniques ni d'aucune pathologie et son quatrième enfant, le grand père de la patiente, souffre également d'hypotrichose, d'hypohydrose et a une agénésie d'une incisive mandibulaire.

Après diagnostic de la dysplasie ectodermique hypohidrotique, l'enfant X a été suivie au niveau dentaire par un dentiste libéral.

2. Prise en charge bucco-dentaire

Le premier rendez-vous chez le dentiste libéral date du 22/03/2013, à ce moment-là, la patiente avait en bouche 55, 65, 73, 75, 83, 85. Rien n'a été fait dans l'immédiat à cause du très jeune âge de la patiente.

Une seconde consultation a eu lieu en février 2014 et a abouti en octobre 2014 à la pose d'une prothèse amovible maxillaire 8 dents, remplaçant 51, 52, 53, 54, 61, 62, 63, 64. Cette prothèse a permis de compenser le dommage esthétique provoqué par la pathologie et de rétablir les fonctions mises à mal par l'oligodontie : mastication, phonation...

Le choix de réaliser en premier une compensation de l'édentement maxillaire a été fait chez la patiente car la compliance et l'acceptation des prothèses maxillaires est plus grande chez les enfants en bas âge et la rétention est plus aisée qu'à la mandibule. En effet, la stabilisation d'une prothèse mandibulaire est complexe notamment à cause de la difficulté d'assurer une bonne rétention sur des crêtes osseuses très fines et du déséquilibre occasionné par les mouvements linguaux.

La durée de « vie » moyenne de ces prothèses amovibles étant de 12 à 24 mois, selon la croissance des patients et l'usure, la prothèse maxillaire a été refaite en décembre 2015 puis en 2017.



Figure 4: Modèle primaire du maxillaire issu de l'empreinte primaire à l'alginate, 2014

Crédit photo Dr Carat-Sarracanie

L'édentement mandibulaire a été compensé à partir d'août 2016, par un mainteneur d'espace fixe sur bagues, sur lequel ont été adjointes 4 dents : 71, 72, 81, 82. Le choix de ne pas remplacer 74 et 84 a été fait par la dentiste.



Figure 5: Modèles issus d'une empreinte à l'alginate lors de la réalisation du mainteneur d'espace mandibulaire

Crédit photo Dr carat-Sarracanie

En décembre 2016, une nouvelle radiographie panoramique a été réalisée (figure 6) : on note la présence de 55, 65, 73, 75, 83, 85 en bouche, avec 75 et 85 baguées pour le maintien d'espace. 16, 26, 36, 46 sont en cours d'éruption, on note la présence des germes de 33 et 43 et également de 27 et 37.

Au niveau osseux, les crêtes mandibulaires et maxillaires sont très fines et très basses.



Figure 6: Radiographie panoramique de la patiente à 6 ans

Crédit photo Dr Carat-Sarracanie

En octobre 2017, lors d'un contrôle, la dentiste a pu constater que les 16 et 26 étaient en bouche.

En novembre 2018, un bilan carieux a été réalisé : il n'a pas révélé la présence de lésions carieuses mais de façon prophylactique afin de protéger les rares dents définitives présentes un vernis fluoré a été mis en place. Des scellements de sillons des premières molaires définitives ont également été prévus au cours de cette séance et seront réalisés courant 2019.



