



HAL
open science

L'hypophosphatémie héréditaire liée à l'X et ses conséquences bucco-dentaire : illustration par un cas clinique d'exostoses bimaxillaires

Nathan Aïem

► **To cite this version:**

Nathan Aïem. L'hypophosphatémie héréditaire liée à l'X et ses conséquences bucco-dentaire : illustration par un cas clinique d'exostoses bimaxillaires. Sciences du Vivant [q-bio]. 2022. dumas-03940845

HAL Id: dumas-03940845

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-03940845v1>

Submitted on 16 Jan 2023

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.



Distributed under a Creative Commons Attribution - NonCommercial - NoDerivatives 4.0 International License

AVERTISSEMENT

Cette thèse d'exercice est le fruit d'un travail approuvé par le jury de soutenance et réalisé dans le but d'obtenir le diplôme d'État de docteur en chirurgie dentaire. Ce document est mis à disposition de l'ensemble de la communauté universitaire élargie.

Il est soumis à la propriété intellectuelle de l'auteur. Ceci implique une obligation de citation et de référencement lors de l'utilisation de ce document.

D'autre part, toute contrefaçon, plagiat, reproduction illicite encourt toute poursuite pénale.

UNIVERSITÉ DE PARIS

FACULTÉ DE SANTÉ

UFR D'ODONTOLOGIE

Année 2022

N° D002

THÈSE

POUR LE DIPLÔME D'ÉTAT DE DOCTEUR EN CHIRURGIE DENTAIRE

Présentée et soutenue publiquement le : 31 janvier 2022

Par

Nathan AÏEM

**L'hypophosphatémie héréditaire liée à l'X et ses conséquences
bucco-dentaire : illustration par un cas clinique d'exostoses
bimaxillaires**

Dirigée par M. le Professeur Olivier Hüe

JURY

Mme le Professeur Catherine Chaussain

Président

M. le Professeur Philippe Pirnay

Assesseur

M. le Professeur Martin Biosse Duplan

Assesseur

Mme le Professeur Marie-Violaine Berteretche

Assesseur

M. le Professeur Olivier Hüe

Invité



L'auteur s'engage à respecter les droits des tiers, et notamment les droits de propriété intellectuelle. Dans l'hypothèse où la thèse d'exercice comporterait des éléments protégés par un droit quelconque, l'auteur doit solliciter les autorisations nécessaires à leur utilisation, leur reproduction et leur représentation, auprès du ou des titulaires des droits. Le droit de citations doit s'exercer avec rigueur et discernement. Certaines citations peuvent comporter un extrait textuel de la source. Cet extrait textuel doit être relativement court (une quinzaine de lignes tout au plus), mis entre guillemets ou clairement séparé du corps du texte et bien évidemment référencé en citation. En ce qui concerne la citation sans extrait textuel (mention d'idées ou concepts originaux, données chiffrées, figures, etc.), il faut également en citer la source. Toute figure, tableau, graphique reproduit doit également être accompagné de la citation de la source. L'auteur est responsable du contenu de sa thèse d'exercice. Il garantit l'Université contre tout recours. Elle ne pourra en aucun cas être tenue responsable de l'atteinte aux droits d'un tiers.

Nathan AiEM

Tableau des enseignants de l'UFR d'Odontologie

DÉPARTEMENTS	DISCIPLINES	PROFESSEURS DES UNIVERSITÉS	MAÎTRES DE CONFÉRENCES
1. DÉVELOPPEMENT, CROISSANCE ET PRÉVENTION	ODONTOLOGIE PÉDIATRIQUE	Mme M. AUJAY DE LA DURE-MOLLA Mme É. DURSUN Mme S. VITAL	Mme A.-L. BONNET M. F. COURSON Mme A. VANDERZWALM
	ORTHOPÉDIE DENTO-FACIALE	Mme E. LE NORCY	Mme M. BENAHMED M. C. DUNGLAS M. P. GARREC Mme A. KAMOOUN Mme B. VI-FANE
	PRÉVENTION, ÉPIDÉMIOLOGIE, ÉCONOMIE DE LA SANTÉ ET ODONTOLOGIE LÉGALE	Mme S. AZOGUI-LEVY M. P. PIRNAY	Mme A.-C. BAS Mme A. GERMA Mme V. SMAIL-FAUGERON Mme A. TENENBAUM
2. CHIRURGIE ORALE, PARODONTOLOGIE, BIOLOGIE ORALE	PARODONTOLOGIE	Mme F. ANAGNOSTOU M. M. BIOSSE DUPLAN Mme M.-C. CARRA Mme M.-L. COLOMBIER Mme M. GOSSET Mme H. RANGÉ	M. A. BRUN M. D. GUEZ M. S. KERNER M. F. MORA
	CHIRURGIE ORALE	Mme G. LESCAILLE M. L. MAMAN Mme L. RADOÏ M. Y. ROCHE	Mme V. BAAROUN M. B. COURRIER Mme A.-L. EJEIL M. F. GAULTIER M. A. HADIDA M. N. MOREAU M. T. NGUYEN Mme J. ROCHEFORT Mme I. TAÏHI
	BIOLOGIE ORALE	Mme A. C. AZEVEDO (PU associée) Mme C. BARDET (PR) Mme A. BERDAL Mme C. CHAUSSAIN M. V. DESCROIX M. B. FOURNIER M. B. GOGLY Mme R. KOZYRAKI Mme S. SÉGUIER	Mme C. ANDRIQUE (MCU associée) M. C.-D. ARRETO M. J. BOUCHET (MCF) Mme H. CHARDIN M. P. COLLIN Mme M.-H. COTTET Mme A. COUDERT (MCF) M. F. FERRÉ Mme C. GORIN Mme S. HOUARI-MEJRI Mme J. ISAAC (MCF) M. O. LE MAY M. G. LIGNON (MCU associé) Mme N NOWWAROTE (MCU associé)
3. RÉHABILITATION ORALE (DÉBUT)	DENTISTERIE RESTAURATRICE ENDODONTIE	Mme T. BOUKPESSI Mme F. CHEMLA M. P. COLON Mme C. GAUCHER	Mme F. BERÈS Mme C. BESNAULT M. É. BONTE Mme A.-M. COLLIGNON M. F. DECUP Mme A. HARTMANN M. G. KUHN Mme C. MESGOUÉZ-MENEZ Mme C. MOCQUOT Mme N. PRADELLE PLASSE Mme M. ZANINI

DÉPARTEMENTS	DISCIPLINES	PROFESSEURS DES UNIVERSITÉS	MAÎTRES DE CONFÉRENCES
3. RÉHABILITATION ORALE (SUITE)	PROTHÈSES	Mme M.-V. BERTERETCHE Mme A. BRAUD M. O. FROMENTIN M. C. RIGNON-BRET M. B. TAVERNIER Mme C. WULFMAN	M. J.-M. CHEYLAN M. M. DAAS M. D. DOT Mme L. FRIEDLANDER M. L. DUPAGNE (MCU associé) M. N. EID M. S. ESCURE Mme I. FOUILLOUX M. P. GATEAU M. D. MAURICE M. P. MOULIN M. P. RENAULT Mme É. SARFATI M. J.-E. SOFFER M. P. TRAMBA
	FONCTION-DYSFONCTION, IMAGERIE, BIOMATÉRIAUX	Mme S. DOUBLIER (PR associée) Mme L. JORDAN M. J.-F. NGUYEN M. B. SALMON	M. J.-P. ATTAL M. C. AZEVEDO Mme R. BENBELAÏD Mme A. BENOÎT A LA GUILLAUME (MCF) Mme J. BOSCO M. D. BOUTER M. J.-L. CHARRIER M. M. CHERRUAU M. R. FELIZARDO M. B. FLEITER M. P. FRANÇOIS Mme H. FRON CHABOUIS Mme F. MANGIONE M. A. PORPORATI (MCU associé) Mme F. TILOTTA
PROFESSEURS ÉMÉRITES		M. C. BÉRENHOLC M. A. LAUTROU M. P. BOUCHARD Mme M.-L. BOY-LEFÈVRE Mme M. FOLLIGUET M. J.-L. SAFFAR	M. R. GARCIA M. G. LEVY M. B. PELLAT Mme A. POLIARD Mme M. WOLIKOW

Liste mise à jour le 28 octobre 2021

Remerciements

À Mme le Professeur Catherine Chaussain ; Docteur en Chirurgie dentaire ; Docteur de l'Université Paris Descartes ; Habilitée à Diriger des Recherches, Professeur des Universités, UFR d'Odontologie – Université de Paris ; Praticien Hospitalier, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris ;

Merci pour l'honneur de présider ce jury et de pouvoir juger mon travail. Je vous remercie également pour votre enseignement minutieux lors des vacances de maladie rare que vous dirigez au Centre de Référence des Maladies Rares (CRMRR) de l'hôpital Bretonneau.

À M. le Professeur Philippe Pirnay ; Docteur en Chirurgie dentaire ; Spécialiste qualifié en Médecine bucco-dentaire ; Docteur de l'Université Paris Descartes ; Habilité à Diriger des Recherches ; Professeur des Universités, UFR d'Odontologie – Université de Paris ; Praticien Hospitalier, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris ; Chef de service de l'hôpital Henri-Mondor ; Officier de l'ordre des palmes académiques ; Lauréat de l'Académie Nationale de Chirurgie dentaire ; Lauréat de l'Académie Nationale de Médecine ; Lauréat de l'Académie Nationale de Chirurgie ;

Qui me fait l'honneur d'assister à mon jury. Nous avons eu le plaisir de profiter de vos compétences et de votre enseignement en éthique bucco-dentaire. Veuillez trouver ici le témoignage de ma reconnaissance, de mon profond respect et de mon estime à votre égard.

À M. le Professeur Martin Biosse Duplan ; Docteur en Chirurgie dentaire ; Docteur de l'Université Paris Descartes ; Habilité à Diriger des Recherches ; Professeur des Universités, UFR d'Odontologie – Université de Paris ; Praticien Hospitalier, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris ;

Je vous suis reconnaissant d'avoir accepté de siéger dans ce jury. Soyez assuré de mon estime pour votre encadrement et pour vos qualités pédagogiques.

À Mme le Professeur Marie-Violaine Berteretche ; Docteur en Chirurgie dentaire ; Docteur de l'université Paris Diderot ; Habilité à Diriger des Recherches ; Professeur des Universités, UFR d'Odontologie - Université de Paris ; Praticien Hospitalier, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris ;

Merci de me faire l'honneur de participer à ce jury ainsi que de pouvoir juger mon travail. Soyez assuré de ma plus grande reconnaissance.

À M. le Professeur Olivier Hüe ; Docteur en Chirurgie dentaire ; Docteur de l'Université Paris Diderot ; Habilité à Diriger des Recherches ; Chevalier de l'ordre des palmes académiques ; Professeur Émérite ;

Pour m'avoir fait l'honneur de diriger cette thèse d'exercice. Merci pour tout votre investissement, bienveillance et patience. Merci de m'avoir conseillé sur ce sujet de thèse durant mon externat à l'hôpital Bretonneau. Cela fut un réel plaisir d'avoir pu vous assister lors des vacances de prothèse en maladie rare.

Résumé et indexation en français et anglais

Résumé :

L'hypophosphatémie héréditaire liée au chromosome X (XLH) est une maladie génétique provoquant une diminution de la quantité de phosphate dans le corps. Cet élément est indispensable pour le bon fonctionnement des muscles, des os ou encore des tissus dentaires. Cette hypophosphatémie entraîne alors diverses conséquences au niveau général comme la présence de déformations des membres inférieurs, l'accentuation d'arthroses. Au niveau buccal, cette hypophosphatémie se traduit par des exostoses bimaxillaires importantes et des Lésions Inflammatoires Périradiculaires d'Origine Endodontique (LIPOE) ou encore d'exostoses bimaxillaires. Il est donc important de savoir analyser et reconnaître cette pathologie. Il est nécessaire qu'elle soit prise en charge de manière pluridisciplinaire afin d'avoir une thérapeutique ciblée et adaptée à chaque cas clinique. Cette thèse illustre par un cas clinique d'exostoses bimaxillaires, la réalisation d'une Prothèse Amovible Partielle (PAP) répondant à des critères biomécaniques précis dans un contexte d'hypophosphatémie héréditaire liée à l'X (XLH).

Discipline ou spécialité :

Prothèses dentaires

Mots clés français (fMeSH et Rameau) :

fMeSH : Exostoses ; Hypophosphatémie familiale

Rameau : Maladies systémiques ; Prothèses dentaires

Forme ou Genre :

fMeSH : Dissertation universitaire

Rameau : Thèses et écrits académiques

Abstract :

Hereditary X-linked hypophosphatemia (XLH) is a genetic condition causing a decrease in the amount of phosphate in the body. This element is essential for the proper functioning of muscles, bones and dental tissues. This hypophosphatemia then leads to various consequences at the general level such as the presence of deformities of the lower limbs, the accentuation of osteoarthritis. At the oral level, this hypophosphatemia leads to the presence of Periradicular Inflammatory Lesions of Endodontic Origin (LIPOE) or bimaxillary exostoses. It is therefore important to know how to analyze and recognize this pathology. It must be managed in a multidisciplinary manner in order to have targeted therapy adapted to each clinical case. This thesis illustrates, through a clinical case of bimaxillary exostosis, the realization of a Removable Partial denture (PAP) meeting specific biomechanical criteria in the context of hereditary X-linked hypophosphatemia (XLH).

