

UNIVERSITÉ DE STRASBOURG

FACULTÉ DE CHIRURGIE DENTAIRE

2018

N°15

THÈSE

Présentée pour le

Diplôme d'État de Docteur en Chirurgie Dentaire

le 12/03/2018

par

WYLER Maxime

né le 15/05/1992 à Mulhouse

**Prise en charge des oligodonties chez
l'adulte**

Président : Professeur BLOCH-ZUPAN Agnès

Assesseurs : Professeur CLAUSS François

Docteur WALTMANN Étienne

Docteur BRIDONNEAU Thomas

Membre invité: Docteur NUSSBAUMER Jacques

UNIVERSITE DE STRASBOURG

FACULTE DE CHIRURGIE DENTAIRE DE STRASBOURG

Doyen : Professeur C. TADDEI-GROSS

Doyens honoraires : Professeur R. FRANK
Professeur M. LEIZE
Professeur Y. HAIKEL

Professeurs émérites : Professeur W. BACON
Professeur H. TENENBAUM

Responsable des Services Administratifs : Mme F. DITZ-MOUGEL

Professeurs des Universités

V. BALL	Ingénierie Chimique, Energétique - Génie des Procédés
A. BLOCH-ZUPAN	Sciences Biologiques
F. CLAUSS	Odontologie Pédiatrique
J-L. DAVIDEAU	Parodontologie
Y. HAIKEL	Odontologie Conservatrice - Endodontie
O. HUCK	Parodontologie
M-C. MANIERE	Odontologie Pédiatrique
F. MEYER	Sciences Biologiques
M. MINOUX	Odontologie Conservatrice - Endodontie
A-M. MUSSET	Prévention - Epidémiologie - Economie de la Santé - Odontologie Légale
C. TADDEI	Prothèses
B. WALTER	Prothèses

Maîtres de Conférences

S. BAHİ-GROSS	Chirurgie Buccale - Pathologie et Thérapeutique - Anesthésiologie et Réanimation
L. BIGEARD	Prévention - Epidémiologie - Economie de la Santé - Odontologie Légale
Y. BOLENDER	Orthopédie Dento-Faciale
F. BORNERT	Chirurgie Buccale - Pathologie et Thérapeutique - Anesthésiologie et Réanimation
A. BOUKARI	Chirurgie Buccale - Pathologie et Thérapeutique - Anesthésiologie et Réanimation
O. ETIENNE	Prothèses
F. FIORETTI	Odontologie Conservatrice - Endodontie
C-I. GROS	Sciences Anatomiques et Physiologiques, Occlusodontiques - Biomatériaux - Biophysique - Radiologie
S. JUNG	Sciences Biologiques
N. LADHARI	Sciences Anatomiques et Physiologiques, Occlusodontiques - Biomatériaux - Biophysique - Radiologie
F. OBRY	Odontologie Pédiatrique
D. OFFNER	Prévention - Epidémiologie - Economie de la Santé - Odontologie Légale
R. SERFATY	Odontologie Conservatrice - Endodontie
M. SOELL	Parodontologie
E. WALTMANN	Prothèses

Equipes de Recherche

N. JESSEL	INSERM / Directeur de Recherche
Ph. LAVALLE	INSERM / Directeur de Recherche
H. LESOT	CNRS / Directeur de Recherche
M-H. METZ-BOUTIGUE	INSERM / Directeur de Recherche
P. SCHAAF	UdS / Professeur des Universités / Directeur d'Unité
B. SENGER	INSERM / Directeur de Recherche

Remerciements:

A Madame le Professeur Agnès BLOCH-ZUPAN

Professeur des Universités

Sciences Biologiques

Responsable Relations Internationales

Département d'Odontologie Pédiatrique

Faculté de Chirurgie Dentaire de Strasbourg

Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg

Service Soins Bucco-Dentaires, Hôpitaux Universitaires Strasbourg

Je vous remercie pour l'honneur que vous me faites en acceptant la présidence de ce jury de thèse.

Merci pour votre aide dans l'élaboration de ce travail.

Tout au long de ces années, vous avez eu la patience de nous faire partager votre expérience ainsi que votre passion pour l'odontologie pédiatrique, les maladies rares, la génétique, ainsi que notre ouverture à l'international.

Merci d'avoir toujours été présente et d'avoir toujours pris le temps de répondre à nos questions.

Merci pour le remarquable travail que vous faites au sein du Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg.

Merci également pour avoir rendu possible ma mobilité à l'étranger, ainsi que pour vos précieux conseils vis à vis de mon orientation professionnelle future.

Je vous prie d'agréer l'expression de mon respect le plus sincère, et de croire en ma profonde reconnaissance.

A Monsieur le Docteur Thomas BRIDONNEAU

Docteur en Chirurgie Dentaire

Spécialiste en Chirurgie Orale

Attaché au Département de Chirurgie Orale de Strasbourg

Je vous remercie de m'avoir fait l'honneur d'accepter la direction de cette thèse.

Je vous suis reconnaissant pour vos nombreux et brillants conseils dans l'élaboration de ce travail.

Merci d'avoir su vous rendre disponible lorsque je vous ai sollicité. Vous avez su me faire partager votre passion, ainsi que votre rigueur.

Merci également pour votre pédagogie et votre pertinence qui m'a énormément apporté, non seulement durant l'élaboration de ce travail mais également durant toutes mes années de clinique, ainsi que votre sympathie et votre bonne humeur.

Veillez trouver dans cette thèse l'expression de mes sincères remerciements et de mon profond respect.

A Monsieur le Professeur François CLAUSS

Professeur des Universités

Département d'Odontologie Pédiatrique

Faculté de Chirurgie Dentaire de Strasbourg

Je vous remercie de me faire l'honneur de siéger au sein de ce jury.

Merci pour la qualité de l'enseignement que vous m'avez apporté tout au long de ma formation théorique et clinique, votre rigueur de travail et votre pédagogie m'ont permis d'acquérir beaucoup de connaissances tout au long de mon cursus.

Merci également pour votre disponibilité et votre réactivité durant l'élaboration de ce travail.

Veillez trouver ici l'expression de mes sincères salutations et de mes respectueux remerciements.

A Monsieur le Docteur Étienne WALTMANN

Maître de Conférences Universitaire

Docteur en Chirurgie Dentaire

Praticien Hospitalier au Département de Prothèse de Strasbourg

Je vous remercie de me faire l'honneur de siéger au sein de ce jury.

Merci de nous avoir transmis vos connaissances, vos techniques, et surtout merci pour votre enthousiasme, qui a fait de notre apprentissage quotidien un réel plaisir de découvrir et d'avancer dans notre formation, tout en nous transmettant votre passion pour la chirurgie.

Merci également pour tous les conseils que vous avez bien voulu me prodiguer vis à vis de mon avenir professionnel.

Veillez trouver ici l'expression de ma profonde reconnaissance et de mes respectueux remerciements.

A Monsieur le Docteur Jacques Nussbaumer

Spécialiste qualifié en Orthopédie Dento-Faciale

Attaché au service de Chirurgie Plastique et Maxillo-Faciale du CHU de Strasbourg

Je vous remercie de me faire l'honneur de votre présence au sein de ce jury.

Merci de m'avoir depuis tant d'années donné l'envie d'exercer ce métier, vous êtes en grande partie à l'origine de mon orientation professionnelle et un modèle pour moi.

Merci de m'avoir accueilli au sein de votre cabinet dans le cadre de mon stage actif mais également en dehors.

Veillez trouver dans ce travail l'expression de mes sincères remerciements et de ma profonde considération.

À mes parents, que je remercie pour m'avoir apporté depuis toujours le cadre et le soutien le plus complet que l'on puisse souhaiter. Merci pour votre confiance, votre amour, votre dévouement et tout ce que vous m'avez transmis. Je suis fier de vous avoir comme parents, et n'aurai jamais pu rêver mieux. Ce travail de conclusion d'étude vous est dédié, car c'est grâce à vous que j'en suis là aujourd'hui.

À ma chère sœur Charlotte, tu as toujours su me conseiller, me guider, me soutenir et m'apporter tout l'amour dont un frère peut rêver. Je suis heureux et plus que fier de partager avec toi ce lien qui nous uni à jamais.

À Grand Papa, que j'ai si peu connu, mais qui je le sais était un grand homme, je te remercie pour tout ce que as pu me transmettre, directement ou indirectement, tu seras toujours dans mes pensées.

À tous mes grands parents que je n'ai pas eu la chance de connaître, ces héros, ces parents exemplaires, c'est avec une attention toute particulière que je pense à vous lors de la soutenance de ma thèse.

À ma chère tante cacaze, qui nous a quitté cette année, merci pour toute la joie et le bonheur que tu as toujours su si bien nous communiquer. Ton sens critique ainsi que tes talents d'oratrice m'auront servi d'exemple tout le long de ce travail, et lors de ma soutenance. Merci pour tout cela et tout ce que tu as pu m'apporter, puisses tu reposer en paix, et demeurer à jamais dans mes pensées.

À ma chère et tendre Marie, pour ton important soutien tout au long de ce travail. Merci plus largement pour tout ce que tu m'apportes, pour tous ces moments de pur bonheur et tous ceux à venir qui me donnent l'envie et la certitude de vouloir avancer à tes côtés.

À mes amis d'enfance, Pauline, Morgane, Laura, Steven, Arthur, Blumi, Hammadou, avec qui j'ai grandi, plus que des amis, ma deuxième famille, sans qui je ne serai rien de ce que je suis aujourd'hui. Merci pour les innombrables beaux moments partagés et votre présence tout au long de mon parcours. Merci pour tout ce que vous m'avez apporté, tant professionnellement qu'humainement. Que notre amitié puisse toujours durer.

À mes amis et confrères, Alex, Laura, David, Nico, Charly, Hélène, *pour avoir fait de ces études des moments inoubliables. Au-delà de nos études, nous avons partagé des soirées, des voyages, et avons évolué ensembles pour enfin devenir confrères. Que cette confraternité qui nous uni, mais plus encore notre amitié nous permette de partager toujours plus tout au long de notre vie. À Bendroz,* *pour nos nuits blanches de révision, notre amitié et notre collaboration. Merci à chacun d'entre vous.*

À Leo, *mention très spéciale pour toi, ami d'enfance, camarade de classe du lycée à la thèse, futur confrère, frère, pour tout ce que l'on a vécu, cours, rigolades, concours, examens, voyages, pour tout ce que tu m'as apporté et continue à m'apporter, tant dans le professionnel que l'amitié, tu m'as inspiré, épaulé, consolé, fait rigoler, et c'est loin d'être terminé, merci pour tout.*

À Gokhan et Fares, *mes premiers collaborateurs, mais également devenus de très bons amis, je vous remercie pour tout ce que vous m'avez apporté.*

À toute l'équipe du **Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg** *qui m'a toujours accueilli chaleureusement tout au long de l'élaboration de ce travail.*

UNIVERSITÉ DE STRASBOURG

FACULTÉ DE CHIRURGIE DENTAIRE

2018

N°15

THÈSE

Présentée pour le

Diplôme d'État de Docteur en Chirurgie Dentaire

le 12/03/2018

par

WYLER Maxime

né le 15/05/1992 à Mulhouse

**Prise en charge des oligodonties chez
l'adulte**

Président : Professeur BLOCH-ZUPAN Agnès

Assesseurs : Professeur CLAUSS François

Docteur WALTMANN Étienne

Docteur BRIDONNEAU Thomas

Membre invité: Docteur NUSSBAUMER Jacques

Prise en charge des oligodonties chez l'adulte

Table des matières:

Table des figures, tableaux et annexes.....	5
Introduction.....	9
I. ÉPIDÉMIOLOGIE, DIAGNOSTIC ET ÉTIOLOGIES DES OLIGODONTIES	11
<u>I.1. Épidémiologie des oligodonties</u>	<u>11</u>
I.1.1. Généralités.....	11
I.1.2. L'oligodontie en denture temporaire.....	13
I.1.3. L'oligodontie en denture permanente.....	13
<u>I.2. Diagnostic</u>	<u>14</u>
I.2.1. Diagnostic positif	14
I.2.1.1. Anamnèse.....	15
I.2.1.2. Examen clinique.....	16
I.2.1.3. Examens complémentaires.....	18
I.2.2. Diagnostic Étiologique:	21
I.2.2.1. Les oligodonties isolées.....	22
- Génétiques	22
- Environnementales	25
I.2.2.2. Les Oligodonties syndromiques.....	26
I.2.3. Diagnostic Différentiel.....	30
<u>I.3. Orientation vers la consultation spécialisée.....</u>	<u>30</u>

II. CARACTERISTIQUES ORO-FACIALES DES INDIVIDUS ATTEINTS D'OLIGODONTIE.....	33
<u>II.1. Dentaires et alvéolo-dentaire.....</u>	34
II.1.1. Morphologiques	34
II.1.2. De structure.....	36
II. 1.3. De volume.....	36
II.1.4. D'éruption et d'exfoliation.....	37
II.1.5. Alvéolo-dentaires intra-arcade.....	38
II.1.6. Alvéolo-dentaires inter-arcades	41
<u>II.2. Sur la croissance: caractéristiques squelettiques crânio-faciales.....</u>	43
<u>II.3. Fonctionnelles.....</u>	47
II.3.1. Ventilation.....	47
II.3.2. Déglutition.....	47
II.3.3. Phonation.....	48
II.3.4. Mastication.....	48
II.3.5. Parafonctions.....	49
<u>II.4. Esthétiques et Psycho-sociales.....</u>	50
<u>II.5. Spécificités de l'adulte.....</u>	54
- Absence de croissance.....	54
- changements histologiques.....	54
- vieillissement des tissus cutanés.....	54
- environnement bucco dentaire et articulaire (supports osseux et parodontaux altérés).....	55
- exigences esthétiques.....	55

- capacités d'adaptation.....	56
- conséquences de l'absence de prise en charge précoce.....	56
III. STRATEGIES THÉRAPEUTIQUES.....	57
<u>III.1. Une thérapeutique pluridisciplinaire.....</u>	<u>57</u>
III.1.1. Apports de l'odontologie pédiatrique.....	57
III.1.2. Apports de l'orthopédie dento-faciale	59
III.1.3. Apports de la chirurgie orale et de l'implantologie.....	64
III.1.4. Apports de la chirurgie maxillo-faciale.....	67
III.1.5. Apports de l'odontologie prothétique.....	67
III.1.6. Apports des autres disciplines: parodontologie, odontologie conservatrice, orthophonie, kinésithérapie, génétique, psychologie.....	69
<u>III.2. Étude rétrospective sur 61 patients atteints d'oligodontie à l'âge adulte au Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg:</u>	<u>71</u>
<u>III.3. Cas illustrés.....</u>	<u>84</u>
III.3.1. Cas clinique numéro 1.....	85
III.3.2. Cas clinique numéro 2.....	91
III.3.3. Cas clinique numéro 3.....	95
III.3.4. Cas clinique numéro 4.....	99
III.3.5. Cas clinique numéro 5.....	101
<u>III.4. Organigramme de prise en charge standardisée des patients atteints d'oligodontie</u>	<u>106</u>
CONCLUSIONS	107
Bibliographie	123

Table des figures, tableaux et annexes:

Figures:

Figure 1: Orthopantomogramme d'un patient atteint d'oligodontie.....	14
Figure 2: Ages moyens d'éruption dentaire humaine (13).....	17
Figure 3: Photographies d'une patiente de 12 ans atteinte d'oligodontie.....	18
Figure 4: Âge moyen de calcification dentaire (13).....	20
Figure 5: Orthopantomogramme d'un patient atteint d'oligodontie.....	20
Figure 6: Distribution des agénésies (en gris) sur 10 patients atteints d'oligodonties avec mutations sur les gènes EDARADD, AXIN2, MSX1 ou PAX9 (Bergendal et Al. (11)).....	24
Figure 7: Caractéristiques des patients atteints par une Dysplasie Ectodermique Hypohydrotique.....	27
Figure 8: Photographie d'un patient atteint du syndrome de Van der Woude (67).....	28
Figure 9: Vue exobuccale de profil et de face d'un enfant touché par le syndrome de Williams	28
Figure 10: Photographies montrant un exemple de brachydactylie et une phalange en tête d'ange chez des patients d'une même famille présentant le syndrome ASPED.....	29
Figure 11: Photographie de dents conoïdes.....	34
Figure 12: Orthopantomogramme d'un patient atteint d'oligodontie.....	35
Figure 13: Photographie d'un patient présentant des agénésies et des hypominéralisations amélares marquées sur le bloc incisif.....	36
Figure 14: Orthopantomogramme et CBCT d'un patient du Centre de Référence O-Rares de Strasbourg: hypoplasies alvéolaires.....	40
Figure 15: Photographie de face des incisives maxillaires et mandibulaires d'un patient atteint d'oligodontie.....	41
Figure 16: Photographie d'une patiente atteinte d'oligodontie.....	42
Figure 17: Téléradiographie de profil d'une patiente atteinte d'oligodontie.....	46

Figure 18: Photographie d'une patiente atteinte d'oligodontie.....	52
Figure 19: Photographie d'une traction orthodontico-chirurgical d'une dent incluse	62
Figure 20: Photographie illustrant le Recul du bloc antérieur à l'aide d'une miniplaque d'ancrage squelettique.....	63
Figure 21: Photographies d'une chirurgie pré-implantaire d'un patient du Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg: Chirurgie de greffe autogène d'os pariétal.....	66
Figure 22: Flux des patients au cours de l'étude.....	73
Figure 23: Photographies exobuccales du cas clinique numéro 1 du Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg.....	85
Figure 24: Photographie endobuccale du cas clinique numéro 1.....	86
Figure 25: Orthopantomogramme du cas clinique numéro 1.....	86
Figure 26: Frise chronologique du suivi du cas clinique 1.....	88
Figure 27: Image per-opératoire de la chirurgie implantaire du cas clinique numéro 1....	89
Figure 28: Radiographie du cas clinique numéro 1: contrôle post-opératoire.....	89
Figure 29: Photographies de la chirurgie du cas clinique numéro 1: Chirurgie de greffe autogène d'os pariétal.....	89
Figure 30: Images du cas clinique numéro 1: Coupe du CBCT à 6 mois (a), vue per- opératoire (b).....	90
Figure 31: Images du cas clinique numéro 1: CBCT et photographie per-opératoires du traitement de la résorption osseuse.....	90
Figure 32: Orthopantomogramme du cas clinique numéro 1: Radiographie panoramique post-opératoire.....	90
Figure 33: Orthopantomogramme du cas clinique numéro 2	91
Figure 34: Frise chronologique du suivi du cas clinique 2.	93
Figure 35: Orthopantomogramme du cas clinique numéro 2 en cours de traitement.....	94

Figure 36: Orthopantomogramme du cas clinique numéro 2: en fin de traitement.....	94
Figure 37: Orthopantomogramme du cas clinique numéro 3.....	95
Figure 38: Frise chronologique du suivi du cas clinique 3.....	97
Figure 39: Orthopantomogramme du cas clinique numéro 3: en cours de traitement.....	98
Figure 40: Frise chronologique du suivi du cas clinique 4.....	100
Figure 41: Orthopantomogramme du cas clinique numéro 4.....	101
Figure 42: Orthopantomogramme du cas clinique numéro 5.....	102
Figure 43: Frise chronologique du suivi du cas clinique 5.....	104
Figure 44: Orthopantomogramme du cas clinique numéro 5.....	105
Figure 45: Organigramme de prise en charge standardisée des patients atteints d'oligodontie	106

Tableaux:

Tableau 1: tableau récapitulatif des caractéristiques épidémiologiques de trois études concernant les agénésies dentaires (2, 3, 4).....	12
Tableau 2: types de dents manquantes en fonction des gènes mutés sur 10 individus avec oligodontie isolée (Bergendal et Al. (11)).....	22
Tableau 3: nombre de dents manquantes, et historique d'oligodontie dans la famille proche (parents ou frères et soeurs) en fonction de la présence ou non de mutations sur les gènes EDARADD, AXIN2, MSX1 ou PAX9 sur des patients atteints d'oligodontie isolée (Bergendal et Al. (11)).	23
Tableau 4: Tableau présentant les résultats de l'étude rétrospective sur 61 patients atteints d'oligodontie à l'âge adulte au Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg.....	74

Annexes:

Annexe 1: Tableau Récapitulatif des étiologies génétiques des oligodonties isolées...**110**

Annexe 2: Tableau Récapitulatif des caractéristiques principales d'oligodonties syndromiques.....**112**

Annexe 3: Suivi détaillé du cas clinique numéro 2 pointant l'importance de la communication inter-disciplinaire.....**120**

Introduction

La dentition humaine se développe à partir du deuxième mois de l'embryogenèse et ce durant plusieurs années au travers de mécanismes d'interactions tissulaires et génétiques. Une formule dentaire complète chez l'être humain comprend 28 dents à l'exclusion des troisièmes molaires. Une telle formule joue un rôle majeur dans l'édification d'une occlusion dentaire physiologique, d'une croissance faciale harmonieuse, de l'établissement des différentes fonctions orofaciales, ainsi qu'un rôle esthétique et psycho-social majeur.

Les anomalies de nombre sont l'une des anomalies de développement dentaire les plus fréquentes.

L'oligodontie est une anomalie congénitale de nombre par défaut dont le tableau clinique présente au minimum six dents absentes, troisièmes molaires exclues.

Sa prévalence, pouvant varier en fonction de nombreux paramètres, est faible (0,14% de la population selon Polder et Al, 2004), elle est ainsi considérée comme une maladie rare (prévalence inférieure à 1/2000). Elle est dans la majorité des cas d'étiologie génétique, et peut être isolée, ou faire partie d'un syndrome polymalformatif associé à d'autres maladies rares.

Étant souvent associée à des anomalies dentaires de forme, de taille, ou encore d'éruption, mais également à des anomalies squelettiques des maxillaires, morphologiques et fonctionnelles, cette anomalie est à l'origine d'importantes répercussions tant sur le plan fonctionnel, qu'esthétique et psycho-social. L'altération de la qualité de vie liée à l'oligodontie, ainsi qu'aux anomalies et complications qui lui sont fréquemment associées, est souvent considérable. L'enjeu thérapeutique est donc majeur.

La prise en charge de ces patients est pluridisciplinaire et peut impliquer l'odontologie pédiatrique, l'orthopédie dento-faciale, la prothèse dentaire, la chirurgie orale, implantaire et maxillo-faciale, ainsi que l'imagerie dento-maxillaire, la génétique médicale, l'orthophonie, la kinésithérapie et la psychologie. Ces patients présentent des caractéristiques communes mais aussi des spécificités qui amènent les praticiens à élaborer des plans de traitement individualisés, faisant la plupart du temps l'objet de compromis et d'un suivi en particulier par les centres de références des maladies rares orales et dentaires (O-Rares, hôpitaux universitaires de Strasbourg) et les centres de compétences.

Les oligodonties, n'étant souvent qu'une expression clinique d'un syndrome, la plupart des patients feront l'objet d'un diagnostic et d'une prise en charge précoce pendant l'enfance, mais l'objectif de ce travail est de s'intéresser à la prise en charge de l'adulte en faisant état des connaissances scientifiques actuelles sur le sujet.

Or le patient adulte présente certaines particularités par rapport à l'enfant en cours de croissance, sa prise en charge s'avérera donc différente, ce qui amène les différents acteurs à avoir recours à des prises en charge adaptées, notamment au travers de techniques d'ancrage osseux par mini-vis, mini-plaques ou l'utilisation d'implants dentaires prévus dans la réhabilitation implanto-prothétique qui pourront servir d'élément d'ancrage.

Dans la première partie de cette thèse, nous étudierons les aspects épidémiologiques, diagnostiques et étiologiques des oligodonties. La deuxième partie de ce travail s'intéressera aux conséquences morphologiques dento-alvéolo-squelettiques liées à ces agénésies multiples, et donc aux caractéristiques crânio-faciales de ces patients décrites dans la littérature scientifique actuelle. Enfin, la dernière partie exposera le rôle de chaque discipline dans la réhabilitation bucco-dentaire de ces patients, et portera sur une étude rétrospective réalisée sur 61 patients traités pour oligodontie à l'âge adulte au Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg au sein du Pôle de Médecine et Chirurgie bucco-dentaire des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg. Une présentation de différentes prises en charge sera ensuite illustrée au travers de cas cliniques, afin d'essayer de dégager une proposition d'organigramme de prise en charge standardisée des patients atteints d'oligodontie.

Ce travail a été réalisé dans le cadre du projet INTERREG V RARENET, cofinancé par l'Union Européenne (FEDER).

I. ÉPIDÉMIOLOGIE, DIAGNOSTIC ET ÉTIOLOGIES DES OLIGODONTIES

I.1. Épidémiologie des oligodonties

I.1.1. Généralités

Une agénésie dentaire se définit comme une anomalie de nombre par défaut qui correspond à l'absence congénitale d'un organe dentaire.

Une hypodontie quant à elle désigne les agénésies de moins de 6 dents sans compter les troisièmes molaires.

Une oligodontie se définit comme l'absence congénitale de plus de six dents à l'exception des dents de sagesse.

Enfin, il y a une anodontie lorsqu'il n'y a aucun germe dentaire.

L'agénésie dentaire est l'anomalie de développement dentaire humaine la plus commune, dont la prévalence est approximativement de 1/18 dans la population Européenne (1). Leur fréquence varie en fonction des dents concernées, du maxillaire concerné, du sexe, ainsi que de l'ethnie (2,3) (tableau 1).

Selon la méta-analyse de Polder BJ (3), leur prévalence est plus élevée en Europe et Australie qu'en Amérique du nord, et touche 1,37 fois plus les femmes que les hommes. La seconde prémolaire mandibulaire est la dent la plus touchée, suivie par l'incisive latérale maxillaire, avec des atteintes plus souvent unilatérales que bilatérales sauf pour les agénésies des incisives latérales. Le maxillaire et la mandibule sont aussi souvent touchés mais la différence entre les deux provient surtout du type de dent concerné (tableau 1).

Parmi la population Japonaise et Chinoise en revanche les agénésies des incisives centrales mandibulaires semble plus élevée que parmi les Caucasiens (2) (tableau 1).

Une étude s'intéressant à la prévalence des anomalies de nombre dans la population orthodontique (4) identifie 17,11% d'agénésies, sans différence statistiquement significative entre les genres, plus fréquemment à la mandibule, et plus souvent unilatérale (4). Lorsque plus d'une dent est manquante, les autres dents manquantes font généralement partie du même groupe de dent (4) (tableau 1).

Ces différences par rapport aux études précédentes peuvent s'expliquer par le fait que les méthodologies utilisées sont différentes, la population étudiée est ici uniquement une population orthodontique d'étudiants, dans une étude unicentrique, incluant dans les agénésies celles dents de sagesse, et avec des résultats non statistiquement significatifs.

	Prévalence des agénésies	Dents les plus touchées	Différence entre les maxillaires concernés	Caractère unilatéral	Sexe
POLDER et Al. A meta-analysis of the prevalence of dental agenesis of permanent teeth (3)	2,5 à 6,9%	2ème prémolaire mandibulaire (PM2) > (IL) Incisive latérale maxillaire	Non, uniquement liées aux dents les plus touchées	Plus fréquemment <u>unilatéral</u> sauf pour les incisives latérales	Femmes touchées 1,37 fois plus que les hommes
NIEMINEN P. Genetic basis of tooth agenesis (2)	3 à 10%	PM2 > IL. Agénésies des incisives centrales maxillaires beaucoup plus fréquentes dans les populations chinoise et japonaise que chez les caucasiens	Non, uniquement liées aux dents les plus touchées	Plus fréquemment <u>bilatéral</u> (50% des cas)	Non renseigné
GIEDRE TRAKINIEN E: Prevalence of teeth number anomalies of orthodontic patients (4)	17,11 %	Troisième molaire (M3) > PM2 (M3 normalement non comprises dans le diagnostic des agénésies)	Mandibule plus touchée	Plus fréquemment <u>unilatéral</u>	Pas de différence significative

Tableau 1: tableau récapitulatif des caractéristiques épidémiologiques de trois études concernant les agénésies dentaires (2, 3, 4) (*Iconographie personnelle*)

I.1. 2. L'oligodontie en denture temporaire

Actuellement la littérature scientifique est moins exhaustive sur les dents temporaires que sur les dents permanentes.

Les agénésies en denture temporaire sont beaucoup moins fréquentes qu'en denture permanente. Selon les études, la prévalence de l'hypodontie de dents lactéales varie entre 0,4% et 0,9% dans la population caucasienne (5).

Parmi les enfants touchés par une anomalie de nombre de dents par défaut, 54,9% ne comprenaient qu'une seule agénésie, et 7,8% plus de 2 agénésies en denture temporaire (6).

La majorité des enfants présentant des agénésies en denture temporaire présenteront également des agénésies des dents successives (5) bien que certains rapports de cas présentent des patients atteints d'hypodontie, voire d'oligodontie en denture temporaire, dont la formule dentaire permanente successive est complète (7,8).

I. 1. 3. L'oligodontie en denture permanente

De nombreuses études ont cherché à évaluer la prévalence des agénésies en denture permanente, certaines s'intéressant plus particulièrement aux oligodonties (3,5).

La prévalence de cette anomalie de nombre par défaut varie en fonction des études. Dans leur méta-analyse de 2004, Polder et collaborateurs ont conclu à une prévalence générale de l'oligodontie de 0,14% (3).

La littérature a tendance à mettre en évidence des différences de fréquences entre les sexes avec une prévalence légèrement supérieure chez les femmes que les hommes (5) ou encore des différences de répartition des oligodonties inter ou intra arcades, mais ces dernières ne sont pas statistiquement significatives (9,10), contrairement aux études précédemment citées pour les agénésies (3).

L'oligodontie est un tableau clinique plus sévère d'agénésies que l'hypodontie, les individus avec oligodonties représentent approximativement 1% des individus avec hypodontie, et il est possible de trouver les deux tableaux au sein d'une même famille, indiquant une expression variable de leurs facteurs génétiques (11).

Il est alors légitime de se poser la question de savoir s'il existe une réelle différence scientifique entre hypodontie et oligodontie, car au niveau génétique nous n'en avons pas la preuve, ne s'agirait-il pas d'une expressivité variable de mêmes facteurs génétiques?



Figure 1: Orthopantomogramme d'un patient pris en charge au Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg, Pôle de Médecine et Chirurgie bucco-dentaire des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg. *Notons une oligodontie sévère maxillaire et mandibulaire des dents permanentes avec persistance des secondes molaires lactéales mandibulaires. Une hypotrophie osseuse des zones édentées, et de nombreux soins.*

I.2. Diagnostic

I.2.1. Diagnostic positif

Le diagnostic positif de l'oligodontie ne peut être obtenu qu'à l'aide d'examens complémentaires d'imagerie médicale, mais ce dernier sera guidé par une anamnèse et un examen clinique permettant de suspecter la pathologie. La démarche diagnostique doit ainsi être systématisée afin de permettre un diagnostic plus efficace et mettre en place une prise en charge thérapeutique pluridisciplinaire.

I.2.1.1. Anamnèse:

Un questionnaire médical méticuleux est essentiel afin de permettre d'orienter notre diagnostic.

Dans le cadre des oligodonties nous rechercherons ainsi:

- Les antécédents familiaux:
 - Prédispositions familiales aux agénésies (parents, fraterie)
 - Antécédents syndromiques dans la famille
- Les antécédents médicaux:
 - des troubles de la sudation
 - des anomalies des ongles, cheveux et sourcils
 - de l'eczéma, allergie ou autre pathologie dermatologique
 - un retard de développement général ou psychomoteur
 - des anomalies squelettiques, cardiopathies, fente labio-palatines, troubles neurocognitifs, pathologie endocriniennes
 - des anomalies de la chambre antérieure de l'oeil, du nombril
 - des antécédents de cancers colo-rectaux

—> Cette étape est essentielle afin de vérifier si l'oligodontie pourrait entrer dans le cadre d'un syndrome ou non.

- Les antécédents bucco-dentaires:
 - retards ou anomalies de l'éruption
 - antécédents d'avulsions ou d'expulsions dentaires traumatiques
 - traitements d'anomalies morphologiques coronaires ou traitements prothétiques antérieurs
- Évaluation des répercussions sur la qualité de vie (estime de soi, vie familiale, vie scolaire, vie professionnelle) et évaluation des exigences esthétique

I.2.1.2. Examen clinique

L'examen clinique fait parti intégrante de la démarche diagnostique et doit être réalisé de manière rigoureuse. À la recherche d'un tableau d'oligodontie, il comprendra:

- **Examen clinique extraoral:**

- dysmorphie faciale
- troubles cutané-phanériens: hypotrichose, anomalies pigmentaires, dysplasie unguéale
- hauteurs faciales inférieure et totale
- anomalies squelettiques de type hypoplasie maxillaire, prognathisme mandibulaire, proéminence frontale

- **Bilan fonctionnel:**

- Anomalies de praxis phonatoires, masticatoires, respiratoires
- Sécrétion salivaire
- Parafonctions

- **Examen clinique intra oral:**

- Numérotation de dents, détermination de l'âge dentaire (figure 2)
- Persistance prolongée d'une dent temporaire (à corrélérer avec l'âge dentaire), surtout si la dent controlatérale est déjà présente sur l'arcade, et préciser sa mobilité ainsi que son état coronaire
- Absence de dent permanente après exfoliation de la temporaire
- recherche d'une voussure à la palpation pouvant présager la présence de la dent permanente
- agénésie de la dent temporaire
- présence d'une infracclusion voire réinclusion d'une molaire temporaire
- facettes d'abrasion
- anomalies morphologiques coronaires: dents conoïdes, microdentie
- malpositions dentaires et malocclusion (diastèmes, déviation du milieu inter-incisif, endognathie maxillaire)
- Longueur, largeur et forme de l'arcade
- caractéristiques anatomiques du rempart osseux alvéolaire au niveau des zones édentées (hypotrophie)

- Rapports occlusaux statiques et dynamiques
- Sévérité du phénotype dentaire (hypodontie ou oligodonties)
- Distribution topographique des agénésies

Après élaboration de la formule dentaire, l'absence d'au moins six dents à l'exclusion des troisièmes molaires permettra de suspecter une oligodontie (12) , mais seule l'imagerie nous permettra d'obtenir un diagnostic positif.