Figure 7: Modèles primaires issus d'une empreinte à l'alginate, 2017

Crédit photo Dr Carat-Sarracanie

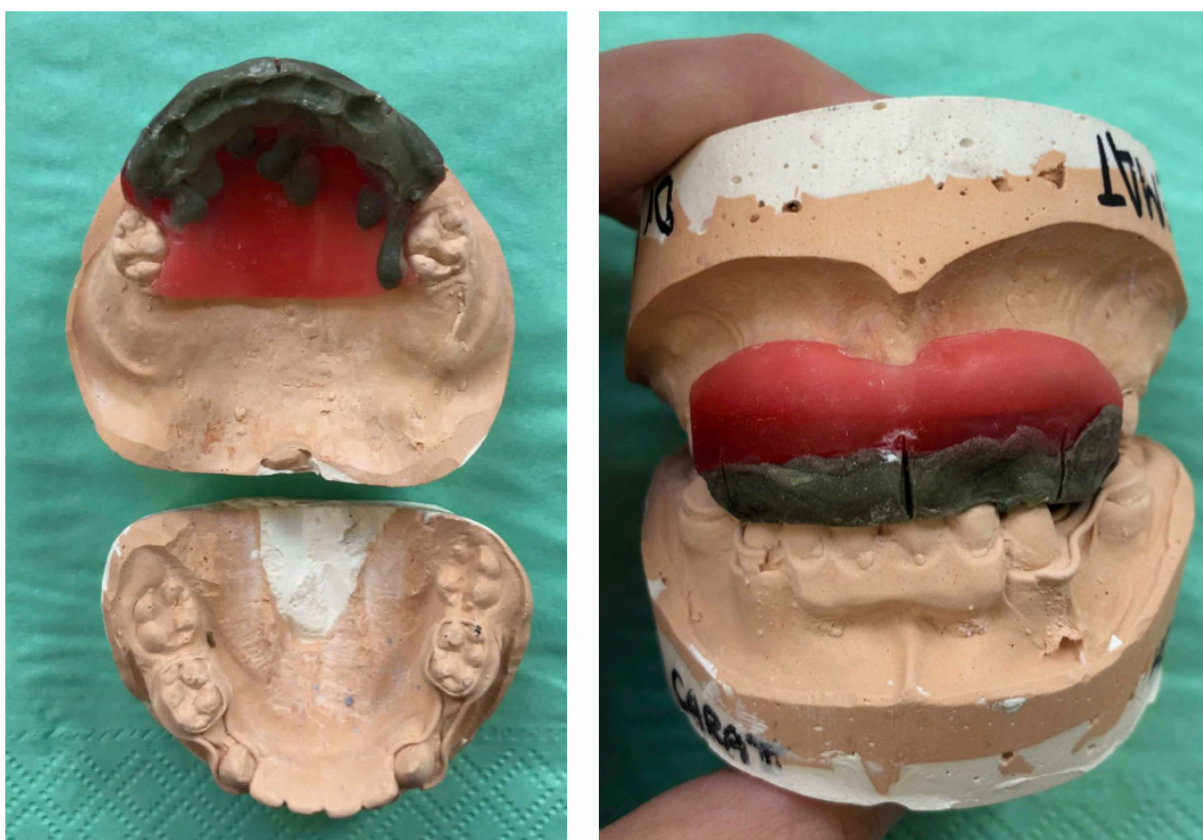


Figure 8: Enregistrement de l'occlusion avec une base en cire et de l'aluwax®, 2017

Crédit photo Dr Carat-Sarracanie

Les deux dernières prothèses amovibles maxillaires de la patiente X ont été faites avec une résine souple (Valplast®), qui a pour caractéristique de permettre une meilleure adaptation et jonction avec les tissus mous, de bien épouser le palais et les tissus mous mais qui a notamment comme inconvénient que si une dent casse il faille refaire entièrement toute la prothèse (46).

Au fur et à mesure de la croissance de la patiente, le dentiste traitant fait apparaître des dents définitives sur les nouvelles prothèses, ainsi en 2017 les dents 11 et 21 ont fait leur apparition et 12 et 22 seront adjointes sur la nouvelle prothèse en cours de réalisation.

Une exception a, pour l'instant, été faite à la mandibule : les incisives mandibulaires prothétiques auraient dû avoir la morphologie de dents permanentes à cause de l'âge de la patiente mais l'espace prothétique disponible étant restreint, le dentiste traitant a choisi de conserver une morphologie déciduale pour le moment.



Figure 9: Photographies de face, avec et sans sourire



Figure 10: Photographie de profil

Sur les photographies on note la présence de cernes, l'atteinte capillaire est peu visible. Les lignes horizontales (bi-pupillaire et bi-commissurale) sont parallèles, les hémifaces droites et gauches symétriques, l'étage inférieur de la face diminué (figure 9). Le profil est hypodivergent (plan mandibulaire faiblement incliné, rapport hauteur faciale postérieure et antérieure augmenté et étage inférieur diminué) et normo à transfrontal avec une biprochéilie qui masque un profil concave, l'angle naso-labial est ouvert (figure 10).

L'édentement est compensé sur ces photos (figures 9 et 10), les incisives centrales ressortent plus lors du sourire (teinte différente, largeur mésio-distale plus importante), probablement puisqu'il s'agit de dents prothétiques permanentes alors que les autres sont des temporaires.

Pour l'instant hormis les scellements de sillons, la patiente n'a pas eu besoin de soins d'odontologie conservatrice.

