



HAL
open science

Le rachitisme vitamino-résistant hypophosphatémique lié à l’X : étude des répercussions bucco-dentaires chez l’enfant

Maryline Cassard Goune

► **To cite this version:**

Maryline Cassard Goune. Le rachitisme vitamino-résistant hypophosphatémique lié à l’X : étude des répercussions bucco-dentaires chez l’enfant. Sciences du Vivant [q-bio]. 2000. hal-01738936

HAL Id: hal-01738936

<https://hal.univ-lorraine.fr/hal-01738936v1>

Submitted on 20 Mar 2018

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

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



AVERTISSEMENT

Ce document est le fruit d'un long travail approuvé par le jury de soutenance et mis à disposition de l'ensemble de la communauté universitaire élargie.

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

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

Contact : ddoc-theses-contact@univ-lorraine.fr

LIENS

Code de la Propriété Intellectuelle. articles L 122. 4

Code de la Propriété Intellectuelle. articles L 335.2- L 335.10

http://www.cfcopies.com/V2/leg/leg_droi.php

<http://www.culture.gouv.fr/culture/infos-pratiques/droits/protection.htm>

ACADEMIE DE NANCY METZ

UNIVERSITE HENRI POINCARÉ – NANCY I
FACULTE DE CHIRURGIE DENTAIRE

Année 2000

N° 27 00
Double

THESE

pour le

DIPLOME D'ETAT DE DOCTEUR
EN CHIRURGIE DENTAIRE

par

Maryline CASSARD - GOUNE
Née le 11 mars 1974 à BESANCON



LE RACHITISME VITAMINO-RESISTANT
HYPOPHOSPHATEMIQUE LIE A L'X : ETUDE DES
REPERCUSSIONS BUCCO-DENTAIRES CHEZ L'ENFANT

Présentée et soutenue publiquement le 13 JUIN 2000

Examineurs de la Thèse :

MM. J. P. LOUIS, Professeur des Universités
M. VIDAILHET, Professeur des Universités
A. WESTPHAL, Maître de Conférences
J. PREVOST, Maître de Conférences

Président
Juge
Juge
Juge

BU PHARM. ODONTOL.



D 104 052327 1

ACADEMIE DE NANCY METZ

UNIVERSITE HENRI POINCARÉ – NANCY I
FACULTE DE CHIRURGIE DENTAIRE

Année 2000

AB 22388

N° 27-∞

Double

THESE

pour le

DIPLOME D'ETAT DE DOCTEUR
EN CHIRURGIE DENTAIRE

par

Maryline CASSARD - GOUNE
Née le 11 mars 1974 à BESANCON



LE RACHITISME VITAMINO-RESISTANT
HYPOPHOSPHATEMIQUE LIE A L'X : ETUDE DES
REPERCUSSIONS BUCCO-DENTAIRES CHEZ L'ENFANT

Présentée et soutenue publiquement le 19 juin 2000

Examineurs de la Thèse :

MM. J. P. LOUIS, Professeur des Universités
M. VIDAILHET, Professeur des Universités
A. WESTPHAL, Maître de Conférences
J. PREVOST, Maître de Conférences

Président
Juge
Juge
Juge

Professeur(s) : Docteurs C. ARCHIEN - B. JACQUOT
 Professeurs Honoraires : MM. F. ABT - S. DURIVAUX - G. JACQUART - R. MARGUERITE - D. ROZENCWEIG - M. VIVIER
 Doyen Honoraire : J. VADOT