DENTS TEMPORAIRES	DEBUT D'ERUPTION
51-61	7 mois ½
52-62	9 mois
53-63	18 mois
54-64	14 mois
55-65	24 mois
71-81	6 mois
72-82	7 mois
73-83	16 mois
74-84	12 mois
75-85	20 mois

DENTS PERMANENTES	DEBUT D'ERUPTION
11-21	7-8 ans
12-22	8-9 ans
13-23	11-12 ans
14-24	9-10 ans
15-25	10-12 ans
16-26	6-7 ans
17-27	12-13 ans
18-28	17-21 ans
31-41	6-7 ans
32-42	7-8 ans
33-43	9-10 ans
34-44	9-10 ans
35-45	11-12 ans
36-46	6-7 ans
37-47	11-13 ans
38-48	17-21 ans

Figure 2: Ages moyens d'éruption dentaire humaine (13)

Figure 3: Photographies d'une patiente de 12 ans atteinte d'oligodontie, avec l'aimable autorisation de Valérie DIOP, interne en orthopédie Dento-faciale à Strasbourg (UF Orthopédie Dento-faciale HUS, Strasbourg):



Notons les agénésies des: 17, 16, 15, 13, 12, 22, 23, 26, 27, 36, 35, 33, 32, 31, 41, 42, 43, 44, 45, 46, 47, la persistance des 55, 53, 66, 63, 75, 85. Notons également la présence de diastèmes, ainsi que l'hypotrophie osseuse de la crête édentée mandibulaire.



I.2.1.3. Examens complémentaires

- L'imagerie: vient confirmer ou infirmer la présomption d'agénésies. En effet même en présence de nombreux facteurs prédictifs à l'examen clinique, le diagnostic positif d'oligodontie ne pourra être établi qu'après l'interprétation d'un examen radiographique montrant l'absence de germes dentaires après leur date normale de minéralisation (5) (figure 4). Dans des circonstances normales, toutes les dents temporaires et les cryptes des premières molaires permanentes sont visibles à la radiographie dès la naissance et les couronnes des dents permanentes (hormis la troisième molaire) à 6 ans (figure 4).

- **l'orthopantomogramme**: permet de suspecter l'absence de certains germes, mais du fait que certaines zones étudiées puissent se trouver en dehors du plan de coupe, ce dernier devra être complété par d'autres examens d'imagerie. Il permet également de suivre l'éruption des dents présentes, pouvant présenter un retard lors de pathologies comme l'oligodontie (14)
 - **la radiographie rétro-alvéolaire**: permet de constater l'absence du germe mais aussi d'apprécier le stade de rhizalyse de la dent temporaire. De plus, ces derniers pourront permettre de suspecter la présence d'anomalies dentaires associées sur les dents non encore évoluées, notamment les anomalies de forme, de taille ou de structure. Elle permet également d'évaluer les valeurs intrinsèques et extrinsèques des dents présentes.
 - **téléradiographies de profil et de face**: pourront être utilisés pour la prise en charge orthodontique de ces patients, mais ces derniers ne participent pas au bilan diagnostique initial de l'oligodontie.
 - **l'examen d'imagerie sectionnelle de type tomographie volumique à faisceau conique ou scanographie** sera surtout utile dans le cadre d'une indication de traitement implantaire.
- Examen clinique de l'éventuelle fratrie et des parents afin de déterminer l'origine héréditaire ou non et déterminer le mode de transmission intrafamiliale
 - Modèles d'étude pour la planification du traitement
 - Photographies extra- et intraorales
 - Diagnostic moléculaire par séquençage en laboratoire de gènes candidats des oligodonties syndromiques ou non, à partir d'un prélèvement sanguin ou salivaire à la recherche de mutations (ex: GenoDENT)

Toute cette démarche diagnostique est essentielle pour l'établissement du diagnostic positif, étiologique et différentiel et ainsi la détermination du plan de traitement.

DENTS TEMPORAIRES	DEBUT DE CALCIFICATION	DENTS PERMANENTES	DEBUT DE CALCIFICATION
51-61	4 ^e mois i.u.	11-21	3-4 ^e mois
52-62	4 ^e mois ½ i.u.	12-22	10-12 ^e mois
53-63	5 ^e mois i.u.	13-23	4-5 ^e mois
54-64	5 ^e mois i.u.	14-24	1 ½ - 1 ¾ ans
55-65	6 ^e mois i.u.	15-25	2 - 2 ½ ans
71-81	4 ^e mois ½ i.u.	16-26	Naissance
72-82	4 ^e mois ½ i.u.	17-27	2 ½ - 3 ans
73-83	5 ^e mois i.u.	18-28	7 - 9 ans
74-84	5 ^e mois i.u.	31-41	3 - 4 ^e mois
75-85	6 ^e mois i.u.	32-42	3 - 4 ^e mois
		33-43	4 - 5 ^e mois
		34-44	1 ¾ - 2 ans
		35-45	2 ¼ - 2 ½ ans
		36-46	Naissance
		37-47	2 ½ - 3 ans
		38-48	8 - 10 ans

Figure 4: Âge moyen de calcification dentaire (13)



Figure 5: Orthopantomogramme d'un patient atteint d'oligodontie (pris en charge au Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg, Pôle de Médecine et Chirurgie bucco-dentaire des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg) avec l'aimable autorisation du Professeur Clauss:

Notons les nombreuses agénésies (agénésies des incisives permanentes mandibulaires, de la 21, des incisives latérales permanentes maxillaires et de toutes les prémolaires), ainsi que la persistance de dents temporaires après l'âge normal d'éruption des permanentes et l'absence de germes des dents successives.

I.2.2. Diagnostic Étiologique

Les oligodonties sont le plus souvent liées à des facteurs génétiques et ont donc un caractère héréditaire. Elles sont dues à une perturbation des mécanismes régulant le patron de la dentition ou la progression du développement dentaire. De nombreux gènes sont concernés.

Les facteurs génétiques donnent une prédisposition aux oligodonties, mais les facteurs environnementaux peuvent moduler l'expression des gènes: les oligodonties auraient ainsi une origine pluri factorielle.

Certains facteurs pathologiques durant la grossesse (infection, intoxication, troubles nutritionnels), mais aussi les irradiations, certaines carences vitaminiques et des troubles endocriniens pourraient être incriminés.

Il est classiquement possible de distinguer:

- Les oligodonties dites « isolées », ou « non syndromiques » : lorsqu'elles sont retrouvées chez un individu non atteint d'un syndrome.
- Les oligodonties dites « syndromiques » : lorsque les agénésies multiples sont retrouvées chez un individu au sein d'un syndrome polymalformatif. Dans ce cas, elles font partie intégrante de la sémiologie clinique de la ou des pathologies en question.

Cependant la frontière entre ces deux entités est actuellement très floue et sera ainsi discutée dans ce travail.

I.2.2.1. Les oligodonties isolées

- **Étiologies génétiques**

Concernant les oligodonties isolées d'origine génétique, le mode de transmission le plus fréquemment rencontré est autosomique dominant, avec pénétrance incomplète et expressivité variable. Cette variabilité d'expression implique le nombre et la région des agénésies, ainsi que les anomalies dentaires associées (5,16) (tableau 2).

Des mutations dans des gènes dits à homéoboîtes divergents et codant pour les facteurs de transcription comme les gènes *MSX1* et *PAX9* sont à l'origine d'oligodonties. Ces gènes sont responsables de la mise en place du plan d'organisation des maxillaires.

Le gène *WNT10A*, impliqué dans les formes autosomiques récessives de Dysplasie Ectodermique Hypohydratée, dans le syndrome odonto-onycho-dermique et le syndrome de Schopf-schulz-Passarge est également muté dans une proportion importante (entre 30% et 50% selon les auteurs) d'oligodonties non syndromiques.

Certains gènes de la voie Nf-KappaB et Wnt comme *EDA*, *EDEAR*, *EDARADD*, souvent responsables d'oligodonties syndromiques sont aussi responsables d'oligodonties dites isolées sans manifestations associées (2).

Le document en **annexe 1** regroupe les différents gènes susceptibles d'être mutés et responsables d'oligodonties isolées: nous y retrouvons les gènes concernés, le nombre de mutations rapportées, leurs modes de transmission, les dents les plus touchées, ainsi que certaines caractéristiques spécifiques à chaque gène.

Gene	Individuals with mutations	Number of missing teeth					Total/mean
		Molars (n)	Premolars (n)	Incisors (n)	Canines (n)	Max/Mand	
EDARADD	1	3	3	0	0	4/2	6/6
AXIN2	3	7	12	6	0	14/11	25/8.3
MSX1	2	8	11	6	0	14/11	25/12.5
PAX9	4	18	17	2	2	23/16	39/9.8
Total	10	36	43	14	2	55/40	95/9.5

Max, maxillae; Mand, mandibulae.

Tableau 2: types de dents manquantes en fonction des gènes mutés sur 10 individus avec oligodontie isolée (Bergendal et Al. (11)).

Number of individuals (n) with isolated oligodontia	Number of missing teeth		Individuals (n) with oligodontia in family	
	Mean	Range	n	%
Mutation positive, n = 10	9.5	6–18	4*	40.0
Mutation negative, n = 83	7.7	6–16	11	13.3
Total, n = 93	7.9	6–18	15	16.1

NB Oligodontia is defined as the congenital missing of six or more permanent teeth excluding third molars.
^aP=0.05 [Fischer exact test, 2 × 2, two-tailed].

Tableau 3: nombre de dents manquantes, et historique d'oligodontie dans la famille proche (parents ou frères et soeurs) en fonction de la présence ou non de mutations sur les gènes EDARADD, AXIN2, MSX1 ou PAX9 sur des patients atteints d'oligodontie isolée (Bergendal et Al. (11)).

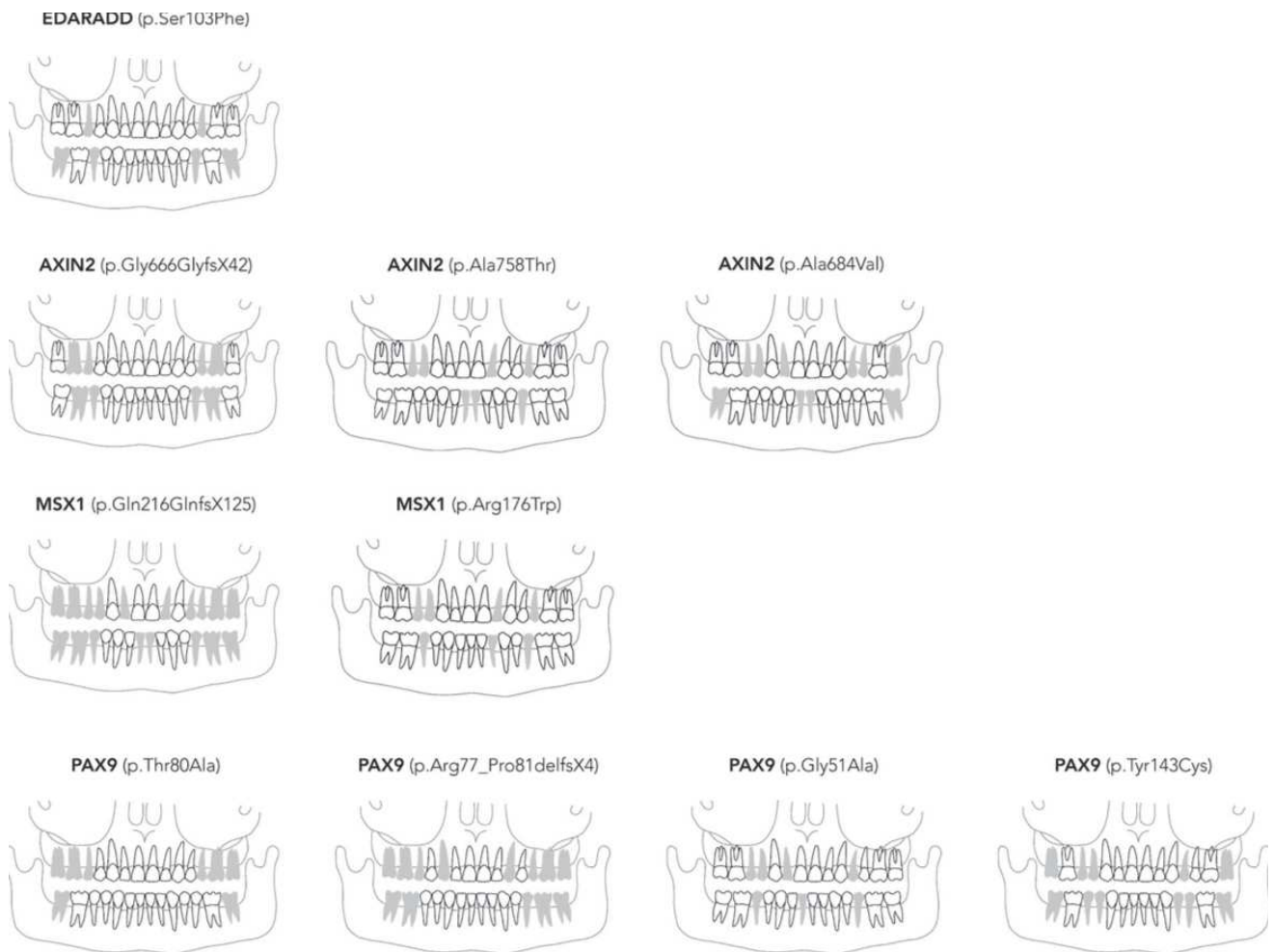


Figure 6: Identification des types de dents manquantes (en gris) sur 10 patients atteints d'oligodonties avec mutations sur les gènes EDARADD, AXIN2, MSX1 ou PAX9 (*Bergendal et Al. (11)*)

Les tableaux 2 et 3, ainsi que la figure 6 issus d'une étude de *Bergendal et Al.* (11) présentent de façon succincte la corrélation entre les différents gènes mutés et les dents les plus fréquemment absentes, ou encore le nombre de dents absentes, en fonction des différents paramètres étudiés.

L'annexe 1 détaille ces corrélations à partir de l'étude de 47 articles de la littérature scientifique (11,12, 17 - 62).

De nombreux autres gènes sont très probablement impliqués dans l'étiologie des agénésies multiples non syndromiques, car il existe des phénotypes familiaux qui n'ont montré aucune mutation des gènes précédemment cités (42, 63).

De plus, la grande hétérogénéité d'expression de ces phénotypes et la complexité des modes de transmission permettent de soulever l'hypothèse que l'étiologie des oligodonties isolées pourrait être polygénique (17).

- **Étiologies environnementales**

Certains facteurs environnementaux peuvent être à l'origine d'oligodonties.

- Les rayonnements ionisants employés en radiothérapie utilisés pour la prise en charge thérapeutique des cancers pédiatriques peuvent être ainsi à l'origine d'agénésies dentaires (2, 17, 64). Les dents manquantes dépendent de l'âge de l'enfant pendant ces traitements anticancéreux (2)
- Les agents de chimiothérapies peuvent également être à l'origine d'oligodontie, bien qu'il semblerait que la radiothérapie présente un plus grand risque d'engendrer des agénésies dentaires (17).
- Les traumatismes crânio-faciaux importants, tels que des fractures accidentelles ou des interventions chirurgicales touchant le maxillaire ou la mandibule (9, 17).
- Des maladies infectieuses maternelles telles que la syphilis, la tuberculose ou encore certaines viroses affecteraient aussi le développement dentaire de l'enfant pendant la vie intra- utérine (65).

- Le Thalidomide®, médicament immunomodulateur hautement tératogène, lorsqu'ingéré par la mère pendant la grossesse fait également l'objet d'un lien d'association avec des agénésies multiples (17). Ce médicament est aujourd'hui réservé à l'usage hospitalier pour le traitement de certains cancers, et est strictement contre indiqué durant la grossesse.
- La dioxine: une forte prévalence d'agénésies fut observée chez les personnes dont la mère a été exposée à cet agent (66).

I.2.2.2. Les Oligodonties syndromiques

Les anomalies dentaires d'origine génétique sont l'un des aspects phénotypique de nombreuses maladies rares et syndromes. Parmi plus de 8000 syndromes connus, plus de 900 comprennent des anomalies dento-oro-crânio-faciales et plus de 750 sont associées à des fentes labiales et / ou palatines (12).

Les anomalies dentaires sont souvent décrites dans des phénotypes de syndromes en association avec d'autres malformations d'organes ou de systèmes. Les oligodonties font ainsi partie intégrante de la sémiologie de plusieurs syndromes polymalformatifs d'origine génétique, et peuvent constituer un signe d'appel. Ces syndromes ont été répertoriés dans l'ouvrage : « Dento/Oro/Craniofacial Anomalies and Genetics » (12) qui nous a servi de référence principale pour la rédaction de ce chapitre.

Le document en **annexe 2** regroupe différents syndromes, les gènes en cause, leurs modes de transmission, leurs prévalences, ainsi que leurs principales caractéristiques cliniques.

Les syndromes évoqués en annexe ne constituent qu'une partie des pathologies dans lesquelles il est possible de trouver une oligodontie, nous y développons uniquement quelques uns d'entre eux dans lesquels l'anomalie de nombre est très fréquente et constitue un signe d'appel.

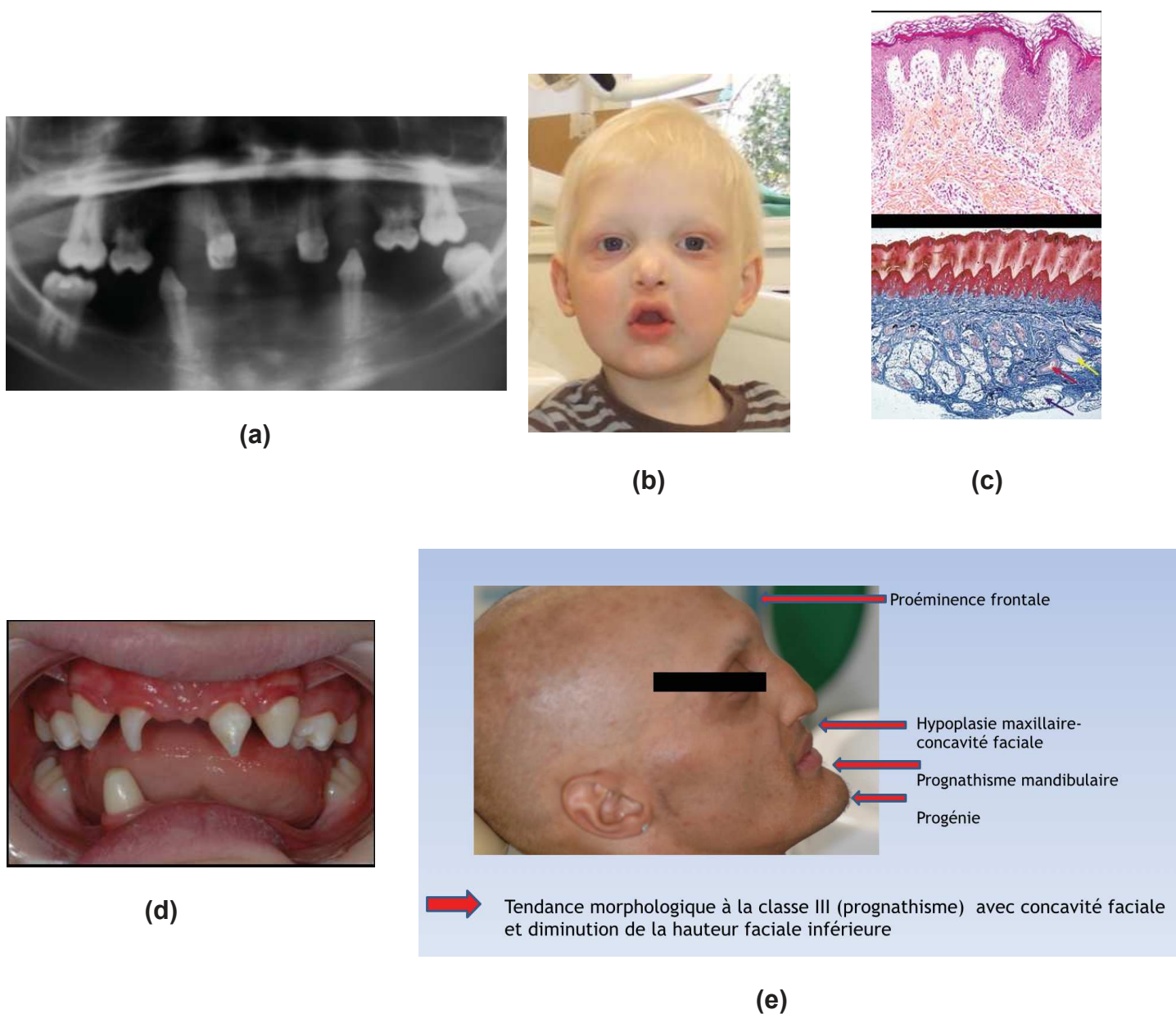


Figure 7: Caractéristiques des patients atteints par une Dysplasie Ectodermique Hypohydrotique (Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg, Pôle de Médecine et Chirurgie bucco-dentaire des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg) avec l'aimable autorisation du Professeur Claus:

(a) *oligodontie*

(b) *hypotrichose*

(c) *agénésies des glandes sudoripares*

(d) *dents conoïdes et nombreuses agénésies*

(e) *particularités crânio-faciales des individus atteints de ce syndrome.*



Figure 8: Photographie d'un patient atteint du syndrome de Van der Woude (67).
Notons la présence de puits labiaux et cicatrices de fentes. Sur le deuxième photo on observe une fusion entre la lèvre et la gencive et donc une absence de vestibule



Figure 9: Vue exobuccale de profil et de face d'un enfant touché par le syndrome de Williams, avec la dysmorphie faciale associée en « visage d'elfe » caractéristique (Pediatrics Clerkship - The University Of Chicago)

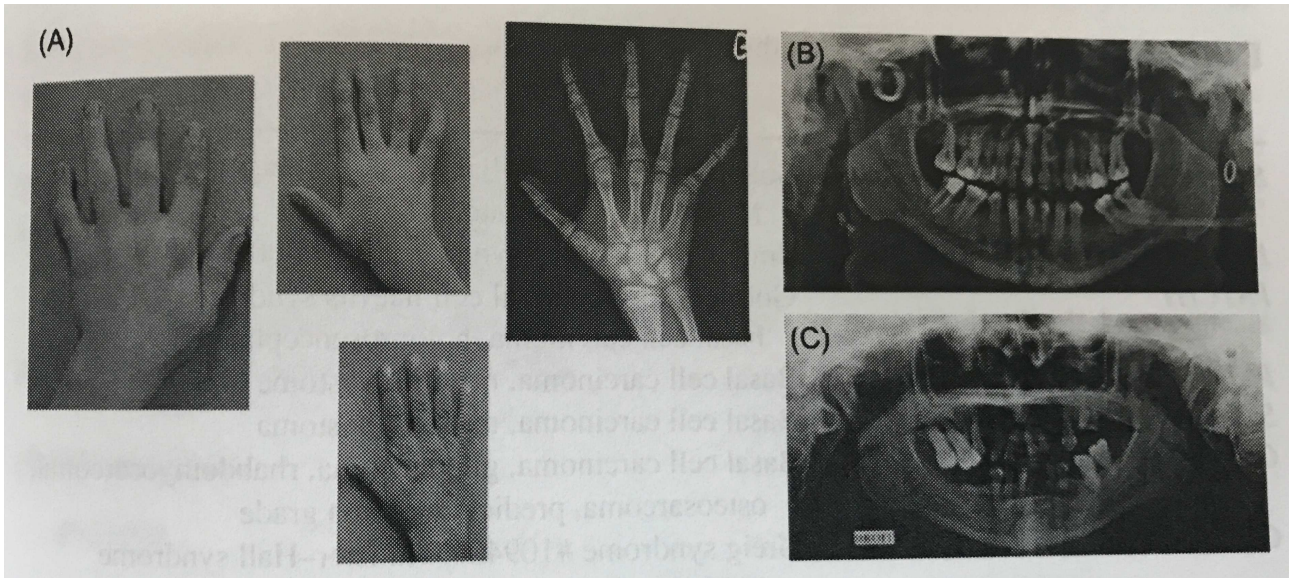


Figure 10 : photographies montrant un exemple de brachydactylie et une phalange en tête d'ange chez des patients d'une même famille présentant le syndrome ASPED (*issues de l'ouvrage « Dento/Oro/Craniofacial Anomalies and Genetics »* (12))

(A) photographies montrant un exemple de brachydactylie et une phalange en tête d'ange (Service de Génétique médicale de l'hôpital de Flandre à Lille (12). (B) et (C) radiographies sur lesquelles on note des agénésies chez des patients d'une même famille présentant le syndrome ASPED (12).

Une étude de Schalk-van der Weide et Al. (11), incluant 167 patients avec oligodontie, comprenait 53% de porteurs d'oligodontie isolée, 28% syndromique, et 18% chez qui la distinction n'a pas pu être faite. Une autre étude norvégienne a conclu que 57% des individus atteints d'oligodontie font l'objet de perturbations des cheveux, poils, ongles, glandes sudoripares, suggérant ainsi que ces symptômes ectodermiques sont plus communs chez les patients avec oligodontie que ce que l'on pensait.

Dans une étude suédoise (Bergendal et al., 2006 lors de l'«international conference statements»), sur une cohorte de patients atteints d'oligodontie, 10,5% des individus identifiés comme non porteurs de syndromes ont relevé chez eux-même des perturbations au niveau de ces mêmes structures ectodermiques.

Ainsi il est possible de se demander si certaines formes d'oligodontie que l'on considère comme isolées ne seraient pas en réalité le résultat d'expressions variables de formes syndromiques avec des phénotypes atténués?

I.2.3. Diagnostic Différentiel

Afin de confirmer un diagnostic d'oligodontie, le praticien devra éliminer les pathologies suivantes lors de sa démarche diagnostique:

- **Retard d'éruption:** lorsque l'éruption de la dent a lieu au moins six mois après sa date normale d'éruption pour les dents temporaires, et un an pour les dents permanentes
- **Inclusion dentaire:** lorsqu'une dent est absente sur l'arcade après sa date normale d'éruption, dont le sac péri-coronaire n'est pas en contact avec la cavité buccale, mais qu'elle est objectivable radiographiquement, ou palpable cliniquement.
- **Minéralisation** tardive du germe
- **Les antécédents d'avulsions dentaires et d'expulsions traumatiques:** à objectiver lors de l'anamnèse
- **L'hypodontie :** lorsque le patient présente moins de six agénésies
- **L'anodontie :** absence congénitale de l'ensemble de la denture.

I.3. Orientation vers la consultation spécialisée

Le chirurgien-dentiste se trouve souvent en première ligne dans le diagnostic des oligodonties. Dès le diagnostic posé il sera nécessaire d'orienter le patient dans sa prise en charge.

Face à une oligodontie isolée, ou à des signes d'alerte évoquant un syndrome polymalformatif, il s'agira d'informer le patient sur sa pathologie, les possibilités de traitement et la nécessité de suivi, il pourra alors adresser son patient à un centre de référence, un centre de compétence, une consultation spécialisée dans les maladies rares, ou encore l'orienter vers une consultation de génétique médicale.

- **Les centres de référence et les centres de compétence**

Ces centres sont un atout majeur pour le diagnostic et l'organisation de la prise en charge des patients souffrant d'oligodontie, ainsi que toute autre anomalie dentaire attribuée à une maladie rare.

En France, il existe un centre de référence spécialisé dans les manifestations odontologiques des maladies rares :

En Alsace, le Centre National de Référence pour les Manifestations Bucco-Dentaires des Maladies Rares (O-Rares), Pôle de Médecine et Chirurgie Bucco-dentaires, Hôpitaux Universitaire de Strasbourg, sous la coordination du Professeur Marie-Cécile MANIERE.

Le site constitutif se trouve à Paris Rothschild, sous la coordination du Dr. Muriel de la Dure Molla.

Il existe par ailleurs dans de nombreuses villes de France des Centres de Compétences du Réseau ORARES, coordonnés ensemble ainsi qu'avec le Centre de Référence.

Ceux-ci ont différents objectifs concernant les manifestations orales et dentaires des maladies rares (1, 68), tel que la diminution du délai d'errance diagnostique et thérapeutique en facilitant l'orientation dans le système de santé de personnes atteintes de maladies rares et des médecins traitants, l'amélioration du continuum entre les acteurs impliqués dans la prise en charges médicale, la recherche et le développement thérapeutique ainsi que l'interface avec le secteur médico-social (68). Ils sont donc investis de plusieurs missions: améliorer la prise en charge, coordonner les différents acteurs et développer la formation ainsi que l'information.

- **La consultation de génétique**

Il est fortement conseillé d'adresser le patient en consultation de génétique médicale face à un phénotype d'oligodontie, particulièrement s'il n'y a pas de syndrome, ou de maladie rare, diagnostiqués. Cette consultation a pour objectif de décrire précisément le phénotype

dentaire et les hypothèses diagnostiques (Dysplasie Ectodermique (DE), oligodontie non syndromique etc) et effectuer lorsqu'indiqués des tests génétiques sur le patient ainsi que les parents et la fratrie.

Il permet également d'informer la famille sur la nature et les conséquences d'une maladie, sur la probabilité de transmission héréditaire de cette dernière, ainsi que sur les options qui s'offrent à eux en termes de planification de vie et familiale (69). Si une sémiologie dense évoquant un syndrome est présente, il y a une forte probabilité pour que le médecin généticien établisse le diagnostic d'un syndrome, d'une part grâce à l'analyse de tous les signes et symptômes présents, grâce à l'établissement d'un arbre généalogique de la pathologie en question et d'autre part au travers de tests moléculaires. Si aucune sémiologie extra-dentaire n'est décelée, il y a une forte probabilité pour que le généticien établisse le diagnostic d'une oligodontie isolée.

Dans ces deux cas, cette consultation de génétique médicale est très importante, de par le conseil génétique à donner au patient, ainsi que pour établir le diagnostic de maladie rare. Ce diagnostic de maladie rare permet de formuler la demande d'une Affection Longue Durée. Le patient pourra ainsi bénéficier d'une base de remboursement par la sécurité sociale pour une éventuelle réhabilitation bucco-dentaire implanto-prothétique, durant l'enfance ainsi qu'à l'âge adulte s'il remplit tous les critères définis par la Haute Autorité de Santé (15, 70, 71).

En effet, les actes du traitement implanto-prothétique des agénésies dentaires multiples liés à une maladie rare chez **l'enfant** de plus de 6 ans et jusqu'à la fin de la croissance, sont pris en charge par l'Assurance Maladie depuis le 28 juin 2007.

Les actes du traitement implanto-prothétique des agénésies dentaires multiples liés à une maladie rare chez **l'adulte** sont pris en charge par l'Assurance Maladie depuis le 9 janvier 2012.

- **Les outils complémentaires au service de l'accompagnement des patients:**

Il existe de nos jours différents outils au service des praticiens et de leurs patients avec agénésies dentaires.

- GenoDENT, qui est un outil de séquençage à haut débit ciblé sur les maladies rares à expression bucco-dentaires

- le projet INTERREG V RARENET (coordonné par le Professeur Bloch-Zupan). Ses objectifs sont de caractériser les manifestations cliniques et les problèmes liés à la maladie, évaluer leurs fréquences et leurs répercussions en terme de qualité de vie, de tenter d'établir un lien entre certains symptômes et les gènes incriminés, et de découvrir de nouveaux gènes responsables de cette maladie.
- l'application Oligo-Dents (Projet collaboratif entre des étudiants, des praticiens du CRMR, des associations, des professionnels de communication, instances hospitalières et des patients) qui elle s'adresse directement aux patients. Il s'agit ici de m-santé (santé mobile) qui définit les services de santé disponibles via un appareil mobile connecté pour répondre à un besoin et aux demandes d'informations exprimées par les jeunes et leurs familles, que ce soit sur leur maladie ou leur parcours de soins, ses étapes, son coût, son suivi, et permet d'accompagner le programme d'éducation thérapeutique.

II. CARACTERISTIQUES ORO-FACIALES DES INDIVIDUS ATTEINTS D'OLIGODONTIE

Une formule dentaire complète chez l'être humain comprend 28 dents à l'exclusion des troisième molaires. Ce contexte de normalité permet l'harmonie de la croissance faciale : par maintien du périmètre d'arcade, de la dimension verticale, du capital osseux alvéolaire et par guidage éruptif des dents successives. Il permet également à l'appareil manducateur de remplir ses fonctions principales : la ventilation, la déglutition, la mastication et la phonation, en prévenant l'apparition et le maintien de dysfonctions et de para-fonctions oro-faciales. D'autre part, ce contexte physiologique de denture complète remplit un objectif esthétique non négligeable, participant ainsi au bien être psychologique de l'individu.

Les agénésies, particulièrement dans les cas sévères et donc en cas d'oligodontie notamment, contribuent à une occlusion anormale et peuvent affecter le développement crânio-facial (2). De plus, l'oligodontie, étant souvent accompagnée de différents types d'anomalies des dents restantes, fera d'autant plus l'objet de conséquences loco-régionales (2). Malgré la grande hétérogénéité des phénotypes d'oligodonties, la littérature montre plusieurs constantes concernant certains critères morphologiques et fonctionnels. Ces derniers peuvent être des conséquences directes de l'absence de nombreuses dents sur l'arcade, ou bien des anomalies associées, en lien avec l'étiologie de la pathologie.

De manière générale, on considère que deux anomalies sont associées, lorsqu'au sein d'un échantillon de sujets présentant une anomalie, la prévalence d'une seconde anomalie est significativement plus élevée que dans la population générale, ou dans un groupe contrôle représentatif de la population générale (72).

II.1. Dentaires et alvéolo-dentaires

II.1.1. Morphologiques

- **De développement:**

- La dent conoïde:

L'oligodontie est souvent associée à des anomalies de forme, l'une des formes typiques de cette manifestation est la dent conoïde: particulièrement fréquente dans les syndromes de Dysplasies Ectodermiques tant en denture temporaire que permanente (2). Cette anomalie de forme est souvent observée en association avec les agénésies, particulièrement pour les canines et incisives latérales maxillaires, quand la controlatérale est absente (73). Ces deux manifestations (agénésie et dent conoïde) seraient donc différentes expression des mêmes altérations génétiques (2).



Figure 11: Photographie de dents conoïdes (Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg, Pôle de Médecine et Chirurgie bucco-dentaire des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg) avec l'aimable autorisation du Professeur Clauss.