A l'avenir, la mise en place d'une solution fixe au maxillaire est envisagée par le dentiste traitant de la patiente afin d'améliorer son confort : une fois l'éruption des premières molaires maxillaires achevée il s'agirait de baguer 16, 55, 26, 65 et de s'en servir comme support. Le résultat est difficile à prévoir au vu de la portée de l'édentement.

IV. Discussion

L'éruption dentaire retardée peut être due à de multiples facteurs, locaux (obstruction physique, ankylose), systémique (déficit nutritionnel, hypothyroïdie...) et génétiques (amélogénèse imparfaite, dysplasie cléido-crânienne, syndrome de Down...) (41).

Un diagnostic de l'origine du retard d'éruption est nécessaire le plus tôt possible afin de pouvoir mettre en place le traitement le plus adapté.

Le diagnostic d'une oligodontie ou d'une agénésie lors d'une consultation pour un motif de retard d'éruption doit amener le chirurgien-dentiste à se poser des questions sur la cause de cette anomalie de nombre.

L'hypodontie (absence d'une à 6 dents) est relativement commune dans la population tandis que l'oligodontie (plus de 6 dents absentes) et l'anodontie (aucune dent) restent rares. Un diagnostic d'oligodontie ou d'anodontie doit conduire à chercher une probable origine génétique à cette anomalie, liée à de nombreux syndromes (dysplasie ectodermique, syndrome oro-facio-digital, syndrome de Rieger...) (41).

Les dysplasies ectodermiques constituent un groupe hétérogène de maladies caractérisées par des troubles du développement des dérivés de l'ectoderme (9).

La dysplasie ectodermique hypohidrotique est la forme la plus courante, son mode de transmission peut être lié au chromosome X ou autosomal dominant ou récessif. L'HED liée à l'X est causée par des mutations du gène de l'ectodysplasine (EDA), qui code divers isoformes de la protéine ectodysplasine via un épissage alternatif. Les formes autosomiques d'HED sont majoritairement causées par des mutations des gènes du récepteur EDA (EDAR) ou du domaine de mort associé à EDAR (EDARADD). EDA-A1, EDAR et EDARADD sont étroitement liés dans une voie de signalisation, qui conduit à l'activation du facteur nucléaire- κ B (NF κ B) en aval et joue un rôle essentiel dans le développement de l'ectoderme (14).

Le cas de la patiente X évoqué ici concerne un cas familial de dysplasie ectodermique autosomique dominante résultant d'une mutation par délétion/insertion dans le gène EDAR (p.Cys428_Asp430delinsTrp).

Les mutations touchant le gène EDAR sont moins fréquentes que celles touchant le gène EDA, ce qui explique le nombre plus élevé de dysplasies ectodermiques liées à l’X (14).

La dysplasie ectodermique hypohidrotique s’exprime principalement via trois symptômes : l’hypo ou anhidrose, l’hypotrichose et l’hypo/anodontie. Le diagnostic de cette maladie se base principalement sur l’examen clinique du patient et sur la présence de cette triade symptomatique. Outre les problèmes liés à l’édentement, les patients souffrent de problèmes de thermorégulation (pouvant être létaux dans les deux premières années de vie), de sécheresse cutanée intense, de troubles digestifs, oculaires, respiratoires... Cette maladie nécessite donc une prise en charge par une équipe multidisciplinaire (15).

Le chirurgien-dentiste tient une place très importante dans la prise en charge de ces patients dans un premier temps parce qu’il peut aider à poser le diagnostic de la maladie, et dans un second temps parce qu’il va compenser les édentements liés à l’oligodontie et permettre ainsi au patient de retrouver ses fonctions (mastication, déglutition, phonation) et de retrouver un sourire (26).

Le sourire est un facteur social très important, la non compensation d’une oligodontie chez un enfant peut amener à des troubles dans les relations sociales et à un isolement social. Le handicap physique et émotionnel provoqué par cette absence de dents est d’autant plus important à l’adolescence (27).

La patiente X a évoqué sa crainte de perdre sa prothèse amovible ou de la casser et son souhait de cacher son existence aux autres enfants de son âge.

Le traitement le plus fréquent au niveau bucco-dentaire est l’utilisation de prothèses amovibles partielles ou totales (34). La rétention et la stabilité sont les principaux problèmes rencontrés avec ces prothèses de par le faible développement des crêtes osseuses. La croissance des patients nécessite un renouvellement fréquent des prothèse (39, 42).