Branch or specialty:

Dental Prosthesis

English keywords (MeSH):

Exostoses ; Hypophosphatemia, Familial

Publication type (MeSH) :

Academic Dissertation

Table des matières

INTRODUCTION	3
1 : LES EXOSTOSES BIMAXILLAIRES	5
1.1 DEFINITION.....	5
1.1.1 <i>Fréquence des exostoses buccales</i>	5
1.1.2 <i>Historique</i>	5
1.2 DESCRIPTION DES EXOSTOSES PALATINES, MANDIBULAIRES ET BUCCALES.....	6
1.2.1 <i>Exostoses palatines</i>	6
1.2.2 <i>Exostoses mandibulaires</i>	9
1.2.3 <i>Exostoses buccales</i>	10
1.3 EXAMENS COMPLEMENTAIRES	12
1.3.1 <i>Examen radiographique</i>	12
1.3.2 <i>Examen histologique</i>	15
1.4 HYPOTHESES ETIOLOGIQUES.....	16
1.4.1 <i>Théorie génétique</i>	16
1.4.2 <i>Théorie environnementale : occlusale et alimentaire</i>	16
1.4.3 <i>Théorie combinée</i>	17
1.5 ÉVENTUELLES THERAPEUTIQUES	17
1.5.1 <i>L'approche chirurgicale</i>	17
1.5.2 <i>Complications per et post opératoires</i>	21
1.6 LE RISQUE DE RECIDIVE.....	22
1.7 CONCLUSION.....	22
2 : L'HYPOPHOSPHATEMIE HEREDITAIRE LIEE A L'X	23
2.1 DEFINITION.....	23
2.1.1 <i>Épidémiologie</i>	23
2.1.2 <i>Étiologie</i>	23
2.2 DIAGNOSTIC ET MISE EN EVIDENCE DE LA MALADIE.....	24
2.2.1 <i>Caractéristique clinique de la maladie</i>	24
2.2.2 <i>Manifestations radiologiques de la maladie</i>	25
2.2.3 <i>Caractéristiques biologiques de la maladie</i>	27
2.3 CONFIRMATION DU DIAGNOSTIC ET BILANS A EFFECTUER	27
2.3.1 <i>Chez l'enfant et l'adulte</i>	27
2.3.2 <i>Diagnostic différentiel</i>	28
2.3.3 <i>Bilans à effectuer</i>	28

2.4 PRISE EN CHARGE DE LA MALADIE XLH	28
2.4.1 Objectifs de la prise en charge thérapeutique du patient atteint d'XLH	29
2.4.2 Traitement conventionnel chez l'enfant	30
2.4.3 Effets indésirables du traitement conventionnel	30
2.4.4 Traitement conventionnel chez l'adulte	30
2.5 PRISE EN CHARGE RHUMATOLOGIQUE ET DENTAIRE	31
2.5.1 Rhumatologique	31
2.5.2 Dentaire	31
2.6 OUVERTURE SUR DE NOUVEAUX TRAITEMENTS ET PERSPECTIVES	32
2.7 CONCLUSION	33
3 : ILLUSTRATION PAR UN CAS CLINIQUE D'EXOSTOSES BUCCALES	34
CONCLUSION	42
BIBLIOGRAPHIE	43
TABLE DES FIGURES	47

Introduction

Nous avons reçu en consultation spécialisée de maladie rare du Professeur Catherine Chaussain, une patiente adressée par le service de rhumatologie de l'hôpital Lariboisière du Professeur Orcel.

Cette patiente est âgée de 60 ans. Elle est atteinte d'une ostéomalacie hypophosphatémique héréditaire liée au chromosome X **(XLH)**

Elle présente au niveau général :

- Des troubles de la croissance découverts à l'âge de 12 ans.
- Enthésophytes du bassin et du rachis
- Des complications neuro-rachidiennes et paraparésie séquellaire.
- Une néphrocalcinose.

Au niveau du plan bucco dentaire, elle présente :

- État parodontal perfectible
- Nombreuses exostoses buccales
- Nombreux traitements endodontiques perfectibles dus à des LIPOE apparus à l'adolescence.

Le but de cette consultation est de prendre en charge cette patiente avec ses antécédants médicaux en prenant en compte la présence d'exostoses buccales très importantes.

L'hypophosphatémie liée à l'X (XLH) est une maladie génétique héréditaire ayant des conséquences générales, telles que des atteintes vertébrales, et plus locales au niveau buccal.

Cette pathologie peut survenir dès le plus jeune âge et évoluer avec le temps. Elle nécessite alors une prise en charge par une équipe pluridisciplinaire.

Une de ses conséquences au niveau bucco-dentaire est le développement d'exostoses bi-maxillaires compliquant la prise en charge prothétique. Ces tumeurs osseuses bénignes s'opposeront à la réalisation d'une prothèse amovible partielle (PAP) répondant aux qualités biomécaniques requises.

L'objectif de cette thèse est d'illustrer par un cas clinique d'exostoses bi-maxillaires l'hypophosphatémie héréditaire liée au chromosome X.

Pour cela, dans un premier temps, nous aborderons l'étiologie, l'épidémiologie, la description clinique de cette maladie génétique ainsi que son éventuel traitement.

Dans un second temps, nous détaillerons les différents types d'exostoses buccales rencontrées dans la littérature et en nous appuyant sur un cas clinique.

Enfin, dans un dernier temps, nous aborderons les difficultés prothétiques liées à la situation clinique et la solution thérapeutique proposée.

1 : Les exostoses bimaxillaires

1.1 Définition

D'une façon plus globale, les exostoses sont des tumeurs osseuses bénignes qui ne sont ni néoplasiques, ni pathologiques avec une croissance lente et progressive. Elles peuvent être solitaires ou entrer dans le cadre d'exostoses multiples ou héréditaires, de type autosomique dominant. Leurs découvertes sont généralement fortuites lors d'un examen clinique de routine, lors d'une réhabilitation prothétique ou liées à une gêne fonctionnelle¹

L'exostose buccale a un caractère pathognomonique en imagerie, il est composé d'os cortical et médullaire.

La lésion est en continuité avec la corticale et la médullaire de l'os adjacent.

1.1.1 Fréquence des exostoses buccales

Elles représentent les tumeurs osseuses bénignes les plus fréquentes.

Elles constituent 20 à 50 % des tumeurs osseuses bénignes et 10 à 15 % de l'ensemble des tumeurs osseuses primitives.²

1.1.2 Historique

Les exostoses bi-maxillaires ou buccales peuvent apparaître très tôt chez l'humain c'est-à-dire dès leur stade précoce du développement. Elles peuvent être présentes chez le fœtus, nouveau-nés ou encore chez les enfants.

La description ainsi que l'historique des exostoses sont beaucoup plus rares que celle des exostoses palatine et mandibulaire. Malgré le fait que les exostoses soient observées et étudiées depuis la fin du XVIII^e siècle, les auteurs ne s'accordent pas sur leurs étiologies. Leurs répartitions dans les populations, selon l'âge, le sexe et l'origine, sont étudiées depuis le XIX^e siècle.³

1.2 Description des exostoses palatines, mandibulaires et buccales

Trois paramètres rentrent en compte dans la description clinique des exostoses buccales :

- La taille
- La morphologie
- La localisation

Cette description clinique permet leur classification afin que leur prise en charge (prothétique ou chirurgicale) soit adaptée et optimale.

1.2.1 Exostoses palatines

1.2.1.1 Localisation

Le torus palatin est une prolifération exophytique osseuse de la corticale au niveau de la ligne médiane du palais (sur la suture cruciforme).

Figure 1 : Exostose palatine



Source : Dr Benslama, « Torus palatin », 2019.

Figure 2 : Torus (ou exostose) palatin



Source : Pr Hüe, Exostose palatine, 2021.

1.2.1.2 Morphologie

L'exostose palatine peut avoir différentes formes : plate, nodulaire, fusiforme ou lobulaire.

La **classification de Touyz⁴** met en avant 4 formes :

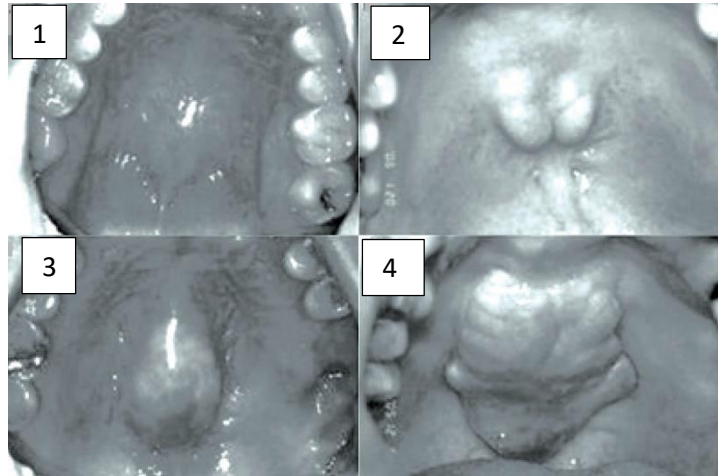
-Nodulaire : multiples proéminences de petite taille se développant à partir de leur base, présence de rainure entre chaque nodule.

-Saillante : comme son nom l'indique, forme des saillies proéminentes.

-Crêtaire : fusiforme, aspect de crête, divisée par le raphé médian. Elle peut être limitée à une zone ou s'étendre de la papille rétro-incisive jusqu'à la partie postérieure du palais dur.

-Combinant les trois formes précédentes.

Figure 3 : Les quatre formes d'exotoses palatines



Source : Tamba et al., « Exostoses buccales : revue de la littérature », 2012.

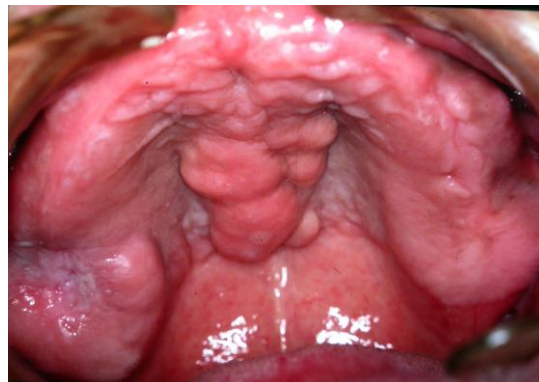
Les torus palatins une forme plate (1), nodulaire (2), fusiforme (3) ou lobulaire (4) (cf. figure 3)

Figure 4 : Autre type de torus palatin



Source : Pr Hüe, Torus palatin, 2021.

Figure 5 Aspect atypique d'une exostose palatine



Source : Pr Hüe, Exostoses palatine, 2021.

1.2.1.3 Taille

Il existe différentes méthodes de mensurations des exostoses buccales.

Quatre auteurs se distinguent sur cela : Reichart *et al*, Haugen, Pechenkina et Benfer.

-Reichart *et al* :

- Grade 1 : petites inférieures à 3 mm
- Grade 2 : moyennes de 3 à 6 mm
- Grade 3 : grandes supérieures à 6 mm

-Haugen :

- Grade 1 : petites inférieures à 2mm
- Grade 2 : moyennes de 2 à 4mm
- Grade 3 : grandes supérieures à 4mm
- Pechenkina et Benfer⁵ :
- Classe 0 : pas d'exostose perçue à l'inspection ou à la palpation
- Classe 1 : exostose perceptible uniquement par la palpation
- Classe 2 : exostose perceptible à l'inspection
- Classe 3 : exostose bien déterminée et clairement perceptible à la vue

1.2.2 Exostoses mandibulaires

1.2.2.1 Localisation

Les exostoses mandibulaires sont composées d'un ou plusieurs nodules.

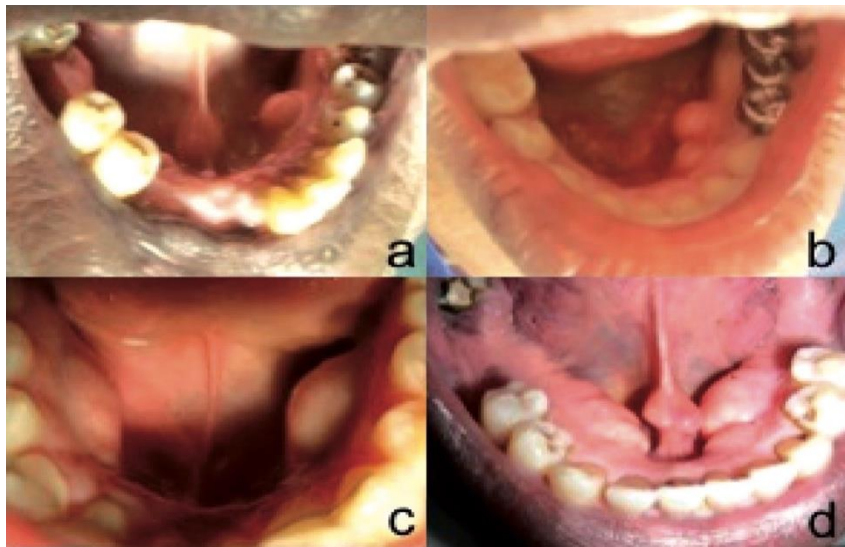
Elles sont situées au-dessus de la ligne mylo-hyoidienne et se sont le plus souvent placées de manière juxtaposées.