Notons la forme typiquement conoïde des incisives latérales maxillaires chez un patient présentant une oligodontie.



Figure 12: Orthopantomogramme d'un patient atteint d'oligodontie (Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg, Pôle de Médecine et Chirurgie bucco-dentaire des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg) avec l'aimable autorisation du Professeur Clauss

Notons la sévérité de l'oligodontie ainsi que la forme typique conoïde du bloc incisivo-canin maxillaire.

- Forme en grain de riz (riziforme), ou en pelle, des incisives maxillaires, avec une réduction du diamètre mésio-distal de la couronne clinique (72).
- Réduction du nombre de pointes cuspidiennes des molaires (72).
- Taurodontisme: Anomalie de la mise en place de la racine, visible uniquement sur radiographie. Se caractérise par la présence d'une chambre pulpaire volumineuse, avec un plancher repoussé, un tronc radiculaire très haut, et l'absence de constriction à la jonction amélo-cémentaire, ainsi qu'une division en canaux se faisant proche de l'apex (74).

• **Acquises:**

- Attrition: On observe souvent chez ces patients une attrition dentaire plus marquée, en particulier sur les dents temporaires persistantes sur l'arcade après leur date normale d'exfoliation. L'aspect morphologique de la couronne clinique de ces dents en est ainsi affecté (73).

II.1.2. De structure

- Des hypoplasies et des hypominéralisations amélares ont parfois été observées parmi les patients présentant des agénésies multiples (2, 72), et certaines études ont établi ce lien d'association entre ces anomalies de structure et l'absence de développement de germes dentaires (75, 76). Une hypoplasie se caractérise par des dépressions linéaires, en nappe ou ponctiforme, des cuspidés atrophiés, et dont les zones d'atteinte deviennent secondairement brunes.



Figure 13: Photographie d'un patient présentant des agénésies et des hypominéralisations amélares marquées sur le bloc incisif (Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg, Pôle de Médecine et Chirurgie bucco-dentaire des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg) avec l'aimable autorisation du Professeur Clauss

II.1.3. De volume

- Microdontie:

Une autre manifestation caractéristique des patients présentant une oligodontie est une réduction dimensionnelle des dents, encore appelée microdontie (73). Une Microdontie se définit comme une dent de taille inférieure à la normale. Isolée ou généralisée, et est à distinguer d'une microdontie relative (maxillaire volumineux). Une diminution du diamètre mésio-distal moyen a été rapporté dans de nombreux cas d'agénésies, et est d'autant plus marquée lorsque le nombre de dents absentes augmente, tant en terme de prévalence qu'en terme de sévérité de la réduction de volume (2, 72).

- Une diminution de la taille des racines dentaires a également été observée en association avec les agénésies multiples. Cette anomalie semble atteindre préférentiellement les incisives centrales maxillaires et les prémolaires des sujets (77).

II.1.4. D'éruption et d'exfoliation

Les sujets atteints d'oligodontie présentent souvent des retards de formation et d'éruption des dents présentes (14, 73). Des retards de développement dentaires ont ainsi été associés aux agénésies, même dans des cas d'agénésies des troisièmes molaires (2). Différentes études font état de retards d'éruption des dents controlatérales ou adjacentes aux dents absentes. De tels retards ont également été associés à des fentes labiales / palatines (pouvant faire partie de syndromes dont l'un des signes est également l'oligodontie) (2).

- **Éruption retardée:** absence d'éruption après l'âge de 10 mois en denture temporaire, après 7-8 ans en denture permanente. Ou encore lorsque l'éruption de la dent a lieu au moins six mois après sa date normale d'éruption pour les dents temporaires, et un an pour les dents permanentes

On distingue:

- dent retenue: dent immature (a un potentiel d'éruption), mais présentant un obstacle à son émergence
- dent incluse: racine formée, position toujours intra-osseuse
- dent enclavée: en éruption partielle, position bloquant son évolution sur l'arcade

Ce paramètre important ne doit pas être négligé lors du diagnostic clinique d'oligodontie et de l'élaboration de la formule dentaire du patient.

- **Exfoliation retardée:** généralement suite à l'absence du germe de la dent permanente sous-jacente, absence de rhizalyse, retard d'exfoliation et persistance de la dent temporaire.

- **Anomalie topographique d'éruption:**

- Dent ectopique: éruption dans un site plus ou moins éloigné de la normale. Peut concerner toutes les dents, mais atteignent le plus souvent les canines permanentes maxillaires, qui font leur éruption en malposition palatine (72, 75, 78).
- Rotation: dent en rotation de 45 à 180 degrés autour de son grand axe, mais à sa place sur l'arcade. Peut concerner les dents adjacentes à des dents absentes, ne trouvant ainsi aucun contact interdentaire, mais également les dents dont le germe contro-latéral est absent. Les dents présentant le plus souvent des rotations sont les prémolaires et les incisives latérales maxillaires (72, 73, 75).
- Transposition: permutation des positions de deux dents, souvent adjacentes. Le plus souvent entre la canine et la première prémolaire maxillaire, et entre la canine et l'incisive latérale mandibulaire (72, 78).
- Anastrophie: retournement du germe, racine en position buccale.
- Égression pathologique d'une dent dont l'antagoniste est absent. Le remodelage osseux constant, associé à l'absence d'un contact occlusal interdentaire, est dans ces cas à l'origine d'une perturbation du plan d'occlusion dans le sens vertical (73).
- Infraposition des molaires temporaires résiduelles, responsable d'une inoclusion dentaire. Il semble que ces infratopies soient en lien avec un phénomène d'ankylose de ces dents lactéales (73, 75).

II.1.5. Alvéolo-dentaires intra-arcade

De par l'absence de nombreuses dents ainsi que les anomalies associées aux agénésies précédemment citées, le patient fera souvent l'objet d'une rupture de la continuité de l'arcade, ayant pour conséquences des désordres occlusaux majeurs (versions, égressions, ingressions et interférences), responsables de dysmorphoses alvéolo-dentaires.

- La Dysharmonie Dento-Maxillaire: correspond à une disproportion entre la somme des diamètres mésio-distaux des dents et le périmètre d'arcade. Dans le cadre de l'oligodontie, cette dernière sera par défaut, avec la présence clinique de nombreux diastèmes interdentaires, rotations et versions dentaires (73). L'espace nécessaire à la mise en place et l'alignement des dents est inférieur à l'espace disponible. Ceci s'explique notamment par l'absence de nombreuses dents ainsi que la microdontie fréquemment associée.

- Anomalies topographiques: citées dans le chapitre précédent, ainsi que des égressions pathologiques par absence d'antagoniste, ré-inclusions des molaires temporaires, versions par absence de dents adjacentes
- Diminution du périmètre d'arcade (79)
- Présence de diastèmes, causés principalement par le défaut de nombre dentaire, mais également par la microdontie
- Perturbation de la forme d'arcade liée aux éventuelles ectopies
- Hypoalvéolie en regard des zones d'édentement, dans le sens vertical comme dans le sens vestibulo-lingual (Figure 20) (73). Cette hypoalvéolie des crêtes édentées s'explique par l'absence de dent et donc absence de stimulation osseuse, et peut avoir des conséquences néfastes sur le pronostic d'une éventuelle réhabilitation implanto-prothétique.

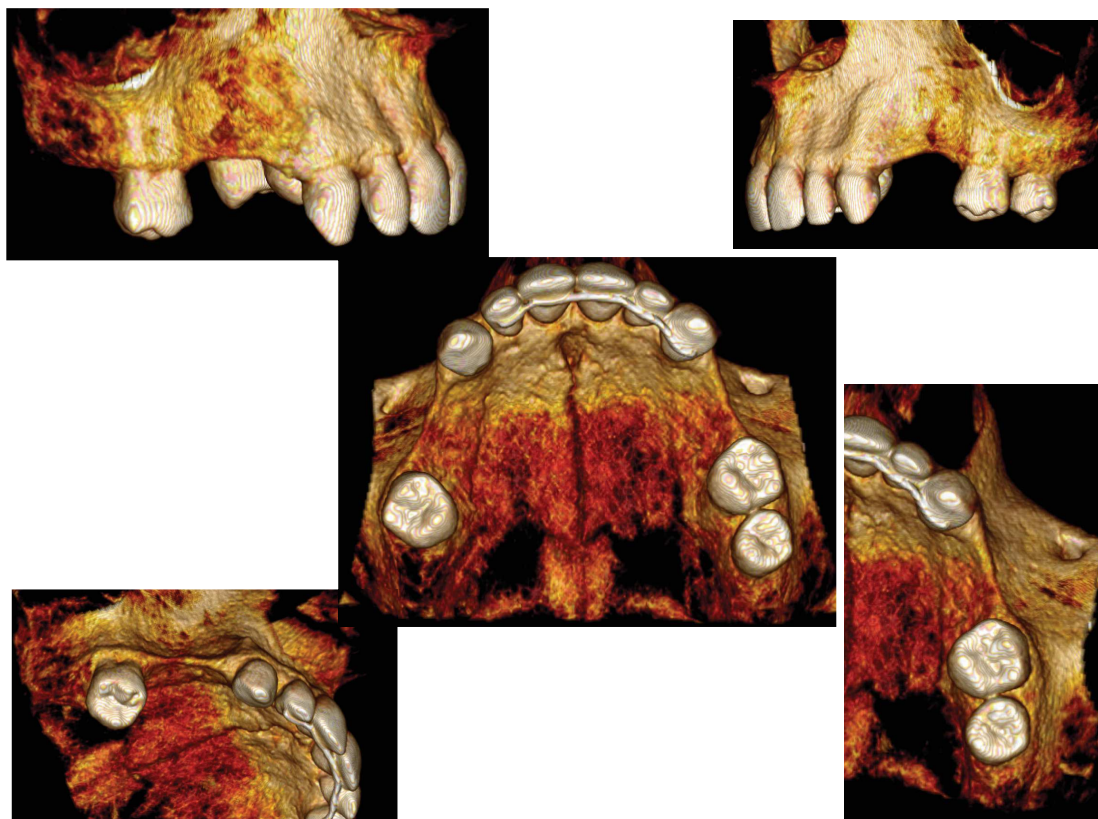
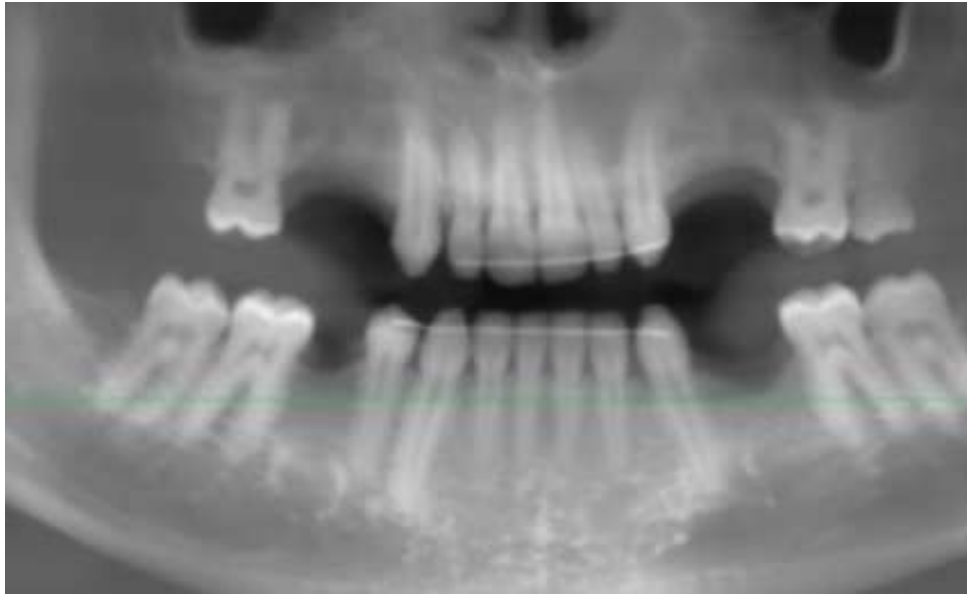


Figure 14: Orthopantomogramme et CBCT d'un patient du Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg:

Notons les hypoplasies alvéolaires ainsi que les agénésies des 17, 15, 14, 24, 25, 45, 34, et 35



Figure 15: Photographie de face des incisives maxillaires et mandibulaires d'un patient atteint d'oligodontie (Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg):

Notons une oligodontie sévère (agénésie des 17, 15, 14, 13, 23, 24, 25, 27, 47, 45, 44, 43, 33, 34, 35, 37), la présence de diastèmes, une microdontie des incisives. Absence d'anomalies morphologiques type dents conoïdes. Une hypoplasie des crêtes édentées, et une gencive inflammée.

II.1.6. Alvéolo-dentaires inter-arcades

- **Dans le sens transversal**

Dans le sens transversal, l'oligodontie a pour conséquence majeure une diminution du diamètre des arcades dentaires (endo-alvéolie).

Cette diminution s'explique entre autre par une diminution de stimulation de la formation osseuse alvéolaire, liée aux dents faisant défaut (79), mais également par les anomalies squelettiques ainsi que par les différentes dysfonctions et para-fonctions associées (que nous allons développer dans la suite de ce travail).

On observe notamment une diminution statistiquement significative de la distance inter-molaire et de la distance inter-canine, à l'arcade maxillaire comme à l'arcade mandibulaire (79). La diminution de la distance inter-molaire semble plus importante au maxillaire qu'à la mandibule, contrairement à celle de la distance inter-canine qui semble plus ou moins proche entre les deux arcades.

Ceci explique que les patients atteints d'oligodontie présentent une tendance à l'occlusion inversée postérieure plus marquée qu'au sein de la population générale (79).

- **Dans le sens vertical**

Dans le sens vertical, l'oligodontie a souvent pour conséquence un excès de recouvrement antérieur et donc une supraclusion antérieure (81-85). Mais selon la sévérité du phénotype ainsi que la répartition des dents présentes, les conséquences seront variables.

En effet cette supraclusion incisive peut s'expliquer par les agénésies des incisives mandibulaires, en l'absence de contact occlusal, le remodelage osseux alvéolaire constant provoque l'égression pathologique ainsi que l'absence de vestibulo-version des incisives maxillaires qui seront donc en rétro-inclinaison (81). De plus, les incisives mandibulaires étant également en rétro-inclinaison dans le cadre des oligodonties (81), même quand elles sont présentes, elles sont susceptibles de ne pas entrer en contact avec les incisives maxillaires, et marqueront d'avantage cette supraclusion.

Par le même mécanisme, les autres dents qui ne rencontrent pas d'antagoniste du fait d'agénésies, présentent souvent une égression pathologique, et seront ainsi susceptibles de provoquer des interférences perturbant l'équilibre occlusal statique et dynamique de ces patients (73).

Nous aurons ainsi une diminution de l'étage facial inférieur (81, 86) par supraclusion liée à ces phénomènes, mais qui peut également être liée cette fois ci au défaut de croissance alvéolaire en l'absence de stimulation osseuse suite à l'absence de dents.

Par ailleurs, la pseudo-réingression des molaires temporaires résiduelles provoquera une infratopie, autre conséquence dans le sens verticale susceptible de provoquer des perturbations. Ceci serait lié à un mécanisme d'ankylose des dents lactéales (73, 75).

Ainsi, selon la sévérité et la répartition des agénésies, les conséquences dans le sens vertical peuvent varier, et varieront également en fonction des anomalies squelettiques et fonctionnelles associées.



Figure 16: Photographie d'une patiente atteinte d'oligodontie (UF orthopédie dento faciale HUS, Strasbourg)

Notons la lingo-version des incisives maxillaires et la supraclusion.

- **Dans le sens sagittal**

La rétro-inclinaison des incisives a pour conséquence logique une augmentation de l'angle inter-incisif (86), et conséquemment à cette rétro-inclinaison des incisives, plus marquée au maxillaire qu'à la mandibule (81), les patients atteints d'oligodontie feront souvent l'objet d'une diminution du surplomb incisif.

De plus, du fait de l'absence de nombreuses dents, ces patients ont une tendance au proglissement mandibulaire, ce qui exacerbe cette diminution de surplomb, pouvant aller jusqu'à l'occlusion inversée antérieure.

Une fois de plus, les conséquences alvéolaires dans le sens sagittal seront fortement dépendantes de la sévérité et de la répartition des agénésies, ainsi que des anomalies squelettiques et fonctionnelles associées, que nous allons désormais développer.

II.2. Sur la croissance: caractéristiques squelettiques crânio-faciales

La croissance crânio-faciale est l'expression complexe de phénomènes génétiquement déterminés mais aussi de phénomènes adaptatifs suivant l'expression des matrices fonctionnelles environnantes. Le développement et l'orientation de la partie antérieure de la base du crâne est principalement génétiquement déterminée et achevée pendant la petite enfance (6-7 ans). Le maxillaire a une croissance principalement adaptative, guidée par les forces exercées par des matrices fonctionnelles et l'évolution des germes dentaires. La partie postérieure de la base du crâne est génétiquement déterminée et détermine l'orientation de la mandibule. La croissance de la mandibule, quant à elle, se fait essentiellement par remodelage et par croissance condylienne, sa quantité de croissance est génétiquement déterminée, mais sa direction dépend essentiellement de l'environnement. Enfin, la croissance alvéolaire est liée aux phénomènes de dentition et représente une grande partie de la croissance verticale de la face (87-91).

L'absence de nombreuses dents va ainsi avoir des conséquences sur la croissance du massif crânio-facial du sujet, et peut même aller jusqu'à une altération de leur croissance staturo-pondérale via notamment l'affaiblissement de leur coefficient masticatoire.

- **Caractéristiques squelettiques dans le sens transversal**

Les patients atteints d'oligodontie semblent présenter une endognathie plus fréquente que la population générale. En effet, bien que la littérature s'intéresse peu aux dimensions transversales basales des maxillaires, les études semblent s'accorder sur des hypoplasies du maxillaire dans les trois dimensions de l'espace (81- 86, 92) et incluent ainsi celles du sens transversal.

La croissance du maxillaire, principalement adaptative, guidée par les forces exercées par des matrices fonctionnelles ainsi que par l'évolution des germes dentaires, semble logiquement plus touchée par la présence d'agénésies que la mandibule (dont la croissance est plutôt génétiquement déterminée). La littérature appuie cette logique et décrit une diminution de la dimension transversale de l'arcade maxillaire (79, 93). Pour expliquer ceci, il est essentiel de comprendre l'importance du contexte fonctionnel sur la croissance transversale du maxillaire qui nous permet d'appréhender l'origine de ce défaut. En effet, l'oligodontie sera à l'origine d'importants troubles fonctionnels, amplifiant les défauts squelettiques décrits chez ces patients, majorant à leur tour les troubles fonctionnels, et constitue donc une spirale dysmorpho-fonctionnelle.

Ainsi, cette endognathie maxillaire, associée à une mandibule moins touchée dans sa dimension transversale, est susceptible d'être à l'origine d'une occlusion inversée des secteurs latéraux. Bien que la littérature ne soit pas trop exhaustive à ce sujet, la compréhension des phénomènes de croissance, du rôle de la stimulation osseuse au travers des phénomènes d'éruption dentaire, et du rôle des matrices fonctionnelles, permettent de présager de telles conclusions, même si des études plus approfondies sur le sujet seraient à mener.

- **Caractéristiques squelettiques dans le sens vertical**

Dans le sens vertical, la principale conséquence squelettique de l'oligodontie est une diminution de la hauteur faciale inférieure, et cette dernière semble augmenter avec les nombre d'agénésies (81, 83-86, 92), ce qui majore cette conséquence chez nos patients touchés par l'oligodontie. Ceux-ci semblent présenter une typologie brachyfaciale (Ricketts), hypodivergente (Schudy), avec une croissance mandibulaire à rotation antérieure (Bjork) (88, 89).

De telles caractéristiques auront pour conséquence une supraclusion incisive déjà décrite au niveau alvéolaire qui sera majorée, augmentant le risque de troubles articulaires des articulations temporo-mandibulaires, de morsure du palais ou du vestibule, représentant un verrou de la croissance mandibulaire, des conséquences esthétiques, et une difficulté supplémentaire lors de la réhabilitation prothétique de ces patients par diminution de l'espace prothétique disponible.

- **Caractéristiques squelettiques dans le sens sagittal**

Dans le sens sagittal, la rétrognathie maxillaire est la principale conséquence squelettique chez nos sujets atteints d'oligodontie (81-86, 92). La littérature fait également état d'une rétrognathie mandibulaire (81, 82, 83, 92) mais celle-ci sera moins prononcée qu'au maxillaire. En effet, l'angle ANB semble diminuer avec le nombre d'agénésies qui augmente (84).

Ce décalage entre l'insuffisance maxillaire et mandibulaire conduit ainsi souvent nos patients à des rapports squelettiques de classe III (mais ceci n'est absolument pas une constante, nous pouvons tout à fait avoir des patients avec une classe I ou II).

De plus, l'absence de matériel dentaire, particulièrement au niveau du guide incisif majore le risque de classe III par pro-glissement mandibulaire.

Ce pro-glissement mandibulaire pourrait être à l'origine d'un défaut de verrouillage antéro-postérieur de la mandibule et entraîner une croissance mandibulaire compensatrice, majorant une fois de plus le risque de classe III. Ceci pourrait également expliquer les résultats d'une étude mettant en évidence une tendance à la prognathe mandibulaire chez ces patients (94).

Ces malocclusions auront pour conséquence entre autre une majoration des compressions de l'articulation temporo-mandibulaire, des conséquences esthétiques par rétrusion de l'étage facial moyen et un profil facial concave, ainsi qu'une altération de l'ensemble des praxis oro-faciales.



Figure 17: Téléradiographie de profil d'une patiente atteinte d'oligodontie traitée au service d'orthopédie dento faciale de l'Université de Strasbourg (*UF Radiologie Dento-Faciale Pôle de médecine dentaire HUS*)

Notons une rétrognathie bimaxillaire, une hauteur faciale inférieure diminuée, des rapports squelettiques de classe III, un schéma hypodivergent, une rotation antérieure mandibulaire de Björk ainsi qu'une rétro-inclinaison des incisives (incisives maxillaires en lingotopie et lingoversées) (82).

Par ailleurs, la maladie elle-même peut avoir des conséquences sur la structure des différents tissus, la praticien devra ainsi en tenir compte et adapter son traitement en fonction de la maladie concernée et ses conséquences.

Certains auteurs (81) font état d'une absence de corrélation directe entre oligodontie et modification de la croissance squelettique, alors que d'autres (82) concluent à des caractéristiques squelettiques spécifiques chez ces patients. Quoi qu'il en soit, il paraît légitime de penser qu'une corrélation existe, ad minima au travers des éventuelles dysfonctions accompagnant les agénésies, qui joueront un rôle dans la croissance de l'individu. Ainsi, bien que certaines caractéristiques squelettiques semblent revenir fréquemment il est difficile de déterminer un profil squelettique typique des individus atteints d'oligodontie car la croissance squelettique est le fruit d'un ensemble d'éléments, comprenant des paramètres génétiquement déterminés, ainsi que des compensations fonctionnelles et alvéolo-dentaires variables en fonction du phénotype.

II.3. Fonctionnelles

Les fonctions sont l'ensemble des propriétés actives concourant à un même but chez l'être vivant (Dictionnaire Robert). Elles ont un rôle prépondérant dans le développement crânio-facial. Ainsi, les dysfonctions (altération dans l'exécution des fonctions) et les para fonctions (comportement répétitif et pulsionnel dont la réalisation n'apporte rien à l'économie du sujet) peuvent perturber la morphogenèse crânio-faciale (95, 96).

II.3.1. Ventilation

La ventilation est la fonction la plus importante dans la hiérarchie des matrices fonctionnelles car cette dernière est une fonction vitale (95, 96).

- La ventilation physiologique doit être nasale diurne et nocturne. Cela nécessite un environnement musculaire équilibré au repos, langue plaquée au palais et lèvres se joignant sans effort.
- La dysfonction ventilatoire: lorsque la ventilation est orale, elle peut entraîner des perturbations sur toutes les autres fonctions oro-faciales, ainsi que sur la posture céphalique, et impacte donc la morphogenèse crânio-faciale et générale du patient. C'est la spirale dysmorpho-fonctionnelle. Elle peut être d'origine anatomique ou inflammatoire.

Les patients atteints d'oligodontie semblent avoir plus souvent une ventilation orale ou mixte que la population générale (97). Ceci pourrait s'expliquer entre autre par l'hypodéveloppement maxillaire dont ils font l'objet, pouvant ainsi avoir une influence sur le développement des fosses nasales et donc une dysfonction ventilatoire.

II.3.2. Déglutition

La déglutition est l'acte par lequel le contenu buccal est propulsé vers l'estomac. Seule la phase orale de la déglutition est sous contrôle volontaire, en journée l'acte est automatique, la nuit réflexe (95, 96).

- La déglutition normale s'effectue arcades serrées, assurant l'immobilité de la mandibule, sans contraction des muscles péri-oraux, et la langue plaquée au palais avec sa pointe en appui contre la papille rétro-incisive.
- La déglutition pathologique implique des contractures péri-orales, ou une langue s'interposant entre les arcades, elle est qualifiée de primaire ou infantile car est normale jusqu'à l'âge d'environ 7 ans.

Les patients atteints d'oligodontie semblent présenter un lien d'association avec des troubles de la déglutition (97), en effet les nombreuses zones d'édentement et les malpositions favorisent une interposition linguale et ainsi la persistance d'une déglutition primaire.

II.3.3. Phonation

La phonation permet le langage, et la langue joue un rôle prépondérant dans cette fonction (96, 98).

- Dans la phonation normale, aucun phonème ne doit se prononcer avec la langue en appui sur les dents.
- Lors de dysfonctionnements phonatoires, nous retrouvons un appui dentaire, voir une interposition linguale lors de la phonation.

Certains phonèmes étant dépendant de la présence des dents, les agénésies seront donc souvent responsables de dysfonctionnement phonatoires (97)

II.3.4. Mastication

La mastication est la phase initiale de la digestion, durant laquelle le bol alimentaire serait broyé et insalivé avant d'être dégluti. Elle correspond à un déplacement mandibulaire rythmique suivant des cycles (96, 99)

- La fonction normale est une mastication unilatérale alternée, comprenant des mouvements d'abaissement / élévation de la mandibule, propulsion / rétropulsion, ainsi que de diduction.

- La dysfonction masticatoire peut être unilatérale dominante, provoquant une asymétrie maxillo-faciale de la croissance. Elle peut également être en ouverture / fermeture et provoquer un verrou de l'occlusion ainsi qu'une absence d'usure dentaires par absence de mouvements de latéralité. On retrouve à leur origine des troubles du système neuromusculaire, des dysfonctionnements des articulations temporo-mandibulaires, ou encore des causes occlusales et dentaires.

La mastication semble être la fonction la plus évidemment touchée par l'oligodontie (97). Ceci s'explique par l'altération du coefficient masticatoire présente chez ces patients, provoquée par l'absence de matériel dentaire.

II.3.5. Parafonctions

Habitudes nocives sans but fonctionnel. Parmi elles on retrouve (96, 98, 99):

- La succion: peut être à l'origine d'une béance, une proalvéolie, une augmentation du surplomb, ainsi qu'une amplification des dysfonctionnements auxquels la succion est souvent associée (dysfonction linguale).
- L'onychophagie; c'est l'action de se ronger les ongles, avec risque de pathologies articulaires et résorptions radiculaires.
- Le bruxisme: grincement ou serrement des dents dû à l'hyperactivité involontaire des muscles masticateurs (SFODF), susceptible de provoquer des usures dentaires, des parodontopathies, une hypertrophie des muscles masticateurs, des pathologies des articulations temporo-mandibulaires.

Concernant le lien entre des troubles fonctionnels et l'oligodontie, la littérature est relativement pauvre à ce sujet, mais il est possible de dire que l'ensemble de ces dysfonctions et para-fonctions, qu'elles aient ou non pour origine l'oligodontie, auront une influence sur l'ensemble des caractéristiques crânio-faciales des individus atteints d'oligodontie, et entreront dans le cadre de la spirale dysmorpho-fonctionnelle, influençant ainsi également les autres caractéristiques crânio-faciales de l'individu. De plus, il est légitime de penser que de par le manque de matériel dentaire, et ses conséquences alvéolaires, occlusales et squelettiques, un tel patient fera souvent l'objet de troubles fonctionnels.

II.4. Esthétiques et Psycho-sociales

- **Esthétiques:**

La perturbation des caractéristiques alvéolo-dentaires, squelettiques et fonctionnelles aura des conséquences directes sur l'esthétique faciale des patients atteints d'oligodontie. En effet, les tissus mous orofaciaux, ayant comme support les structures dento-squelettiques verront leur morphologie conditionnée par ces caractéristiques.

Tout d'abord le sourire du patient sera altéré par l'absence de dents, particulièrement quand elles ne sont pas remplacées ou lorsque la prothèse est inesthétique, ainsi que par les anomalies morphologiques, de structure, de taille, de position ou encore des diastèmes.

L'hypodéveloppement basale du maxillaire chez ces patients a, quant à lui, pour conséquence une rétrusion de l'étage facial moyen, un effacement des pommettes, une prognathie mandibulaire, et ainsi un profil facial dont la convexité sera diminuée, au profit d'un profil plutôt concave (73, 100)

De plus, au niveau alvéolo-dentaire, la rétro-inclinaison des incisives maxillaires, plus marquée qu'à la mandibule, aura pour conséquence une rétrochéilie supérieure, avec une lèvre fine et pincée et un angle naso-labial fermé (81, 86).

L'hypodéveloppement maxillaire, le schéma brachyfacial, hypodivergeant, et à rotation antérieur de la mandibule, ainsi que la supracclusion d'origine alvéolo-dentaire vont provoquer chez ces patients une diminution de l'étage inférieur de la face.

Selon le phénotype, certaines constantes varient beaucoup d'un patient à l'autre, en effet, chez un patient avec oligodontie non syndromique, des lèvres rétruses (bi-rétrochéilie par rétro-inclinaison des incisives) et un sillon labio-mentonnier peu marqué sont fréquemment retrouvés, alors que dans le cadre par exemple d'un patient présentant une dysplasie ectodermique, nous retrouverons fréquemment un angle naso-labial fermé, des lèvres éversées, et un sillon labio-mentonnier plus marqué que dans le reste de la population (73, 81, 92, 100).

Chaque syndrome possède ses caractéristiques physiques et aura ainsi des particularités diverses, pouvant toucher toutes les parties du corps et avoir ainsi de grandes conséquences esthétiques.

Ainsi, dans le cadre des oligodonties, il est difficile de décrire un profil typique, car le profil des tissus mous sera fonction de nombreux paramètres variant beaucoup d'un patient à l'autre selon la sévérité du phénotype, mais aussi des matrices fonctionnelles et des caractéristiques squelettiques génétiquement déterminées



Figure 18: Photographie d'une patiente atteinte d'oligodontie (*UF orthopédie dento faciale HUS, Strasbourg*):

De face nous notons un visage rond, harmonieux, une diminution de l'étage facial inférieur, un menton dévié à gauche, ainsi qu'un sourire pauvre en dents. De profil: une diminution de l'étage facial inférieur, un profil convexe, un profil sous-nasal concave, une birétrochéilie et une rétrogénie modérée.

- **Psycho-sociales:**

L'oligodontie, de par ses différentes conséquences, fonctionnelles mais aussi esthétiques, particulièrement dans le cas d'une origine syndromique, aura de fortes conséquences sur le développement psycho-social et l'intégration du patient, avec un impact réel sur sa qualité de vie (101, 102). Certaines études montrent une logique corrélation entre la diminution de qualité de vie et le nombre d'agénésies qui augmente (corrélation moins marquée lorsque les dents temporaires ont été préservées là où les dents permanentes sont absentes) (101).

L'un des préjudice majeur de cette pathologie est l'esthétique du sourire des patients (103), cependant les limitations fonctionnelles (mauvaise respiration, préhension des aliments difficile, mastication perturbée) ont une grande place dans l'inconfort ressenti par ces patients, plus encore semblerait-il que les troubles émotionnels et sociaux (101, 104).

Étant majoritairement d'origine génétique et donc présente dès la naissance, l'oligodontie constituera une difficulté dès l'enfance chez nos jeunes patients, de par la difficulté de s'intégrer ou encore l'acceptation du regard des autres (101, 102, 104, 105).

L'origine de l'oligodontie prend une importance considérable lorsque l'on prend en compte l'exacerbation du préjudice provoqué par une origine syndromique. Dans le cadre d'une dysplasie ectodermique par exemple, une étude montre plus de répercussion des troubles fonctionnels chez les hommes, et plus de troubles émotionnels chez les femmes (104).

Le patient adulte ne faisant pas l'objet d'études à ce propos, il semble possible de se dire qu'il y a une très grande variabilité inter-individuelle. Selon le préjudice esthétique causé, mais aussi selon ses caractéristiques psychologiques, il pourrait soit le vivre de manière optimiste en le prenant avec beaucoup de recul et maturité, soit vivre avec des séquelles d'une enfance perturbée, ou sera encore et toujours dans le préjudice d'un défaut d'adaptation psycho-social dans son quotidien.

Enfin l'éventuel préjudice de l'entourage est également à prendre en considération dans l'accompagnement du patient, en effet les parents peuvent subir un stress (102) tant par le préjudice et l'inconfort vécu par leur enfant que par les difficultés rencontrées dans la prise en charge sur le long terme, des démarches administratives pour obtenir des aides financières et du parcours hospitalier qui peut parfois s'avérer complexe selon l'origine et les conséquences de l'oligodontie.

Il est évident que ceci dépend de la personne, de la sévérité du phénotype, de son entourage, mais également de la prise en charge de la pathologie, en effet, l'absence de traitement, constituera ainsi une réelle perte de chance pour le patient, qui en plus des anomalies anatomiques et fonctionnelles subira des conséquences psychologiques et sociales. D'où l'importance d'une prise en charge pluridisciplinaire de ces patients, dans le but de prévenir les différents préjudices anatomo-fonctionnels et tenter des les réduire, et ceci passe bien évidemment par un accompagnement psychologique au sein de cette équipe pluridisciplinaire.

II.5. Spécificités de l'adulte

L'adulte désigne un individu dont la croissance est terminée (91). La prise en charge de patients adultes présente des spécificités, en effet bien souvent l'environnement bucco-dentaire est compliqué par des édentements ou des atteintes parodontales, nécessitant une prise en charge globale pluridisciplinaire. De plus, si chez les jeunes patients nous pouvons intégrer les phénomènes de croissance à nos traitements, il n'en est pas de même chez l'adulte. Les propositions thérapeutiques doivent être adaptées à l'âge mais aussi à la demande du patient (106, 107, 108).