L’utilisation de prothèses totales stabilisées par des overdentures est également fréquente chez les patients souffrant de dysplasie ectodermique hypohidrotique et permet d’améliorer la rétention (30, 33).

La prothèse amovible de la patiente X a été réalisée en Valplast®, un matériau choisi par le dentiste traitant pour sa capacité à assurer une meilleure rétention et une meilleure jonction

avec les tissus mous. On trouve peu de cas cliniques utilisant ce matériau dans la littérature du fait de ses propriétés mécaniques faibles et de la décoloration de la résine à terme (47), cependant, il pourrait être intéressant pour certains patients chez qui l'utilisation de matériaux traditionnels (résines polymérisées à chaud) n'est pas idéale (faible ouverture buccale, besoin d'une meilleure rétention et adaptation aux tissus mous) (46).

L'édentement mandibulaire de la patiente X a été compensé par un mainteneur d'espace fixe, traitement dont on retrouve peu d'illustrations dans la littérature concernant des cas de dysplasie ectodermique, mais qui présente de nombreux avantages : meilleure stabilité et rétention, acceptation plus facile par les jeunes patients (49, 50).

Les traitements implantaires précoces peuvent également être envisagés chez les enfants dès l'âge de 5 ans à l'aide d'implants provisoires : ils sont surtout utilisés à la mandibule dans la région symphysaire afin de pallier aux problèmes de rétention et de stabilité souvent rencontrés avec les prothèses amovibles mandibulaire (37, 38).

Certaines études envisagent l'utilisation d'implants ostéointégrés afin de permettre une conservation de l'os alvéolaire et la stimulation de la formation osseuse. Deux principaux problèmes sont posés : la possibilité pour les implants de léser ou perturber la croissance des dents adjacentes et les effets sur la croissance osseuse verticale. De plus, les implants peuvent se disloquer pendant la croissance (38, 40).

Selon certains auteurs, l'utilisation de traitements implantaires chez les enfants souffrant de dysplasie ectodermique ne ferait pas varier significativement la morphologie craniofaciale, ce qui suggère que les traitements avec des implants ostéointégrés n'interrompent pas nécessairement la croissance craniofaciale normale comme envisagé auparavant (48).

Au maxillaire, la mise en place d'implants est peu recommandée car elle peut venir perturber la croissance (38).

Une fois les patients adulte, la mise en place de prothèses fixes implanto-portées apporte un confort important aux patients. Le manque de support osseux rend les greffes osseuses quasi-indispensables dans le traitement de l'oligodontie (36, 42).

Conclusion

La dysplasie ectodermique hypohidrotique est une maladie présentant une grande variabilité de phénotypes et qui nécessite un diagnostic précoce afin notamment de prévenir les problèmes de thermorégulation chez le nourrisson.

On pourra souligner le rôle du chirurgien-dentiste dans le diagnostic de cette maladie : devant un retard d'éruption ou une oligodontie au cabinet dentaire, il sera important de suspecter une maladie génétique et d'orienter le patient vers son médecin généraliste et une consultation de génétique. L'association à une anhidrose et/ou une hypotrichose permettront de suspecter directement une dysplasie ectodermique hypohidrotique.

La réhabilitation prothétique joue un grand rôle dans le traitement des préjudices fonctionnels, physiques et psychologique de cette pathologie. Elle est cependant complexe et doit être le plus précoce possible afin de permettre un bon développement osseux et d'éviter l'apparition de parafunctions.

Le traitement du cas clinique évoqué ici a été réalisé via une prothèse amovible partielle et un mainteneur d'espace avec des dents prothétiques mais ces traitements sont amenés à évoluer et varier au fur et à mesure de la croissance de la patiente.

Ce cas clinique démontre parfaitement l'importance de la vigilance du chirurgien-dentiste face aux maladies génétiques : c'est tout une famille qui a été diagnostiquée comme atteinte de dysplasie ectodermique hypohidrotique via une consultation pour cause de retard d'éruption.