Sous-section 56-01 Odontologie Pédiatrique	Mme D. DESPREZ-DROZ M J. PREVOST Mlle S. CREUSOT M. E. MORTIER Mme M.J. LABORIE-SCHIELE	Maître de Conférences Maître de Conférences Assistant Assistant Assistant
Sous-section 56-02 Orthopédie Dento-Faciale	M. L. DEBLOCK Mme C. COUNOT-NOUQUE Mme G. GROSHENS-ROYER M. L. PETITPAS	Professeur des Universités* Assistant Assistant Assistant
Sous-section 56-03 Prévention, Epidémiologie, Economie de la Santé, Odontologie légale	M. M. WEISSENBACH M. N. CORDEBAR	Maître de Conférences* Assistant
Sous-section 57-01 Parodontologie	M. N. MILLER M. P. AMBROSINI M. J. PENAUD Mme C. BISSON-BOUTEILLET M. M. REICHERT	Maître de Conférences Maître de Conférences Maître de Conférences Assistant Assistant
Sous-section 57-02 Chirurgie Buccale, Pathologie et Thérapeutique, Anesthésiologie Et Réanimation	M. D. VIENNET M. J.P. ARTIS M. P. BRAVETTI M. C. WANG M. O. BUCHER Mlle S. KELCHE	Maître de Conférences Professeur 2 ^{ème} grade Maître de Conférences Maître de Conférences * Assistant Assistant
Sous-section 57-03 Sciences Biologiques (Biochimie, Immunologie, Histologie, Embryologie, Génétique, Anatomie pathologique, Bactériologie, Pharmacologie)	M. A. WESTPHAL Mme L. DELASSAUX-FAVOT	Maître de Conférences * Assistant
Sous-section 58-01 Odontologie Conservatrice, Endodontie	M. A. FONTAINE M. M. PANIGHI M. H. VANNESSON M. C. AMORY M. J.J. BONNIN Mme K. COHEN-CARTA M. J. ELIAS Mlle K. VANEY	Professeur 1 ^{er} grade * Professeur des Universités* Professeur 1 ^{er} grade * Maître de Conférences Maître de Conférences Assistant Assistant Assistant
Sous-section 58-02 Prothèses (Prothèse conjointe, Prothèse adjointe partielle, Prothèse complète, Prothèse maxillo-faciale)	M. J.P. LOUIS M. C. ARCHIEN M. L. BABEL M. J. SCHOUVER M. D. DE MARCH M. D. GERDOLLE M. A. GOENGRICH M. J. LIBERMAN M. J.G. VOIRY	Professeur des Universités* Maître de Conférences * Maître de Conférences Maître de Conférences Assistant Assistant Assistant Assistant Assistant
Sous-section 58-03 Sciences Anatomiques et Physiologiques Occlusodontiques, Biomatériaux, Biophysique, Radiologie	M. B. JACQUOT Mlle C. STRAZIELLE Mme V. SCHMIDT MASCHINO	Maître de Conférences Maître de Conférences Assistant
Anglais	Mme S. BYLINSKI	Professeur agrégé d'anglais

*Par délibération en date du 11 décembre 1972,
la Faculté de Chirurgie Dentaire a arrêté que
les opinions émises dans les dissertations
qui lui seront présentées
doivent être considérées comme propres à
leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner
aucune approbation ni improbation.*

A NOTRE PRESIDENT DE THESE

Monsieur le Professeur J.P. LOUIS

Chevalier des Palmes Académiques

Doyen de la Faculté de Chirurgie Dentaire de l'Université Henri Poincaré, Nancy-I

Docteur en Chirurgie Dentaire

Docteur en Sciences Odontologiques

Docteur d'Etat en Odontologie

Professeur des Universités

Responsable de la sous-section : Prothèses

Vous nous faites l'honneur de présider le jury d'examen de notre thèse.
En reconnaissance de tout ce que nous avons pu apprendre à vos côtés, veuillez
trouver ici l'expression de notre sincère admiration.

A NOTRE JUGE

Monsieur le Professeur M. VIDAILHET

Officier de l'Ordre des Palmes Académiques

Professeur de Pédiatrie

Nous le remercions de nous avoir fait bénéficier de ses connaissances sur ce sujet.

Nous le remercions également pour l'intérêt qu'il a bien voulu porter à ce travail ainsi que pour la gentillesse de son accueil.

Qu'il nous soit permis de lui témoigner notre vive gratitude et notre immense respect.

A NOTRE JUGE

Monsieur le Docteur A. WESTPHAL

Docteur d'Etat en Odontologie

Maître de Conférences des Universités

Responsable de la sous-section : Sciences biologiques (Biochimie, Immunologie, Histologie, Embryologie, Génétique, Anatomie pathologique, Bactériologie, Pharmacologie)

Nous apprécions hautement votre présence dans notre jury.

Veillez trouver dans notre travail l'expression de notre profonde estime.

A NOTRE JUGE

Monsieur le Docteur J. PREVOST

Docteur en Chirurgie Dentaire

Docteur de l'Université Henri Poincaré, Nancy-I

Maître de Conférences des Universités

Sous-section : Odontologie Pédiatrique

Durant nos années d'étude, nous avons pu bénéficier de votre présence dans le service d'Odontologie Pédiatrique à la Faculté Dentaire.

Grâce à ce travail nous avons pu en plus bénéficier de votre présence dans le service d'Odontologie Pédiatrique à l'hôpital de Brabois-Enfant.

Merci de nous avoir transmis vos connaissances et vos expériences.

Veillez trouver ici l'expression de notre considération.

Aux chirurgiens-dentistes et aux orthodontistes des patients étudiés

Pour nous avoir aidés à réaliser ce travail en ayant libre accès aux dossiers, veuillez trouver ici l'expression de notre gratitude.