- **Absence de croissance:**

La croissance ne pouvant plus entrer en compte dans l'élaboration du plan de traitement, la correction des grands décalages squelettiques chez l'adulte ne pourra se faire que par des protocoles orthodontico-chirurgicaux. La chirurgie orthognathique va permettre de corriger l'occlusion mais aussi d'harmoniser l'esthétique faciale de ces patients (106, 107, 108). En revanche ceci sera un avantage pour l'implantologie qui sera plus accessible une fois la croissance terminée, bien que l'absence de stimulation osseuse suite aux agénésies aura souvent aggravé une hypoplasie osseuse déjà importante chez le jeune patient. Ainsi des chirurgies pré-implantaires et pré-prothétiques d'augmentation de volume osseux seront plus fréquemment indiquées chez ces patients.

- **Changements histologiques**

La vascularisation du tissu osseux est moins importante chez l'adulte, ce qui peut engendrer un déplacement orthodontique plus long à initier. La cicatrisation étant plus lente, la stabilisation devra se faire par une contention plus longue, voire définitive. De plus, le risque de résorptions radiculaires est plus élevé chez ces patients, chose dont devra tenir compte le praticien dans ses déplacements orthodontiques. Par ailleurs la traction des dents incluse a un moins bon pronostic chez l'adulte (106, 107, 108).

- **Vieillessement des tissus cutanés**

Avec l'âge, le nez s'affaisse, les lèvres s'amincissent, le profil sous-nasal se creuse, le stomion s'abaisse, avec pour conséquence une diminution de la visibilité des incisives maxillaires au sourire. Il faudra alors veiller à ne pas aggraver ces changements morphologiques avec nos traitements (106, 107, 108).

- **Environnement bucco dentaire et articulaire (supports osseux et parodontaux altérés)**

- État dentaire: le patient adulte, plus souvent que chez le jeune patient, est susceptible de manquer des dents permanentes, en plus des agénésies, suite à des éventuelles extractions en cas de dents non conservables. La présence de dents délabrées, de migrations suite à la non compensation des édentements, mènent à des traitements pluridisciplinaire, nécessitant tout d'abord un assainissement de l'environnement buccal. D'autant plus que l'oligodontie est susceptible d'accroître le risque carieux (éventuelles anomalies de structure, absence de points de contacts, traitements orthodontiques ou prothétiques pouvant faciliter la rétention des bactéries, éventuels reflux gastro-oesophagien ou dysfonctionnement voire agénésie des glandes salivaires).
- État parodontal: le parodonte doit être assaini avant de commencer tout traitement orthodontique ou chirurgicale. La maintenance parodontale doit être assurée pendant et après le traitement. D'autant plus que l'oligodontie est susceptible d'accroître le risque de certaines parodontopathies (absence de points de contacts, traitements orthodontiques ou prothétiques pouvant faciliter la rétention de plaque). La présence de récessions gingivales nécessite une prise en charge préalable par chirurgie muco-gingivale. Le sevrage tabagique doit être obtenu avant de commencer le traitement. Devant un parodonte réduit, la diminution de hauteur alvéolaire provoque un déplacement apical du centre de résistance de la dent. Le risque de voir apparaître des mouvements parasites est alors augmenté. Le support osseux étant souvent réduit chez l'adulte, nous serons plus souvent amené à utiliser des dispositifs d'ancrage tels que des minivis et miniplaques, ou encore des implants dentaires comme éléments d'ancrages (dans certains cas, un ou plusieurs implants prévus dans la réhabilitation implanto-prothétique du patient pourront être placés avant, ou pendant le traitement orthodontique).
- Articulations temporo-mandibulaires: les patients candidats à l'orthodontie doivent être informés de la possibilité de progression de leur éventuelle dysfonction articulaire en cas de traitement orthodontique (amélioration ou dégradation) (106, 107, 108).

- **Exigences esthétiques**

La psychologie de l'adulte est différente de celle de l'enfant. La motivation est bonne dès lors que la demande est esthétique. Par ailleurs les adultes sont particulièrement exigeants, notamment sur l'esthétique de l'appareil orthodontique et auront parfois du mal à accepter un équipement multiattache métallique. L'orthodontiste, face à cette doléance, pourra avoir recours à l'utilisation d'attaches esthétiques en céramique, à des techniques d'orthodontie linguale, ou encore à la segmentation des arcs pour n'équiper que les secteurs latéraux si le plan de traitement le permet. Ces patients doivent être correctement informés de la durée du traitement, des risques, du coût, et doivent être psychologiquement préparés à un changement majeur de leur morphologie faciale en cas de traitement orthodontico-chirurgical (106, 107, 108).

- **Capacités d'adaptation**

L'adaptation aux appareils orthodontiques est difficile, avec plus de tendance aux ulcérations buccales et aux blessures. Les dents sont plus sensibles et les déplacements plus douloureux. De plus l'adaptation des articulations temporo-mandibulaires aux changements occlusaux est plus difficile (106, 107, 108). Chez l'adulte, tous les troubles fonctionnels (dysfonctions / para-fonctions) seront déjà bien installés et donc plus difficiles à corriger.

- **Conséquences de l'absence de prise en charge précoce**

Les caractéristiques étudiées dans ce chapitre, qu'elles soient d'ordre dentaire, alvéolo-dentaire intra-arcade ou inter-arcade, squelettique, fonctionnelle ou encore esthétique sont susceptibles d'être aggravés en l'absence de prise en charge précoce (comme par exemple des édentements non compensés responsables de migrations dentaires, des décalage squelettiques, des dysfonctions etc) majorant ainsi les conséquences fonctionnelles, esthétiques et psycho-sociales sur l'individu, et conduisant le praticien à faire face à plus de difficultés dans la mise en oeuvre de ses traitements, et devra alors avoir plus souvent recours à des traitements de compromis.

Au vu de tous ces éléments, il est possible de dire que le patient adulte nécessite une prise en charge adaptée, qui s'avérera différente de celle du l'enfant en cours de croissance, et l'orthodontiste en collaboration avec le chirurgien oral aura donc plus souvent recours à des prises en charge adaptées, notamment au travers de techniques

d'ancrage osseux par mini-vis, mini-plaques ou l'utilisation d'implants dentaires prévus dans la réhabilitation implanto-prothétique qui pourront servir d'élément d'ancrage.

Ainsi, chez l'adulte, le traitement sera toujours pluridisciplinaire, et sera souvent l'objet d'un compromis, particulièrement dans le cadre de l'oligodontie, et les techniques employées devront être adaptées aux différences (biomécaniques, biologiques, d'exigence, d'antécédents bucco-dentaire) de ces patients par rapport à un jeune patient.

III. STRATEGIES THÉRAPEUTIQUES

Du fait des nombreuses répercussions de la pathologie, la prise en charge thérapeutique des patients souffrant d'oligodontie est pluridisciplinaire et doit ainsi être le fruit d'une interrelation interdisciplinaire (73, 109, 110) afin de dégager un plan de traitement qui considère le patient dans sa globalité. Bien que certaines caractéristiques soient communes chez ces patients, chacun présente des spécificités selon le nombre d'agénésies, leur répartition, les anomalies qui les accompagnent, qu'elles soient dento-alvéolaires, squelettiques, fonctionnelles ou encore selon leur appartenance ou non à un syndrome, nous comprenons ainsi que leur prise en charge doit être individualisée car chaque plan de traitement est spécifique. Ainsi, dans la majorité des cas, une réunion de concertation pluridisciplinaire doit être articulée autour d'un coordinateur de soins en gardant en tête le fait que chaque décision thérapeutique doit se faire au service de la future réhabilitation prothétique d'usage.

III.1.1. Apports de l'odontologie pédiatrique

Dans la plupart des situations, c'est le spécialiste en odontologie pédiatrique qui est le premier à établir le diagnostic d'oligodontie, il sera en première ligne pour voir les jeunes patients lors de leurs premières consultations. Il se peut également que le patient soit adressé, par un chirurgien dentiste non spécialiste, un orthodontiste, ou encore un médecin généraliste, un pédiatre ou un généticien suite au diagnostic d'une maladie rare.

Le patient adulte est susceptible d'avoir connu une telle prise en charge pendant l'enfance.

Ainsi le spécialiste en odontologie pédiatrique joue un rôle majeur, tant dans le diagnostic de la pathologie, que dans l'équipe pluridisciplinaire dont il peut être le coordinateur de la réhabilitation pluridisciplinaire précoce, en orientant son patient vers la consultation de génétique médicale et aussi vers l'orthodontiste pour ses thérapeutiques interceptives, orthopédiques et orthodontiques précoces.

Ainsi il trouvera sa place dans:

- la prévention: dans l'enseignement de l'hygiène bucco-dentaire pour prévenir les caries, ou encore en insistant sur l'importance du suivi. L'approche préventive est d'autant plus importante que le nombre de dents étant réduit, il est essentiel de les préserver indemnes tant que possible. *D'autant plus que le risque carieux peut être augmenté: en effet, les dents atteintes d'hypoplasies ou hypominéralisations sont plus à risques, par ailleurs certains syndromes sont à même de provoquer des agénésies ou dysfonctionnements des glandes salivaires, ce qui augmente également le risque carieux (112), ou encore la possible présence de reflux gastro-oesophagien modifiant l'environnement et le biofilm buccal.*
- l'accompagnement psychologique des patients: en utilisant certaines techniques comportementales d'approche, ou au travers de l'utilisation de la sédation consciente lors de certains soins (112)
- les soins conservateurs en cas de lésions carieuses
- les avulsions de dents temporaires si elles sont jugées non conservables et inutiles au projet prothétique (111).
- les restaurations: que ce soit par biomatériaux foulés, en rétablissant l'esthétique des dents antérieures, ou encore en augmentant la hauteur coronaire des dents temporaires en infraclusion, ou bien par prothèses fixées, comme les coiffes pédodontiques préformées (112).
- Les soins de prothèse adjointe de transition, rétablissant l'esthétique et la fonction. Ces dernières comporteront des spécificités par rapport à des prothèses conventionnelles, car elles devront accompagner la croissance crânio-faciale de l'enfant, par utilisation par exemple de vérins d'expansion, par réadaptations et réfections fréquentes, ou encore par ajourages sélectifs de la plaque-base pour ne pas interférer avec l'éruption des dents permanentes présentes (113, 114, 115)

- Enfin, dans de rares indications, il adressera parfois l'enfant à un spécialiste en implantologie orale qui participera lui aussi à cette réhabilitation bucco-dentaire de transition (116).

III.1.2. Apports de l'orthopédie dento-faciale:

L'orthopédie dento-faciale joue un rôle essentiel, elle permet l'interception et la correction orthopédique des dysmorphoses squelettiques associées d'une part, et d'autre part elle participe à la correction chirurgicale de ces dernières lorsque la croissance squelettique du patient n'est plus active, afin de rétablir des rapports maxillo-mandibulaires physiologiques. Enfin, elle permet l'optimisation de la position des dents présentes pour faciliter la réalisation prothétique ou implanto-prothétique, c'est pourquoi la prise en charge orthodontique, plus particulièrement dans le cadre des oligodonties, doit toujours être au service de la future réalisation prothétique. Le patient adulte présente des particularités, et les thérapeutiques entreprises par l'orthodontiste devront en tenir compte (comme par exemple l'absence de phénomènes de croissance, ou encore les exigences esthétiques). De plus, il est possible de dire que chez l'enfant atteint d'oligodontie l'un des objectifs est la conservation du maximum de dents temporaires, en revanche chez l'adulte il sera essentiel de bien évaluer la valeur intrinsèque et extrinsèque de ces dernières afin que la réhabilitation prothétique puisse être la plus pérenne possible.

L'orthodontiste est amené à intervenir à tout âge chez ces patients, en proposant différents types de traitements:

- **Les traitements interceptifs:** une prise en charge précoce est conseillée chez nos patients avec oligodontie (111). En effet, une interception sera d'une aide précieuse pour le rétablissement de l'esthétique, des fonctions, et d'une croissance crânio-faciale harmonieuse, et permettra ainsi une intégration sociale et un développement psychoaffectif corrects (101, 102). Ces traitements auront pour but la suppression des verrous occlusaux et fonctionnels pour permettre une croissance osseuse harmonieuse et déverrouillée dans les trois dimensions de l'espace, ou bien de mettre en place une thérapeutique orthopédique dans de bonnes conditions et prévenir l'apparition ou l'aggravation de dysmorphoses squelettiques.

- **Les traitements orthopédiques:** consistent en la modification en quantité et en direction de la croissance maxillaire et mandibulaire, pour normaliser leurs rapports dans les trois sens de l'espace, par utilisation d'appareillages orthopédiques et fonctionnels. Il existe une association entre l'oligodontie et certaines dysmorphoses squelettiques basales. La correction orthopédique de ces dysmorphoses participera au rétablissement des dysfonctions, d'une esthétique faciale, d'une croissance crânio-faciale harmonieuse, et facilitera la réalisation prothétique, ainsi que sa pérennité. En revanche ces thérapeutiques ne peuvent être utilisées que lorsque le sujet est en phase de croissance crânio-faciale active et ne pourront ainsi être mises en oeuvre chez nos patients adultes, mais pourront cependant avoir fait l'objet d'une interception pendant l'enfance du sujet. Ainsi, dans le cadre de l'oligodontie, nos patients auront plus souvent une tendance à l'endognathie maxillaire (79, 93), qui pourra être corrigée par stimulation orthopédique de la suture intermaxillaire. Dans les sens vertical et sagittal, la principale dysmorphose squelettique est une hypoplasie du maxillaire, avec rétromaxillie et insuffisance verticale antérieure (81- 86, 92) qui sera prise en charge notamment par l'utilisation de forces extra-orales du masque de Delaire afin de stimuler la croissance de la suture fronto-naso-maxillaire. Un autre type de dispositif orthopédique est la traction élastique orthopédique sur mini-plaques d'ostéosynthèse vissées sur le maxillaire et la mandibule dans leur partie basale, qui permet d'obtenir un ancrage orthodontique chez nos patients qui en manquent dans le cadre de l'oligodontie.
- **Les traitements fonctionnels:** consistent en la rééducation des dysfonctions oro-faciales, et la suppression des para-fonctions, fréquemment associées aux oligodonties. Les traitements seront des exercices de rééducation neuromusculaire, associés ou non à l'utilisation d'appareils d'éducation fonctionnelle (117, 118) en collaboration avec des orthophonistes, ORL, ou encore des kinésithérapeutes.
- **La correction des relations inter-maxillaires:** Lorsque l'orthopédie n'est pas une solution, comme chez le patient adulte par exemple, l'orthodontiste pourra avoir recours à d'autres types de traitements, soit purement orthodontique par compensation dento-alvéolaire, soit en association avec la chirurgie orthognathique:

- **Orthodontie:** Dans le sens transversal, la concordance des deux arcades sera obtenue grâce à la coordination des arcs orthodontiques (111), associée ou non à l'utilisation d'appareils favorisant l'expansion transversale de l'arcade (comme le Quad Helix par exemple). Dans le sens vertical, l'excès de recouvrement incisif et la faible dimension verticale d'occlusion étant souvent associés aux oligodonties (81- 85, 111) pourront par exemple être traités par ingression incisive et / ou égression molaire. Dans le sens sagittal, une classe I d'Angle molaire et canine devra être obtenue dès que possible. Cependant la faiblesse du matériel dentaire des patients atteints d'oligodontie peut parfois mener l'orthodontiste à chercher à obtenir des rapports de « compromis » comme des classes II ou III molaires « thérapeutiques ». Ces mouvements nécessitent d'utiliser des appareils à forces mésialantes ou distalantes intra-arcades de fermeture et d'ouverture d'espaces, ou encore des élastiques inter-maxillaires.
- **Traitement chirurgico-orthodontique:** lorsque le patient présente des dysmorphoses crânio-faciales basales, et qu'il n'a pas bénéficié de thérapeutiques orthopédiques ou bien qu'elles n'ont pas suffi à corriger ces anomalies squelettiques, il permet d'améliorer les relations squelettiques entre les bases osseuses maxillaire et mandibulaire, dans les trois dimensions de l'espace. Lorsqu'une chirurgie orthognathique est indiquée, cette dernière sera précédée d'une phase d'orthodontie pré-chirurgicale qui consiste à supprimer les compensations dento-alvéolaires provoquées par les dysmorphoses squelettiques (121). La chirurgie sera ensuite suivie d'une phase d'orthodontie post-chirurgicale ayant pour objectif de réaliser les finitions occlusales cherchant à obtenir une parfaite coordination des arcades.
- **L'orthodontie pré-prothétique:** elle a pour objectif la préparation des arcades dentaires aux traitements prothétiques planifiés en concertation pluridisciplinaire (119). Elle englobe notamment:
 - L'établissement d'une occlusion équilibrée
 - La correction des rotations et versions dentaires par alignement et nivellement orthodontique (111)
 - La répartition des piliers comme prévus par le projet prothétique (111, 119)
 - La fermeture des diastèmes interdentaires

- Les zones d'édentements, seront redistribuées selon ce qui a été décidé dans le projet prothétique. Certains espaces seront refermés, d'autres seront maintenus, voire parfois ré-ouverts (111, 119, 121).
- La traction orthodontico-chirurgicale des dents incluses (figure 19): le capital dentaire de ces patients étant déjà faible, cette dernière est essentielle lorsqu'une dent est incluse, mais le faible ancrage lié au faible capital dentaire peut poser problème et ainsi mener le praticien à avoir recours à l'utilisation d'auxiliaires d'ancrage squelettique comme les mini-vis.



Figure 19: Photographies d'une traction orthodontico chirurgicale d'une dent incluse. Avec l'aimable autorisation de Valérie Diop interne en orthopédie dento-faciale à Strasbourg (UF Orthopédie Dento-Faciale HUS, Strasbourg)

- Certains mouvements spécifiques comme un torque corono-vestibulaire: dans le cas par exemple d'une canine destinée à prendre la place d'une incisive latérale lorsque le projet prothétique prévoit de « maquiller » la couronne par coronoplastie ou par facette, pour lui donner la morphologie d'une incisive latérale, ce torque permettra entre autre de supprimer la bosse vestibulaire typiques des canines. Par ailleurs, l'orthodontiste devra attacher une importance au maintien d'une certaine esthétique dentaire durant son traitement, notamment en remplaçant les dents absentes par des dents prothétiques ligaturées sur les arcs, afin de faciliter le développement psycho-social du patient pendant ces phases de traitement qui s'avèrent souvent longues (120).

- **La contention:** Elle a pour objectif de stabiliser les résultats obtenus et donc de prévenir la récurrence. Il existe des appareillages fixes (comme un fil collé par exemple) et d'autres amovibles (comme la gouttière thermoformée). Chez les patients atteints d'oligodontie, cette phase peut être fortement liée à la réhabilitation prothétique de « transition », en effet les prothèses de temporisation peuvent parfois faire office de contention, tout en rétablissant l'esthétique, la fonction occlusale (111), et permettront le maintien des espaces ainsi que la dimension verticale d'occlusion.

Pour toutes ces thérapeutiques, il faut garder à l'esprit le fait que nos patients atteints d'oligodontie, de par leur matériel dentaire amoindri, présentent un ancrage dentaire plus faible pour le spécialiste en orthodontie. D'où l'intérêt d'utiliser des techniques d'ancrage alternatives, comme des minivis, miniplaques (figure 20), ou encore des implants dentaires comme éléments d'ancrages (dans certains cas, un ou plusieurs implants prévus dans la réhabilitation implanto-prothétique du patient pourront être placés avant, ou pendant le traitement orthodontique).



Figure 20: Photographie illustrant le Recul du bloc antérieur à l'aide d'une miniplaque d'ancrage squelettique (Avec l'aimable autorisation du Docteur Bensaïd).

Lorsque le patient a déjà bénéficié d'un traitement orthodontique pendant l'enfance, son traitement à l'âge adulte consistera en la correction d'éventuelles récurrences et l'optimisation de la position des dents, guidées par le projet prothétique final. Dans ce cas il est essentiel d'avoir informé, dès le début de la prise en charge thérapeutique, le patient et ses parents de la probable nécessité de reprise de traitement orthodontique à l'âge adulte.

Le traitement orthodontique des patients atteints d'oligodontie présente certaines difficultés, outre l'élaboration du plan de traitement parfois complexe, les particularités de l'adulte, ou encore la faiblesse de l'ancrage amène le praticien à s'adapter et à avoir recours à des techniques spécifiques.

III.1.3. Apports de la chirurgie orale et de l'implantologie

Pour la prise en charge des patients atteints d'oligodontie, le chirurgien oral devra faire face à certaines difficultés liées à leurs particularités, outre la relation entre le maxillaire et la mandibule, l'âge du patient, la position des dents présentes, l'hypoplasie des crêtes alvéolaires (110), les rapports anatomiques avec le nerf alvéolaire inférieur ou encore les sinus, les propriétés osseuses peuvent être altérées dans le cas de syndromes, et des malpositions peuvent être présentes. Ainsi, dans le cadre des oligodonties, le chirurgien oral sera amené à intervenir dans le cadre de:

- **L'implantologie:**

- Pour la mise en place d'implants dentaires dans le but de remplacer les dents absentes, par prothèses fixées unitaires ou pleurales, ou amovibles implanto-stabilisées. Un autre rôle que peut prendre l'implant dentaire est son utilisation comme élément d'ancrage lors du traitement orthodontique afin de palier à la faiblesse d'ancrage naturel des patients atteints d'oligodontie. Ces implants auront été prévus dans la réhabilitation implanto-prothétique du patient et pourront être placés avant ou pendant le traitement orthodontique (124), ceci nécessite une parfaite coordination entre les acteurs du traitement, tant au niveau des différents temps d'intervention que dans la visualisation de la réhabilitation finale car l'implant doit être ostéo-intégré à l'endroit précis où il sera utile à cette réhabilitation finale.
- Le Docteur Steve Toupenay (Maitre de Conférence Associé – Université Paris Diderot) précise en 2016 lors d'une conférence sur l'oligodontie organisée par le Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg en 2016, que l'on note souvent chez les patients atteints d'oligodontie une diminution de la hauteur et de l'épaisseur de l'os alvéolaire, mais aucune différence au niveau des corticales, ce qui permet une bonne stabilité primaire à l'implant. Par ailleurs, lors de cette même conférence, le Professeur Bloch-Zupan a fait part d'une étude réalisée en association avec les Professeurs Manière et Clauss sur le développement d'un modèle murin d'étude de l'ostéointégration implantaire dans le contexte de maladies rares (132): ils en sont arrivés à la conclusion qu'en présence d'une Dysplasie Ectodermique Hypohydrotique, nous pouvons noter une diminution de l'ostéointégration et plus de complications.

- Les actes du traitement implanto-prothétique des agénésies dentaires multiples liés à une maladie rare chez l'enfant de plus de 6 ans et jusqu'à la fin de la croissance, sont pris en charge par l'Assurance Maladie depuis le 28 juin 2007. Les actes du traitement implanto-prothétique des agénésies dentaires multiples liés à une maladie rare chez l'adulte sont pris en charge par l'Assurance Maladie depuis le 9 janvier 2012.

- **Interventions de chirurgie pré-prothétique et pré / per - implantaire**, ayant pour objectif de préparer les arcades à recevoir la réhabilitation prothétique et / ou implanto prothétique, comme par exemple des:
 - Comblement sinusien (sinus lift)
 - Augmentation du volume osseux alvéolaire, par greffes osseuses: autogène, allogène, xénogène, synthétique ou encore par distraction (Fig. 26)
 - Transposition du nerf alvéolaire inférieur, généralement latérale afin de faire face à cet obstacle dans le cadre de la pose d'implants (111)

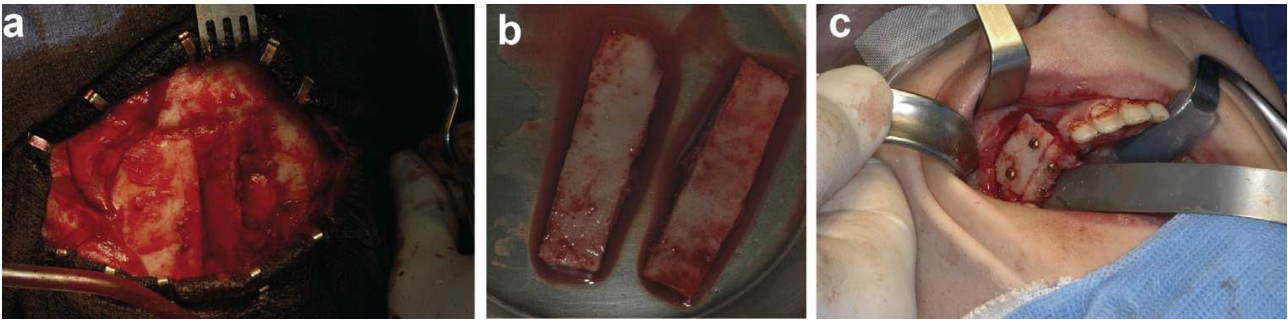


Figure 21 : Photographies d'une chirurgie pré-implantaire d'un patient du Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg (80): Chirurgie de greffe autogène d'os pariétal (*chirurgie: Docteur Philippe Barrière*):

Vue per-opératoire du site donneur (a), greffons pariétaux (b), reconstruction de l'os alvéolaire maxillaire par greffe (c).

- **La mise en place de vis et plaques d'ancrage squelettiques:** Ce dispositif est une alternative au faible ancrage dentaire qui peut exister dans le cadre des oligodonties. Il est particulièrement intéressant pour la correction orthodontique / orthopédique des classes III squelettiques par rétromaxillie que présentent souvent les patients atteints d'oligodontie. Il s'agit de l'utilisation de tractions élastiques orthopédiques sur mini-plaques d'ostéosynthèse vissées sur le maxillaire et la mandibule dans leur partie basale (125, 126, 127). Ce système peut trouver son indication dans bien d'autres types de mouvements orthodontiques comme des ouvertures / fermetures d'espaces, ingressions / égressions ou encore dans la traction de dents incluses.
- **La désinclusion orthodontico-chirurgicale** des éventuelles inclusions associées (115, 128).
- **Auto-transplantations dentaires:** consiste à déplacer chirurgicalement une dent d'un site à un autre chez un même individu, elle est indiquée quand une dent a un mauvais pronostic et qu'un greffon potentiel peut être utilisé sans que son prélèvement ne constitue un préjudice et s'adresse surtout aux enfants, adolescents et adultes jeunes

III.1.4. Apports de la chirurgie orthognathique

La chirurgie orthognathique désigne la chirurgie des os de la mâchoire et est réalisée par un chirurgien maxillo-facial sous anesthésie générale. Elle peut concerner le maxillaire et/ou la mandibule et est précédée puis suivie d'un traitement d'orthodontie. Elle sera indiquée lorsque le patient a été vu trop tardivement pour un traitement orthopédiques (croissance terminée), ou que le traitement orthopédique n'a pas été suffisant. Le chirurgien interviendra lorsque le patient aura terminé sa croissance crânio-faciale. Les sujets atteints d'oligodontie présentent souvent des dysmorphoses squelettiques associées, la chirurgie orthognathique pourra donc être indiquée au sein de leur prise en charge (111, 129) et comprend des ostéotomies maxillaires et / ou mandibulaires associées à des déplacements des bases osseuses en question dans les trois dimensions de l'espace.

Dans le cadre des oligodonties, comme nous l'avons déjà vu, il existe une association fréquente d'insuffisance transversale maxillaire, de classes III squelettiques et d'hypodivergence faciale, ainsi les interventions les plus pratiquées seront:

- L'avancée maxillaire par ostéotomie de Le Fort I ou 2
- La désimpaction maxillaire
- La disjonction maxillaire
- Le recul mandibulaire associé ou non à une génioplastie

III.1.5. Apports de l'odontologie prothétique

L'odontologie prothétique est un pilier de la réhabilitation bucco-dentaire de l'oligodontie car l'ensemble du traitement aura pour objectif de préparer le patient à recevoir la ou les prothèses d'usage choisies par l'équipe pluridisciplinaire (dont le Chirurgien-Dentiste responsable de la prothèse peut s'avérer être le coordinateur) (111). Même chez l'enfant son rôle est majeur, d'une part pour les réhabilitations de transition, mais également parce que dès la concertation interdisciplinaire précoce, ce sera le projet prothétique final qui va guider l'ensemble des thérapeutiques entreprises.

Au-delà de son implication dans l'élaboration du plan de traitement, ce praticien est indispensable dans la réalisation et la maintenance de prothèses dentaires permettant de rétablir l'esthétique et la fonction de manière pérenne. Selon les cas, notamment selon le nombre d'agénésies, leur répartition, l'axe des dents (important spécialement pour le choix de l'axe d'insertion et les moyens de rétention), selon certains facteurs loco-régionaux ou généraux (comme une xérostomie par exemple qui aura une influence sur le choix de la prothèse, mais aussi sur sa réalisation, notamment sur les matériaux de type d'empreintes) (115), mais aussi selon certains facteurs socio-économiques, les réhabilitations peuvent être unitaires ou plurales, amovibles, fixes sur dent naturelle ou sur implant, ou encore implanto-stabilisées (Fig. 27) (111, 115, 130, 131). Bien que la solution implantaire fixe semble souvent être la technique de choix de par le grand nombre de dents manquantes chez ces patients, mais aussi par la pérennité associée à une telle technique, les autres types de restaurations prothétiques trouvent leurs indications (111).

Il est important d'insister sur le fait qu'une prise en charge précoce, notamment prothétique, est essentielle pour limiter les répercussion fonctionnelles, esthétiques et psychologiques du patient, ainsi certains auteurs préconisent un traitement prothétiques dès l'âge de 3 ans, les prothèses étant remplacées au fur et à mesure de la croissance (114). Le spécialiste en odontologie pédiatrique peut donc être responsable de la prothèse, ou à minima en étroite collaboration.

Ainsi, le responsable de la restauration prothétique, qu'il soit spécialiste en odontologie pédiatrique ou non, travaillera toujours en étroite relation avec l'orthopédie dento-faciale dans la gestion des piliers et zones d'édentement, ainsi qu'avec le chirurgien oral, notamment dans le cadre de la pratique implantaire (131). Cette discipline est essentielle pour améliorer l'esthétique du patient, sa mastication, sa phonation, et ainsi son intégration sociale (111, 114). Il est important de noter que les traitements prothétiques nécessitent un suivi au long terme, voire à vie pour l'entretien, la réfaction, le rebasage ou le remplacement de ces prothèses.

III.1.6. Apports des autres disciplines: parodontologie, odontologie conservatrice, orthophonie, kinésithérapie, génétique, psychologie

- **Parodontologie:** Cette discipline est de manière générale indispensable pour le maintien d'une bonne santé bucco-dentaire. Chez nos patients avec oligodontie elle le sera tout particulièrement, en effet ces patients présentent peu de dents naturelles, il est donc essentiel de tout faire pour les préserver le plus longtemps possible en bonne santé. Du fait que ces patients nécessitent la plupart du temps des traitements orthodontiques, implantaires et prothétiques, la prévention et le traitement des parodontopathies sont essentiels afin de prévenir la iatrogénie que pourraient impliquer certains traitements sur un terrain parodontal pathologique. De plus l'entretien de ces appareillages n'est pas toujours évident, un suivi parodontal s'avère indispensable.
- **Odontologie conservatrice:** au même titre que pour les autres patients, cette discipline trouvera son rôle dans la prévention des caries, leur soin, mais aussi pour certains traitements à visée esthétique comme le maquillage de certaines dents.
- **Orthophonie:** lorsque le patient est sujet à des dysfonctions, l'orthodontiste peut travailler en collaboration avec l'orthophoniste afin de mettre en place des séances de rééducation orthophonique. Il participera ainsi à la correction des dysfonctions telles que la ventilation, la déglutition, la phonation ou plus globalement encore à la rééducation de la fonction linguale.
- **Kinésithérapie:** dans le même cadre que l'orthophonie, le kinésithérapeute peut agir sur la rééducation de certaines dysfonctions.
- **Oto-Rhino-Laryngologue (ORL):** Interviendra notamment dans le traitement de certains troubles de la ventilation.
- **Génétique:** a pour objectif de décrire précisément le phénotype dentaire et les hypothèses diagnostiques, poser le diagnostic d'oligodontie syndromique ou non et permet également d'informer la famille sur la nature et les conséquences d'une maladie, sur la probabilité de transmission héréditaire de cette dernière, ainsi que sur les options qui s'offrent à eux en termes de planification de vie et familiale (69). Cette discipline est également essentielle pour la recherche scientifique afin de comprendre les différentes étiologies des oligodonties, qu'elles soient isolées ou syndromiques, ainsi que leur mode de transmission.

- **Psychologie:** permet d'accompagner les patients, mais aussi leur entourage, tant dans l'acceptation de la pathologie que de leur traitement, qui peut avoir un fort impact psycho-affectif et social.

Ainsi, il est possible de dire qu'une parfaite coordination entre les différents acteurs du traitement est essentielle, c'est pourquoi la concertation d'une équipe pluridisciplinaire est un atout majeur, que ce soit pour l'élaboration d'un plan de traitement cohérent ou pour le choix des temps d'actions adéquats, afin d'être toujours coordonné et créer une synergie entre les différents praticiens.

Malheureusement la complexité, le caractère invasif de certains traitements, la nécessité d'un suivi à long terme, ou encore l'aspect financier amènent parfois les patients et praticiens à choisir un traitement de compromis, ou encore à abandonner leur traitement, ce qui constitue une réelle perte de chance pour les patients, et là encore l'ensemble de l'équipe pluridisciplinaire joue un rôle essentiel en insistant sur l'importance d'une telle prise en charge et les conséquences de l'abstention. Dans ce cadre, la collaboration de l'équipe avec des structures spécialisées comme des centres de référence, de compétence ou des consultations spécialisées dans les maladies rares sera d'une aide précieuse, tant pour les praticiens que pour le patient.

III.2. Étude rétrospective sur 61 patients atteints d'oligodontie suivis à l'âge adulte au Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg:

- **Définition:**

- Cette étude rétrospective porte sur 61 patients atteints d'oligodontie pris en charge à l'âge adulte au sein du Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg, pôle de médecine et chirurgie bucco-dentaire des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, entre Août 2007 et Août 2017.