Bibliographie

1. Suri, Gagari and Vastardis, Delayed tooth eruption: Pathogenesis, diagnosis, and treatment. A literature review, American Journal of Orthodontics and Dentofacial Orthopedics 2004, Volume 126, Number 4.
2. Richard, Delbos, Jacquelin, Eruption dentaire, polycopié de la faculté d'odontologie de Bordeaux, septembre 2009.
3. Fabienne Glenz, Carlo P. Marinello, Dysplasie ectodermique, un défi pour les médecins-dentistes, swiss dental journal, 2015, SSO VOL 125 11 P.
4. Lavaud A., La dysplasie ectodermique hypohidrotique chez l'enfant : présentation de la consultation multidisciplinaire de l'hôpital Necker et de cas cliniques [Thèse d'exercice]. [Bordeaux, France] : Université de Bordeaux II; 2008.
5. Bala M, Pathak A., Ectodermal dysplasia with true anodontia. J Oral Maxillofac Pathol, 2011 ; 15:244-6.
6. Barrué C, Approche multidisciplinaire d'une patiente atteinte d'une dysplasie spondylo-épi-métaphysaire, associée à une dysplasie ectodermique [Thèse d'exercice]. [Bordeaux, France] : Université de Bordeaux ; 2016.
7. Dereure, Augias, Guilhou et al., Biologie et génétique moléculaires. Encycl Méd Chir (Elsevier, Paris), Dermatologie, 1999, 98-110-A-10, 21 p.
8. Wright, Grange, Fete et al., Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia. 2003 Apr 28 [Updated 2017 Jun 1]. In : Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA) : University of Washington.
9. Mortier K, Wackens G. et al., Ectodermal Dysplasia anhidrotic. Orphanet Encyclopedia. September 2004, <http://www.orpha.net/data/patho/GB/ukectodermal-dysplasia-anhidrotic.pdf>.
10. Gallay K., Dysplasies ectodermiques : prise en charge au cabinet dentaire [Thèse d'exercice]. [Nantes, France] : Université de Nantes; 2011.
11. He, Wang, Zhang et al., Conservation analysis and pathogenicity prediction of mutant genes of ectodysplasin a, MC Medical Genetics (2018) 19:209.
12. Cluzeau, Hadj-Rabia, Jambou et al., Only Four Genes (EDA1, EDAR, EDARADD, and WNT10A) Account for 90% of Hypohidrotic/Anhidrotic Ectodermal Dysplasia Cases, Human mutation, 2011, Vol. 32, No. 1, 70–77.
13. Visinoni AF, Lisboa-Costa T, Pagnan NAB, et al., Ectodermal dysplasias: Clinical and molecular review. Am J Med Genet Part A 2009, 149A:1980–2002.

14. Mikkola ML., Molecular aspects of hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Am J Med Genet Part A*, 2009,149A:2031–2036.
15. Reyes-Realí, Mendoza-Ramos, Garrido-Guerrero et al., Hypohidrotic ectodermal dysplasia : clinical and molecular review, EDA1 gene mutations as a cause of HED: a short review, *international Journal of Dermatology* 2018.
16. Alliot-Licht, Lusson, Hyon et al., Signes extra-oraux à rechercher face à des signes bucco-dentaires d'alerte de maladies d'origine génétique, *C. R. Biologies* (2015) 338 48–57.
17. Mues GI, Griggs R, Hartung AJ, et al., From ectodermal dysplasia to selective tooth agenesis. *Am J Med Genet Part A* 2009, 149A:2037–2041.
18. Lexner, Bardow, Bjorn-Jorgensen et al., Anthropometric and cephalometric measurements in X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia, *Orthod Craniofacial Res* 2007, 10, 203–215.
19. Sonnesen, Jasemi, Gjorup et al., Upper cervical spine and craniofacial morphology in hypohidrotic ectodermal dysplasia, *European Academy of Paediatric Dentistry*, 2018.
20. Ritwik P, Patterson K, et al., Diagnosis of Tooth Agenesis in Childhood and Risk for Neoplasms in Adulthood, *Ochsner Journal*, Winter 2018, Volume 18, Number 4.
21. Hammersen, Wohlfart, Goecke et al., Reliability of prenatal detection of X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia by tooth germ sonography, 2018, doi: 10.1002/pd.5384.
22. Singh T, Singh R, Singh GP, et al., Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia : A Felicitous Approach to Esthetic and Prosthetic Management. *Int J Clin Pediatr Dent* ; 2013, 6(2):140-145.
23. Alves, Oliveira, Deana, Displasia ectodérmica hipohidrótica - un síndrome de interés para la odonto- logía. *Int. J. Odontostomat.* 2012, 6(1):45-50.
24. Nunn, Carter, Gillgrass et al., The interdisciplinary management of hypodontia: background and role of paediatric dentistry, *ritish Dental Journal*; 2003, 194: 245–251.
25. Fete M, Hermann J, Behrens J, et al., X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia (XLHED): Clinical and diagnostic insights from an international patient registry. *Am J Med Genet Part* 2014, A 9999:1–6.