Selon Kolas *et al*⁶, les torus mandibulaires peuvent s'étendre dans le sens antéro-postérieur :

De la région incisive à la région molaire et selon Thoma⁷, ils peuvent être :

- Unilatéral unique
- Unilatéraux multiples
- Bilatéraux uniques ou multiples.

Figure 6 : Les exostoses mandibulaires



Source : Tamba et al., « Exostoses buccales : revue de la littérature », 2012

a : torus mandibulaire unique, b : torus mandibulaires multiples unilatéraux, c : torus mandibulaires uniques bilatéraux, d : torus mandibulaires multiples bilatéraux.

1.2.2.2 Morphologie

Les exostoses mandibulaires sont d'une taille variable, elles peuvent se présenter sous la forme d'une simple élévation ou d'un groupe de nodules fusionnés.

Lair et Landwertin ⁸ décrivent l'évolution des torus mandibulaires en trois stades :

- Le stade précoce : nodule unilatéral qui devient bilatérale ;
- Le stade adulte : un second élément fusionne avec le premier séparé par une ligne de démarcation ;
- Le stade avancé : augmentation de leur volume, formant un seul nodule plus volumineux avec l'absence d'une ligne de démarcation.

1.2.3 Exostoses buccales

1.2.3.1 Localisation

Les exostoses buccales sont situées sur l'os maxillaire et/ou mandibulaire au niveau de la face vestibulaire.

Les exostoses palatines sont situées au niveau du palais et au niveau du plan palatin des tubérosités maxillaires.

Elles peuvent être situées au niveau de la région incisive, prémolaire ou encore molaire et sont pour la plupart bilatérales.

Figure7 : Exostoses buccales situées sur la face vestibulaire de l'os maxillaire/mandibulaire



Source : Auteur, Exostoses buccales, 2021.

1.2.3.2 Morphologie

Les exostoses apparaissent comme des masses uniques, avec une base large et arrondie, pouvant présenter des projections osseuses pointues, générant ainsi une tension sur la muqueuse adjacente.

Figure 8 Exostoses situées sur la face linguale de l'os mandibulaire



Source : Hauteville, « Exostoses buccales. Dossier », 2020.

1.2.3.3 Taille

Les exostoses ne répondent pas à une classification précise mais elles peuvent atteindre les 3 à 4 cm dans leur plus grand diamètre

1.3 Examens complémentaires

La mise en évidence des exostoses buccales se fait tout d'abord cliniquement par l'inspection et la palpation.

Des examens complémentaires peuvent être prescrits pour réaliser des diagnostics différentiels. Ces examens sont tout d'abord radiographiques et secondairement histologiques voire génétiques.

1.3.1 Examen radiographique

Les exostoses buccales⁹ sont radiographiquement des masses osseuses radio-opaques bien délimitées.

Elles se traduisent de façon caractéristique par des lésions arrondies ou de formes irrégulières quand elles sont volumineuses, à limites nettes, hyperdenses en tomodensitométrie (TDM) ou CBCT (Cone Beam Computed Tomography).

L'épaississement osseux est en continuité avec les corticales avoisinantes.

De taille variable, elles peuvent avoir une composante hétérogène, à centre plus clair ou pseudo cloisonnée (septa).

Certains aspects varient selon leur siège :

-au niveau du sinus, elles prédominent le long des parois et sur tout à la base d'insertion des septas.

Figure 9 : Ostéome du sinus frontal

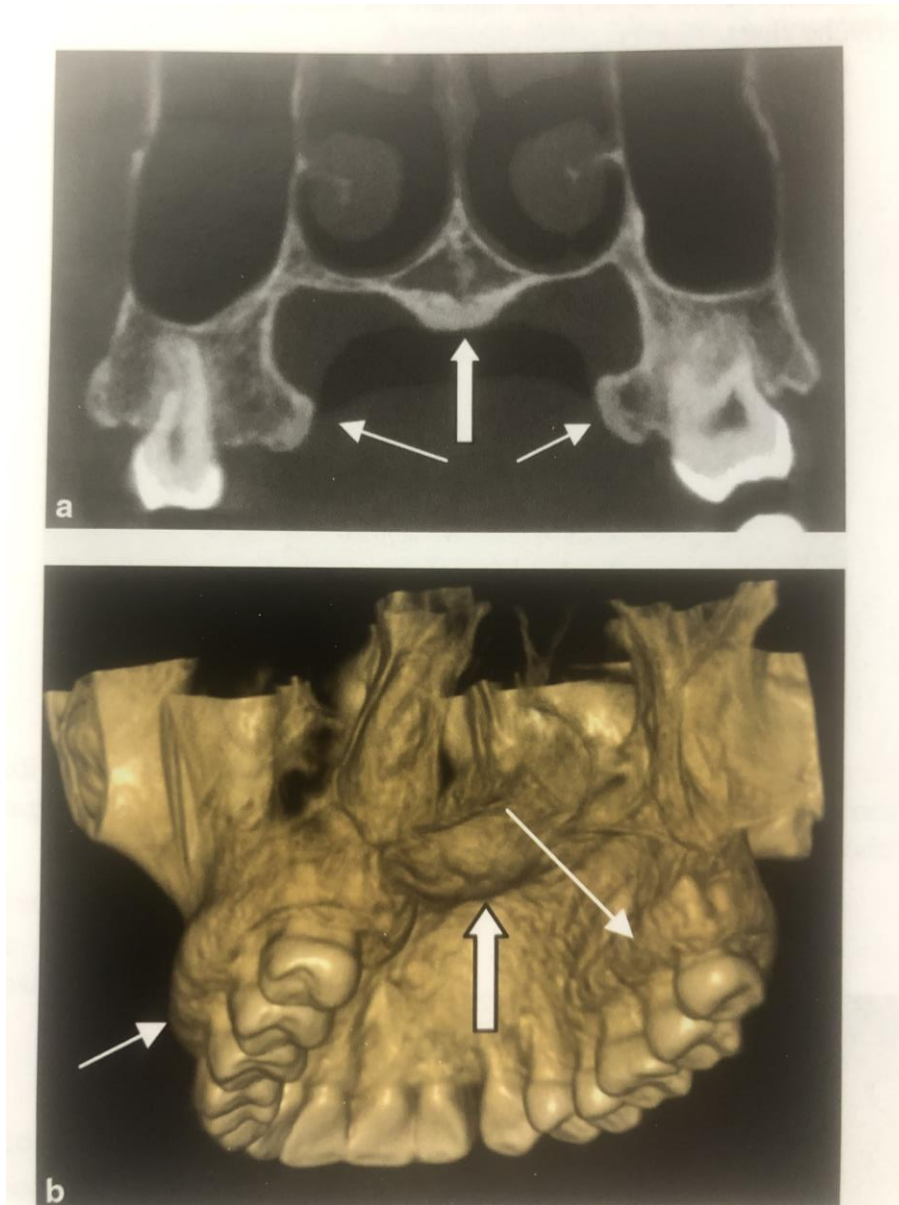


Source : Nahum, Imagerie dentaire, sinusienne et maxillofaciale : du cone-beam à l'IRM, 2017.

-au niveau palatin, elles sont situées sur la ligne médiane du versant oral palatin. Bien délimitées, elles peuvent être en continuités avec la corticale adjacente ou limitées à une zone hypodense d'os spongieux sous-jacent.

Compliquées à visualiser sur des coupes axiales, les exostoses sont bien évaluées sur des coupes coronales et/ou sagittales

Figure 10 : Torus palatin

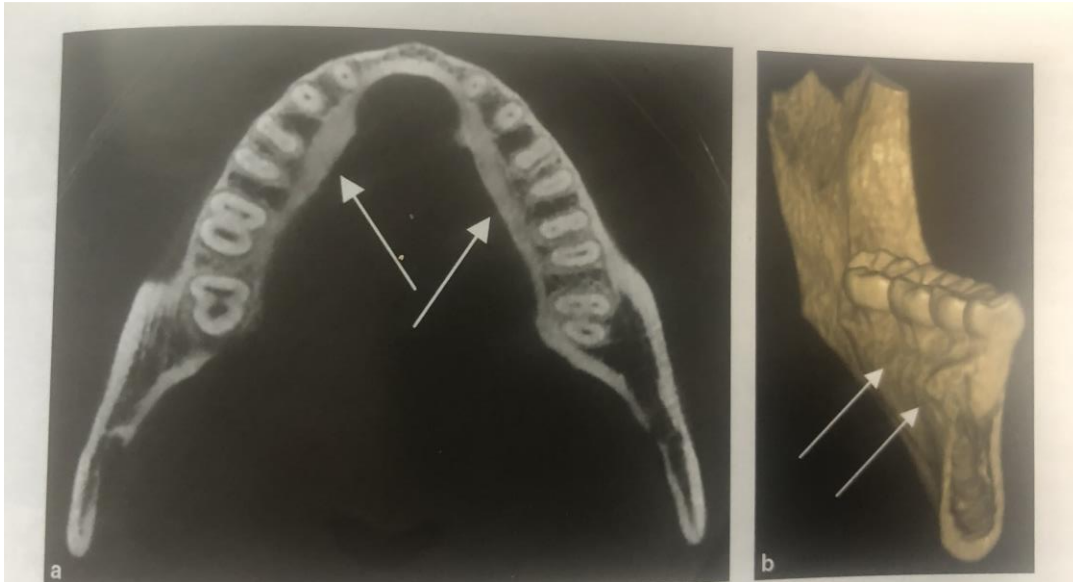


Source : Nahum, Imagerie dentaire, sinusienne et maxillofaciale : du cone-beam à l'IRM, 2017.

Coupe coronale (a) et reconstruction 3D (b) : Hypertrophie osseuse bilatérale touchant les versants palatins et vestibulaires en secteur denté maxillaire bilatéral prémolo-molaire (flèches fines). Petit torus palatin associé visible sous forme d'une hypertrophie corticale médiane (flèche large).

-au niveau mandibulaire, l'exostose ou torus mandibulaire est décrit comme un épaissement de la corticale linguale, bilatérale et symétrique avec un aspect nodulaire. Elle est située dans la région prémolo-canine.

Figure 11 : Torus mandibulaire



Source : Nahum, *Imagerie dentaire, sinusienne et maxillofaciale : du cone-beam à l'IRM*, 2017.

Bilan préopératoire d'une tuméfaction corticale linguale 34-35.

CBCT avec reconstruction axiale (a) et 3D (b).

Hypertrophie de la corticale linguale mandibulaire prenant un aspect nodulaire en antérieur gauche (flèches).

Figure 12 : Torus mandibulaire



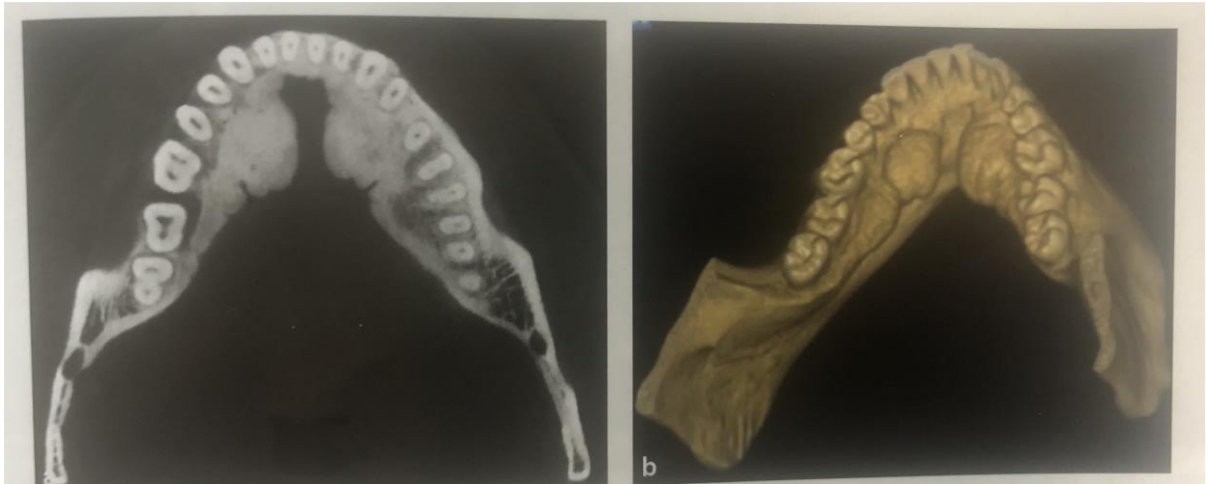
Source : Nahum, *Imagerie dentaire, sinusienne et maxillofaciale : du cone-beam à l'IRM*, 2017.

Découverte fortuite.

CBCT avec reconstruction axiale.

Hypertrophie pseudo-nodulaire de la corticale linguale mandibulaire.

Figure 13 : Torus mandibulaire



Source : Nahum, *Imagerie dentaire, sinusienne et maxillofaciale : du cone-beam à l'IRM*, 2017.