- **Objectifs:**

- principal: Étudier la fréquence des différents types de prises en charge thérapeutiques par discipline
- secondaires: *Étudier l'âge de prise en charge, l'origine syndromique ou isolé de l'oligodontie, ainsi que la compliance des patients évaluée au travers de l'aboutissement ou non du traitement.*

- **Critères d'inclusion:**

- Oligodontie
- Adulte: prise en charge à l'âge adulte, ou durant l'enfance mais s'étendant jusqu'à l'âge adulte

- **Critères d'exclusion:**

- Absence d'oligodontie
- Enfants, sans aucun traitement à l'âge adulte

- **Paramètres étudiés:**

- âge de la première consultation au centre de référence
- caractère syndromique ou isolé de l'oligodontie
- recours à l'orthodontie
- recours à la prothèse
- recours à l'implantologie
- recours à la chirurgie pré-prothétique
- recours à la chirurgie orthognathique
- suivi

Descriptif du tableau:

- *N = numéro désignant le patient de manière anonyme*
- *âge = âge du patient lors de sa première consultation au Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg (= **CR**). Comprend les patients ayant consulté pour la première fois à l'âge adulte, ainsi que les patients étant toujours en cours de traitement à l'âge adulte, mais dont la première consultation a eu lieu pendant l'enfance.*
- *Caractère syndromique: « Oui » désigne un patient présentant un syndrome (**DEH** = Dysplasie Ectodermique Hypohydrotique, **DEX**= Dysplasie Ectodermique liée à l'X). « Non » désigne alors une oligodontie isolée ou l'absence d'identification d'éléments syndromiques.*
- *Les différentes disciplines désignent le fait que le plan de traitement prévoit ou non le recours aux disciplines concernées.*
- *Suivi: désigne le suivi du patient, plus précisément s'il est allé au terme du traitement prévu ou non. Lorsque la réponse est « **non** », cela signifie que le patient n'a pas donné de suite au bilan initial. **Oui** lorsqu'il est allé jusqu'au bout. **En partie** (arrêt en cours de traitement) lorsque les traitements ont débuté puis le patient a été perdu de vue. **Début** lorsque le traitement est sur le point de démarrer (consultation récente).*
- ***NR** = Non renseigné, lorsque l'information n'était pas disponible dans le dossier du patient.*

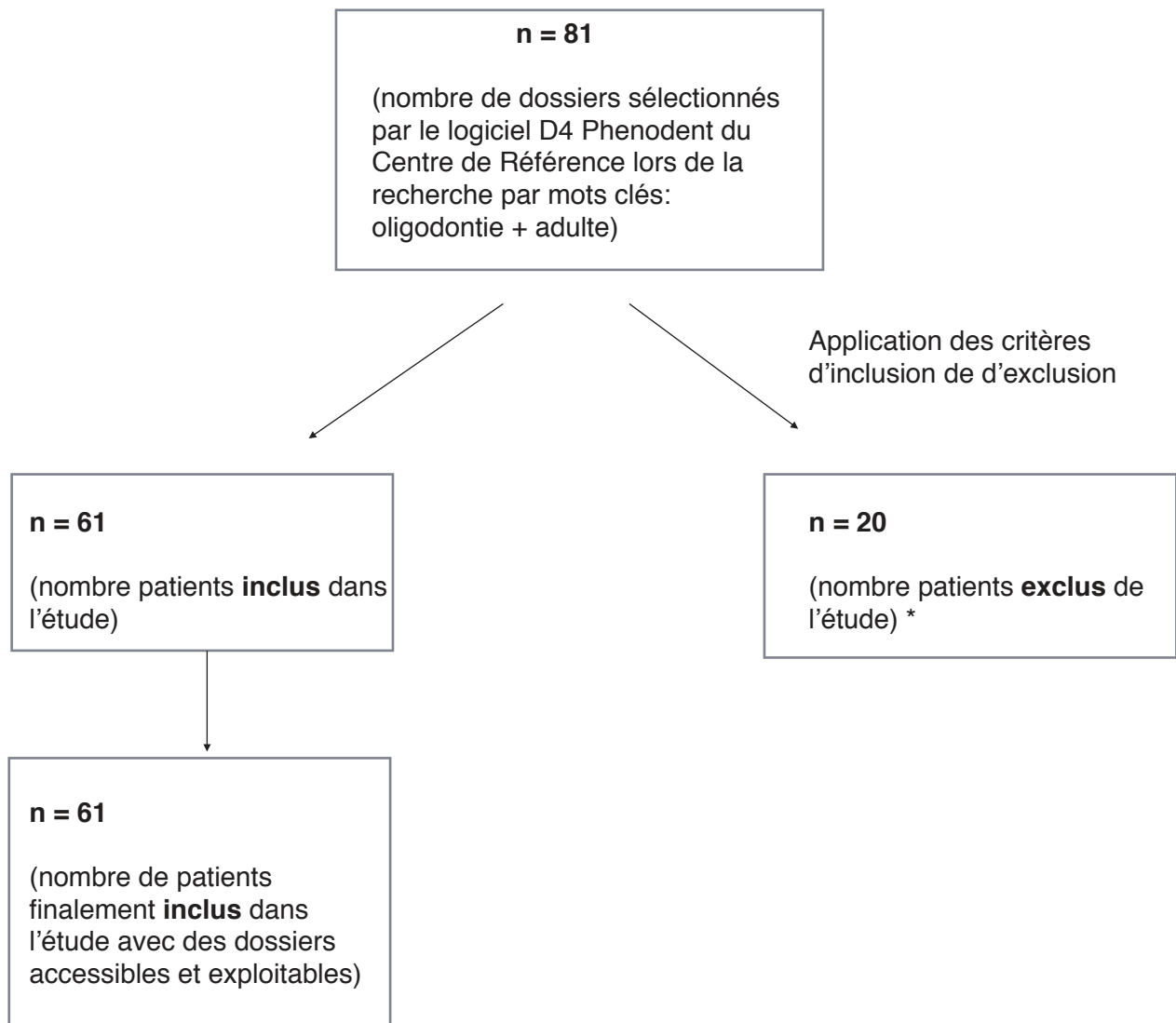


Figure 22: Flux des patients au cours de l'étude (*documentation personnelle*)

* Les 20 patients exclus de l'étude l'ont été car ils n'ont jamais été pris en charge au sein du Centre de Référence à l'âge adulte, ils ont simplement consulté le Centre de Référence pendant l'enfance et ont désormais un âge adulte.

N	Age	Caractère syndromique	Orthodontie	Prothèse	Implants	Chirurgie pré-prothétique	Chirurgie Orthognathique	Suivi
1	16	NR	Oui	Oui	Oui	Oui	Non	Oui
2	12	NR	Oui	Oui	Oui	Non	Non	En partie puis de retour au CR
3	17	NR	Oui	Oui	Oui	Non	Non	En partie
4	22	NR	Oui	Oui	Oui	Oui	Non	Oui
5	18	Oui, DEH	Oui	Oui	Oui	Oui	Non	En partie puis de retour au CR
6	20	NR	Oui	Oui	Oui	Non	Non	Oui
7	36	NR	Oui	Oui	Oui	Non	Non	Non
8	39	Non	NR	NR	NR	NR	NR	Début
9	19	Non	Oui	NR	NR	NR	NR	Début
10	17	Non	Oui	Oui	Oui	NR	NR	Début
11	35	Non	Oui	Oui	Oui	NR	Oui	Début
12	36	Oui, DEH	Oui	Oui	Oui	Oui	Oui	Début
13	59	Oui, DE	Oui	Oui	Oui	NR	Oui	Début
14	45	Non	Non	Oui	Oui	Oui	Non	Non
15	20	Non	Oui	NR	NR	NR	Non	En partie
16	20	Oui, DEH	Oui	Oui	Oui	Non	Oui	Non
17	24	Non	Oui	Oui	Oui	Non	Oui	Non
18	50	Non	Oui	Oui	Oui	NR	Oui	Non

N	Age	Caractère syndromique	Orthodontie	Prothèse	Implants	Chirurgie pré-prothétique	Chirurgie Orthognathique	Suivi
19	28	Non	Oui	Oui	Oui	Oui	Oui	Non
20	30	Non	NR	Oui	Oui	Non	Non	Non
21	16	Non	Oui	Oui	Oui	NR	NR	Non
22	18	Non	NR	Oui	NR	Oui	Non	Non
23	30	NR	Oui	Oui	Oui	Oui	Oui	Non
24	29	NR	Oui	Oui	Oui	Oui	Oui	En partie
25	36	NR	Oui	Oui	Oui	Oui	Oui	Non
26	38	Non	Oui	Oui	Oui	Oui	Non	Oui
27	34	Non	Oui	NR	NR	NR	NR	Non
28	16	NR	Oui	NR	NR	NR	NR	Non
29	30	NR	NR	NR	NR	NR	NR	Non
30	32	Oui, DE	Oui	Oui	Oui	Oui	Oui	Non
31	23	Non	Oui	Oui	Oui	Non	Non	Non
32	21	Non	Oui	NR	NR	NR	NR	Non
33	26	Non	Oui	Oui	Oui	Oui	Oui	Oui
34	42	Non	Oui	Oui	Oui	Oui	Non	Non
35	18	Non	NR	Oui	Oui	NR	NR	Non
36	23	Non	Oui	Oui	Oui	Oui	Non	Oui
37	16	NR	Oui	Oui	Oui	NR	Non	Non
38	18	NR	Oui	Oui	Oui	NR	NR	Non

N	Age	Caractère syndromique	Orthodontie	Prothèse	Implants	Chirurgie pré-prothétique	Chirurgie Orthognathique	Suivi
39	8	NR	NR	NR	NR	NR	NR	En partie
40	29	Non	Non	Oui	Oui	Oui	Non	Oui
41	31	NR	Oui	Oui	Oui	Oui	NR	Non
42	26	Non	Non	Oui	Oui	Oui	Non	Non
43	20	Non	Non	Oui	Oui	Oui	Non	Non
44	23	Oui, DE	Oui	Oui	Oui	Non	Oui	Oui
45	16	Non	Oui	Oui	Oui	Non	Non	Non
46	16	NR	Oui	NR	NR	NR	NR	Non
47	14	Oui, DEA	Non	Oui	Oui	Non	Non	Oui
48	44	Oui	NR	NR	NR	NR	NR	Non
49	28	Non	Oui	Oui	Oui	Non	Non	Oui
50	19	Non	Oui	Oui	Oui	Non	Non	Non
51	22	Oui, Incontinentia Pigmenti	Oui	Oui	Oui	Oui	Non	En partie
52	15	NR	Non	Oui	Oui	Oui	Non	Oui
53	19	NR	Oui	Oui	Oui	Non	Non	Oui
54	18	NR	NR	NR	NR	NR	NR	Non
55	21	NR	Oui	Oui	Oui	Oui	Oui	En partie
56	8	Non	Oui	Oui	Oui	Non	Non	Oui
57	10	Oui	Oui	Oui	Oui	Oui	Non	Oui

N	Age	Caractère syndromique	Orthodontie	Prothèse	Implants	Chirurgie pré-prothétique	Chirurgie Orthognathique	Suivi
58	35	Non	NR	NR	NR	NR	NR	Non
59	22	Non	NR	NR	NR	NR	NR	Non
60	29	Non	NR	NR	NR	NR	NR	Non
61	24	Oui, DEX	Oui	Oui	Oui	Oui	Non	En partie

Tableau 4: Tableau présentant les résultats de l'étude rétrospective sur 61 patients atteints d'oligodontie à l'âge adulte au Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg (*documentation personnelle*)

Nous y relevons les âges, le caractère isolé ou syndromique, et les types de prise en charge ainsi que le suivi des patients adultes atteints d'oligodontie au Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg.

- **Résultat:**

- n = 61

- Âge moyen de prise en charge au CR: 25 ans (23% avant 18 ans, 77% après 18 ans)

- Pourcentage d'oligodonties syndromiques:

- Syndromiques: 18%
- Isolées: 49,2%
- Non renseignées: 32,8%

- Pourcentage de recours à l'orthodontie prévu dans le plan de traitement:

- Oui, recours à l'orthodontie: 72,1%
- Non: 9,8%
- Non renseignés: 18,1%

- Pourcentage de recours à la prothèse tel que prévu dans le plan de traitement:
 - Oui, recours à la prothèse: 77%
 - Non: 0%
 - Non renseignés: 23%

- Pourcentage de recours à l'implantologie prévu dans le plan de traitement:
 - Oui, recours à l'implantologie: 73,8%
 - Non: 0%
 - Non renseignés: 26,2%

- Pourcentage de recours à la chirurgie pré-prothétique prévus dans le plan de traitement:
 - Oui, recours à la chirurgie pré-prothétique: 39,3%
 - Non: 24,6%
 - Non renseignés: 36,1%

- Pourcentage de recours à la chirurgie orthognathique prévus dans le plan de traitement:
 - Oui, recours à la chirurgie orthognathique: 23%
 - Non: 47,5%
 - Non renseignés: 29,5%

- Suivi:
 - Oui, jusqu'au bout: 23%
 - En partie, arrêt en cours de traitement: 14,8%
 - Début: 9,8%
 - Non, perdus de vue après la première consultation: 52,4%

- **Discussion**

- **Concernant l'âge de consultation:**

Dans cette étude, les patients considérés comme adultes ont soit fait appel au centre de référence à l'âge adulte (77%), ou alors ont débuté leur traitement dans cette structure pendant leur enfance mais ont continué la prise en charge jusqu'à l'âge adulte (23%), ainsi la consultation était parfois réalisée pendant l'enfance. De plus, l'échantillon étudié n'est pas forcément représentatif de toute la population générale d'adultes atteints d'oligodontie étant donné que l'étude n'a été réalisée que sur les patients traités au Centre de Référence de Strasbourg. Nous avons pour résultat un âge moyen de prise en charge au Centre de Référence de **25 ans** pour un total de 61 patients (n=61). Or l'âge de la consultation n'est pas l'âge du diagnostic, mais celui auquel le patient a fait appel au centre de référence. Ainsi parmi notre échantillon de patients, certains avaient déjà eu recours à des traitements en rapport avec leur oligodontie. Cette caractéristique d'antécédents bucco-dentaires n'a pas été analysée car l'information n'était que très rarement disponible dans le dossier des patients. Il serait intéressant d'obtenir des chiffres pour les patients présentant la même pathologie dans la population générale, n'ayant pas nécessairement consulté le Centre de Référence, et retrouver ainsi l'âge de diagnostic. Toutefois, il paraît légitime de penser qu'un âge moyen de consultation de 25 ans soit très tardif au vu des conséquences d'une telle pathologie et de la nécessité d'intervenir très jeune, ainsi que du fait qu'une oligodontie soit facilement et précocement détectable. Bien que ce résultat puisse s'expliquer par le fait que la population étudiée était celle des adultes, les dossiers étudiés incluaient également des patients dont le traitement a débuté durant l'enfance, 25 ans représente alors un âge de consultation très tardif.

- **Concernant le caractère syndromique ou isolé:**

Les résultats font état de **18% d'oligodonties syndromiques**, 49% d'isolées et 32,8% de non renseignés.

Il faut garder à l'esprit le fait que lors du relevé d'informations dans les différents dossiers, certaines oligodonties étaient considérées comme isolées mais avec certains signes de syndromes (par exemple: des signes ectodermiques comme des cheveux fins, ongles cassants etc). Ceci peut dans certains cas s'expliquer par le fait qu'un syndrome additionnel, sans lien avec l'oligodontie puisse être présent et ainsi parfois nous orienter faussement vers une oligodontie syndromique. Cependant dans de nombreux cas le dossier ne faisait pas mention de consultation génétique qui aurait pu aider à confirmer le caractère syndromique de l'oligodontie. De plus certains patients avaient des tableaux cliniques relativement atypiques, avec bien d'autres signes que des signes dentaires, mais qui malgré des tests génétiques moléculaires n'ont pas trouvé leur place parmi des grands syndromes, il se peut alors que ces derniers soient atteints de syndromes mais d'une certaine rareté, et dont les tests moléculaires ne sont pas communs. Il paraît alors à nouveau légitime de se demander s'il existe une réelle différence entre une oligodontie syndromique et isolée? Si la génétique peut nous apporter des réponses, il est possible que de telles analyses ne soient pas forcément à la recherche du bon syndrome, qui peut s'avérer être un syndrome très rare, voir inédit et pas encore décrit. En effet, il arrive que par exemple nous ne testions que des dysplasies ectodermiques car elles sont fréquentes dans ces pathologies, ou encore *AXIN2* car lié à un risque de cancer, ainsi seuls les gènes les plus communs et en rapport avec l'oligodontie sont testés. De plus nous avons parfois des patients avec peu de signes ectodermiques mais tout de même atteints d'une dysplasie ectodermique, et d'autres atteints d'une oligodontie isolée mais avec des signes ectodermiques (peu de sudation, cheveux et ongles cassants etc), ce qui confirme le questionnement sur la réelle différence entre ces deux entités, une isolée ne serait-elle pas une oligodontie syndromique avec un phénotype atténué? Ou encore un syndrome pas encore décrit?

- **Concernant le recours aux différentes disciplines:**

- 72,1% pour l'orthodontie, NR 18,1%
- 77% pour la prothèse, NR 23%
- 73,8% pour l'implantologie, NR 26,2%
- 39,3% pour la chirurgie pré-prothétique, NR 36,1%
- 23% pour la chirurgie orthognathique, NR 29,5%.

Les disciplines incluses dans les différentes prises en charge des patients étaient celles qui étaient prévu dans le projet thérapeutique, en revanche elles n'ont pas toujours joué leur rôle, surtout lorsque le patient a été perdu de vue. Ces chiffres paraissent relativement proches d'autres données de la littérature:

- l'orthodontie dans 97% des cas (111)
- la chirurgie orthognathique dans 27% des cas (111)
- la prothèse fixée implanto-portée ou implanto-stabilisée: 90%, à l'amovible dans 6%, aux bridges conventionnels dans 4% des cas) (111).

Des différences s'expliquent notamment par le fait que nous avons eu de nombreux critères non-renseignés. Par ailleurs nous n'avons pas relevé les différences entre les prothèses amovibles conventionnelles, implanto-fixée ou stabilisée, ou encore le recours à des bridges conventionnels car ces données n'étaient que très rarement accessibles.

- **Concernant le suivi des patients:**

- 23% sont allé au bout de leur traitement
- 14,8% qu'en partie, arrêt en cours de traitement
- 9,8% sont en train de démarrer
- 52,4% ont été perdu de vue sans même démarrer le traitement

L'aspect représentatif peut être discuté par rapport au fait que cette étude est unicentrique et l'échantillon de patients n'inclut que les patients ayant consulté au centre de référence. La présence d'une équipe pluridisciplinaire spécialisée peut nous amener à penser que les patients auront plus de facilités à aller au bout de leur traitement qu'un patient atteint d'oligodontie en pratique de ville (aides logistiques, praticiens coordonnés au sein d'une même structure etc). De plus le patient était considéré comme perdu de vue s'il n'était pas traité dans le cadre du centre de référence, mais cela n'exclut pas la possibilité qu'un traitement ait été effectué ailleurs par la suite, d'autant plus que beaucoup de patients ne vivaient pas forcément dans des villes proches du centre de référence. Il pourrait ainsi être intéressant de comprendre pourquoi certains patients ont été bien orientés vers le Centre de Référence tandis que d'autres non ainsi que ce qui a amené certains patients venus d'autres villes à consulter au centre de Strasbourg alors que leur ville d'origine en propose également des centres de compétence. Il semblerait que certains patients venus de Paris aient finalement eu recours au Centre de Référence de Strasbourg pour raccourcir leur délai de prise en charge, ce qui montre les difficultés d'ordre logistique auxquelles le patient peut faire face et ainsi être découragé. Toutefois, 52,4% de perdus de vue est une quantité trop importante au vu de l'importance du traitement des oligodonties. L'abandon du traitement était généralement justifié par des difficultés financières, mais peut également provenir d'une anxiété à se lancer dans un traitement long et invasif, des difficultés logistiques, ou encore un manque de compréhension quant aux conséquences d'une longue prise en charge.

Par ailleurs, certains patients (deux dans notre étude) faisaient appel au Centre de Référence particulièrement pour obtenir un diagnostic génétique, mais étaient par la suite pris en charge dans leur ville d'origine. D'autres patients (14,8%) ont parfois démarré leur traitement de manière approfondie et avec beaucoup de motivations, allant jusqu'à effectuer le traitement orthodontique, les chirurgies pré-prothétiques, mais n'ont jamais pu passer à l'étape implantaire et donc prothétique pour des raisons financières. Ainsi, les non prises en charge ne sont pas forcément liées à un manque de motivation du patient, qui souvent sont en détresse face à cette situation. Ces nombreux abandons, souvent pour des raisons financières ne devraient pas être, d'autant plus que la HAS a mis en place des protocoles précis de prise en charge à 100% pour affection longue durée hors liste dans ces situations, nous déduisons donc de ceci, ainsi que des différents échanges de

courriers qui furent relevés dans les dossiers, que ces abandons étaient souvent liés à des démarches administratives complexes, où les patients sont parfois bloqués dans des démarches de demande d'ALD, d'aides complémentaires pour la prothèse par exemple, de finances de transport, d'hébergement etc. Ces patients, malgré l'importante aide du centre de référence dans ces démarches, se retrouvent parfois à faire face à des refus les poussant à abandonner. Ainsi la facilitation de ces démarches administratives pourrait être d'une grande aide pour le traitement de ces patients. Voici ci-dessous un exemple des démarches effectuées par un patient du centre de référence:

- Demande de prise en charge à 100% pour maladie longue durée.
- La Commission des Prestations Supplémentaires et Aides Financières individuelles de l'Assurance Maladie a décidé d'attribuer 2000€ pour prothèses dentaires
- Demande de prise en charge à 100% au titre d'une affection hors liste
- Transmission de son emploi du temps pour aménagement des rendez-vous
- Aménagement d'heures de cours de soutien par son professeur
- Renseignement auprès de la CAF et de son employeur pour voir si possibilité de congé de présence parental
- La CPAM prend en charge les transports depuis Paris dans le cadre des 100%

Ceci nous montre ainsi la complexité de la mise en place des démarches administratives et logistiques chez ce patient. Mais cet exemple de prise en charge idéale n'illustre pas la complexité voir les refus des administrations pour tous patients.

Enfin, les propositions thérapeutiques choisies doivent être clairement exposées au patient et à ses parents s'il est mineur, afin d'obtenir leur consentement et leur motivation d'une part (111), mais également pour leur expliquer de manière claire et exhaustive l'importance d'un tel traitement et les conséquences de l'abstention, ce sont autant d'éléments qui pourraient mener à une amélioration de la prise en charge de ces patients. D'où l'intérêt de l'apparition de nouveaux outils tels que l'application Oligo'dents qui permettent de guider les patients et montrent des perspectives d'avenir dans l'amélioration de la prise en charge de ces derniers.

III.3. Cas cliniques illustrés

Pour illustrer la complexité de la prise en charge de ces patients, cinq cas cliniques issus de l'étude vont être présentés ci-dessous et permettent de comprendre que malgré le fait que tous soient traités pour une oligodontie, au sein du même Centre de Référence, les thérapeutiques mises en place et le suivi du patient s'avèrent très différents, pointant l'aspect individualisé de chaque patient et sa thérapeutique.

Les patients dont les images vont être exposées ci-dessous ont signé un consentement autorisant la diffusion à titre gratuit et non exclusif de leur image à des fins d'enseignement dans la Faculté de Chirurgie Dentaire de Strasbourg, dans la publication de clichés dans des revues scientifiques, et dans le cadre de l'évaluation du Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg.

III.3.1. CAS CLINIQUE NUMÉRO 1

- **Anamnèse**

- Sexe: homme
- Né en 1991
- Date de la première consultation: Aout 2007: âge lors de cette consultation: 16 ans
- Patient atteint par une Dysplasie Ectodermique Hypohydratique liée à la mutation du gène *WNT10A*
- Résidant en région Parisienne
- Antécédents familiaux d'agénésies
- Antécédents bucco-dentaires: Échec / intolérance d'une prothèse conventionnelle à la mandibule

- **Examen clinique et radiologique**

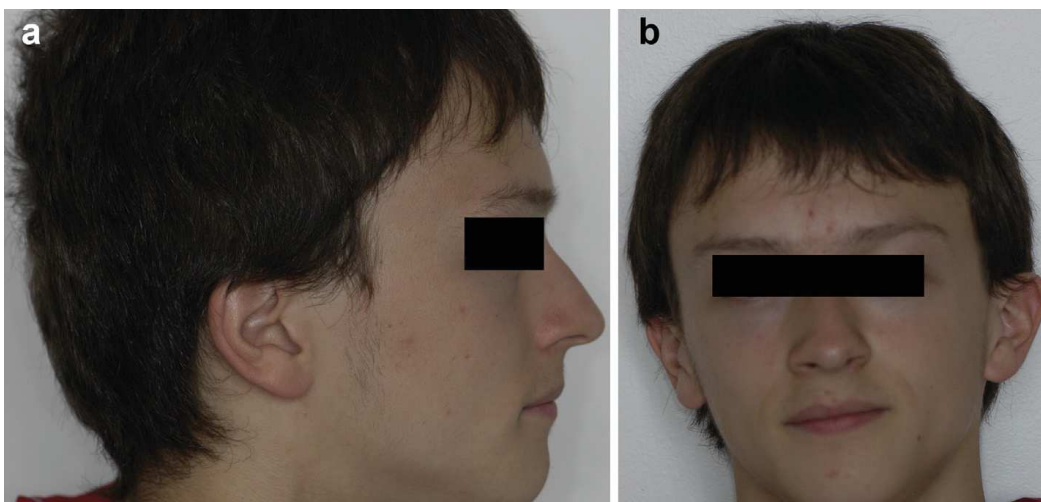


Figure 23: Photographies exobuccales du cas clinique numéro 1 du Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg (80): *Vue de profil (a) et Vue de face (b).*



Figure 24: Photographie endobuccale du cas clinique numéro 1 du Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg (80)

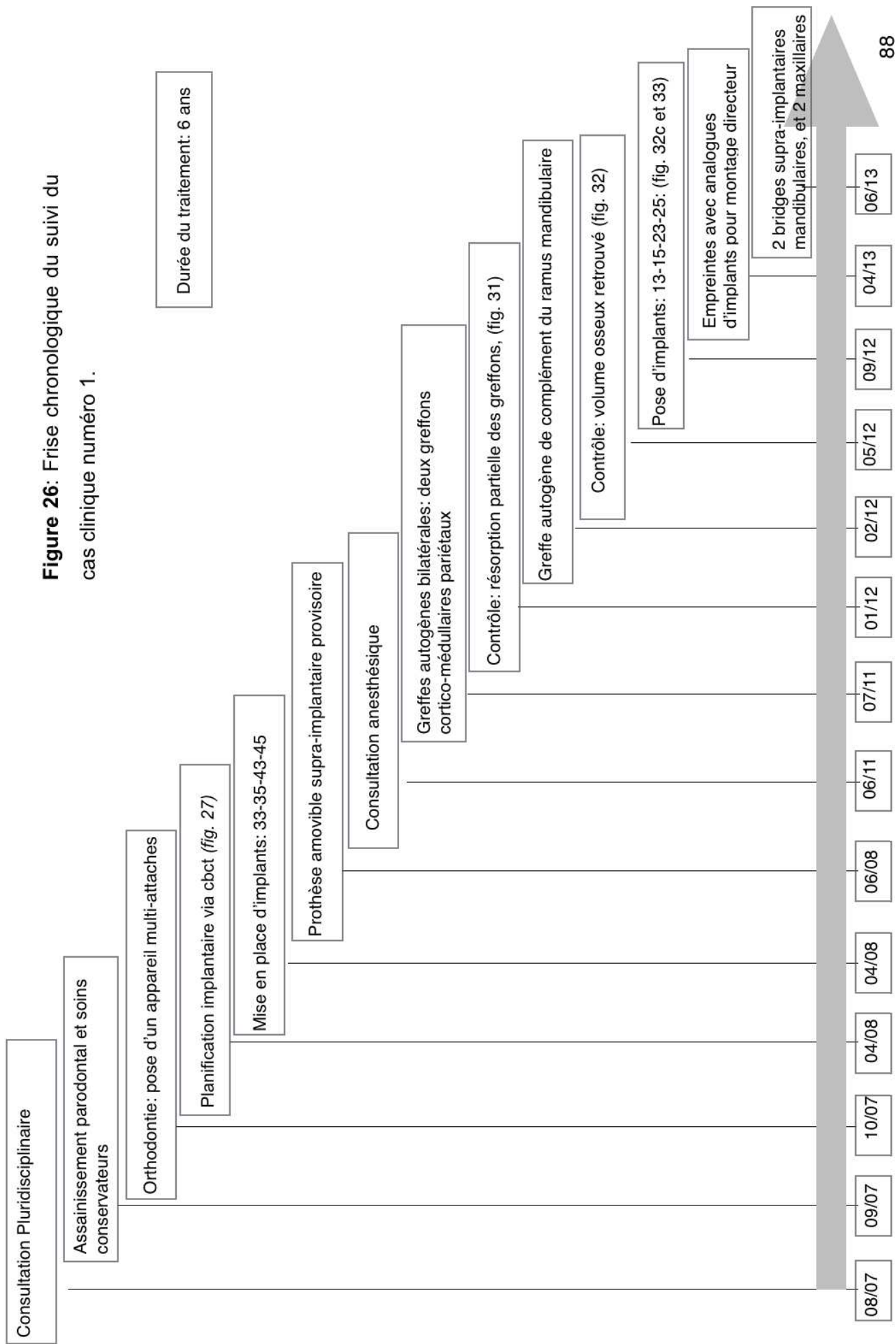


Figure 25: Orthopantomogramme du cas clinique numéro 1 du Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg (80):

- Pas de manifestations ectodermiques classiques comme hypotrichose, onychodysplasie ou agénésie des glandes sudoripares rapportées. Pas de dysmorphies crânio-faciales typiques
- Oligodontie sévère: 17, 15, 14, 13, 23, 24, 25, 27, 47, 45, 44, 43, 33, 34, 35, 37
- Persistance des 2èmes molaires mandibulaires temporaires
- Microdontie des incisives
- Gencive inflammée
- Une hypotrophie osseuse des zones édentées, et de nombreux soins.

- **Plan de traitement**

- Assainissement parodontal, soins conservateurs et avulsions des dents temporaires non conservables
- Orthodontie: pose d'un appareil multi-attache: fermeture des diastèmes maxillaires et mandibulaires, suivie d'une contention en attendant les implants.
- Chirurgie d'aménagement pré-implantaire: greffe osseuse maxillaire bilatérale avec prélèvement pariétal
- Implants dentaires maxillaires et mandibulaires: 15, 13, 23, 25, 35, 33, 43, 45
- Pose de prothèses supra-implantaires
- Consultations spécialisées: Orthophonie, Pneumologie, Ophtalmologie
- Proposition de diagnostic génétique dans le cadre des activités de recherche du Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg: Test GenoDENT.



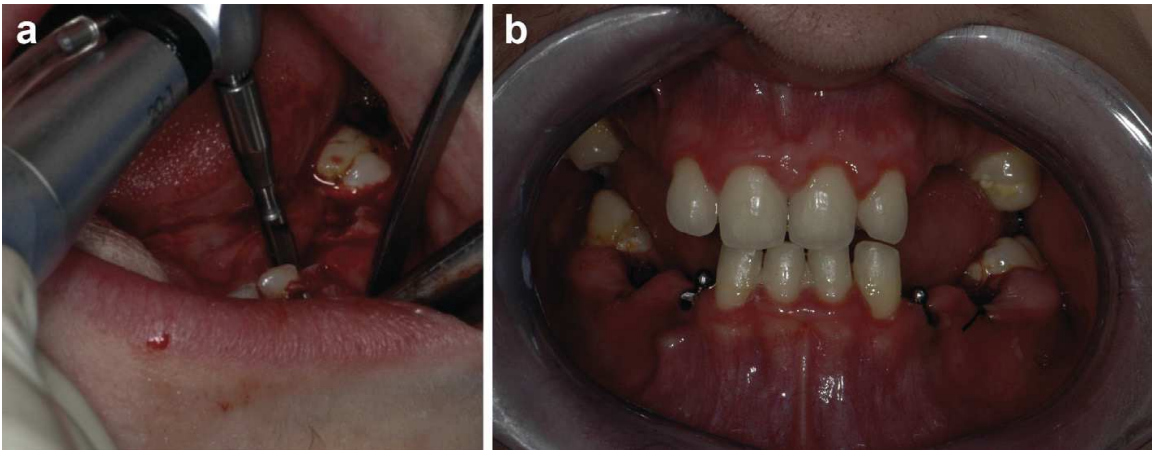


Figure 27: Image per-opératoire de la chirurgie implantaire du cas clinique numéro 1 (80): Nous observons la pose de deux implants dentaires inter-foraminaux (a). Image post-opératoire (b).