26. Bergendal B., Orodental manifestations in ectodermal dysplasia—A review. *Am J Med Genet Part A* 2014, 9999:1–7.
27. Meshram GG, Kaur N, Hura KS., A case report of hypohidrotic ectodermal dysplasia: A mini-review with latest updates. *J Family Med Prim Care* ; 2018, 7:264-6.
28. Ioannidou-Marathiotou, Kotsiomiti and Gioka, The Contribution of Orthodontics to the Prosthodontic Treatment of Ectodermal Dysplasia : A Long-Term Clinical Report, *JADA*; 2010, 141(11):1340-1345.
29. S. Joseph, Cherackal, Jacob et al., Multidisciplinary management of hypohidrotic ectodermal dysplasia – a case report, *Clinical Case Reports* ; 2015, 3(5): 280–286.
30. Hekmatfar, Jafari, Meshki et al., Dental Management of Ectodermal Dysplasia: Two Clinical Case Reports, *J Dent Res Dent Clin Dent Prospect* 2012, 6(3):108-112.
31. Hsieh, Razzoog, Hammaker et al., Oral Care program for successful long-term full mouth habilitation of patients with hypohidrotic ectodermal dysplasia, *Hindawi Case Reports in Dentistry*, 2018, <https://doi.org/10.1155/2018/4736495>.
32. Anut Itthagaran, Oral rehabilitation of a hypohidrotic ectodermal dysplasia patient : a 6-year follow-up, *Quintessence Int* 2000, volume 31, number 9.
33. Yenisey M, Guler A and Unal U, Orthodontic and prosthodontic treatment of ectodermal dysplasia – a case report, *British Dental Journal* ; 2004, 196: 677–679.
34. Deshraj Jain, Sandhya Jain, Alok Kumar et al., Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia: Prosthetic and Endodontic Management, *International Journal of Clinical Pediatric Dentistry*, January-April 2010, 3(1):63-67.
35. Yavuz, Baskan, Ulku et al., Ectodermal dysplasia : retrospective study of fifteen case, *Archives of Medical Research* (2006) 37 403–409.
36. Lauwers L, Wojcik R, Delbarre A et al., L'oligodontie : stratégie thérapeutique à partir de 30 cas. *Rev Stomatol Chir Maxillofac*; 2009, 110(5): 263-268.
37. Triches, Ximenes et al., Implant-supported Oral Rehabilitation in Child with Ectodermal Dysplasia — 4-year Follow-up, *Bull Tokyo Dent Coll* (2017) 58(1): 49–56.
38. Kramer F-J, Baethge C, Tschernitschek H., Implants in children with ectodermal dysplasia: a case report and literature review. *Clin. Oral Impl. Res.* (2007) 18, 140–146.

39. Urbina VE, Santos AE, Navarro EB., Prosthodontic treatment of patients afflicted with hypohidrotic ectodermal dysplasia, *Revista Odontológica Mexicana* ; 2017, 21 (1): e49-e53.
40. Artopoulou, Martin, Suchko, Prosthodontic rehabilitation of a 10-year-old ectodermal dysplasia patient using provisional implants, *pediatric dentistry*, jan/feb 09, v 31, no1.
41. Klein OD, Oberoi S, Huysseune A, et al., Developmental disorders of the dentition : An update. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet* 2013, 163C:318–332.
42. Schnabl, Grunert, Schmuth et al., Prosthetic rehabilitation of patients with hypohidrotic ectodermal dysplasia: A systematic review, *J Oral Rehabil.* 2018 ; 45:555–570.
43. Kreiborg S et al., Tooth formation and eruption – lessons learnt from cleidocranial dysplasia, *Eur J Oral Sci*; 2018, 126(Suppl. 1): 72–80.
44. Patrick J. Louis, Somsak Sittitavornwong, Managing Bone Grafts for the mandible, *Oral Maxillofacial Surg Clin N Am* - (2019).
45. Benchemam, Benateau, Labbé et al., Distraction alvéolaire, *EMC-Dentisterie* (2004), 1 82–100.
46. Samet, Tau, Findler et al., Flexible, removable partial denture for a patient with systemic sclerosis (scleroderma) and microstomia, 2007, DOI: 10.13140/RG.2.1.3582.6003.
47. Song, Kim, Lee et al., Physical properties and color stability of injection-molded thermoplastic denture base resins, *J Adv Prosthodont*; 2019, 11:32-40.
48. Johnson et al., Analysis of craniofacial development in children with hypohidrotic ectodermal dysplasia. *American Journal of Medical Genetics* (2002) 112: 327–334.
49. Watt, Ahmad, Adamji et al., Space maintainers in the primary and mixed dentition – a clinical guide, *British Dental Journal*, 2018, Volume 225 No. 4.
50. Khare V, Nayak PA, Khandelwal V, et al., *BMJ Case Report* : Fixed functional space maintainer: novel aesthetic approach for missing maxillary primary anterior teeth, 2013, Published online: doi:10.1136/bcr-2013- 009585.