CBCT avec reconstruction axiale (a) et 3D (b).

Hypertrophie très marquée pseudo-nodulaire de la corticale linguale mandibulaire.

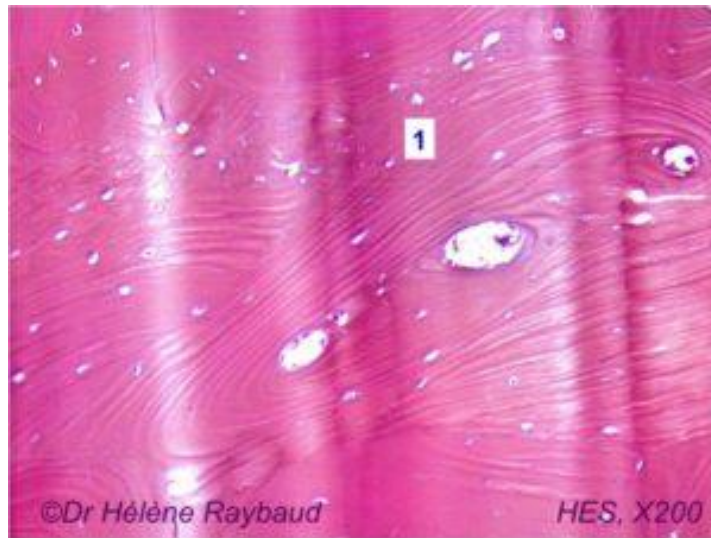
1.3.2 Examen histologique

L'aspect histologique est celui d'un os physiologique (normal) très dense à la mandibule et spongieux/vacuolaire au maxillaire.

Les exostoses buccales sont constituées soit :

De travées osseuses denses avec des espaces médullaires ou d'une forme spongieuse avec des espaces médullaires plus abondants.

Figure 14 : Coupe histologique d'une exostose mandibulaire



Source : Hauteville, « Exostoses buccales. Dossier », 2020.

1.4 Hypothèses étiologiques

D'après la littérature, trois hypothèses étiologiques ont été avancées quant à l'apparition des exostoses au niveau de la cavité buccale¹⁰ :

- Théorie génétique ;
- Théorie environnementale : théorie occlusale et alimentaire ;
- Théorie combinée (génétique et environnementale) .

Selon Eggen et Natvig¹¹, 30 % des exostoses sont déterminés génétiquement et le reste est dû à des facteurs environnementaux.

1.4.1 Théorie génétique

Selon Gorsky N, on observe une prévalence plus élevée de torus palatins chez les enfants avec des parents malades homozygotes car ils transmettent le gène à tous leurs enfants.¹²

Selon Al Quran et d'autres auteurs comme Ossenberg NS¹³, le mode de transmission des exostoses est autosomique dominant. D'autres pensent au contraire que le mode de transmission est récessif.

1.4.2 Théorie environnementale : occlusale et alimentaire

-Occlusale :

Elles pourraient être secondaires à des forces masticatoires et occlusales importantes.

Selon Reichardt *et al* dans la population Thaïlandaise il existerait une relation étroite entre l'attrition des dents et l'apparition d'exostoses buccales¹⁴.

Selon d'autres auteurs comme Kerdpon et Siriunrojying, le bruxisme provoquerait l'attrition dentaire et c'est grâce à son diagnostic qu'on mettrait en évidence l'apparition d'une surcharge occlusale et donc l'apparition d'exostoses bimaxillaires¹⁵.

Selon ces mêmes auteurs, l'apparition de torus mandibulaires ou d'exostoses buccales dans sa généralité devrait alarmer quant à la présence de trouble de l'articulation temporo-mandibulaire¹⁶ (ATM).

-Alimentaire :

Selon Eggen¹⁷, l'alimentation à base de poisson pourrait éventuellement provoquer l'apparition d'excroissances osseuses. En effet, les poissons contiennent des AG insaturés et de la vitamine D polyinsaturée qui sont des composants impliqués dans la stimulation et la croissance osseuse.

Selon divers articles de la littérature¹⁸, les facteurs environnementaux ne sont pas clairement identifiés mais la surcharge masticatoire serait le facteur primaire dans la formation osseuse et donc dans l'apparition d'exostoses buccales.

1.4.3 Théorie combinée

L'apparition d'exostoses buccales pourrait avoir lieu à cause de multiples facteurs : que ce soit génétiques ou encore environnementaux.

1.5 Éventuelles thérapeutiques

Il existe 2 approches :

- Traiter et éliminer chirurgicalement l'excroissance osseuse afin de réaliser une éventuelle prothèse ou pour le confort du patient (gêne, etc.)
- L'absence thérapeutique car à risque de récurrence.

1.5.1 L'approche chirurgicale

L'exérèse de la tumeur osseuse permet d'améliorer la qualité de vie du patient et permet également de réaliser une prothèse répondant à des critères biomécaniques requis.

Le surplus osseux, issu de l'exérèse peut être utilisé comme greffon osseux en parodontologie et en chirurgie pré-implantaire¹⁹.

Indications de la chirurgie d'exérèse²⁰ :

- Prothétique ;
- Greffe autogène ;
- Pose d'implants ;
- Traumatique : ulcérations ;

- Hygiénique : rétention alimentaire ;
- Psychique : cancérophobie ;
- Fonctionnelles : mastication, déglutition et phonation²¹.

Castro Reino *et al.* Recommandent en plus l'exérèse de ces excroissances dans les cas suivants :

- Sensibilité due à la fine couche muqueuse ;
- Inflammation traumatique ;
- Rétention alimentaire ;
- Dommages esthétiques.

Protocole chirurgical selon que l'exostose est soit maxillaire ou mandibulaire :

Les moyens et méthodes pour l'exérèse des exostoses varient selon la situation clinique rencontrée, le praticien et le matériel à disposition.

Il est nécessaire d'associer la chirurgie à une prescription médicamenteuse afin de limiter les éventuels effets indésirables pouvant survenir en post-opératoire. Selon le cas clinique décrit par Hascoet²², il met en avant la prescription suivante :

- Antalgique : paracétamol codéinée pendant 48h puis du paracétamol conventionnel pendant 2 jours en cas de douleurs.
- Anti-inflammatoire : prednisolone ;
- Antibioprophylaxie : 2g d'amoxicilline 1 h avant l'intervention ;
- Antiseptique : bain de bouche CHX à 0,12 % pendant 7 jours.

Anesthésie

L'exérèse d'un tori peut se faire sous anesthésie générale²² (comme ont décrit certains auteurs) ou de manière plus conventionnelle sous anesthésie locale ou locorégionale.

Torus palatin :

- Anesthésie du nerf naso-palatin à la sortie du foramen incisif ;
- Anesthésie du nerf grand palatin à la sortie du foramen grand palatin.

Torus mandibulaire :

- Selon Castro Reino, il réalise une infiltration de la muqueuse autour de l'excroissance est pratiquée.
- Garcia²³ réalise une anesthésie locorégionale du Nerf Alvéolaire Inférieur (NAI) et des rappels en vestibulaire et lingual

Temps muqueux

Torus palatin :

Il existe différents types d'incisions en fonction de la morphologie du torus palatin :

- Linéaire simple ;
- Bifide ;

-En Y ;

-Double incision curviligne à grande axe antéro-postérieur.

Le décollement du lambeau se fait toujours en pleine épaisseur à l'aide d'un décolleur, délicatement, afin d'éviter toute déchirure du lambeau. Des écarteurs ou des fils de suture fixés sur les dents adjacentes permettent le maintien de celui-ci^{24,25}.

Torus mandibulaire :

L'incision varie si le patient est denté ou non :

-Denté : incision intra-sulculaire aux collets des dents adjacentes au tori ;

-Édenté : incision crestale au-dessus du torus.

Le décollement est réalisé à la base du torus avec un décolleur et délicatement afin d'éviter toute déchirure du lambeau.

Figure 15 : Décollement du lambeau et mise en évidence d'exostoses mandibulaires



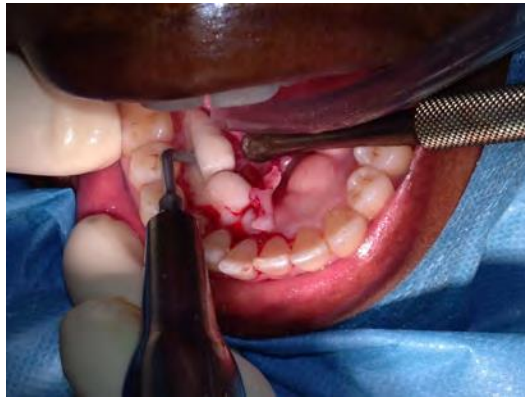
Source : Esteves, *Tori et exostoses : illustration par un cas clinique de tori mandibulaires*, 2017.

Temps osseux

La majorité des auteurs²⁶ s'accordent à dire que l'exostose doit être divisée à l'aide de fraise à os quant à Tamba *et al*²⁷, ils préconisent d'utiliser un laser Er :YAG.

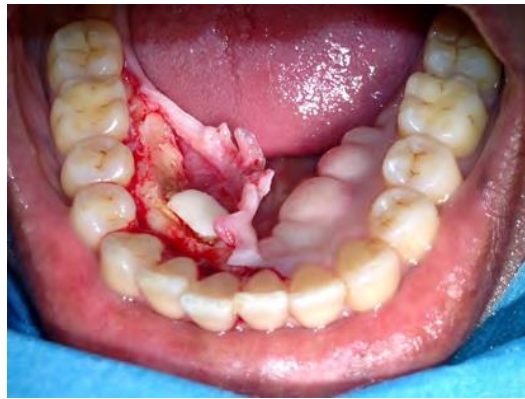
Goracy quant à lui préfère l'utilisation d'une scie osseuse car c'est un moyen plus rapide et moins traumatisant.

Figure 16 : Décollement du torus mandibulaire à l'aide d'un piezotome (insert BS1)



Source : Esteves, *Tori et exostoses : illustration par un cas clinique de tori mandibulaires*, 2017.

Figure 17 : Séparation en 2 d'un torus mandibulaire



Source : Esteves, *Tori et exostoses : illustration par un cas clinique de tori mandibulaires*, 2017.

Figure 18 : Excérèse d'une partie du torus mandibulaire



Source : Esteves, *Tori et exostoses : illustration par un cas clinique de tori mandibulaires*, 2017.

Figure 19 : En cours de régularisation



Source : Esteves, *Tori et exostoses : illustration par un cas clinique de tori mandibulaires*, 2017.

La régularisation osseuse est une étape importante afin de ne pas laisser de saillie osseuse. Elle se réalise avec une fraise ou une râpe à os. L'élimination de la totalité des débris osseux est indispensable.

Suture

Après avoir retiré la totalité de l'exostose buccale, curetage et régularisation osseuse soigneux, les sutures de première intention sont réalisées à l'aide de fils de suture résorbables ou non. Un contrôle est recommandé (obligatoire) à J7 pour évaluer le résultat de la cicatrisation.

1.5.2 Complications per et post opératoires

L'exérèse d'une exostose buccale peut être sans suite opératoire.

Mais d'après divers articles de la littérature, il existe des complications traumatiques, hémorragiques ou encore nerveuses.

1.6.1 Traumatiques³⁰

- Fracture de l'os palatin et entre le processus palatin et le plancher nasal ;
- Déchirure de la muqueuse palatine ;
- Déchirure du lambeau ;
- Fracture de la branche montante de la mandibule ;
- Fracture de l'angle mandibulaire ;
- Atteinte de la glande sublinguale.

1.6.2 Hémorragiques³¹

- Au maxillaire : atteinte de l'artère palatine lors du temps muqueux ;

-A la mandibule : hémorragie au niveau du plancher buccal avec un hématome pouvant entraîner une tuméfaction de la région sublinguale.

1.6.3 Nerveuses^{32,33}

Anesthésie ou hypo-anesthésie lors des lésions de certains nerfs : palatin ou encore le Nerf Alvéolaire Inférieur (NAI).

1.6 Le risque de récurrence

L'étiologie quant à l'apparition des exostoses buccales est diverse et variée. Cependant aucune étude ne montre qu'elles sont véritablement les origines de ces excroissances osseuses.

La chirurgie des soustractions osseuses pré-prothétiques montre des résultats esthétiques et fonctionnelles satisfaisants.

Peu d'étude voire aucune n'a réellement démontré le risque de récurrence de ces tumeurs osseuses bénignes.

Il faudrait être sûr de l'étiologie quant à l'apparition de ces exostoses bimaxillaires pour pouvoir s'affranchir du risque de récurrence.

1.7 Conclusion

Les exostoses buccales sont des tumeurs bénignes osseuses pouvant interférer sur la qualité de vie du patient et entraîner diverses complications. Il est nécessaire de connaître leurs étiologies afin de pouvoir les prendre en charge de manière optimale et améliorer de manière significative la qualité de vie du patient. La présence de ces tumeurs osseuses empêche le patient d'avoir une bonne hygiène bucco-dentaire, empêche de pouvoir mastiquer et parler correctement, et peut entraîner la présence de traumatisme comme des ulcérations. Il existe deux principales approches thérapeutiques de ces excroissances osseuses : soit l'abstention thérapeutique ou l'exérèse chirurgicale. Cette dernière peut entraîner diverses complications traumatiques, hémorragiques, ou encore nerveuses.