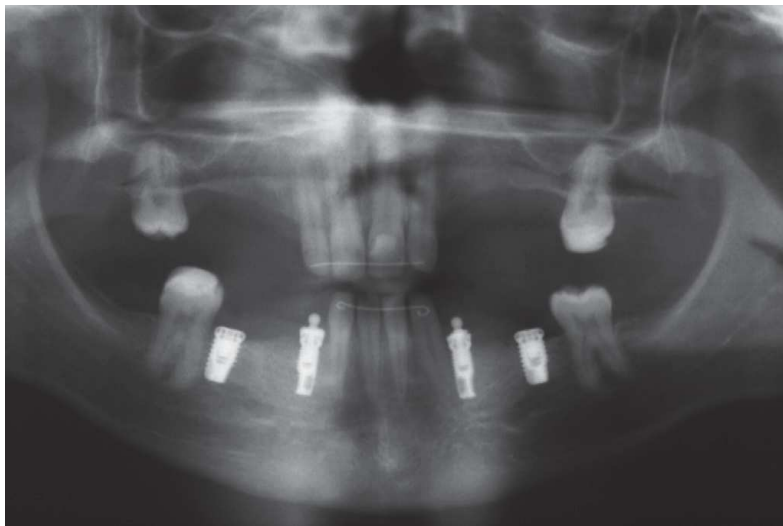


Figure 28: Radiographie du du cas clinique numéro 1: contrôle post-opératoire (80): *Suivi radiographique à 18 mois post-opératoire sur laquelle on observe l'ostéointégration des implants mandibulaires.*

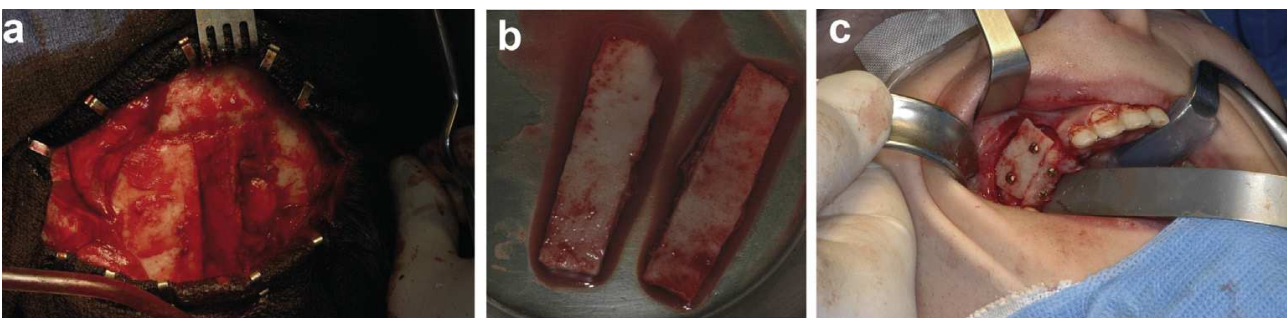


Figure 29: Photographies de la chirurgie du cas clinique numéro 1 (80): *Chirurgie de greffe autogène d'os pariétal. Vue per-opératoire du site donneur (a), greffons pariétaux (b), reconstruction de l'os alvéolaire maxillaire par greffe (c)*

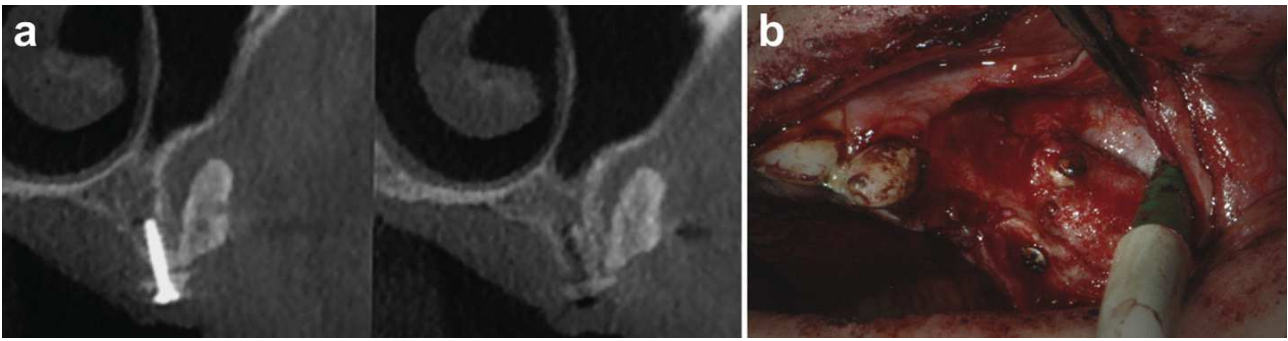


Figure 30: Images du cas clinique numéro 1 (80): Après 6 mois, le CBCT met en évidence une résorption partielle entre le greffon autogène maxillaire gauche et l'os cortical. Coupe du CBCT (a), vue per-opératoire (b).

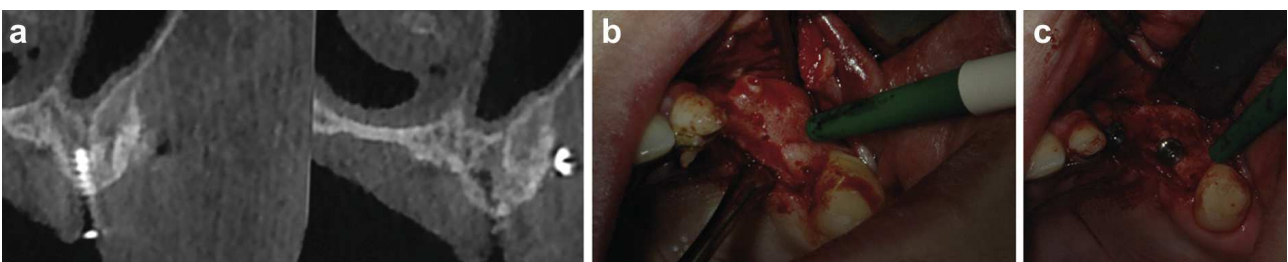


Figure 31: Images du cas clinique numéro 1 (80): Traitement de la résorption osseuse: une guérison du volume osseux a été observée après 3 mois comme le souligne les coupes du CBCT (a) et les photographies per-opératoires de la greffe maxillaire gauche (b). Vue per-opératoire montrant les deux implants maxillaires gauches placés dans la greffe (c).

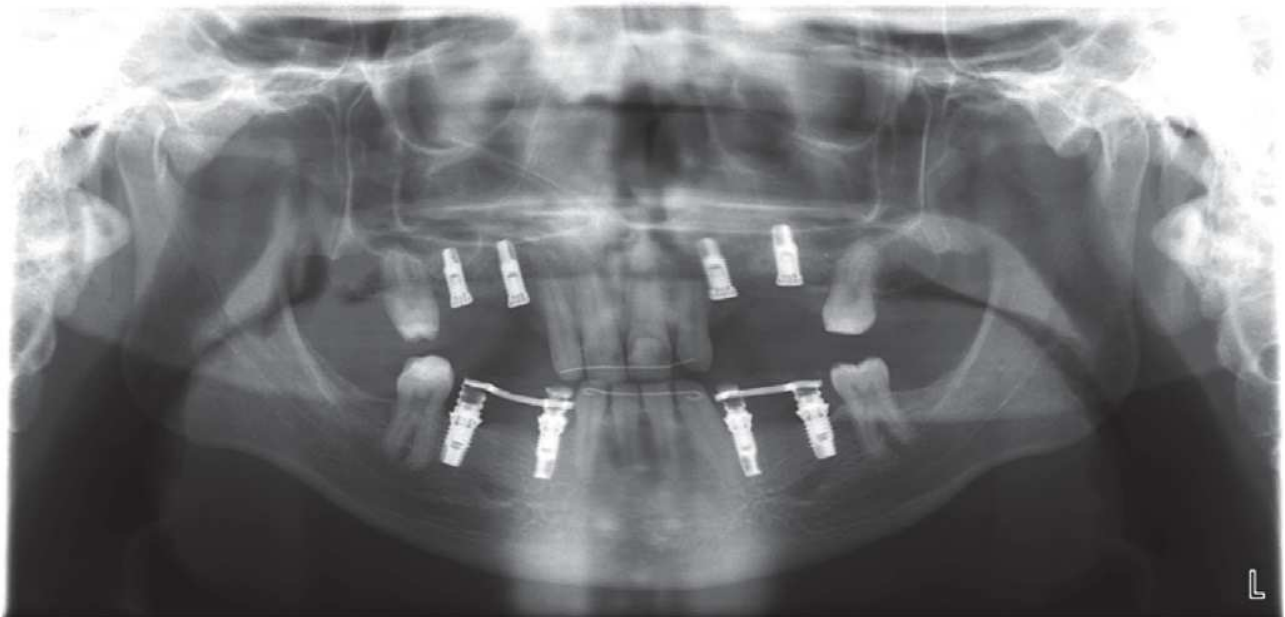


Figure 32: Orthopantomogramme du cas clinique numéro 1 (80): Radiographie panoramique post-opératoire sur laquelle il est possible de noter la réhabilitation prenant appui sur les 4 implants maxillaires et mandibulaires ostéo-intégrés.

III.3.2. CAS CLINIQUE NUMÉRO 2

- **Anamnèse**

- Sexe: homme
- Né en 08/1992
- Date de consultation: 08/2012 : âgé de 20 ans
- Motif de consultation: oligodontie, perturbations d'ordre esthétique ainsi qu'au niveau de la fonction masticatrice
- Antécédents d'agénésies dans la famille

- **Examen clinique et radiologique**

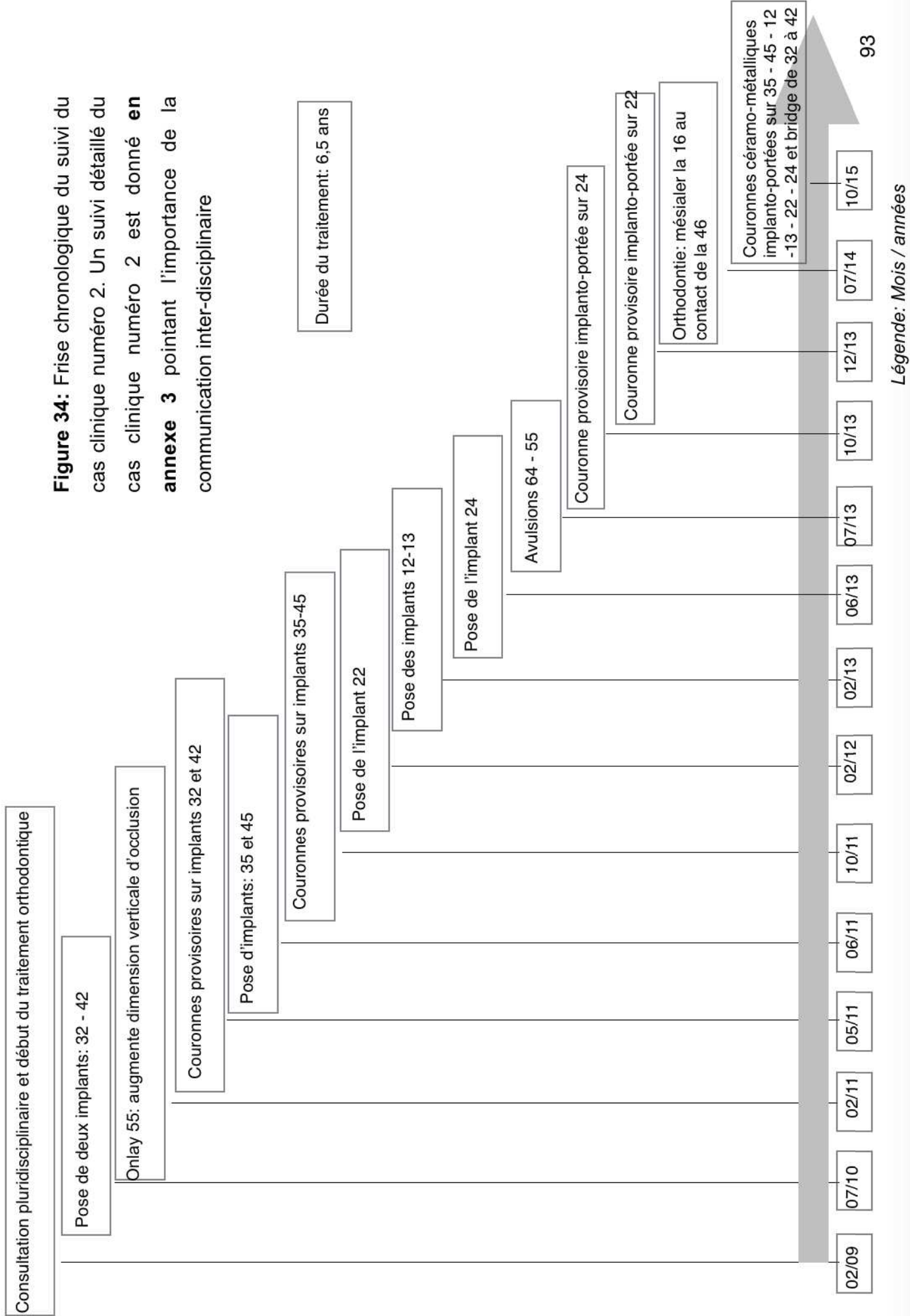


Figure 33: Orthopantomogramme du cas clinique numéro 2 (Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg)

- Agénésies dents temporaires: 54, 51, 61, 63, toutes les dents mandibulaires
- Agénésies dents permanentes: 18 - 17 - 15 - 13 - 12 - 22 - 24 - 25 - 27 - 28 - 38 - 37 - 35 - 32 - 31 - 41 - 42 - 45 - 47 - 48
- Persistance de dents temporaires: 52, 53, 55, 62, 64, 65
- Microdontie sur 16 et 26
- Anomalie de forme: dents conoïdes: 43 et 33
- Mainteneurs d'espace à la mandibule
- CBCT pré-implantaire: révèle une Hypotrophie osseuse importante dans la région symphysaire

- **Plan de traitement**

- Mandibule: le patient présente 2 canines, 2 prémolaires et 2 molaires permanentes à la mandibule. Un dispositif de contention orthodontique fixé est actuellement en place. Projet thérapeutique: pont fixé antérieur sur 2 implants 32 et 42 et 2 couronnes supra-implantaires en mésial des premières molaires permanentes. Ainsi la mise en place de 2 implants symphysaires en mésial des canines et de 2 implants latéraux en mésial des premières molaires permanentes nécessiterait un aménagement orthodontique pré-implantaire consistant en la distalisation des canines et la mésialisation des prémolaires. Ce traitement orthodontique rapprochant canines et prémolaires mandibulaires permettrait la création d'espaces suffisants pour la mise en place des 4 implants mandibulaires. L'analyse des examens scanners révèle une hypotrophie osseuse importante dans la région symphysaire et une angulation de la crête osseuse au niveau des secteurs latéraux rendant la mise en place des implants délicate.
- Maxillaire: le patient présente les incisives centrales permanentes, la 14, la 23, les premières molaires permanentes. Les dents temporaires persistent au niveau des agénésies (présence de 52, 53, 55, 62, 64, 65). La réhabilitation implantaire maxillaire ne sera entreprise que dans un second temps, afin de s'assurer de la fin de la croissance du patient, et consisterait en la mise en place d'implants au niveau des incisives latérales, et en avulsions-implantations immédiates au niveau de la canine droite et des prémolaires manquantes. La réhabilitation maxillaire, comprenant au total la mise en place de 6 implants est sous réserve du résultat des examens scanners et ne devrait pas, quant à elle, nécessiter d'aménagement orthodontique.



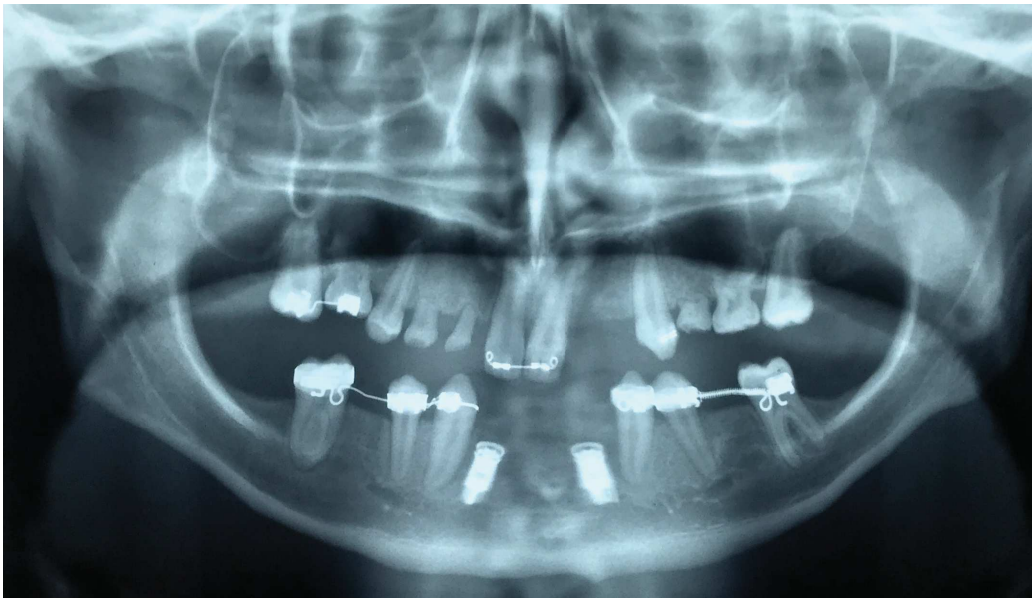


Figure 35: Orthopantomogramme du cas clinique numéro 2 (*Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg*): En cours de traitement, nous y observons les zones édentées, des dents temporaires persistantes, les implants 32 et 42, ainsi que le traitement orthodontique d'aménagement pré-implantaire à la mandibule ainsi qu'au niveau du bloc incisif central maxillaire et la 55-16.

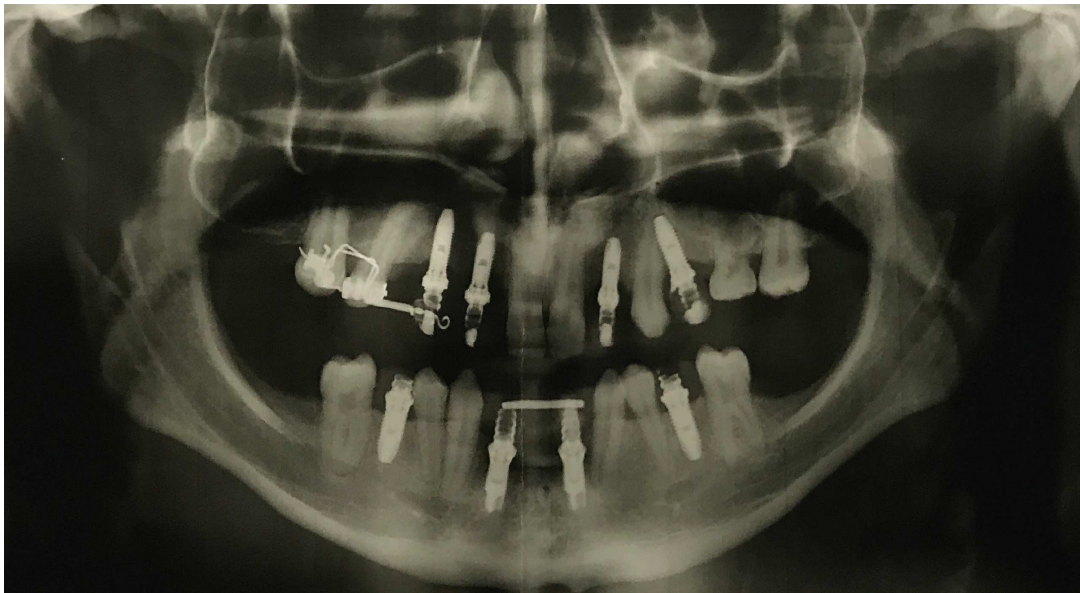


Figure 36: Orthopantomogramme du cas clinique numéro 2 en fin de traitement (*Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg*): Nous y observons les implants en place de 12, 14, 22, 24, 35, 32, 42 et 45 ainsi qu'un dispositif orthodontique dans le secteur 16 permettant de mésialer la 16 au contact de la 46.

III.3.3. CAS CLINIQUE NUMÉRO 3

- **Anamnèse**

- Sexe: Femme
- Née en 12/1999
- Date de consultation: 04/2012: âgée de 12 ans
- Motif de consultation: oligodontie sévère non syndromique

- **Examen clinique et radiologique**

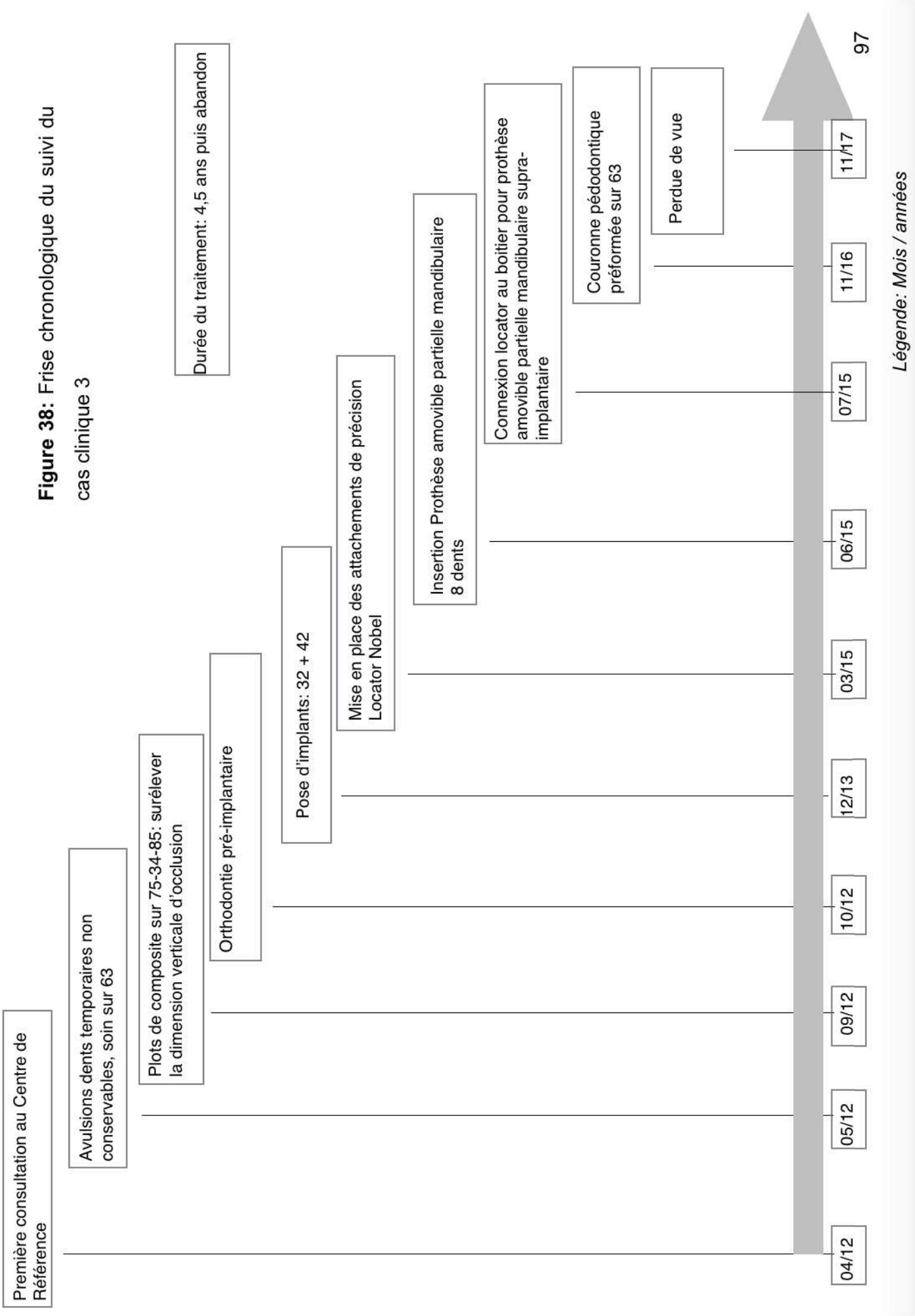


Figure 37: Orthopantomogramme du cas clinique numéro 3 (*Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg*)

- Agénésies dents temporaires: 54, 52, 51, 61, 62, 64, 74, 73, 72, 71, 81, 82, 83, 84
- Agénésies dents permanentes: 17, 16, 15, 13, 12, 22, 23, 26, 27, 36, 35, 33, 32, 31, 41, 42, 43, 44, 45, 46, 47
- Persistance de dents temporaires: 55, 53, 63, 65, 75, 85

- **Plan de traitement**

- Assainissement: avulsions des dents temporaires non conservables, soin sur 63
- Orthodontie pré-implantaire: fermeture des diastèmes inter-incisifs maxillaires et vestibuloversion des incisives maxillaires
- Pose d'implants en place de 32 - 42
- Prothèse amovible partielle à châssis métallique implanta-stabilisée sur attachements de précision à la mandibule
- Pose d'implants en place de 12-13-22-23
- Couronnes céramo-métalliques scellées sur implants au maxillaire



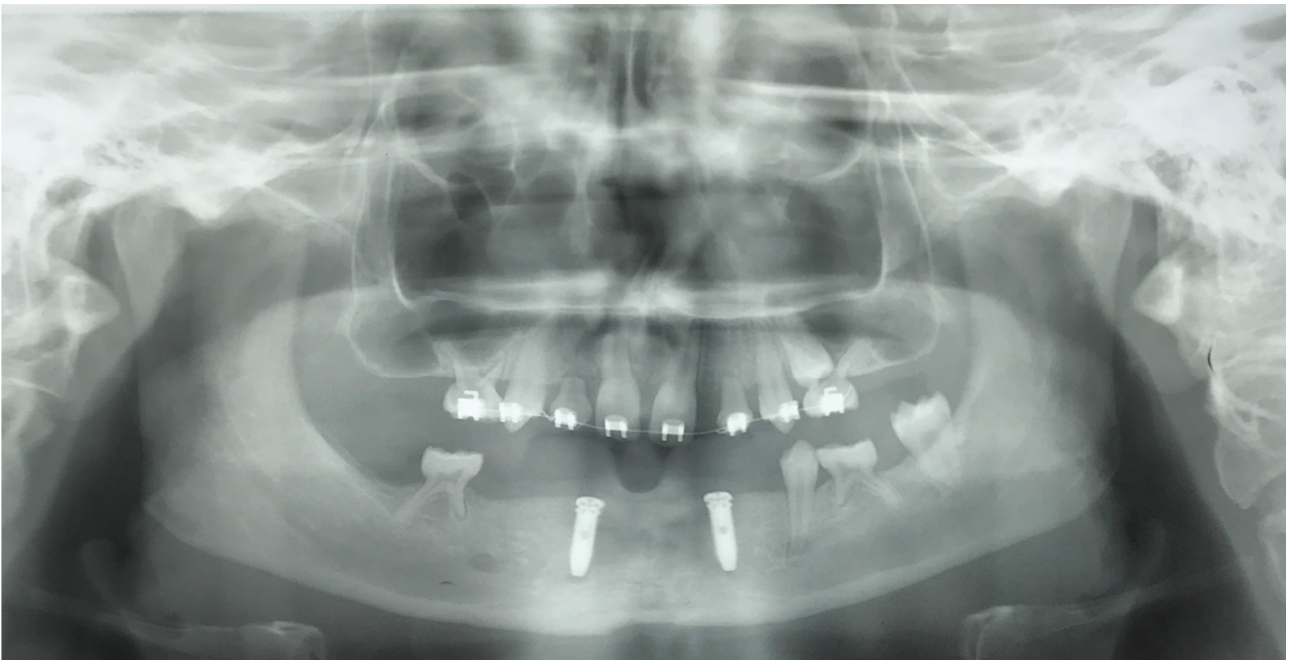


Figure 39: Orthopantomogramme du cas clinique numéro 3 (*Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg*):

Nous y observons les nombreuses agénésies, la persistance des 54, 53, 63, 65, 75 et 85, l'appareil orthodontique au maxillaire, et les deux implants symphysaires.

Lors du dernier rendez-vous, la patiente ne portait plus sa Prothèse amovible implanto stabilisée mandibulaire car elle provoquait un réflexe nauséux. Ayant bientôt 18 ans, une réhabilitation fixe était prévue. Un rendez-vous était pris afin de refaire une prothèse fixée en ajoutant deux implants en place de 33 et 44.

Suite à cela la patiente a été perdue de vue, ceci peut être dû à une perte de motivation, suite à la durée des traitements, leur aspect invasif, et une solution prothétique ne lui convenant pas. Malgré les solutions fixes proposées à la mandibule comme au maxillaire, la patiente n'aura pas terminé son traitement.

III.3.4. CAS CLINIQUE NUMÉRO 4

- **Anamnèse**

- Sexe: Femme
- Née en 09/1995
- Date de consultation: 03/2013, âgée de 17 ans

- **Examen clinique et radiologique**

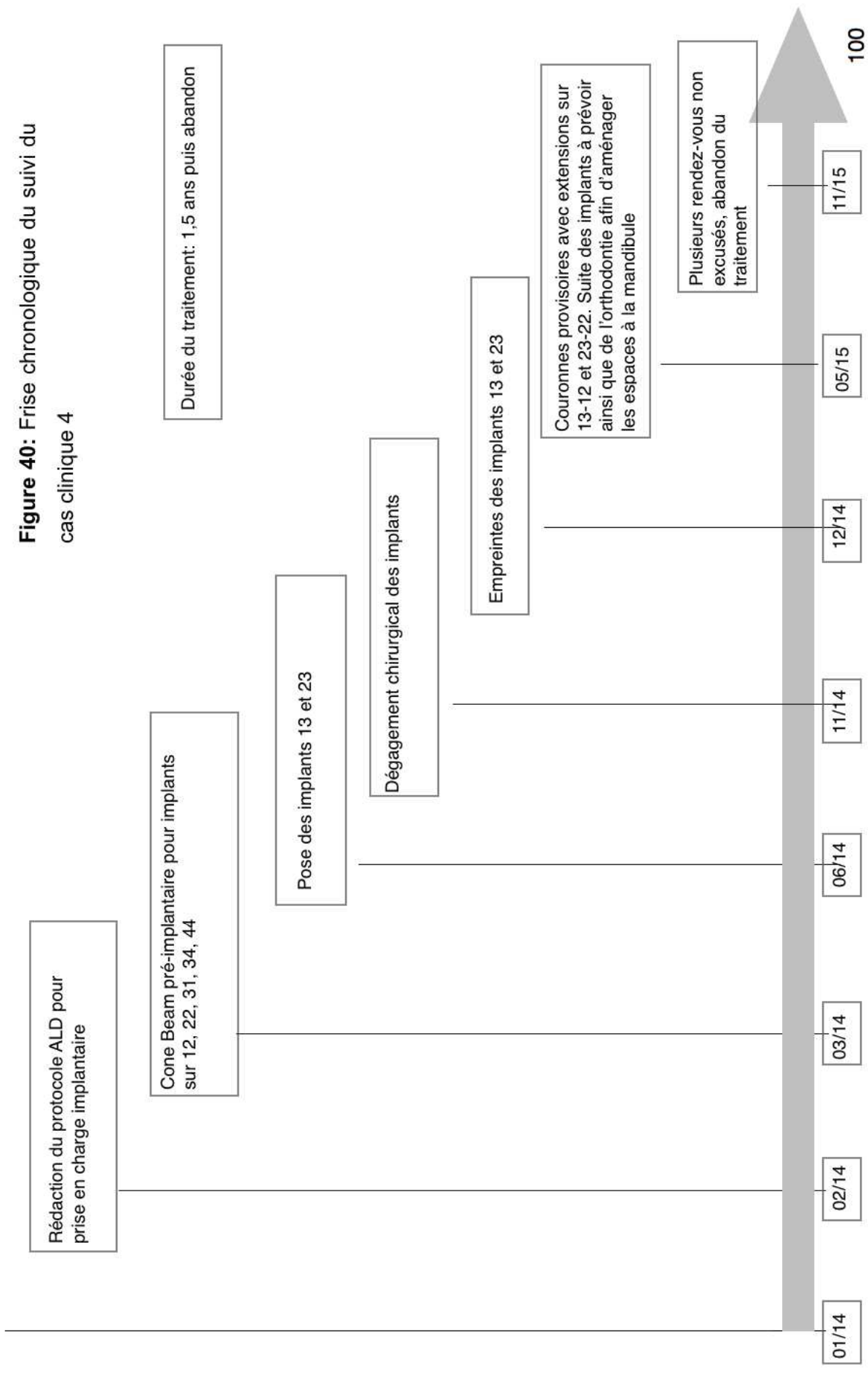
- Agénésies dents permanentes: 12, 13, 22, 23, 34 et 44
- Persistance de 53 et 63
- Espace prothétique réduit au niveau de 34 et 44
- Prothèse amovible partielle maxillaire et stomatite sous prothétique
- Germe 28: microdens

- **Plan de traitement de la première phase de traitement**

- Réhabilitation implanto-prothétique en lieu et place de 12-13 et 22-23
- Par la suite orthodontie pré-implantaire afin d'aménager les espaces

Première Consultation au Centre de Référence

Figure 40: Frise chronologique du suivi du cas clinique 4



Durée du traitement: 1,5 ans puis abandon

Légende: Mois / années

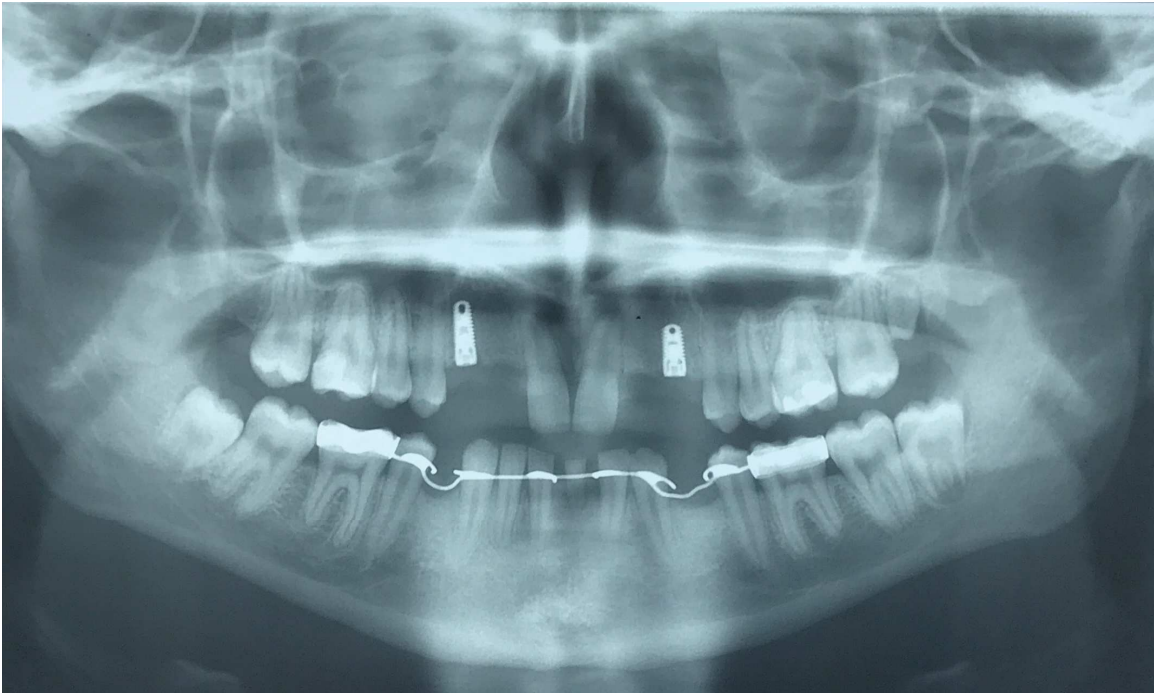


Figure 41: Orthopantomogramme du cas clinique numéro 4 (*Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg*). Nous observons les agénésies, les deux implants maxillaires et le mainteneur d'espace à la mandibule.