Table des illustrations

FIGURE 1: SIGNES CLINIQUES DE LA DYSPLASIE ECTODERMIQUE HYPOHIDROTIQUE ET LEURS FREQUENCES (10).....	15
FIGURE 2 : PHOTOGRAPHIES DE LA PATIENTE PETITE, AVANT COMPENSATION DE SON EDENTEMENT PAR TRAITEMENT PROTHETIQUE.....	28
FIGURE 3: RADIOGRAPHIE PANORAMIQUE DENTAIRE DATANT DU 05/10/2012	28
FIGURE 4: MODELE PRIMAIRE DU MAXILLAIRE ISSUS DE L'EMPREINTE PRIMAIRE A L'ALGINATE, 2014	31
FIGURE 5: MODELES ISSUS D'UNE EMPREINTE A L'ALGINATE LORS DE LA REALISATION DU MAINTENEUR D'ESPACE MANDIBULAIRE	31
FIGURE 6: RADIOGRAPHIE PANORAMIQUE DE LA PATIENTE A 6 ANS.....	32
FIGURE 7: MODELES PRIMAIRES ISSUS D'UNE EMPREINTE A L'ALGINATE, 2017	33
FIGURE 8: ENREGISTREMENT DE L'OCCCLUSION AVEC UNE BASE EN CIRE ET DE L'ALUWAX®, 2017.....	33
FIGURE 9: PHOTOGRAPHIES DE FACE, AVEC ET SANS SOURIRE	34
FIGURE 10: PHOTOGRAPHIE DE PROFIL	35

Table des abréviations

AD-HED	Dysplasie ectodermique hypohidrotique d'origine autosomique dominante
AR-HED	Dysplasie ectodermique hypohidrotique d'origine autosomique récessive
EDA	Ectodysplasine A
EDAR	Récepteur de l'ectodysplasine A
EDARADD	Protéine adaptatrice associée au récepteur de l'ectodysplasine-A
HED	Dysplasie ectodermique hypohidrotique
PEI	Porte empreinte individuel
TNF	Facteur de nécrose tumorale
VIH	Virus responsable du sida
XLHED	Dysplasie ectodermique hypohidrotique liée à X

Vu, Le Président du Jury,

Date, Signature :

Vu, la Directrice de l'UFR des Sciences Odontologiques,

Date, Signature :

Vu, le Président de l'Université de Bordeaux

Date, Signature :

Collège des Sciences de la Santé

UFR des Sciences Odontologiques

Serment

En présence de mes Maîtres et de mes condisciples, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de l'art dentaire.

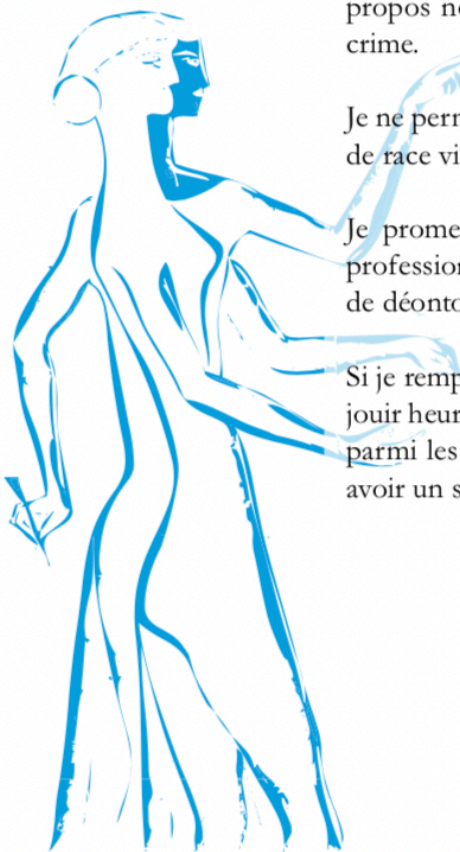
Je donnerai mes soins gratuits à l'indigent et n'exigerai jamais un honoraire au-dessus de mon travail. Ma langue taira les secrets qui me seront confiés. Admis à l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe.