Ces exostoses buccales sont souvent retrouvées chez les patients atteints d'hyposphatémie héréditaire liées à l'X (XLH).

2 : L'hypophosphatémie héréditaire liée à l'X

2.1 Définition

L'hypophosphatémie héréditaire liée à l'X (XLH) est une maladie génétique rare du squelette due à une perte accrue de phosphate dans le rein empêchant la minéralisation physiologique des os et de la dentine³⁴

2.1.1 Épidémiologie

L'XLH est la forme la plus courante d'hypophosphatémie héréditaire avec une prévalence d'environ 1/20 000. La maladie affecte les deux sexes de manière égale. L'XLH a une incidence de 3,9 pour 100000 naissances vivantes et une prévalence allant de 1,7 pour 100000 enfants à 4,8 pour 100000 personnes (adultes et enfants compris)³⁵.

2.1.2 Étiologie

L'XLH est une maladie à transmission dominante liée à l'X par des mutations du gène PHEX (situé en Xp22.1) qui code pour une enzyme de clivage des protéines liées à la surface cellulaire principalement exprimée dans les ostéoblastes, les ostéocytes et les dents (odontoblastes et cémentoblastes)³⁶.

La transmission a une pénétrance incomplète avec une expressivité variable.

Les mutations PHEX entraînent une augmentation des taux circulants de FGF-23, une hormone régulatrice du phosphate (phosphatine), qui entraîne une réduction de la réabsorption rénale du phosphate et par conséquent une minéralisation osseuse anormale.

FGF23 est un acteur principal de la régulation du métabolisme phosphatique. Il agit à la fois sur le rein et sur la glande parathyroïde ainsi que sur la production de 1,25-dihydroxy-vitamine D (1,25(OH)₂D). C'est un facteur de croissance qui diminue la phosphatémie. Cette perte rénale de phosphate entraîne une diminution de synthèse de la vitamine D active expliquant une minéralisation osseuse anormale : rachitisme, ostéomalacie, odontomalacie et petite taille disproportionnée.

2.2 Diagnostic et mise en évidence de la maladie

Le diagnostic de l'hypophosphatémie héréditaire liée à l'X (XLH) repose sur l'association de plusieurs facteurs comme des signes cliniques, radiologiques et enfin biochimiques.

Chez les patients ayant des antécédents familiaux négatifs (près de 1/3 des patients³⁷), l'analyse mutationnelle du gène PHEX est recommandée afin de fournir une éventuelle confirmation positive dans 70 à 80 % des cas.

En cas de présentation clinique atypique et/ou d'analyses génétiques négatives, un bilan biochimique, génétique moléculaire et radiologique complémentaire est recommandé.

L'identification d'un variant pathogène de la PHEX dans un cas index nécessite un conseil génétique et permet le dépistage des proches à risques.

2.2.1 Caractéristique clinique de la maladie

- Chez les enfants, les **principaux symptômes cliniques**³⁸ de la XLH sont :
 - Une démarche anormale ;
 - Une déformation des membres inférieurs : en *genu varum* dans 2/3 des cas ou *genu valgum* (dans 1/3 des patients)³⁹ ;
 - Une diminution de la vitesse de croissance entraînant un retard de croissance ;
 - Élargissement des poignets et des chevilles ;
 - Des douleurs osseuses généralisées ;
 - Au niveau dentaire, les abcès dentaires sont fréquents à partir de l'âge de 3 ans ;
 - Le périmètre de marche se voit limité.

- Chez les adultes non diagnostiqués, les signes typiques de la XLH comprennent une petite taille, une ostéomalacie, de l'arthrose, des pseudo-fractures, une raideur. Au niveau dentaire, plusieurs signes cliniques doivent interpeller :
 - La présence d'exostoses bi maxillaires préalablement abordées, en détail, dans la première partie ;
 - Un mauvais état bucco-dentaire ;
 - Multiples dents traitées endodontiquement ;
 - Une parodontite modérée à sévère ;
 - Une ou plusieurs LIPOE.

2.2.2 Manifestations radiologiques de la maladie

- Chez l'enfant, les signes de rachitismes sont mis en évidence par diverses radiographies. Les lésions rachitiques sont caractérisées par des métaphyses évasées et des physes élargies et irrégulières des os long. L'os cortical apparaît souvent épaissi. Les anomalies apparaissent aux sites de croissance rapide et affectent typiquement les jonctions costochondrales. Une radiographie limitée aux genoux, poignets et chevilles suffit pour diagnostiquer un rachitisme.
- Au **niveau dentaire** chez l'enfant, par l'intermédiaire d'un panoramique dentaire ou encore de radiographies rétro-alvéolaires ou rétro-coronaires, plusieurs signes sont à relever :
 - Élargissement des chambres pulpaire ;
 - Cornes pulpaire proéminente ;
 - Hypo minéralisation dentinaire ;
 - Lésion péri-apicale.
- Chez l'adulte :
 - Une ostéomalacie ;
 - Des pseudo-fractures ;
 - Des signes d'arthroses ;
 - Des signes d'ossifications des antrèmes ;
 - Sur le panoramique dentaire :
 - Chambres pulpaire large ;
 - Des dents traitées endodontiquement ;
 - Des LIPOE et des avéolyses généralisées : horizontales, verticales ou encore angulaires.

Figure 20 : Images radiologiques typiques d'un patient XLH



Source Malghem, « Diagnostic d'une exostose et de ses complications », 2009.

a : Complications orthopédiques d'une patiente de 75 ans. Radiographie d'alignement antéro-postérieure montrant une déformation bilatérale en coxa vara du fémur proximal avec une coxarthrose. b : Radiographie pelvienne antéro postérieure d'une patiente de 60 ans montrant une coxarthrose gauche et une perte d'espace articulaire et des ostéophytes. C-d : Radiographie antéro postérieure du fémur droit d'une patiente de 33 ans avec une zone de Looser de la corticale de la diaphyse fémorale. e : Radiographie de la cheville en position latérale d'une patiente de 32 ans montrant une prédominance osseuse (exostoses) ou une déformation de Haglund de l'os calcique et des enthésophytes d'insertion de l'éperon osseux du tendon d'Achille.

2.2.3 Caractéristiques biologiques de la maladie

Après avoir évalué les signes cliniques et radiologiques, il est fort recommandé de s'intéresser aux signes biochimiques de la maladie. En effet, les signes d'appels de la maladie sont les suivants ⁴⁰ :

- Une hypophosphatémie ;
- Une fuite rénale de phosphate sélective ;
- Une concentration sanguine élevée de FGF23 intact ;
- Une **concentration sanguine de PAL augmentée uniquement chez l'enfant.**

Des antécédents familiaux positifs de XLH, des taux élevés d'ALP, une diminution des concentrations de phosphate sérique associées à une perte rénale de phosphate et/ou l'identification d'une mutation PHEX peuvent aider à identifier les enfants affectés au cours des premières semaines de vie.

L'atrophie rénale du phosphate doit être évaluée en calculant la réabsorption tubulaire maximale du phosphate par débit de filtration glomérulaire. Chez les patients dont l'apport en phosphate est insuffisant ou dont l'absorption intestinale est altérée (ce qui peut être suspecté par de faibles taux urinaires de phosphate. Les taux de FGF23 sont également influencés par d'autres facteurs, en particulier l'apport en phosphate et la thérapie à la vitamine D2. Par conséquent, les niveaux de FGF23 sont les plus informatifs chez les patients non traités. Les taux de FGF23 sont élevés dans plusieurs autres formes de rachitisme hypophosphatémique, et la plage normale varie considérablement selon le dosage utilisé.

Les concentrations sériques de calcium se situent généralement dans la norme inférieure et le calcium urinaire est faible en raison d'une synthèse altérée de la 1,25(OH)₂, vitamine D et par conséquent une diminution de l'absorption intestinale du calcium.

2.3 Confirmation du diagnostic et bilans à effectuer

2.3.1 Chez l'enfant et l'adulte

Pour confirmer le diagnostic, il faut l'association biologique de plusieurs facteurs : une hypophosphatémie par fuite rénale sélective, une concentration élevée de PAL augmentée, une concentration de PTH normale, avec une calcémie normale ou légèrement inférieure à la normale. Chez l'adulte, la confirmation du diagnostic est la même avec concentration sanguine de FGF23 intact augmentée ou à la limite supérieure de la normale et donc inadaptée à la phosphatémie basse.

2.3.2 Diagnostic différentiel

Le diagnostic de l'hypophosphatémie héréditaire liée au chromosome X (XLH) ne doit pas être confondu avec d'autres types de pathologies ⁴¹. En effet, celui-ci peut être retardé puisque les signes cliniques, radiologiques ou encore biochimiques peuvent être proches d'autres pathologies. Chez l'enfant, les diagnostics différentiels sont les suivants :

- Un rachitisme dû à une anomalie du métabolisme de la vitamine D ;
- Une hyperparathyroïdie primaire ou secondaire ;
- Une tubulopathie proximale.

Chez l'enfant, il faut évoquer diverses pathologies comme la déformation des membres inférieurs, de la marche lorsque les PAL sont normales (dysplasies métaphysaires) ou basses (l'hypophosphatémie). Chez l'adulte, il ne faut pas confondre la maladie XLH avec la spondylarthrite ankylosante ou la maladie de Forestier.

2.3.3 Bilans à effectuer

Afin d'avoir et d'affiner notre diagnostic, il est nécessaire de connaître les différents examens à effectuer. En effet, le bilan se compose en 3 parties : clinique, radiologique et biologiques.

Cliniquement : un examen clinique conventionnel (poids, taille, examen rhumatologique) ; un test de marche de 6 minutes, un examen dentaire complet, un bilan ORL, un examen neurologique complet.

Radiologique : Radiographies de la jambe, pelvienne, coxale, du rachis.

Concernant le domaine bucco-dentaire, un panoramique dentaire avec en complément des radiographies rétro-alvéolaires et/ou rétro-coronaires. De plus, au niveau général, les médecins peuvent ajouter une échographie.

Ou un scanner rénal sans injection, une ostéodensitométrie ou Densitométrie Minéral Osseuse ((DMO) et un scanner des rochers en cas d'atteinte de l'équilibre.

Biologique : Les médecins peuvent effectuer un dosage de la calcémie, de la phosphatémie, du calcium urinaire, de la PTH, du PAL ou encore du FGF24 intact.

2.4 Prise en charge de la maladie XLH

La prise en charge de cette maladie commence tout d'abord par l'annonce du diagnostic de la maladie.

Cette dernière est faite lors d'une consultation dédiée par un spécialiste expert de la maladie appartenant au Centre de Référence ⁴².

2.4.1 Objectifs de la prise en charge thérapeutique du patient atteint d'XLH

Le patient devra être informé du mode de transmission de sa maladie génétique. Pour cela, un conseil génétique doit avoir lieu au CRMR

La transmission est variable en fonction de l'atteinte d'un ou des deux parents et peut être :

- Une transmission dominante liée à l'X ;
- Une transmission autosomique dominante ou récessive ;
- Ou encore une transmission inconnue sans cause étiologique décelable.

Le traitement est dès lors obligatoires chez **l'enfant** car les signes cliniques peuvent avoir des conséquences et séquelles irréversibles : rhumatologiques, dentaires, neurologiques. Il vise tout d'abord :

- Diminuer les douleurs musculaires et osseuses ;
- Améliorer la qualité de vie du patient ;
- Améliorer progressivement la croissance du patient ;
- Augmenter et améliorer la minéralisation osseuse et dentaire.

Concernant le plan dentaire, la prise en charge thérapeutique vise à :

- Améliorer la minéralisation des dents permanentes ;
- Prévenir l'apparition d'abcès apicaux au niveau des dents temporaires et permanentes ;
- Prévenir ou en dernier lieu guérir la présence de cellulite ;
- Corriger les malpositions dentaires par un traitement orthodontique.

Chez l'adulte :

La prise en charge thérapeutique diffère de quelque peu de chez l'enfant, il convient de :

- Prévenir ou diminuer les douleurs osseuses liées à l'ostéomalacie, les fractures/fissures ou encore les pseudo-fractures ;
- Prévenir l'aggravation ou l'apparition de maladies parodontales ou de lésions endodontiques parfois très volumineuses ;
- Prendre en charge des situations particulières comme : la grossesse, l'allaitement ou encore la ménopause ;
- Prendre en charge diverse chirurgies comme des chirurgies orthopédique, maxillo-faciales ou dentaires.

Le traitement chez l'adulte consiste en l'association de suppléments de phosphate et analogues de vitamine D si le patient présente uniquement des symptômes ou dans des situations particulières citées plus haut.

2.4.2 Traitement conventionnel chez l'enfant

Un traitement associant du phosphate oral avec de la vitamine D active⁴³ est toujours recommandé chez l'enfant. Les doses du traitement varient en fonction de deux critères comme l'âge de l'enfant et la sévérité des signes cliniques. Il n'y pas de dose optimale pour le phosphate oral. Les doses commencent généralement de 20 à 60 mg/kg par jour. A noter, que des traitements précoces de cette maladie génétique sont associés à de meilleurs résultats⁴⁴. Ces types de traitements ont pour but de réduire la douleur, d'améliorer la posture en diminuant la déformation des membres inférieurs et bien sûr d'améliorer de façon significative la qualité de vie du patient⁴⁵. Les solutions orales telles que les bains de bouches contenant du glucose doivent être prises avec précaution du fait de la fragilité des tissus dentaires du patient atteint d'XLH. Le phosphate ne doit pas être donné avec des aliments à haut teneur de calcium car cela produit une précipitation entraînant une réduction de l'absorption du phosphate dans l'intestin et donc une diminution de son efficacité.