III.3.5. CAS CLINIQUE NUMÉRO 5

- **Anamnèse**

- Sexe: Homme
- Né en 01/1971
- Date de consultation: 08/2007 : âgé de 36 ans
- Motif de consultation: oligodontie sévère avec dysplasie ectodermique liée à l'X: troubles fonctionnels en rapport avec une instabilité prothétique, ainsi qu'un trouble esthétique
- Antécédents bucco-dentaires: prothèses amovibles partielles maxillaire et mandibulaire, toutes deux sont instables

- Examen clinique et radiologique:

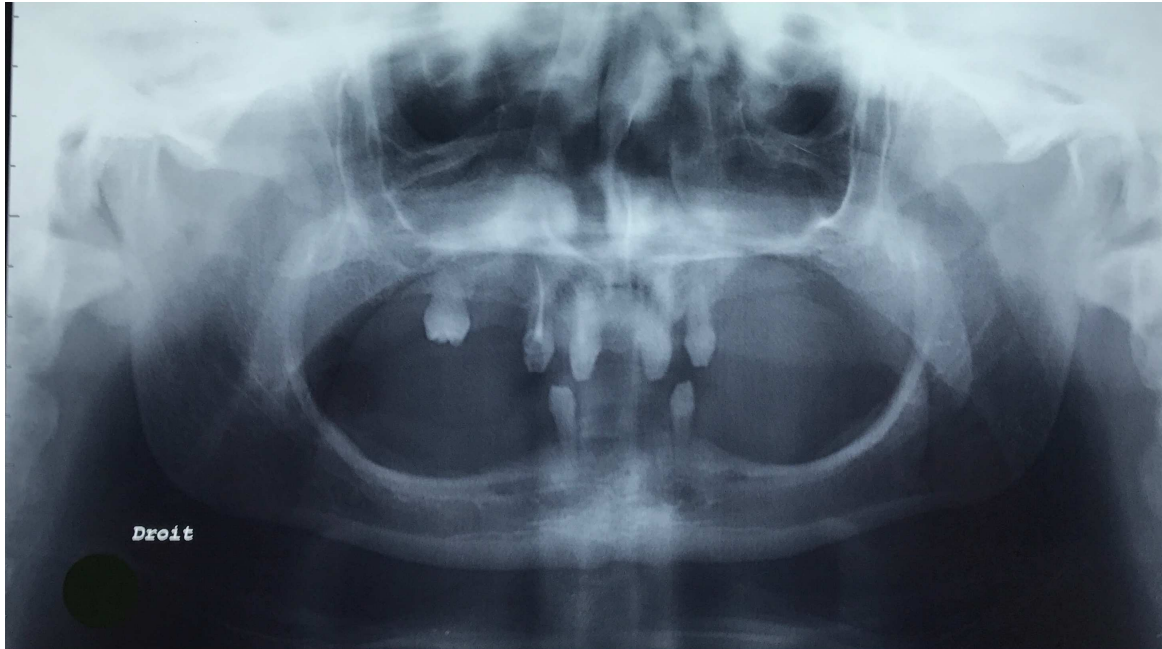
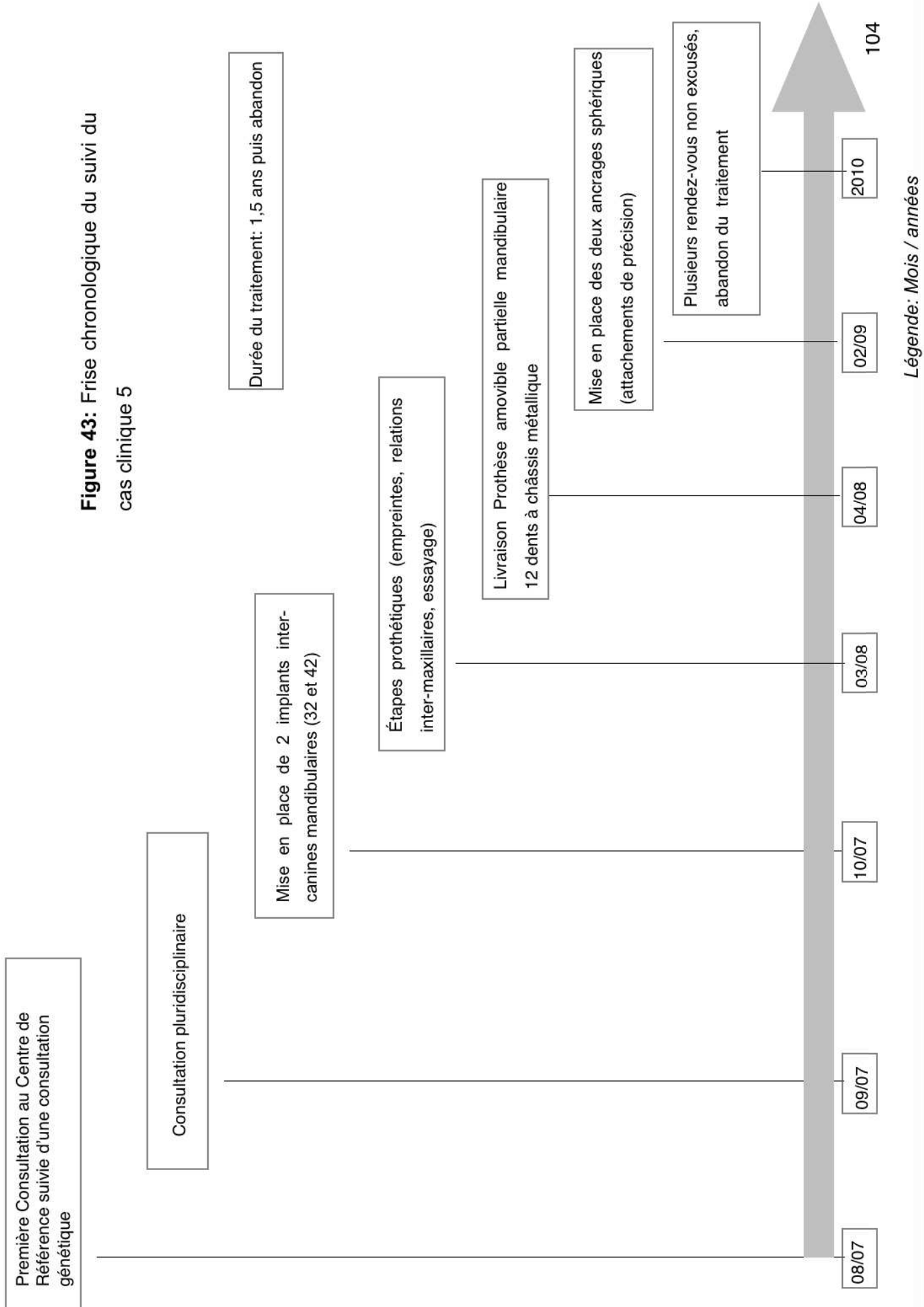


Figure 42: Orthopantomogramme du cas clinique numéro 5 (*Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg*)

- Anhydrose
- Hypotrichose
- Agénésies 17, 16, 15, 14, 12, 22, 24, 25, 26, 27, ainsi que toutes les dents mandibulaires à l'exception des canines
- 11 et 21 présentent une morphologie coronaire conique
- ancrage parodontal faible des dents présentes
- hypotrophie osseuse des zones édentées

- **Plan de traitement:**

- Objectifs thérapeutiques: amélioration de la fonction masticatrice et de la stabilité prothétique. Réhabilitation implanto-prothétique pérenne, stable et globale associant prothèse fixée et prothèse adjointe supra-implantaire.
- Traitement implanto-prothétique de l'oligodontie mandibulaire:
 - Mise en place de 2 implants parasymphysaires mandibulaires en mésial des canines
 - Pas de nécessité de greffe osseuse préalable
 - Aménagement de la prothèse mandibulaire actuelle: prothèse transitoire portée durant la phase d'ostéointégration
 - Prothèse adjointe implanto-portée comportant 2 attachements (moyens de liaison sphériques supra-implantaire)
- Traitement implanto-prothétique de l'oligodontie maxillaire:
 - Discussion d'un traitement orthodontique pré-implantaire pour réduire le diastème médian inter-incisif
 - réhabilitations prothétiques fixées de 11, 21, 13 et 23
 - Mise en place de 2 implants maxillaires tubérositaires et 2 implants situés en distal des canines maxillaires
 - Aménagement de la prothèse maxillaire actuelle: prothèse transitoire portée durant la phase d'ostéointégration
 - Réalisation d'un pont maxillaire dento-implanto porté



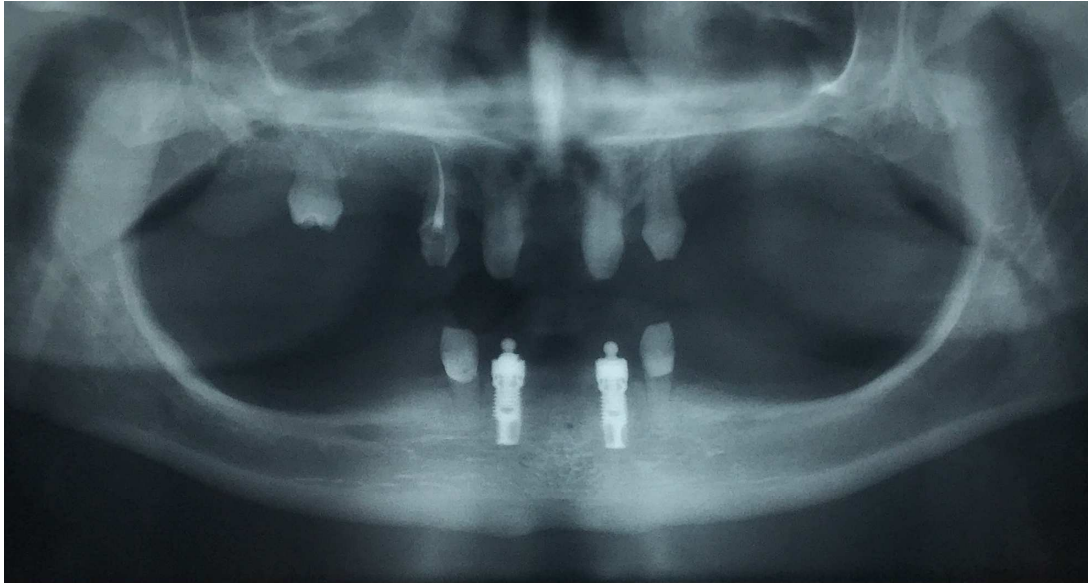


Figure 44: Orthopantomogramme du cas clinique numéro 5 ((*Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg*):

Nous y observons les attachements de précision sphériques supra-implantaires.

Les deux premiers cas présentés ci-dessus nous montrent la complexité de tels traitements, leur aspect individualisé, pluridisciplinaire, leur durée, ainsi que l'importance de la communication entre les différents acteurs.

Les trois cas qui ont été exposés ensuite sont des exemples de patients qui ont été perdus de vue alors que le plan de traitement était rigoureusement établi, et les traitements bien débutés.

III.4. Organigramme de prise en charge standardisée des patients atteints d'oligodontie

La figure ci-dessous est une proposition d'organigramme permettant de guider la prise en charge des patients atteints d'oligodontie.

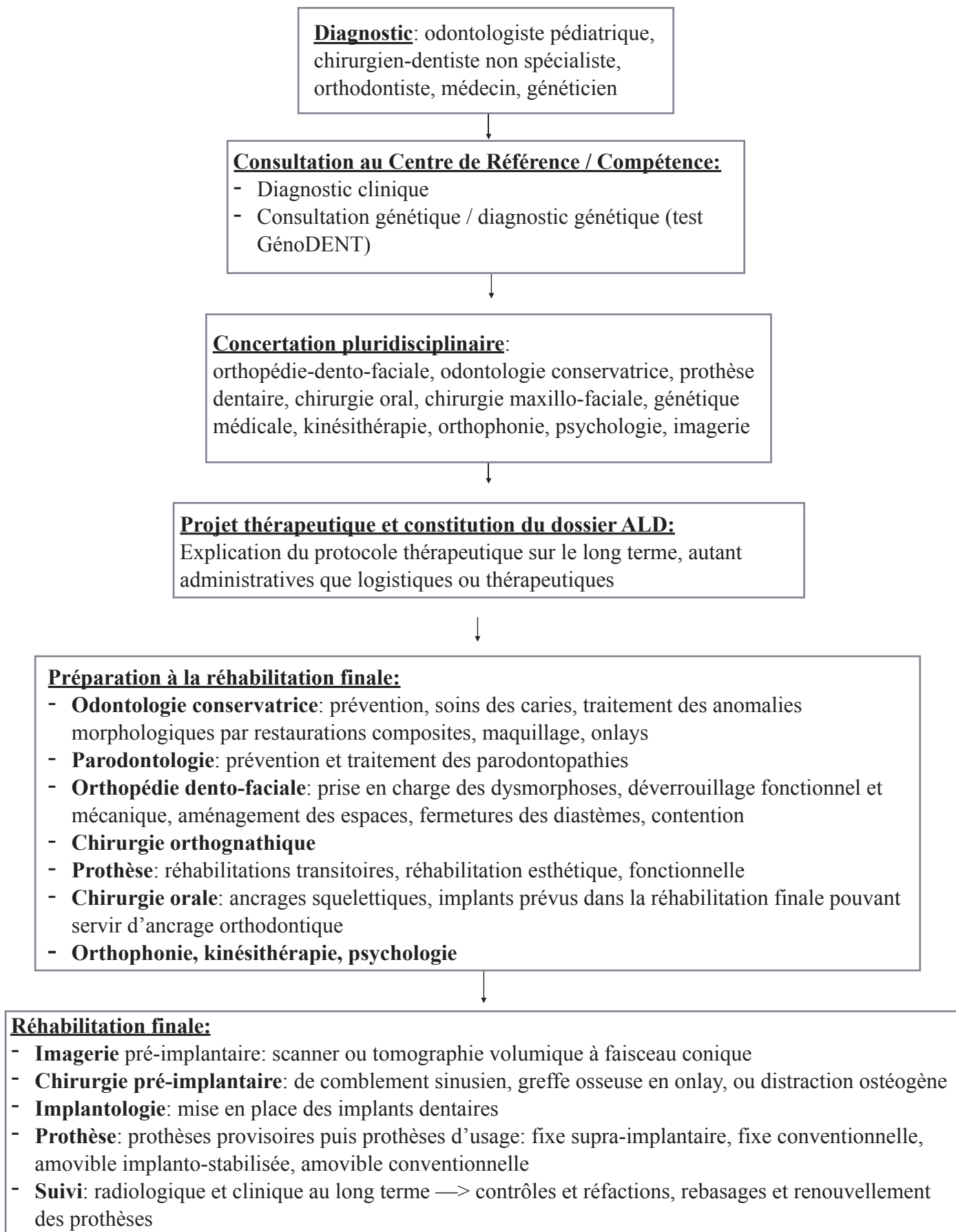


Figure 45: Proposition d'un Organigramme de prise en charge standardisée des patients atteints l'oligodontie (*Documentation personnelle*)

CONCLUSION:

L'oligodontie est une maladie rare d'origine génétique de nombre par défaut dont le tableau clinique présente au minimum six dents absentes, troisièmes molaires exclues. De prévalence faible, cette anomalie peut être isolée, ou faire partie d'un syndrome polymalformatif associé à des maladies rares.

La présence d'une oligodontie peut ainsi constituer un signe d'appel d'une maladie plus générale et doit faire rechercher en particulier des signes associés. Cette anomalie doit ainsi être rapportée au médecin (généraliste, pédiatre, généticien). Ce diagnostic médical, conforté par les observations du chirurgien-dentiste, est important pour le patient et sa famille. En effet, l'oligodontie est à l'origine d'importantes répercussions tant sur les phénomènes de croissance que sur le plan fonctionnel, esthétique et psycho-social. L'enjeu thérapeutique est donc majeur.

Ces patients présentent des caractéristiques communes, mais également beaucoup de spécificités amenant les praticiens à élaborer des plans de traitement individualisés nécessitant la coordination d'une équipe pluridisciplinaire dans le but de prévisualiser le projet thérapeutique final. Chez l'adulte, l'équipe médicale sera amenée à intervenir une fois la croissance terminée d'un patient ayant bénéficié d'une prise en charge précoce, ou chez le patient adulte pour qui aucun traitement n'a encore été entrepris. Le patient adulte présente certaines particularités (absence de phénomènes de croissance, ou liées à un ancrage naturel altéré) ainsi que d'éventuelles conséquences liées à l'absence de prise en charge précoce, les praticiens devront alors adapter leur traitement s'orientant parfois vers des thérapeutiques de compromis. Ceci nous permet de comprendre l'importance d'une prise en charge précoce afin de permettre à l'enfant une croissance la plus harmonieuse possible, et un développement psycho-social normal, facilitant la mise en oeuvre de la réhabilitation à l'âge adulte.

Malgré la mise en place par la Haute Autorité de Santé d'une prise en charge spécifique au titre d'ALD Hors Liste du traitement implanto-prothétique des agénésies dentaires multiples liés à une maladie rare, la complexité, le caractère invasif de certains traitements, la nécessité d'un suivi à long terme, ou encore l'aspect financier et administratif conduisent trop souvent les patients à abandonner leur traitement, ce qui constitue une réelle perte de chance pour ces derniers. Cette étude rétrospective unicentrique portant sur 61 patients du Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg devrait être complétée à plus grande échelle et de manière multicentrique dans le but de mieux comprendre les difficultés auxquelles ces patients font face dans leur prise en charge.

Face au caractère rare et inhabituel de l'état bucco-dentaire de ces patients, les praticiens se trouvent souvent démunis, les centres de référence et de compétence des maladies rares orales et dentaires constituent ainsi un atout majeur en termes d'aide au diagnostic, d'orientation des patients et de conseils thérapeutiques. Cependant l'âge de prise en charge de ces patients est encore trop tardif, l'ensemble des professionnels de santé doit y être sensibilisé et apprendre à orienter leurs patients vers des structures spécialisées pour une prise en charge adaptée dès le plus jeune âge.

Annexes

Gène Concerné	Codant pour	Nombre de mutations rapportées	Mode de transmission	Dents les plus fréquemment absentes par ordre décroissant	Informations complémentaires
MSX1	Le facteur de transcription MSX1	13 Références bibliographiques: (17, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 24, 25, 26, 27, 28, 29)	Autosomique Dominant	PM2, M3, PM1, M1 (12, 20)	<ul style="list-style-type: none"> - responsable du syndrome de Witkop donc d'une forme d'oligodontie syndromique - également l'une des plus fréquentes étiologies d'oligodontie isolée (16) - Homéogène très impliqué dans la morphogénèse dentaire et orofaciale (16)
PAX9	Le facteur de transcription PAX9	21 Références bibliographiques: (22, 30, 31, 32, 33, 34, 35, 36, 37, 38, 39, 40, 41, 42, 43, 44, 45, 46)	Autosomique Dominant	M3, M2, M1, PM2 (12, 39)	<ul style="list-style-type: none"> - possède une fonction inductrice de <i>BMP4</i>, <i>MSX1</i> et <i>LEF1</i> - rôle très précoce dans le développement dentaire (47)
WNT10A	La voie de signalisation WNT	-	Autosomique Dominant	-	<ul style="list-style-type: none"> - responsable de la Dysplasie Odonto-Onycho-Dermique - responsable également d'oligodontie isolée (48, 49, 50) - Participe à la morphogénèse de nombreux organes, ainsi que ds dents

Annexe 1: Tableau Récapitulatif des étiologies génétiques des oligodonties isolées (*Iconographie personnelle*)

Gène Concerné	Codant pour	Nombre de mutations rapportées	Mode de transmission	Dents les plus fréquemment absentes par ordre décroissant	Informations complémentaires
AXIN2	La Protéine AXIN2	6 Références Bibliographiques: (47, 51, 52, 53)	Autosomique Dominant	-	<ul style="list-style-type: none"> - garante de la stabilité des beta-caténines intervenant dans la voie de signalisation WNT - participe à la morphogénèse de nombreux organes ainsi qu'au développement dentaire (52) - Dans certains cas pourrait être à l'origine d'un tableau clinique combinant oligodontie sévère et forte susceptibilité au cancer colorectal (47, 52)
EDA, EDAR, EDARADD	La voie de signalisation NF-κB	11 Références bibliographiques: (54, 55, 56, 57, 58, 59, 60, 61, 62)	Récessif lié à L'X pour <i>EDA</i> , dominant pour <i>EDAR</i> et <i>EDARADD</i>	-	<ul style="list-style-type: none"> - responsable de Dysplasies Ectodermiques Hypohidrotiques - responsable également d'oligodonties non syndromiques (11, 12, 54) - voie de signalisation NF-κB joue un rôle essentiel dans l'initiation de l'odontogénèse

Annexe 2:

Tableau Récapitulatif des caractéristiques principales d'oligodonties syndromiques (*Iconographie personnelle*)

Syndrome	Caractéristiques principales	Mode de transmission	Prévalence	Gène en cause	Description clinique extra-orale	Description clinique intra-orale
Les Dysplasies Ectodermiques Hypohydratiques (DEH)	Anomalie du développement des organes et structures dérivées de l'ectoderme, définit cliniquement par la triade: <ul style="list-style-type: none"> - cheveux (hypotrichose) - dents (oligodontie) - peau (hypohidrose) 	3 modes de transmission sont décrits, mais la sémiologie clinique est la même dans les trois cas: <ul style="list-style-type: none"> - récessive liée à l'X - autosomique récessive - autosomique dominante 	<ul style="list-style-type: none"> - 1/7000 naissances - la transmission liée à l'X est la plus courante (80% des DEH) - l'incidence chez les hommes est de 1/100 000 - chez les femmes porteuses saines 17,3/100 000 	<ul style="list-style-type: none"> - <i>EDA</i> (Xq12-q13.1): pour la forme liée à l'X, sur le bras long du chr. X. Code pour la protéine Ectodysplasine A. - <i>EDAR</i> (2q11-q13): pour certaines formes autosomiques. Code pour le récepteur de l'Ectodysplasine A - <i>EDARADD</i> (1q42.2-q43): pour certaines formes autosomiques. Code pour une protéine adaptatrice se liant au récepteur EDAR - <i>WNT10A</i>(2q35): pour certaines formes autosomiques. Code pour la protéine du même nom, impliquée dans l'activation et la différenciation des cellules souches épidermiques humaines 	<ul style="list-style-type: none"> - hypotrichose ou atrichose - onychodysplasie - front proéminent - hypodéveloppement du maxillaire - profil facial concave - hauteur faciale inférieure réduite - progénie - lèvre inférieure versée - tendance à la prognathie - ensellure nasale - hyperpigmentation périorbitaire - hypohydrose ou anhidrose: hyperfonctionnement sudoral, sécheresse cutanée - diminution de la sécrétion lacrymale 	<ul style="list-style-type: none"> - xérostomie - oligodontie ou anodontie - anomalies de forme (dents conoïdes) - de taille (microdonties) - taurodontisme - retards d'éruption - retards de rhizalyse - résorptions radiculaires

<p>Le Syndrome de Witkop (ou syndrome Dents et Ongles)</p>	<p>Dysplasies:</p> <ul style="list-style-type: none"> - des ongles - des poils - agénésies multiples 	<ul style="list-style-type: none"> - autosomique dominant - expressivité variable et pénétrance incomplète 	<p>Inconnue</p>	<p><i>MSX1</i> (4p16.1)</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Hypotrichose - Ongles mous, pliables, en forme de cuiller (koilonichie) 	<ul style="list-style-type: none"> - Oligodontie ou hypotonie, de sévérité variable - atteignant les deux dentures - dents les plus touchées: incisives mandibulaires et deuxième molaires - Anomalies de forme (dents conoïdes)
<p>Le Syndrome de Rieger (ou d'Axenfeld-Rieger)</p>	<p>Peut être divisé en 3 types dont les particularités cliniques sont les mêmes</p>	<p>Autosomique dominant avec 95% de pénétrance et expressivité variable</p>	<p>0,5/100 000</p>	<ul style="list-style-type: none"> - <i>PITX2</i> (4q24-q26): Type 1 - Gène non identifié (13q14): Type 2 - <i>FOXC1</i> (6p25.3): Type 3 	<ul style="list-style-type: none"> - troubles oculaires - hypertélorisme - hypodéveloppement du maxillaire - prognathisme mandibulaire - anomalies ombilicales et viscérales: sténose anale, cryptorchidie, troubles rénaux) 	<ul style="list-style-type: none"> - oligodontie ou hypodontie (atteinte préférentielle des incisives maxillaires) - microdonties - dents conoïdes - hypoplasies amélares - malpositions
<p>La Dysplasie Odonto-Onycho-Dermique (OODD)</p>	<p>Agénésies multiples de sévérité variable, dystrophies des ongles, langue lisse, peau sèche</p>	<p>Autosomique récessif</p>	<p>Inconnue</p>	<p><i>WNT10A</i> (2q35)</p>	<ul style="list-style-type: none"> - hypotrichose: cheveux / poils absents ou très fins - hyperhydrose plantaire et palmaire - onychodysplasie, jusqu'à l'absence totale d'ongles 	<ul style="list-style-type: none"> - langue lisse - oligodontie ou hypotonie

<p>L'Incontinentia Pigmenti (syndrome de Bloch-Sulzberger)</p>	<p>Vésicules et macules sur la peau, anomalies du système nerveux central, de la vue, des os et des dents</p>	<p>Dominante liée à l'X</p>	<ul style="list-style-type: none"> - 0,2/100 000 - 95% des individus affectés sont des femmes et quelques sujets mâles affectés décèdent peu après la naissance ou pendant la première année de vie 	<p><i>NEMO</i> (Xq28): aussi appelé gène IKK-gamma</p>	<ul style="list-style-type: none"> - handicap mental de degré variable chez 30% des patients - troubles neurologiques comme l'hydrocéphalie ou des troubles convulsifs - lésions pigmentaires cutanées: papules, vésicules, bulles, verrues, atrophies - lésions oculaires: cataracte, strabisme, atrophies, parésies musculaires - onychodysplasie 	<ul style="list-style-type: none"> - oligodontie ou hypodontie - retards d'éruption - dents surnuméraires - anomalies de forme et de taille —> en denture temporaire comme permanente chez plus de 80% des patients
<p>L'EEC (dysplasie ectodermique, ectrodactylie, fente)</p>	<p>Anomalies des mains et des pieds, manifestations de dysplasie ectodermique, fentes labiales et palatines</p>	<p>Autosomique dominante avec pénétrance incomplète et expressivité variable</p>	<p>1/50 000</p>	<ul style="list-style-type: none"> - <i>EEC 1</i> (7q11.2-q21.3) - <i>EEC 2</i> (19p13) - <i>EEC 3</i> (3q27) - <i>P63</i> 	<ul style="list-style-type: none"> - ectrodactylie: absence congénitale d'un doigt ou plus - onychodysplasie - hypotrichose - hypohydrose - déficience en hormones de croissance - anomalies génitales 	<ul style="list-style-type: none"> - fentes labio-palatines bilatérale dans 60 à 75% des cas, ou fentes palatines isolées - oligodontie ou hypodontie - dents conoïdes - hypoplasies amélaïres

<p>Le Syndrome de Van der Woude</p>	<p>Fente labiale / palatine associée à des puits sur la lèvre inférieure.</p> <p>Il en existe 2 types en fonction de l'étiologie génétique</p>		<p>entre 1/35 000 et 1/100 000 dans la population caucasienne</p>	<p>- <i>IRF6</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - type 1 : gène situé sur (1q32-q41) - type 2: gène situé sur le (1q34.2) 	<ul style="list-style-type: none"> - syndactylie des troisieme et quatrieme doigts 	<ul style="list-style-type: none"> - fentes labio-palatines ou palatines isolées - puits labiaux sur la lèvre inférieure: il est possible d'y retrouver des glandes salivaires sécrétant spontanément de la salive à la pression - palais étroit et profond - ankyloglossie - oligodontie ou hypodontie
<p>Le Syndrome de Williams (ou Williams-Beuren)</p>	<p>Dysmorphose carâiofaciale caractéristique dite en « visage d'elfe », anomalies cardiovasculaires et troubles du comportement</p>	<p>autosomique dominant</p>	<p>1/20 000</p>	<p>Délétion de la région (7q11.23) du chromosome 7</p>	<ul style="list-style-type: none"> - troubles cardio-vasculaires - troubles rénaux - troubles de l'attention et de l'apprentissage - retards de développement - faciès caractéristique d'elfe: face ronde, grosses joues, lèvres épaisses, grosse bouche, petite mandibule, inoclusion labiale 	<ul style="list-style-type: none"> - parfois fentes palatines - oligodontie ou hypodontie - microdonties - risque carieux augmenté du aux hypoplasies / hypominéralisation s amélaire

<p>La Dysplasie Phalango-épiphysaire en « ailes d'ange » (ASPED)</p>	<p>Associe une brachydactylie, des troubles ostéo-articulaires et une hypodontie/oligodontie</p>	<p>autosomique dominante</p>		<p><i>GDF5</i> (20q11.2), appelé CDMP-1</p>	<ul style="list-style-type: none"> - retard d'ossification, arthrose des hanches - brachydactylie avec aspect radiographique des phalanges médianes en « ailes d'ange » 	<ul style="list-style-type: none"> - oligodontie / hypodontie - anomalies améiories - retards d'éruption - persistance des dents temporaires - malocclusions
<p>Le Syndrome de Kallmann</p>	<p>Hypogonadisme, odorat et ouïe peu développés, troubles rénaux, fentes labiales / palatines, agénésies</p>	<p>autosomique dominante</p>	<p>7,7/100 000</p>	<p>Encore au stade de l'hypothèse, plusieurs gènes semblent impliqués:</p> <ul style="list-style-type: none"> - <i>KAL1</i> - <i>FGFR1</i> - <i>PROKR2</i> - <i>PROK2</i> - <i>CHD7</i> - <i>FGF8</i> - <i>WDR11</i> 	<ul style="list-style-type: none"> - déficience mentale - anosmie - hypogonadisme, cryptorchidie, micropénis, petite poitrine pour les femmes - syndactylie - agénésie rénale unilatérale 	<ul style="list-style-type: none"> - fentes labio-palatines - rétrognathie marquée au maxillaire et à la mandibule - microdonties - agénésies / hypodontie / oligodontie

<p>Le Syndrome de Bloom</p>	<p>Associe problèmes de croissance, lésions pigmentaires cutanées, déficience immunitaire, hypogonadisme, stérilité chez les hommes, fertilité réduite chez les femmes, anomalies de développement dentaire</p>	<p>autosomique récessive</p>	<ul style="list-style-type: none"> - 1/231 hétérozygotes parmi la population juive ashkénaze (grand emajorité des patients atteints) - pas d'augmentation de consanguinité parentale au sein des familles juives attintes, mais pour les autres populations touchées, on retrouve un fort taux de consanguinité 	<p>RECQL3 (15q26.1), aussi appelé RECQ2 ou BLM</p>	<ul style="list-style-type: none"> - petite taille - difficultés d'apprentissage - troubles respiratoires - syndactylie ou polydactylie - télangiectasies faciales, hyperpigmentation cutanée - déficience immunitaires - dolicofaciale, face longue et étroite - hypoplasie malaire - oreilles proéminentes - micrographie mandibulaire 	<ul style="list-style-type: none"> - micrographie mandibulaire - hypodontie / oligodontie
------------------------------------	---	------------------------------	---	--	--	---

<p>Le Syndrome de Kabuki</p>	<p>faciès typique, associé à une petite taille une hypotonie, un retard de développement, des atteintes cardiaques et manifestations ectodermiques</p>	<p>autosomique dominante ou liée à l'X selon le type</p>	<p>- 1,16/100 000 - 1/20 000 dans la population japonaise</p>	<p>- typ 1 : MLL2 (12q13.12) - type 2: KDM6A (Xp11.3)</p>	<p>- petite taille - retard mental - épilepsie - anomalies cardio-vasculaires - squelettiques - rénales - immunologiques - manifestations dermatologiques - faciès caractéristique: microcéphalie, front proéminent, fissures palpébrales, sourcils arqués, oreilles proéminentes, phitrum trapézoïdale, lèvre inférieure éversée, fentes labio-palatines</p>	<p>- fentes labio-palatines - hypo- ou hyper-dontie - anomalies de forme (dents conoïdes) - microdontie - anomalies topographiques - taurodontisme - fusions - géminations - retards d'éruption - malocclusion - micrognathie</p>
-------------------------------------	--	--	---	---	---	---

Annexe 3: Suivi détaillé du cas clinique numéro 2, mettant en avant les échanges de courriers entre l'orthodontiste et le chirurgien dentiste pour le cas clinique numéro 2: ré-évaluations, modifications, adaptations du plan de traitement au travers d'une bonne communication entre les différents acteurs

- 02/08: Courrier du service de génétique médicale: le patient présente 16 agénésies, sa soeur une seule, ainsi que sa tante, par contre les parents présentent une denture complète. Évoque une mutation des gènes homéotiques Msx1, Pax9 et Alx3. Pas de notion de cataracte, de problèmes cardiaques, pas d'entonnoir xiphoïdien de scoliose, d'hyperlaxité ligamentaire pouvant évoquer la transmission d'une maladie de Marfan. Quand à l'analyse génétique, elle ne pourrait être réalisée que dans un cadre de recherche et il nous faut chercher le laboratoire de recherche qui accepterait de réaliser cette étude familiale. A cette fin, des prélèvements des 4 membres ont été réalisés pour les placer dans une banque ADN et les envoyer au laboratoire qui acceptera de faire cette recherche.
- 08/2008: Consultation, orthopantomogramme, téléradiographie de profil
- 02/2009: Consultation pluridisciplinaire, enregistrement des rapports maxillo-mandibulaires en vue de la programmation d'un articulateur.
- 02/2009: Avis implantaire: indication d'orthodontie pré-implantaire. Distaler 43 et 33, mésialer 44 et 34 —> pont supra-implantaire antérieur sur implants 32 - 42, puis implants 35 et 45
- 06/2010: Suite au traitement orthodontique mandibulaire: prescription d'amoxicilline, paracétamol et paroex en vue de l'intervention de chirurgie implantaire de 32 et 42
- 07/2010: Pose de deux implants: 32 - 42
- 10/2010: Consultation de contrôle
- 11/2010: mise en place des vis de cicatrisation pour les implants symphysaires
- 01/2011: empreinte alginate pour réalisation d'un porte empreinte individuel
- 02/2011: empreinte des deux transferts, analogues et piliers

- 02/2011: enregistrement des rapports, simulation des objectifs et dégagement des implants
- 03/2011: CBCT pré-implantaire
- Orthodontie: Distalisation 46, création espace 45 pour un futur implant, égression de la 16, fermeture des diastèmes inter-incisifs. Recouvrement molaire pour augmenter la DVO
- 06/2011: Pose d'implants en place de 35 et 45
- 05/2011: Couronnes provisoires transvissées sur implants 32 et 42
- 09/2011: Dégagement des vis de cicatrisation et empreintes pour couronnes provisoires sur 35 et 45
- 10/2011: Pose des deux couronnes provisoires implanto-portées
- Courrier de l'orthodontiste du 11/2011: « ne vaudrait-il pas mieux poser un implant sur 47 plutôt que distaler 46? Sinon comment gérons nous le diastème mésial à 46 si nous la distalons au contact de 16? Par ailleurs il faut effectivement recentrer 11-21 dans l'axe sagittal médian du visage en prenant appui sur l'implant de 22 après ostéointégration. Attente de ton feu vert pour entamer cette phase. Implants 12-13 ne pourront être réalisés qu'à posteriori. L'égression de 16 sera possible sans trop de problème avec élastiques entre 46 et 16 à condition que la dysfonction d'interposition linguale latérale puisse se réduire. Si élastiques impossibles: poser une miniplaque ou minivis d'ancrage ».
- 02/2012: Pose de l'implant en place de 22 avec ostéotomie pour récupération d'os
- 05/2012: Pilier de cicatrisation sur 22
- Courrier de l'implantologue du 03/2012: : « l'implant 22 a pu être posé en position de 22 (entre la provisoire de 32 et 33). Sera ostéointégré fin mai, je placerais alors une provisoire, dès lors l'orthodontiste pourra recentrer 11 et 21. Pour l'implant 47: pas envisageable car il pose un problème anatomique et que le patient n'est pas motivé par cette solution. Néanmoins il faudra trouver un calage postérieur: onlay résine sur 55 à court terme, implant à moyen terme à la place de 55. Un contact supplémentaire entre

46 et 16 doit être trouvé, peut être en mésialant la 16 avec l'ancrage sur le futur implant en 15? »

- Orthodontie courrier de 04/2012: « le travail de recentrage des incisives maxillaires débutera en juin 2012, la 55 pourra être rehaussée par inlay résine après dépose du dispositif de redressement d'axe de la 16 (prochain rendez-vous). Distaler la 46 en position de 47 en emmenant son os alvéolaire dans une zone où l'os est en déficit, en prenant ancrage sur le pilier de cicatrisation de l'implant 45. Prévoir ensuite implant 46. Après distalisation de la 46, il sera facile d'égresser 16 et 46 à l'aide d'un élastique intermaxillaire »
- 02/2013: Pose d'implants en place de 12 et 13
- 03/2013: courrier de l'implantologue: « la 64 va être extraite et implant 24 à sa place. Est il encore possible de mésialer la 23? Le but étant d'harmoniser le bloc antérieur supérieur. Préserver la 65 encore quelques années avant d'y placer un implant? Reste le problème de la 46 et de la 16, je pense qu'il faudrait extraire la 55 et mésialer la 16 car sinon il n'y aurait pas beaucoup d'os et un éventuel implant en 15 sera difficile à placer et devrait se faire avec un relevé de sinus. Par contre mésialer la 16 rendrait une bonne occlusion avec la 46. De mon côté les prochaines étapes sont: dégagement et mise en fonction de 12 et 13, extraction de la 64 et implant 24, extraction de la 55. »
- 06/2013: Mise en place des Implants 24 et 22
- 06/2013 avulsions 64 - 55
- 09/2013: Pilier de cicatrisation 24 et empreinte double mélange pour couronne provisoire
- 10/2013: Couronne provisoire en résine implanto-portée sur 24
- 12/2013: Pose couronne provisoire 22
- 07/2014: Dégagement chirurgicale des implants 12 - 13 - 22 - 24. Adressé en Orthodontie mésialer la 16 au contact de la 46.
- 09/1015: Empreintes sur implants 35 - 32 - 42 - 45
- 10/2015: Poses de couronnes céramo-métalliques implanto-portées sur 35 - 45 - 12 -13 - 22 - 24 ainsi qu'un bridge de 32 à 42.