Mes connaissances et mon état ne serviront ni à diffuser des propos non avérés, ni à corrompre les mœurs, ni à favoriser le crime.

Je ne permettrai pas que des conditions de croyance, de nation et de race viennent s'interposer entre mon devoir et mon patient.

Je promets et je jure de conformer strictement ma conduite professionnelle aux principes et aux règles prescrites par le code de déontologie.

Si je remplis ce serment sans l'enfreindre, qu'il me soit donné de jouir heureusement de la vie et de ma profession, honoré à jamais parmi les hommes. Si je le viole et que je me parjure, puissé-je avoir un sort contraire.



Laura Donnet, Le 01/07/2019
Thèse pour l'obtention du DIPLOME D'ETAT DE DOCTEUR EN CHIRURGIE DENTAIRE
Médecine buccale
Cas clinique : un cas familial de dysplasie ectodermique hypohidrotique de forme modérée révélé par un présumé retard d'éruption
<u>Résumé</u> La dysplasie ectodermique est une maladie génétique touchant tous les dérivés de l'ectoderme et dont les expressions phénotypiques sont nombreuses. La forme la plus fréquente, la dysplasie ectodermique hypohidrotique, s'exprime chez les patients par une triade symptomatique : hypotrichose, hypohidrose, hypodontie. Le diagnostic clinique de la maladie est parfois peu évident et le chirurgien-dentiste possède un rôle important : savoir suspecter une origine génétique quand il est face à un retard d'éruption ou des agénésies. Au-delà des risques de décès par hyperthermie du nourrisson et des problèmes de thermorégulation, vue, audition, digestion, une des principales répercussions de cette maladie est le handicap physique et psychologique provoqué par l'oligodontie voire l'anodontie. La prise en charge précoce par un chirurgien-dentiste est importante pour y remédier et permettre une croissance favorable. Un traitement prothétique adapté à chaque cas sera nécessaire. L'évolution des thérapeutiques prothétiques permet d'améliorer le confort de ces patients. Nous traitons ici du cas d'une jeune patiente chez qui cette pathologie a été découverte suite à une consultation pour motif de retard d'éruption. <u>Mots-clés</u> : Dysplasie ectodermique hypohidrotique – Retard d'éruption dentaire – Hypodontie – Maladie génétique
Clinical case : a familial case of hypohidrotic ectodermal dysplasia of moderate form revealed by a supposed delayed tooth eruption
<u>Summary</u> Ectodermal dysplasia is a genetic disease which affects all ectoderm derivatives and has many phenotypic expressions. The most common form, hypohidrotic ectodermal dysplasia, is expressed in patients by a symptomatic triad: hypotrichosis, hypohidrosis, hypodontia. The diagnosis of the disease is sometimes not very obvious and the dentist has an important role: be able to suspect a genetic origin when he is in front of a delay of eruption or agenesis. Beyond the risks of death by hyperthermia in the early childhood and the problems of thermoregulation, sight, hearing, digestion, one of the main repercussions of this disease are the physical and psychological handicap caused by oligodontia/anodontia. Early management by a dental surgeon is important to compensate it and allow a favourable growth. A prosthetic treatment adapted to each case will be necessary. The evolution of prosthetic therapies improves the comfort of these patients. We are dealing here with the case of a young patient in whom this pathology was discovered following a consultation on the grounds of delayed eruption. <u>Key-words</u> : Hypohidrotic ectodermal dysplasia – Delayed tooth eruption – Hypodontia – Genetic disease
Université de Bordeaux - Collège des Sciences de la Santé UFR des Sciences Odontologiques - Campus de Carreire 146 rue Leo Saignat 33076 Bordeaux cedex