La vitamine D active, comme le *calcitriol*, est donnée avec du phosphate oral pour prévenir hyperparathyroïdie secondaire et la diminution de l'absorption du phosphate. La dose optimale varie en fonction de chaque patient. Une large dose de vitamine D suffit à accélérer la guérison de l'os mais peut provoquer des effets secondaires indésirables comme une néphrocalcinose. Le calcitriol peut être donné une à deux fois par jour alors que l'alfacalcidol (autre vitamine D active) ne peut être donné qu'une seule fois par jour étant donné sa demi-vie longue⁴⁶. Plusieurs autres types de vitamine D peuvent être prescrits.

2.4.3 Effets indésirables du traitement conventionnel

Dans 30 à 70 % des patients atteints d'XLH⁴⁷, le traitement conventionnel peut provoquer des effets indésirables comme une néphrocalcinose. L'autre effet secondaire est l'hyperparathyroïdie qui peut provoquer l'aggravation de la résorption osseuse.

2.4.4 Traitement conventionnel chez l'adulte

Comme chez l'enfant, un traitement conventionnel est recommandé chez l'adulte qui présente des signes cliniques comme des pseudo-fractures, des douleurs osseuses, des douleurs musculaires. Ce traitement associe également des suppléments en phosphates et de la vitamine D active mais il ne permet pas de compenser la perte osseuse ni de guérir la présence d'entéophytes. Le *calcitriol* et l'*alfacalcidol* sont utilisés à des doses variables allant respectivement de 0,5 à 0,75 µm par jour et de 0,75 à 1,5 µm par jour.

2.5 Prise en charge rhumatologique et dentaire

2.5.1 Rhumatologique

Les patients présentant des signes cliniques doivent consulter leur rhumatologue car de nombreuses complications peuvent survenir :

- Arthrose des genoux, hanches, rachis lombaires ;
- Ossifications des ligaments ;
- Enthésophytes.

Les objectifs de cette prise en charge sont les suivants :

- Prise en charge de la fatigue musculaire ;
- Réduction de la douleur musculo-squelettique ;
- Augmentation du périmètre de marche ;

Pour cela, ils ont à faire à différents outils : antalgique conventionnel de type 1, infiltration articulaire, kinésithérapie.

2.5.2 Dentaire

L'un des signes cliniques est la présence **d'abcès apicaux** sur des dents intactes cliniquement c'est-à-dire **sans porte d'entrée infectieuse**. Ce signe se présente dès l'âge de 3 ans au niveau des dents temporaires et au niveau des dents permanentes chez l'adulte ou chez le jeune enfant. L'infection endodontique peut être asymptomatique pendant plusieurs mois et se réveiller entraînant cliniquement un abcès causant douleur. Cet abcès peut ou pas être drainé en fonction de sa sévérité ou son stade. Le patient présentant une XLH n'est pas susceptible à une augmentation de lésions carieuses. Les patients présentent également des parodontites. Pour pouvoir reconnaître, l'observation se base sur des rétro-alvéolaires ou une *lamina dura* pouvant être absente et un niveau osseux autour de la dent nettement réduit.

Le traitement conventionnel en odontologie consiste :

- Augmenter la minéralisation des tissus dentaires ;
- Réduire le nombre d'abcès ;
- Prévenir et stabiliser la maladie parodontale ;

Pour cela, le traitement consiste en l'apport de supplément en phosphate avec de la vitamine D active.

Le traitement fonctionne lorsqu'il y a une réduction de la largeur de la chambre pulpaire.

Un autre moyen est le scellement systématique des sillons sur les molaires temporaires et permanentes pour prévenir l'apparition de lésion carieuse au niveau de la jonction amélo-dentinaire plus au moins déminéralisée.

La recherche de signes de nécrose de la dent conduisant à la présence d'infections endodontiques sous-jacentes sont à prendre en compte : dyschromie, fistule, cellulite ou douleur dans un cas avancé.

De plus, un éventuel traitement orthodontique se fera idéalement après la prise d'un traitement conventionnel chez le patient atteint d'XLH.

2.6 Ouverture sur de nouveaux traitements et perspectives

Burosumab/Anti FGF23

Le burosumab est un médicament indiqué dans « le traitement de l'hypophosphatémie liée à l'X avec des signes radiographiques d'atteinte osseuse chez les enfants âgés d'un an et plus et les adolescents en phase de croissance osseuse ». Il est également indiqué chez les patients atteints de formes réfractaires au traitement conventionnel ou de forme sévère compliquée.

Il s'agit d'une solution injectable sous cutanée. C'est un **anticorps monoclonal** qui se lie au facteur de croissance des fibroblastes 23 (FGF23) et inhibe son activité. En l'inhibant, le burusumab augmente la réabsorption tubulaire du phosphate dans le rein et augmente le taux sérique du 1,25(OH)vitamine D.

Recommandations : le traitement conventionnel doit être arrêté une semaine avant début du traitement. La dose initiale recommandée est de à 0,4mg/kg avec une dose d'entretien habituelle de 0,8mg/kg toutes les deux semaines.

Contre-indications au traitement : patient atteint d'insuffisance rénale (sévère ou terminale).

Le CRYSVITA (Burosumab) est indiqué dans le traitement de l'XLH. Aucune donnée sur son efficacité sur la croissance et l'évolution dentaire n'est disponible. Les données sur l'amélioration de la qualité de vie ne sont pas exploitables. Des incertitudes subsistent sur la tolérance au long cours de cet anticorps monoclonal.

2.7 Conclusion

L'hypophosphatémie héréditaire liée à l'X est une maladie génétique pouvant se manifester par divers signes cliniques, radiologiques ou encore biochimiques. Elle affecte de manière considérable la qualité de vie du patient. Un traitement par des suppléments en phosphate avec de la vitamine D active permet de lutter contre l'aggravation de cette maladie génétique. La mise en place d'anticorps monoclonal permet d'améliorer la qualité de vie des patients mais aucune donnée, quant à son efficacité, n'a été publiée.

3 : Illustration par un cas clinique d'exostoses buccales

Historique : Adressée par le service de rhumatologie de Lariboisière du Professeur Orcel, cette patiente s'est présentée fin mai 2020 à la consultation de l'hôpital Bretonneau pour des problèmes au niveau des restaurations prothétiques supérieures droites. Agée de 60 ans, elle était atteinte d'une ostéomalacie hypophosphatémie héréditaire liée à l'X (XLH).

Après examen, endo-buccal et radiographique, il a été décidé de pratiquer l'avulsion des 11-21-22-23-24-25 (cf.figure21). Conjointement à la réalisation de la radio panoramique, un CBCT a été prescrit afin d'évaluer l'importance des exostoses (cf.figures 22,23).

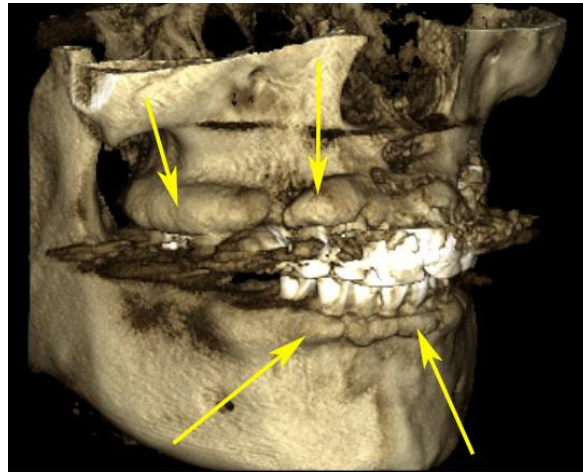
Une prothèse partielle résine a ensuite été réalisée afin de pallier les problèmes esthétiques et fonctionnels.

Figure 21 : Radiographie panoramique datant de mai 2020



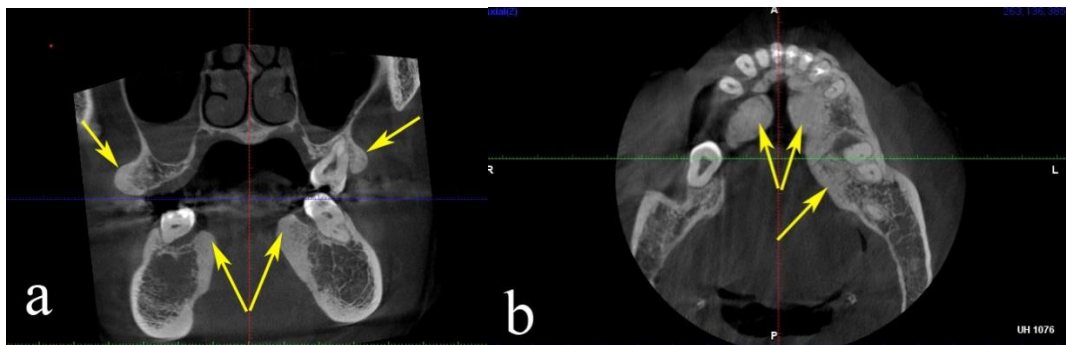
Source : Auteur, 2021.

Figure 22 : CBCT mettant en évidence l'importance des exostoses au niveau des arcades



Source : Auteur, 2021.

Figure 23 : CBCT Volumes des exostoses coupe frontale (a), coupe axiale (b)



Source : Auteur,2021.

Dans un deuxième temps cette patiente a été adressée au Professeur CHAUSSAIN responsable du Centre de Référence des Maladies Rares (CRMR) afin de réaliser la restauration prothétique.

Examen Clinique :

L'ostéomalacie hypophosphatémie héréditaire liée à l'X (XLH) a successivement provoqué, sur le plan général un tableau clinique complexe :

- Troubles de la croissance découverts à l'âge de 12ans ;
- Enthésophytes du bassin et du rachis au niveau cervical ;
- Complications neuro-rachidiennes ;
- Paraparésie séquellaire ;
- Néphrocalcinose.

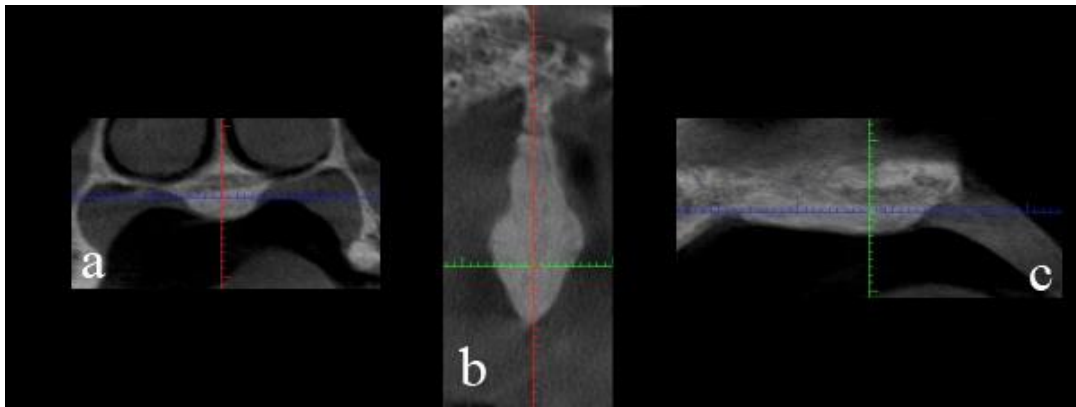
Au niveau bucco-dentaire : l'examen clinique révèle

- De nombreuses et très volumineuses exostoses buccales maxillaires et mandibulaires ;

- De nombreux traitements endodontiques liés à de multiples infections canalaire dès l'âge de 20 ans ;
- Traitements endodontiques suivis de résections apicales post- thérapeutiques pour cause d'infections apicales ;
- Une hygiène à « améliorer »

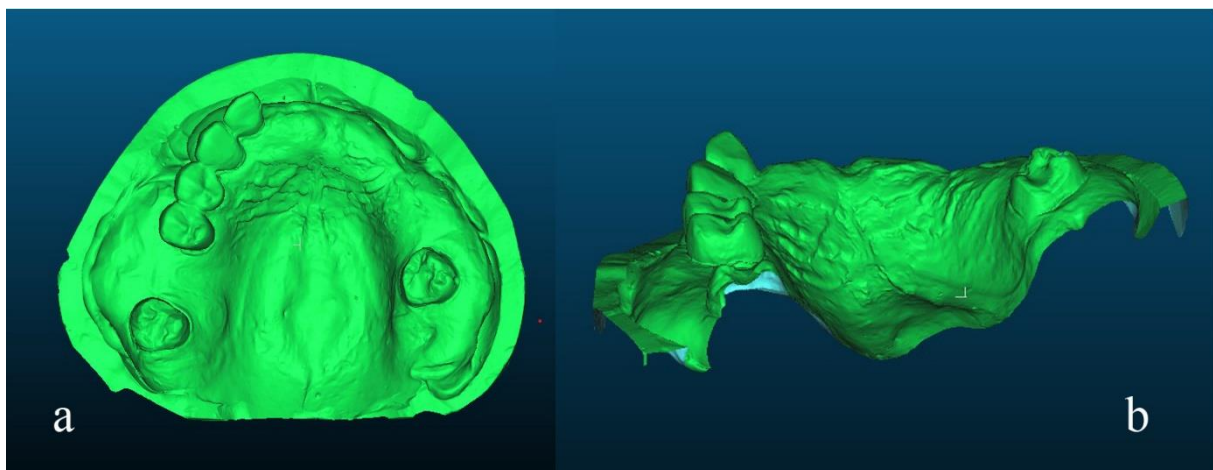
L'arcade maxillaire présente un édentement du type Classe III subdivision 1 (Kennedy- Applegate) et la mandibule un édentement encastré de petite étendue de Classe III. Au niveau de l'arcade maxillaire les vestibules sont absents en raison des volumineuses exostoses. La voute palatine présente un torus palatin volumineux situé distalement (cf.figures 24, 25)

Figure 24 : CBCT Aspect des exostoses coupe frontale (a), axiale(b) , sagittale(c)



Source : Auteur,2021.