Bibliographie:

1. ORPHANET. Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins. <http://www.orphanet.fr>
2. NIEMINEN P. Genetic basis of tooth agenesis. *J Exp Zool B Mol Dev Evol* 2009;312B(4):320-42.
3. POLDER BJ, VAN'T HOF MA, VAN DER LINDEN FP et coll. A meta-analysis of the prevalence of dental agenesis of permanent teeth. *Community Dent Oral Epidemiol* 2004;32(3):217-26.
4. Giedrė Trakinienė, Monika Ryliškytė, Aurelija Kiaušaitė. Prevalence of teeth number anomalies of orthodontic patients. *Stomatologija*. 2013;15(2):47-53.
5. Arte S, Pirinen S. Hypodontia. Orphanet encyclopedia. May 2004: <http://www.orpha.net/data/patho/GB/uk-hypodontia.pdf>
6. DAUGAARD-JENSEN J, NODAL M, KJAERI. Pattern of agenesis in the primary dentition: a radiographic study of 193 cases. *Int J Paediatr Dent* 1997;7(1):3-7.
7. WONG SW, LIU HC, HAN D et coll. A novel non-stop mutation in MSX1 causing autosomal dominant non-syndromic oligodontia. *Mutagenesis* 2014;29(5):319-23.
8. SHILPA, THOMAS AM et JOSHI JL. Idiopathic oligodontia in primary dentition: case report and review of literature. *J Clin Pediatr Dent* 2007;32(1):65-7.
9. SCHALK-VAN DER WEIDE Y, STEEN WH et BOSMAN F. Distribution of missing teeth and tooth morphology in patients with oligodontia. *ASDC J Dent Child* 1992;59(2):133-40.
10. RØLLING S et POULSEN S. Oligodontia in Danish schoolchildren. *Acta Odontol Scand* 2001;59(2):111-2.
11. BERGENDAL B, KLAR J, STECKSÉN-BLICKS C et coll. Isolated oligodontia associated with mutations in EDARADD, AXIN2, MSX1, and PAX9 genes. *Am J Med Genet A* 2011;155A(7):1616-22.
12. BLOCH-ZUPAN A, SEDANO H et SCULLY C. *Dento/Oro/Craniofacial Anomalies and Genetics*. Paris : Elsevier, 2012.
13. MORGON L et BERYA. Examen de la denture. *Encycl Méd Chir Paris, Médecine buccale*, 28-235-M-10, 2008.
14. RUIZ-MEALIN EV, PAREKH S, JONES SP et coll. Radiographic study of delayed tooth development in patients with dental agenesis. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 2012;141(3):307-14.
15. HAUTE AUTORITE DE SANTE. Traitement des agénésies dentaires multiples liées aux dysplasies ectodermiques ou à d'autres maladies rares. Service évaluation des actes professionnels, 2006. http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/synthese_agenesie_2007_01_24__13_56_26_543.pdf
16. MOLLA M, BAILLEUL-FORESTIER J, ARTAUD C et coll. *Odontogénétique*. *Encycl Méd Chir Paris, Médecine buccale*, 28-090-M-10, 2008.
17. LIDRALAC et REISING BC. The role of MSX1 in human tooth agenesis. *J Dent Res* 2002;81(4):274-8.
18. XUAN K, JIN F, LIU YL et coll. Identification of a novel missense mutation of MSX1 gene in Chinese family with autosomal-dominant oligodontia. *Arch Oral Biol* 2008;53(8):773-9.

19. WONG SW, LIU HC, HAN D et coll.
A novel non-stop mutation in MSX1 causing autosomal dominant non-syndromic oligodontia. *Mutagenesis* 2014;29(5):319-23.
20. VASTARDIS H, KARIMBUX N, GUTHUA SW et coll.
A human MSX1 homeodomain missense mutation causes selective tooth agenesis. *Nat Genet* 1996;13(4):417-21.
21. VAN DEN BOOGAARD MJ, DORLAND M, BEEMER FA et coll.
MSX1 mutation is associated with orofacial clefting and tooth agenesis in humans. *Nat Genet* 2000;24(4):342-3.
22. PAIXÃO-CORTES VR, BRAGA T, SALZANO FM et coll.
PAX9 and MSX1 transcription factor genes in non-syndromic dental agenesis. *Arch Oral Biol* 2011;56(4):337-44.
23. MOSTOWSKAA, BIEDZIAK B et JAGODZINSKIPP.
Novel MSX1 mutation in a family with autosomal-dominant hypodontia of second premolars and third molars. *Arch Oral Biol* 2012;57(6):790-5.
24. MOSTOWSKAA, BIEDZIAK B et TRZECIAK WH.
A novel c.581C>T transition localized in a highly conserved homeobox sequence of MSX1: is it responsible for oligodontia?
J Appl Genet 2006;47(2):159-64.
25. NIEMINEN P, KOTILAINEN J, AALTO Y et coll.
MSX1 gene is deleted in Wolf-Hirschhorn syndrome patients with oligodontia. *J Dent Res* 2003;82(12):1013-7.
26. LIANG J, ZHU L, MENG L et coll.
Novel nonsense mutation in MSX1 causes tooth agenesis with cleft lip in a Chinese family. *Eur J Oral Sci* 2012;120(4):278-82.
27. JUMLONGRAS D, BEI M, STIMSON JM et coll.
A nonsense mutation in MSX1 causes Witkop syndrome. *Am J Hum Genet* 2001;69(1):67-74.
28. KIM JW, SIMMER JP, LIN BP et coll.
Novel MSX1 frameshift causes autosomal-dominant oligodontia. *J Dent Res* 2006;85(3):267-71.
29. KIMURA M, MACHIDA J, YAMAGUCHI S et coll.
Novel nonsense mutation in MSX1 in familial nonsyndromic oligodontia: subcellular localization and role of homeodomain/MH4.
Eur J Oral Sci 2014;122(1):15-20.
30. MITSUI SN, YASUE A, MASUDA K et coll. f. *J Dent Res* 2014;93(3):245-9.
31. ZHU J, YANG X, ZHANG C et coll.
A novel nonsense mutation in PAX9 is associated with sporadic hypodontia. *Mutagenesis* 2012;27(3):313-7.
32. TALLÓN-WALTON V, MANZANARES-CÉSPEDES MC, ARTE S et coll.
Identification of a novel mutation in the PAX9 gene in a family affected by oligodontia and other dental anomalies.
Eur J Oral Sci 2007;115(6):427-32.
33. STOCKTON DW, DAS P, GOLDENBERG M et coll. Mutation of PAX9 is associated with oligodontia..
Nat Genet 2000;24(1):18-9.
34. SUDA N, OGAWA T, KOJIMA T et coll. Non-syndromic oligodontia with a novel mutation of PAX9. *J Dent Res* 2011;90(3):382-6
35. MOSTOWSKA A, KOBIELAK A, BIEDZIAK B et coll.
Novel mutation in the paired box sequence of PAX9 gene in a sporadic form of oligodontia. *Eur J Oral Sci* 2003;111(3):272-6.

36. MOSTOWSKA A, ZADURSKA M, RAKOWSKA A et coll. Novel PAX9 mutation associated with syndromic tooth agenesis. *Eur J Oral Sci* 2013;121(5):403-11.
37. NIEMINEN P, ARTE S, TANNER D et coll.
Identification of a nonsense mutation in the PAX9 gene in molar oligodontia. *Eur J Hum Genet* 2001;9(10):743-6.
38. LIANG J, SONG G, LI Q et coll.
Novel missense mutations in PAX9 causing oligodontia. *Arch Oral Biol* 2012;57(6):784-9.
39. LAMMI L, HALONEN K, PIRINEN S et coll.
A missense mutation in PAX9 in a family with distinct phenotype of oligodontia. *Eur J Hum Genet* 2003;11(11):866-71.
40. JUMLONGRAS D, LIN JY, CHAPRA A et coll.
A novel missense mutation in the paired domain of PAX9 causes non-syndromic oligodontia. *Hum Genet* 2004;114(3):242-9.
41. KLEIN ML, NIEMINEN P, LAMMI L et coll.
Novel mutation of the initiation codon of PAX9 causes oligodontia. *J Dent Res* 2005;84(1):43-7.
42. FRAZIER-BOWERS SA, GUO DC, CAVENDER A et coll. A novel mutation in human PAX9 causes molar oligodontia.
J Dent Res 2002;81(2):129-33.
43. DAS P, HAI M, ELCOCK C et coll.
Novel missense mutations and a 288-bp exonic insertion in PAX9 in families with autosomal dominant hypodontia. *Am J Med Genet A* 2003;118A(1):35-42.
44. DASP,STOCKTONDW,BAUER C et coll.
Haploinsufficiency of PAX9 is associated with autosomal dominant hypodontia. *Hum Genet* 2002;110(4):371-6.
45. CHEN YJ, LIU YJ, BAI HH et coll.
Identification of mutation in PAX9 gene in a Mongolian family with non-syndromic oligodontia. *Zhonghua Kou Qiang Yi Xue Za Zhi* 2013;48(8):490-3.
46. BOEIRABRJR et ECHEVERRIGARAYS.
Novel missense mutation in PAX9 gene associated with familial tooth agenesis. *J Oral Pathol Med* 2013;42(1):99-105.
47. MARVIN ML, MAZZONI SM, HERRON CM et coll.
AXIN2-associated autosomal dominant ectodermal dysplasia and neoplastic syndrome. *Am J Med Genet A* 2011;155A(4):898-902.
48. SONG S, ZHAO R, HE H et coll.
WNT10A variants are associated with non-syndromic tooth agenesis in the general population. *Hum Genet* 2014;133(1):117-24.
49. KANTAPUTRA P et SRIPATHOMSAWAT W. WNT10A and isolated hypodontia.
Am J Med Genet A 2011;155A(5):1119-22.
50. ARZOO PS, KLAR J, BERGENDAL B et coll.
WNT10A mutations account for 1/4 of population-based isolated oligodontia and show phenotypic correlations. *Am J Med Genet A* 2014;164A(2):353-9.
51. WONG SW, LIU HC, HAN D et coll.
A novel non-stop mutation in MSX1 causing autosomal dominant non-syndromic oligodontia. *Mutagenesis* 2014;29(5):319-23.
52. LAMMI L, ARTE S, SOMER M et coll.
Mutations in AXIN2 cause familial tooth agenesis and predispose to colorectal cancer. *Am J Hum Genet* 2004;74(5):1043-50.

53. CALLAHAN N, MODESTO A, MEIRA R et coll.
Axis inhibition protein 2 (AXIN2) polymorphisms and tooth agenesis. *Arch Oral Biol* 2009;54(1):45-9.
54. SONG S, HAN D, QU H et coll.
EDA gene mutations underlie non-syndromic oligodontia. *J Dent Res* 2009;88(2):126-31.
55. YANG Y, LUO L, XU J et coll.
Novel EDA p.Ile260Ser mutation linked to non-syndromic hypodontia. *J Dent Res* 2013;92(6):500-6.
56. TARPEY P, PEMBERTON TJ, STOCKTON DW et coll.
A novel Gln358Glu mutation in ectodysplasin A associated with X-linked dominant incisor hypodontia. *Am J Med Genet A* 2007;143(4):390-4.
57. TAO R, JIN B, GUO SZ et coll.
A novel missense mutation of the EDA gene in a Mongolian family with congenital hypodontia. *J Hum Genet* 2006;51(5):498-502.
58. RASOOL M, SCHUSTER J, ASLAM M et coll.
A novel missense mutation in the EDA gene associated with X-linked recessive isolated hypodontia. *J Hum Genet* 2008;53(10):894-8.
59. NIKOPENSIUS T, ANNILO T, JAGOMÄGI T et coll.
Non-syndromic tooth agenesis associated with a nonsense mutation in ectodysplasin-A (EDA). *J Dent Res* 2013;92(6):507-11.
60. HAN D, GONG Y, WU H et coll.
Novel EDA mutation resulting in X-linked non-syndromic hypodontia and the pattern of EDA-associated isolated tooth agenesis.
Eur J Med Genet 2008;51(6):536-46.
61. AYUB M, UR-REHMAN F, YASINZAI M et coll.
A novel missense mutation in the ectodysplasin-A (EDA) gene underlies X-linked recessive nonsyndromic hypodontia.
Int J Dermatol 2010;49(12):1399-402.
62. AZEEM Z, NAQVI SK, ANSAR M et coll.
Recurrent mutations in functionally-related EDA and EDAR genes underlie X-linked isolated hypodontia and autosomal recessive hypohidrotic ectodermal dysplasia.
Arch Dermatol Res 2009;301(8):625-9.
63. SCAREL RM, TREVILATTO PC, DI HIPÓLITO O JR et coll.
Absence of mutations in the homeodomain of the MSX1 gene in patients with hypodontia. *Am J Med Genet* 2000;92(5):346-9.
64. CUBUKCU CE, SEVINIR B et ERCAN I.
Disturbed dental development of permanent teeth in children with solid tumors and lymphomas. *Pediatr Blood Cancer* 2012;58(1):80-4.
65. KOTSIOMITI E, KASSA D et KAPARI D.
Oligodontia and associated characteristics: assessment in view of prosthodontic rehabilitation. *Eur J Prosthodont Rest Dent* 2007;15(2):55-60.
66. ALALUUSUA S, CALDERARA P, GERTHOUX PM et coll. Developmental dental aberrations after the dioxin accident in Seveso. *Environ Health Perspect* 2004;112(13):1313-8
67. DESHMUKH PK, DESHMUKH K, MANGALGI A et coll. Van der woude syndrome with short review of the literature. *Case Rep Dent* 2014;2014:871460.
68. Orare: site des manifestations orales et dentaires des maladies rares (Strasbourg) <http://www.o-rares.com>
69. ATKIN NB, BERNHEIN A, HURET JL et coll.
Atlas of genetics and cytogenetics in oncology and haematology. <http://atlasgeneticsoncology.org/>

70. HAUTE AUTORITE DE SANTE.
 Traitement implantoprothétique de l'adulte atteint d'agénésies dentaires multiples liées à une maladie rare. Avis sur les actes.
 Service évaluation des actes professionnels, 2010. http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2010-07/avis_agenesie_adulte.pdf
71. HAUTE AUTORITE DE SANTE.
 Traitement implantoprothétique de l'adulte atteint d'agénésies dentaires multiples liées à une maladie rare. Rapport d'évaluation technologique.
 Service évaluation des actes professionnels, 2010. http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2010-07/rapport_agenesie_adulte.pdf
72. ARTE S, NIEMINEN P, APAJALAHTI S et coll. Characteristics of incisor-premolar hypodontia in families. *J Dent Res* 2001;80(5):1445-50.
73. WORSAAE N, JENSEN BN, HOLM B et coll.
 Treatment of severe hypodontia-oligodontia--an interdisciplinary concept. *Int J Oral Maxillofac Surg* 2007;36(6):473-80.
74. SCHALK-VAN DER WEIDE Y, STEEN WH et BOSMAN F. Taurodontism and length of teeth in patients with oligodontia.
J Oral Rehabil 1993;20(4):401-12. .
75. BACCETTIT.
 A controlled study of associated dental anomalies. *Angle Orthod* 1998;68(3):267-74.
76. AHMAD W, BRANCOLINI V, UL FAIYAZ MF et coll.
 A locus for autosomal recessive hypodontia with associated dental anomalies maps to chromosome 16q12.1.
Am J Hum Genet 1998;62(4):987-91.
77. APAJALAHTI S, ARTE S et PIRINEN S.
 Short root anomaly in families and its association with other dental anomalies. *Eur J Oral Sci* 1999;107(2):97-101.
78. PECK S, PECK L et KATAJA M.
 Mandibular lateral incisor-canine transposition, concomitant dental anomalies, and genetic control. *Angle Orthod* 1998;68(5):455-66.
79. BUX, KHALAFK et HOBSONRS.
 Dental arch dimensions in oligodontia patients.
Am J Orthod Dentofacial Orthop 2008;134(6):768-72.
80. Dento-maxillo-facial phenotype and implants-based oral rehabilitation in Ectodermal Dysplasia with WNT10A gene mutation: report of a case and literature review. Clauss, Waltmann, Barriere, Hadj-Rabia, Manière, Schmittbuhl.
81. OGAARD B et KROGSTAD O. Craniofacial structure and soft tissue profile in patients with severe hypodontia.
Am J Orthod Dentofacial Orthop 1995;108(5):472-7.
82. BEN-BASSATY et BRINI.
 Skeletal and dental patterns in patients with severe congenital absence of teeth. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 2009 ;135(3):349-56.
83. KRECZI A, PROFF P, REICHENEDER C et coll.
 Effects of hypodontia on craniofacial structures and mandibular growth pattern. *Head Face Med* 2011;7:23.
84. CHUNG LK, HOBSON RS, NUNN JH et coll.
 An analysis of the skeletal relationships in a group of young people with hypodontia. *J Orthod* 2000;27(4):315-8.
Am J Orthod Dentofacial Orthop 2008;134(6):768-72.
85. ACHARYA PN, JONES SP, MOLES D et coll.
 A cephalometric study to investigate the skeletal relationships in patients with increasing severity of hypodontia.
Angle Orthod 2010;80(4):511-8.

86. CRETON M, CUNE MS, DE PUTTER C et coll. Dentofacial characteristics of patients with hypodontia. *Clin Oral Investig* 2010;14(4):467-77.
87. AKNIN. Croissance générale de l'enfant, *Encycl Med Chir, Orthopédie dento-faciale*, Elsevier, 2008
88. BASSIGNY F, Manuel d'orthopédie dento-faciale, MASSON 1983
89. BJORK A, Prediction of mandibular growth rotation, *American Journal Orthodontics*, 1969
90. DELAIRE J., Introduction à l'étude de la croissance du squelette facial, Chateau M. *Orthopédie Dento-Faciale. Bases scientifiques. Tome 1. Editions CdP* 1993
91. SFODF, Dictionnaire d'orthognathodontie. 2012
92. DELLAVIA C, CATTI F, SFORZA C et coll.
Craniofacial growth in ectodermal dysplasia. An 8 year longitudinal evaluation of Italian subjects. *Angle Orthod* 2010;80(4):733-39.
93. DELLAVIA C, SFORZA C, MALERBA A et coll.
Palatal size and shape in 6-year olds affected by hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Angle Orthod* 2006;76(6): 978-83.
94. NODAL M, KJAER I et SOLOW B.
Craniofacial morphology in patients with multiple congenitally missing permanent teeth. *Eur J Orthod* 1994;16(2): 104-9.
95. SFODF, Dictionnaire d'orthognathodontie, 2012
96. VAYSSE F. Troubles des fonctions orofaciales et parafonctions
97. BERGENDAL B, MCALLISTER A et STECKSÉN-BLICKS C.
Orofacial dysfunction in ectodermal dysplasias measured using the Nordic Orofacial Test-Screening protocol. *Acta Odontol Scand* 2009;67(6):377-81.
98. AMEISEN E. et Al. Phonation et orthodontie. *Encycl Med Chir, Stomatologie / Odontologie*, Elsevier, 2003
99. BOILEAU MJ et Al. Physiologie et physiopathologie de la mastication. *Stomatologie, Encycl Med Chir*, Elsevier, 2006
100. BONDARETS N et MCDONALD F.
Analysis of the vertical facial form in patients with severe hypodontia. *Am J Phys Anthropol* 2000;111(2):177-84.
101. WONG AT, MCMILLAN AS et MCGRATH C. Oral health-related quality of life and severe hypodontia. *J Oral Rehabil* 2006;33(12):869-73.
102. LANE MM, DALTON WT 3RD, SHERMAN SA et coll.
Psychosocial functioning and quality of life in children and families affected by AEC syndrome. *Am J Med Genet A* 2009;149A(9):1926-34.
103. HOBKIRK JA, GOODMAN JR et JONES SP.
Presenting complaints and findings in a group of patients attending a hypodontia clinic. *Br Dent J* 1994;177(9): 337-9.
104. KOHLI R, LEVY S, KUMMET CM et coll.
Comparison of perceptions of oral health-related quality of life in adolescents affected with ectodermal dysplasias relative to caregivers. *Spec Care Dent* 2011;31(3):88-94.
105. LOCKER D, JOKOVIC A, PRAKASH P et coll.
Oral health-related quality of life of children with oligodontia. *Int J Paediatr Dent* 2010;20(1):8-14.
106. CANAL P, SALVADORI A. *Orthodontie de l'adulte*. Elsevier Masson S.A.S. 2008.

107. CHICHE - UZAN L. et Al. Particularités de l'orthodontie de l'adulte. Encycl Med Chir, Odontologie / Orthopédie dentofaciale, Elsevier, 2007.
108. PHILIPPE J. L'orthodontie de l'adulte. Paris: éditions SID, 1989.
109. BURAL C, OZTAS E, OZTURK S et coll. Multidisciplinary treatment of non-syndromic oligodontia. Eur J Dent 2012;6(2):218-26.
110. VAN SICKELS JE, RAYBOULD TP et HICKS EP. Interdisciplinary management of patients with ectodermal dysplasia. J Oral Implantol 2010;36(3):239-45.
111. WORSAAE N, JENSEN BN, HOLM B et coll.
Treatment of severe hypodontia-oligodontia--an interdisciplinary concept. Int J Oral Maxillofac Surg 2007;36(6): 473-80
112. NUNN JH, CARTER NE, GILLGRASS TJ et coll.
The interdisciplinary management of hypodontia: background and role of paediatric dentistry. Br Dent J 2003;194(5):245-51.
113. MONTANARI M, CALLEA M, BATTELLI F et coll. Oral rehabilitation of children with ectodermal dysplasia. BMJ Case Rep. 2012 Jun 21;2012.
114. TARJAN I, GABRIS K et ROZSA N.
Early prosthetic treatment of patients with ectodermal dysplasia: a clinical report. J Prosthet Dent 2005;93(5): 419-24.
115. YENISEY M, GULER A et UNAL U.
Orthodontic and prosthodontic treatment of ectodermal dysplasia--a case report. Br Dent J 2004;196(11):677-9.
116. KRAMERFJ, BAETHGEC et TSCHERNITSCHKEKH.
Implants in children with ectodermal dysplasia: a case report and literature review. Clin Oral Implants Res 2007;18(1):140-6.
117. BOILEAU MJ.
Orthodontie de l'enfant et du jeune adulte. Tome 1, Principes et moyens thérapeutiques. Paris : Masson, 2011.
118. MASCARELLI et SALVADORIA.
Technique bioprogressive.
Encycl Méd Chir Paris, Odontologie, 23-490-D-20, 2001.
119. CARTER NE, GILLGRASS TJ, HOBSON RS et coll.
The interdisciplinary management of hypodontia: orthodontics. Br Dent J 2003 12;194(7):361-6.
120. GONÇALVES TM, GONÇALVES LM, SABINO-BEZERRA JR et coll. Multidisciplinary therapy of extensive oligodontia: a case report.
Braz Dent J 2013;24(2):174-8.
121. CASTEIGT J, FAURE J, LABARRERE H et coll.
Symbiose chirurgico-occluso-orthodontique dans les dysmorphies maxillofaciales. Encycl Méd Chir Paris, Odontologie, 23-499-A-10, 2006.
122. HAUTE AUTORITE DE SANTE.
Traitement implantoprothétique de l'adulte atteint d'agénésies dentaires multiples liées à une maladie rare. Avis sur les actes.
Service évaluation des actes professionnels, 2010. http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2010-07/avis_agenesie_adulte.pdf
123. HAUTE AUTORITE DE SANTE.
Traitement implantoprothétique de l'adulte atteint d'agénésies dentaires multiples liées à une maladie rare. Rapport d'évaluation technologique.
Service évaluation des actes professionnels, 2010. http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2010-07/rapport_agenesie_adulte.pdf

124. KURODA S, IWATA M, TAMAMURA N et coll.
Interdisciplinary treatment of a nonsyndromic oligodontia patient with implant-anchored orthodontics. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 2014;145:136-47.
125. CEVIDANES L, BACCETTI T, FRANCHI L et coll.
Comparison of two protocols for maxillary protraction: bone anchors versus face mask with rapid maxillary expansion.
Angle Orthod 2010;80(5):799-806.
126. CORNELIS MA, SCHEFFLER NR, MAHY P et coll.
Modified miniplates for temporary skeletal anchorage in orthodontics: placement and removal surgeries. *J Oral Maxillofac Surg* 2008;66(7):1439-45.
127. DE CLERCK HJ, CORNELIS MA, CEVIDANES LH et coll.
Orthopedic traction of the maxilla with miniplates: a new perspective for treatment of midface deficiency. *J Oral Maxillofac Surg* 2009;67(10):2123-9.
128. MEECHAN JG, CARTER NE, GILLGRASS TJ et coll. Interdisciplinary management of hypodontia: oral surgery.
Br Dent J 2003;194(8):423-7.
129. CHUNG DW, VANG MS, PARK SW et coll.
Oral rehabilitation for a patient with oligodontia and maxillary hypoplasia. *J Adv Prosthodont* 2009;1(1):6-9.
130. BAYAT M, KHOBYARI MM, DALBAND M et coll.
Full mouth implant rehabilitation of a patient with ectodermal dysplasia after orthognathic surgery, sinus and ridge augmentation: a clinical report.
J Adv Prosthodont 2011;3(2):96-100.
131. JEPSON NJ, NOHL FS, CARTER NE et coll.
The interdisciplinary management of hypodontia: restorative dentistry. *Br Dent J* 2003;194(6):299-304.
132. Bone defects and future regenerative nanomedicine approach using stem cells in the mutant Tabby mouse model.
Noordijk M, Davideau JL, Eap S, Huck O, Fioretti F, Stoltz JF, Bacon W, Benkirane-Jessel N, Clauss F. *Biomed Mater Eng.* 2015;25(1 Suppl):111-9.

WYLER Maxime : Prise en charge des oligodonties chez l'adulte.
(Thèse : 3ème cycle Sci. odontol. : Strasbourg : 2018 ; N°15)
N°43.22.18.15

L'oligodontie est une maladie rare d'origine génétique de nombre par défaut dont le tableau clinique présente au minimum six dents absentes, troisièmes molaires exclues. De prévalence faible, cette anomalie peut être isolée, ou faire partie d'un syndrome polymalformatif associé à des maladies rares. La présence d'une oligodontie peut ainsi constituer un signe d'appel d'une maladie plus générale et doit faire rechercher en particulier des signes associés. Cette anomalie doit ainsi être rapportée au médecin (généraliste, pédiatre, généticien). Ce diagnostic médical, conforté par les observations du chirurgien-dentiste, est important pour le patient et sa famille. En effet, l'oligodontie est à l'origine d'importantes répercussions tant sur les phénomènes de croissance que sur le plan fonctionnel, esthétique et psycho-social. L'enjeu thérapeutique est donc majeur. Ces patients présentent des caractéristiques communes, mais également beaucoup de spécificités amenant les praticiens à élaborer des plans de traitement individualisés nécessitant la coordination d'une équipe pluridisciplinaire dans le but de prévisualiser le projet thérapeutique final. Chez l'adulte, l'équipe médicale sera amenée à intervenir une fois la croissance terminée d'un patient ayant bénéficié d'une prise en charge précoce, ou chez le patient adulte pour qui aucun traitement n'a encore été entrepris. Le patient adulte présente certaines particularités (absence de phénomènes de croissance, ou liées à un ancrage naturel altéré) ainsi que d'éventuelles conséquences liées à l'absence de prise en charge précoce, les praticiens devront alors adapter leur traitement s'orientant parfois vers des thérapeutiques de compromis. Ceci nous permet de comprendre l'importance d'une prise en charge précoce afin de permettre à l'enfant une croissance la plus harmonieuse possible, et un développement psycho-social normal, facilitant la mise en oeuvre de la réhabilitation à l'âge adulte. Malgré la mise en place par la Haute Autorité de Santé d'une prise en charge spécifique au titre d'ALD Hors Liste du traitement implanto-prothétique des agénésies dentaires multiples liés à une maladie rare, la complexité, le caractère invasif de certains traitements, la nécessité d'un suivi à long terme, ou encore l'aspect financier et administratif conduisent trop souvent les patients à abandonner leur traitement, ce qui constitue une réelle perte de chance pour ces derniers. Cette étude rétrospective unicentrique portant sur 61 patients du Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg devrait être complétée à plus grande échelle et de manière multicentrique dans le but de mieux comprendre les difficultés auxquelles ces patients font face dans leur prise en charge. Face au caractère rare et inhabituel de l'état bucco-dentaire de ces patients, les praticiens se trouvent souvent démunis, les centres de référence et de compétence des maladies rares orales et dentaires constituent ainsi un atout majeur en termes d'aide au diagnostic, d'orientation des patients et de conseils thérapeutiques. Cependant l'âge de prise en charge de ces patients est encore trop tardif, l'ensemble des professionnels de santé doit y être sensibilisé et apprendre à orienter leurs patients vers des structures spécialisées pour une prise en charge adaptée dès le plus jeune âge.

Rubrique de classement: Analyse bibliographique d'une thématique (revue de littérature, méta-analyse)

Mots clés : oligodontie, adulte, pluridisciplinaire, maladie rare, implantologie

Me SH : Oligodontia, Adult, Multidisciplinary, Rare disease, Implantology

Jury :

Président : Professeur BLOCH-ZUPAN Agnès

Asseseurs : Professeur CLAUSS François
Docteur WALTMANN Étienne
Docteur BRIDONNEAU Thomas
Docteur NUSSBAUMER Jacques

Maxime WYLER
4 rue de l'arc-en-ciel,
67000, Strasbourg
maximewyler@gmail.com