Figure 25 : Torus palatin : aspect sur le modèle numérisé (a) coupe au niveau de la 17 (b)



Source : Pr Hüe, Modèles numériques du maxillaire, 2021.

Les surfaces d'appui muqueuses sont fermes et adhérentes, aptes à assurer une bonne sustentation prothétique.

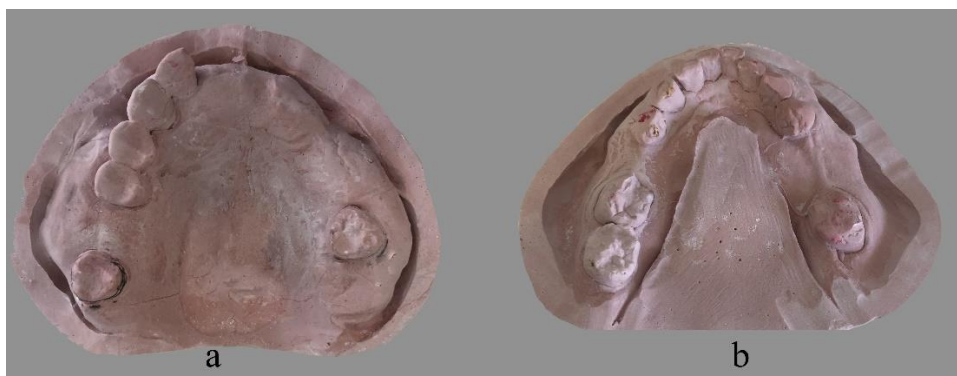
En occlusion au niveau antérieur, l'espace prothétique est réduit.

Solutions prothétiques : Deux solutions prothétiques sont envisageables : restaurations prothétiques fixes supra-implantaires ou prothèse adjointe partielle. La solution implantaire a été éliminée en raison de la pathologie osseuse de la patiente. A cela, s'ajoutent les espaces prothétiques réduits en particulier au niveau de la 16 et au niveau antérieur. La solution prothèse adjointe de l'arcade maxillaire s'est alors imposée. A la mandibule aucune restauration n'a été envisagée en raison de la très faible étendue de l'édentement, de la présence des exostoses linguales qui s'opposent à la mise en place d'un châssis métallique et d'un espace prothétique très réduit.

Réalisation prothétique

Empreintes préliminaires : En raison de la grande largeur de l'arcade accentuée par la présence des exostoses, il a été difficile de réaliser une empreinte préliminaire répondant aux objectifs habituellement requis. En conséquence, un porte-empreinte individuel espacé a été préparé, puis une deuxième empreinte préliminaire à l'alginate a été réalisée. De même, à la mandibule, la présence des exostoses linguales au niveau du plancher buccal a nécessité la préparation d'un porte-empreinte individuel pour obtenir une empreinte parfaite de l'arcade inférieure. Les deux empreintes ont ensuite été coulées avec un plâtre de Classe IV. (cf.figure 26)

Figure 26 : Modèle maxillaire (a) et mandibulaire (b)



Source : Auteur, Modèles maxillaire et mandibulaire, 2021.

Conception de la plaque métallique : 3 difficultés président à la conception de la cette plaque métallique : la présence du torus – la version palatine des 17 et surtout 26 – l'espace prothétique réduit au niveau antérieur en particulier entre la 11 et 23.

Torus palatin : deux conceptions s'opposent la plaque fer à cheval évitant le torus ou la plaque pleine recouvrant ce dernier. Notre choix s'est porté sur la plaque fer à cheval pour les motifs suivants : La muqueuse est ferme adhérente sur des structures osseuses résistantes (Exostoses), assure et assurera une sustentation, à long terme, parfaite.

La position très distale du torus, son extension vers l'épine nasale postérieure rend très étroite la jonction palais dur - palais mou ce qui peut générer des blessures surtout en présence d'une plaque métallique.

Dents supports de crochets : la linguo-version des deux dents postérieures maxillaires, légère au niveau de la 26 et importante au niveau de la 17, modifie de manière défavorable, la position des zones de rétention et des plans guides.

Absence d'espace prothétique : cette absence, liée à une légère supraclusion, indique la conception de dents type « contre-plaque⁴⁸ », dont la réalisation au laboratoire délicate réclame de la part du praticien un certain nombre de préalables techniques et administratifs (Nomenclature -Devis).

Analyse au parallélisteur : Les zones de rétention se situent au niveau mésio- vestibulaire des 17 et 26 avec en conséquence l'indication de deux crochets à action postérieure, avec des appuis occlusaux distaux et mésiaux et des plans guides palatins (cf.figure 27) Les améloplasties sont alors réalisées et les surfaces amélares modifiées soigneusement repolies.

Figure 27 : Analyse au parallélisteur



Source : Auteur, Passage au parallélisteur, 2021.

Empreintes secondaires : Après préparation d'un PEI sur le modèle d'étude, l'empreinte secondaire de l'arcade maxillaire a été réalisée à l'aide de polyéthers Light et Médium (Permlastic®). Aucun remarginage des bords n'a été pratiqué en raison de la présence des exostoses. De même, l'empreinte secondaire de l'arcade mandibulaire est réalisée selon la même technique.

Occlusion : Après coulée des empreintes, l'occlusion est enregistrée en intercuspidie maximale à l'aide de silicone d'occlusion (Regisil® PB). Cette position de référence a été choisie en raison de la présence de contacts occlusaux inter-arcades entre 17-47, le secteurs antéro latéral droit et 27-37, et en absence de tout symptôme musculo-articulaire.

Les modèles sont montés en articulateur, la teinte, la forme des dents prothétiques choisies, le laboratoire réalise le montage prévisionnel. (cf.figure28)

Figure 28 : Montage prévisionnel (Laboratoire Festy-Courty)

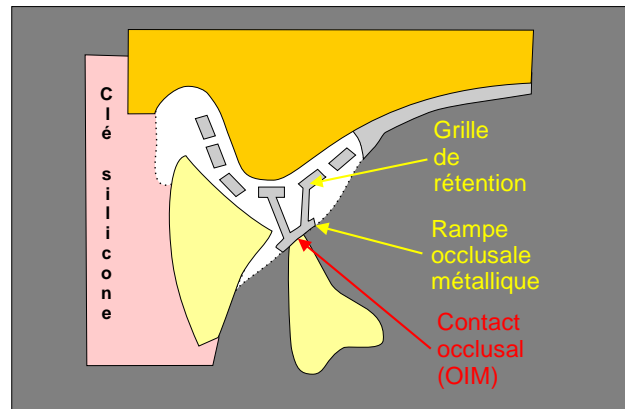


Source : Auteur, Montage prévisionnel, 2021.

Ce montage prévisionnel est indispensable à la conception et à la réalisation de l'armature du châssis en particulier au niveau antérieur.

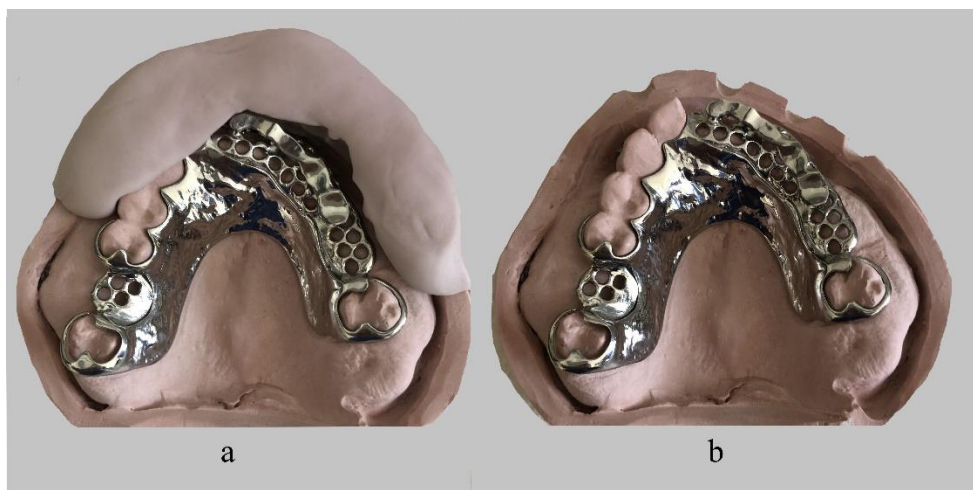
Le châssis : Sa conception est classique en dehors de la région rétro incisive en raison du faible espace prothétique. Le laboratoire enregistre la position des dents avec une clef en silicone ce qui permet d'évaluer les volumes disponibles ainsi que les relations avec les bords libres des dents antagonistes. Dans le cas présent, le laboratoire a élaboré une « rampe occlusale » qui entre en occlusion avec les bords libres des dents mandibulaires antagonistes. Cette rampe maintiendra l'occlusion, protégera les faces linguales et préviendra l'usure de la résine. (cf.figure29)

Figure 29 : Schéma de la conception du châssis en fonction de la position des dents prothétiques et de leur volume par la clef en silicone



Source : Pr Hüe, Schéma de la conception du châssis ,2021.

Figure 30 : Aspect du châssis métallique en présence de la clef en silicone (a) et sans (b)



Source : Auteur, Aspect du châssis métallique en présence de la clef en silicone, 2021.

Finition

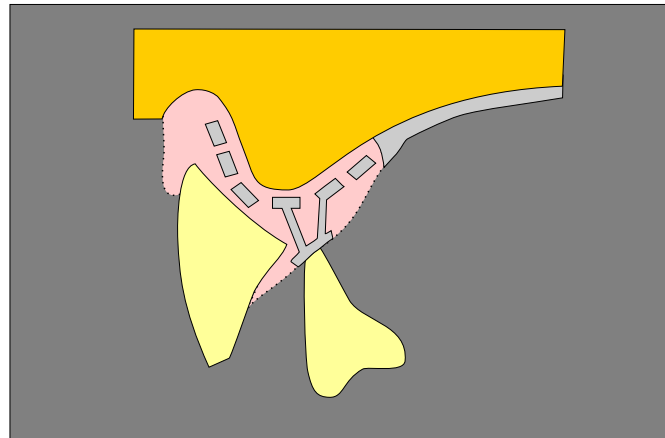
Après contrôle du châssis dans la cavité buccale, adaptation stabilité vis-à-vis des dents naturelles et présence des contacts occlusaux entre la rampe et les bords libres antagonistes, le châssis a été validé. (cf.figure 31)

Figure 31 : Contrôle du châssis dans la cavité buccale



Source : Auteur, Contrôle du châssis dans la cavité buccale, 2021

Figure 32 : Aspect schématique du châssis au niveau antérieur



Source : Pr Hüe, Aspect schématique du châssis au niveau antérieur, 2021.

Le laboratoire a réalisé le montage définitif, puis la polymérisation selon les techniques habituelles

Insertion prothétique : La prothèse a été insérée sans aucune difficulté, aucune retouche au niveau muqueux et occlusal. Une semaine après cette insertion prothétique la patiente est revenue à son contrôle post-insertion sans aucune douleur.

Figure 33 Résultat final



Source : Auteur, Photographie exo-buccale de profil en présence de la PAP, 2021.

Le suivi prothétique s'est arrêté en raison du déménagement de la patiente (Bretagne), rendant tout contrôle, au long terme, impossible.

Conclusion

L'hypophosphatémie héréditaire liée au chromosome X (XLH) est une pathologie génétique entraînant une perte accrue de phosphate. Cette molécule étant essentielle au bon fonctionnement des os et des muscles, cette carence phosphatémique conduit à de multiples conséquences générales et bucco-dentaires.

Au niveau général, le patient atteint d'XLH pourra présenter divers symptômes comme des jambes courbées ou arquées ou encore des signes de néphrocalcinose.

Au niveau bucco-dentaire, le patient pourra également présenter des signes cliniques d'exostoses bi-maxillaires avec un état parodontal perfectible dû à la difficulté du brossage.

Cette thèse a permis d'illustrer par un cas clinique d'exostoses buccales, la répercussion d'une maladie génétique sur l'organisme humain et tout particulièrement au niveau bucco-dentaire. La réalisation d'une Prothèse Amovible Partielle (PAP) répondant à des critères biomécaniques s'avère difficile à cause de la présence d'excroissances osseuses pathologiques.

Bibliographie

- (1) Tamba B, Dia-Tine S, Gassama Barry BC, Kounta A, Niang PD, Ba A, et al. Exostoses buccales : revue de la littérature. *Med Buccale Chir Buccale* 2010;18(2):129-141
- (2) King DR, King AC. Incidence of tori in three population groups. *J Oral Med.* 1981;36(1):21-3.
- (3) Hiss J, Taddei C, Wolfram-Gagel R, Feki A. Le torus palatin. Étude réalisée sur 723 crânes humains et comparaison avec les données de la littérature. *Med Buccale Chir Buccale* 2005;11:205-13
- (4) Topozian DS, Mullen FR. Continued growth of a torus palatinus. *J Oral Surg* 1977;35(10):845-6.
- (5) Pechenkina EA, Benfer RA Jr. The role of occlusal stress and gingival infection in the formation of exostoses on mandible and maxilla from Neolithic China. *Homo* 2002;53(2):112-30.
- (6) Kolas S, Halperin V, Jefferis K, Huddleston S, Robinson HB. The occurrence of torus palatinus and torus mandibularis in 2478 dental patients. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1953;6(9):1134-41.
- (7) Thoma KH. Torus palatinus. *Int J Orthod Oral Surg* 1937;23:194- 202.
- (8) Martin-Duverneuil N, Hodez C. Imagerie dentaire, sinusienne et maxillo-faciale : du cone beam à l'IRM. Paris : Lavoisier Médecine Sciences; 2016. X+310.
- (9) Capuzzi P, Stea S. Palatine torus: clinical picture and etiopathology. *Dent Cadmos* 1990;58(1):60-4.
- (10) Eggen S, Natvig B. Relationship between torus mandibularis and number of present teeth. *Scand J Dent Res* 1986;94(3):233-40.
- (11) Gorsky N, Raviv M, Kfir E, Moskona D. Prevalence of torus palatinus in a population of young and adult Israelis. *Arch Oral Biol* 1996;41(6):623-5.
- (12) Matthews GP. Mandibular and palatine tori their etiology. *J Dent Res* 1933; 13:245
- (13) Ossenberg NS. Mandibular torus. A synthesis of new and previously reported data and a discussion of its cause (pp. 1-52). Cybulsky Editions, National Museum of Canada Ottawa, 1981.
<http://hdl.handle.net/1974/14652>
- (14) Sisman Y. Torus palatinus and torus mandibularis : five cases. *J Health Sci* 2006; 15(3):198-202.
- (15) Ganz SD. Mandibular tori as source for onlay bone graft augmentation : a surgical procedure. *Pract Periodontics Aesthet Dent* 1997; 9(9):973-82.

- (16) Hascoet, Vaillant, Tempescul, Darbin, Cedric Lansonneur, Sylvie Boisramé, Cas clinique et revue de littérature. Tori et exostoses multiples : présentation d'un cas et revue de la littérature, *Med Buccale Chir Buccale* 20105;21:19-24
- (17) Fragiskos FD. *Preprosthetic surgery -Oral surgery*. Berlin : Springer, 2007. P.243-79
- (18) Garcia-Garcia AS, Martinez-Gonzalez JM, Gomez-Font R, Soto- Rivadeneira A, Oviedo-Roldan L. Current status of the torus palatinus and torus mandibularis. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal* 2010 ; 1;15(2):e353-60.
- (19) Kurtzman GM, Silverstein LH, Schatz PC. A technique for surgical mandibular exostosis removal. *Compendium Contin Educ Dent* 2006;27(10) :540-3.
- (20) Goracy ES, Rissolo A. Use of a reciprocating saw for removal of mandibular tori. *J Oral Maxillofac Surg.* févr 1993;51(2):211.
- (21) Tamba B, Dia-Tine S, Gassama Barry BC, Kounta A, Niang PD, Ba A, et al. Exostoses buccales : revue de la littérature. *Med Buccale Chir Buccale* 20102;18(2):129-141
- (22) Baudet-Pommel M, Gueroult JM, Mondie JM. Tumeurs du palais : quel diagnostic, quel traitement ? *Actual Odontostomatol* 1995; 189:117-42.
- (23) Garcia-Garcia AS, Martinez-Gonzalez JM, Gomez-Font R, Soto- Rivadeneira A, Oviedo-Roldan L. Current status of the torus palatinus and torus mandibularis. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal* 2010 ; 1;15(2):e353-60.
- (24) Dossios O. Contribution à l'étude des exostoses des maxillaires, revue de la littérature, présentation de cas cliniques. Thèse Chirurgie dentaire, Nice, 1995.
- (25) Donoff RB. *Manuel de chirurgie orale et maxillofaciale*. Paris : Masson, 1990. [X]-245 p
- (26) Mantzikos K, Segelnick SL, Schoor J. Hematoma following periodontal surgery with a torus reduction: a case report. *J Contemp Dent Pract* 2007; 8(3):72-80.
- (27) Dridi S M, Barbey T, Danan M, Wierzba CB. Importance du questionnaire médical en chirurgie buccale et en parodontie. *Actual Odontostomatol* 1998 ;201 :15-27.
- (28) Kawai, T., Igarashi, Y., Shibata, A. *et al.* A case of exceptionally large tori palatinus. *Oral Radiol* 20, 57–58 (2004).
- (29) Raldi FV, Nascimento RD, Sa-Lima JR, Tsuda CA, Moraes MB. Excision of an atypical case of palatal bone exostosis: a case report. *J oral Sci* 2008; 50(2):229-31

- (30) Nortje CJ, General practitioner's radiology case 72. Torus palatinus and torus mandibularis. Saudi Dent J 2009;64(3) :126
- (31) Halffman CM, Scott GR, Pedersen PO. Palatine torus in the Greenlandic Norse. Am J Phys Anthropol 1992;88(2) :145-61.
- (32) Flynn MW, Martinez NP, Meyer CJ. Torus palatinus: report of a case. Am J Dent 1992; 5(6):339-41.
- (33) Takasugi Y, Shiba M, Okamoto S. Difficult laryngoscopy caused by massive mandibular tori. J Anesth 2009; 23(2):278-80.
- (34) Biosse Duplan, M et al. Phosphate and vitamin D prevent periodontitis in X-linked hypophosphatemia. J. Dent Res. 2017 ;96(4):388-395.
- (35) Haffner, D., Emma, F., Eastwood, D.M. *et al.* Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of X-linked hypophosphatemia. Nat Rev Nephrol 2019 ;15(7):435-455.
- (36) Martin A, Liu S, David V, Li H, Karydis A, Feng JQ & Quarles LD. Bone proteins PHEX and DMP1 regulate fibroblastic growth factor Fgf23 expression in osteocytes through a common pathway involving FGF receptor (FGFR) signaling. FASEB J. 2011 ;25(8):2551-62.
- (37) Chaussain-Miller C, Sinding C, Wolikow M, Lasfargues JJ, Godeau G & Garabedian M. Dental abnormalities in patients with familial hypophosphatemic vitamin D-resistant rickets: prevention by early treatment with 1-hydroxyvitamin D. J Pediatr. 2003 ;142(3):324-31.
- (38) Pamela Sass, Ghiwa Hassan, Lower extremity abnormalities in children. American Family Physician 2003 ;68(3):461-8
- (39) Docquier, Pierre-Louis. Troubles statiques des membres inférieurs de l'enfant : genu varum et genu valgum : quand s'inquiéter ? La Revue de la Médecine Générale. 2016 ; 334 :6-12
- (40) Thomas O Carpenter, Erik A Imel, Ingrid A Holm, Suzanne M Jan de Beur, Karl L Insogna, A Clinician's guide to X-linked hypophosphatemia, 2011 ;26(7):1381-8-
- (41) Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) hypophosphatémie héréditaire à FGF23 élevé (dont hypophosphatémies liées à l'X), centre de référence des maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate, 2018. https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2018-05/hypophosphatemies_hereditaires_a_fgf23_eleve_dont_hypophosphatemies_liees_a_lx_-_pnds.pdf

- (42) Opsahl Vital S, Gaucher C, Bardet C, Rowe PS, George A, Linglart A, Chaussain C. Tooth dentin defects reflect genetic disorders affecting bone mineralization. *Bone* .2012 ;50(4):989-97.
- (43) Haffner D, Weinfurth A, Manz F, Schmidt H, Bremer HJ, Mehls O & Scharer K. Long-term outcome of paediatric patients with hereditary tubular disorders. *Nephron*. 1999;83(3):250-60.
- (44) T Costa, P J Marie, C R Scriver, D E Cole, T M Reade, B Nogrady, F H Glorieux, E E Delvin, X-linked hypophosphatemia: effect of calcitriol on renal handling of phosphate, serum phosphate, and bone mineralization. *J Clin Endocrinol Metab* .1981 ;52(3):463-72.
- (45) Verge CF, Lam A, Simpson JM, Cowell CT, Howard NJ & Silink M. Effects of therapy in X-linked hypophosphatemic rickets. *N Engl J Med*. 1991;26;325(26):1843-8.
- (46) Seikaly MG, Brown R & Baum M. The effect of recombinant human growth hormone in children with X-linked hypophosphatemia. *Pediatrics* 1997; 100 (5): 879-884
- (47) Baroncelli GI, Bertelloni S, Ceccarelli C & Saggese G. Effect of growth hormone treatment on final height, phosphate metabolism, and bone mineral density in children with X-linked hypophosphatemic rickets *J Pediatr* 2001;138(2):236-43.
- (48) Ruquet M , Hüe O , Santoni P. La dent contreplaqué : considérations fonctionnelles et esthétiques. *Stratégie Prothétique* 2013 ; 13 (5) : 359-68

Table des figures

Figure 1 : Exostose palatine.....	6
Figure 2 : Torus (ou exostose) palatin	7
Figure 3 : Les quatre formes d'exostoses palatines.....	8
Figure 4 : Autre type de torus palatin	8
Figure 5 : Aspect atypique d'une exostose palatine.....	8
Figure 6 : Les exostoses mandibulaires	10
Figure 7 : Exostoses buccales situées sur la face vestibulaire de l'os maxillaire/mandibulaire	11
Figure 8 Exostoses situées sur la face linguale de l'os mandibulaire	11
Figure 9 : Ostéome du sinus frontal	12
Figure 10 : Torus palatin.....	13
Figure 11 : Torus mandibulaire	14
Figure 12 : Torus mandibulaire.....	14
Figure 13 : Torus mandibulaire.....	15
Figure 14 : Coupe histologique d'une exostose mandibulaire	16
Figure 15 Décollement du lambeau et mise en évidence d'exostoses mandibulaires	19
Figure 16 : Décollement du torus mandibulaire à l'aide d'un insert BS1 piezotome.....	20
Figure 17 : Séparation en 2 d'un torus mandibulaire.....	20
Figure 18 : Excérèse d'une partie du torus mandibulaire	20
Figure 19 : En cours de régularisation.....	21
Figure 20 : Images radiologiques typiques d'un patient XLH	26
Figure 21 : Radiographie panoramique datant de mai 2020	34
Figure 22 : CBCT mettant en évidence l'importance des exostoses au niveau des arcades.....	35
Figure 23 : CBCT Volumes des exostoses coupe frontale (a), coupe axiale (b).....	35
Figure 24 : CBCT Aspect des exostoses coupe frontale (a), axiale(b) , sagittale(c).....	36
Figure 25 : Torus palatin : aspect sur le modèle numérisé (a) coupe au niveau de la 17 (b).....	36
Figure 26 : Modèle maxillaire (a) et mandibulaire (b).....	37
Figure 27 : Analyse au paralléliseur.....	38
Figure 28 : Montage prévisionnel (Laboratoire Festy-Courty).....	39
Figure 29 : Schéma de la conception du châssis en fonction de la position des dents prothétiques et de leur volume par la clef en silicone.....	40
Figure 30 : Aspect du châssis métallique en présence de la clef en silicone (a) et sans (b).....	40

Figure 31 : Contrôle du châssis dans la cavité buccale.....	41
Figure 32 : Aspect schématique du châssis au niveau antérieur	41
Figure 33 Résultat final.....	41

Vu, le Directeur de thèse

Vu, le Doyen de l'UFR d'Odontologie

Professeur Olivier HÛE

Professeur Vianney DESCROIX

Vu, le Président d'Université de Paris

Professeur Christine CLERICI

Pour le Président et par délégation,

Le Doyen Vianney DESCROIX

**L'hypophosphatémie héréditaire liée à l'X et ses conséquences
bucco-dentaire : illustration par un cas clinique d'exostoses
bimaxillaires**

Nathan Aïem. L'hypophosphatémie héréditaire liée à l'X et ses conséquences bucco-dentaire : illustration par un cas clinique d'exostoses bimaxillaires. 2022. 48 p. de pages : ill., Réf. bibliographiques p.43-46.

Sous la direction de M. le Professeur Olivier Hüe

Université de Paris
UFR d'Odontologie
1, rue Maurice Arnoux - 92120 Montrouge