Aux patients étudiés

Nous les remercions vivement d'avoir collaboré à cette étude.

A MES PARENTS,

Pour leur soutien et leur motivation qui ont permis l'aboutissement de ces études.
Qu'ils trouvent dans cette thèse que je leur dédie, le témoignage de ma profonde gratitude.

A MOHAMED ET A EMMA,

Vous qui m'avez toujours soutenu dans le travail, chacun à votre manière, que cette thèse en soit le témoignage de notre Amour.

A MES BEAUX-PARENTS.

Leur aide, leur soutien et leur disponibilité m'ont été d'une grande importance. Je les remercie vivement.

A MES 5 BELLES-SŒURS,

Je les remercie d'avoir été des baby-sitters toujours enthousiastes et disponibles.

A MA SŒUR, A MON FRÈRE ET A SA FEMME,

A MES GRANDS-PARENTS.

A TOUTE MA FAMILLE.

A TOUS CEUX dont l'amitié m'est chère.

SOMMAIRE

1 INTRODUCTION ET DEFINITION

**2 ETUDE BIBLIOGRAPHIQUE SUR LE RACHITISME
HYPOPHOSPHATÉMIQUE LIÉ À L'X**

3 METHODOLOGIE

4 ETUDE DES CAS CLINIQUES ET RÉSULTATS

5 ANALYSE DES OBSERVATIONS ET DISCUSSION

6 CONCLUSION

7 ANNEXE

8 TABLE DES ILLUSTRATIONS

9 TABLE DES MATIERES

10 REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

1

INTRODUCTION ET DEFINITION

1 Introduction et définition

Le rachitisme est une maladie de l'organisme en croissance, caractérisé par des anomalies osseuses particulières localisées dans la zone du cartilage de croissance, due à une carence en vitamine D (cholécalférol). Ce rachitisme dit carenciel est prévenu par l'administration de vitamine D et par une exposition suffisante aux UVB du soleil.

Cependant, il existe une variété de rachitisme résistant à cette thérapeutique préventive, appelée rachitisme vitamino-résistant.

C'est en 1937 que ALBRIGHT, BUTLER et BLOOMBERG [1] décrivent cette forme à l'époque considérée comme idiopathique : le rachitisme vitamino-résistant hypophosphatémique familial.

Les premières descriptions des cas de rachitisme hypophosphatémique soulignaient plus le défaut de réponse clinique aux doses usuelles de vitamine D que l'hypophosphatémie elle-même. Ces descriptions constituaient des références de nomenclature pour désigner les nombreux désordres rachitiques. C'est pourquoi le nom de rachitisme vitamine D-résistant fut largement utilisé, avant de reconnaître que dans plusieurs cas cette pathologie était secondaire à une pathologie rénale de réabsorption du phosphore.

La terminologie actuelle du désordre hypophosphatémique l'appelle rachitisme hypophosphatémique lié à l'X (RHLX) (ou dans quelques textes Rachitismes Hypophosphatémiques Familiaux); Ce qui permet de distinguer leur forme d'après la résistance biochimique exacte à la vitamine D et de se référer aux perturbations minérales initiales (CARPENTER [2]).

A côté de ces rachitismes vitamino-résistants hypophosphatémiques, on décrit des rachitismes vitamino-résistants par défaut de conversion de la vitamine D en son dérivé actif la 1.25-(OH)₂ D par déficit primaire ou secondaire en 1-hydroxylase, des rachitismes vitamino-résistants par anomalie des récepteurs cellulaires à la 1.25-(OH)₂ D et des rachitismes vitamino-résistants secondaires à des pathologies hépatiques et surtout à des insuffisances rénales sévères.

Les tableaux de ces infections sont très différents du rachitisme vitamino-résistant hypophosphatémique et ne sont pas abordés dans ce travail.

Plusieurs variétés de désordres rachitiques hypophosphatémiques existent. Les plus fréquents sont des désordres consécutifs à une excrétion urinaire pathologique du phosphore, tels les rachitismes hypophosphatémiques primaires.

Chez l'enfant, le groupe le plus commun des désordres de réabsorption du phosphore rénal est le RHLX.

N'oublions pas toutefois que les patients atteints de rachitisme hypophosphatémique sont rares. Lorsque le diagnostic de RHLX est prononcé les patients sont, de ce fait, systématiquement orientés vers le milieu hospitalier.

Les carences minérales osseuses en phosphore perturbent la croissance du squelette et le déforment. Les manifestations cliniques plus ou moins sévères sont nombreuses et se déclarent dès le jeune âge, avant même l'acquisition de la marche.

Les structures dures de l'organe dentaire ne restent pas insensibles aux perturbations minérales en phosphore pendant l'odontogénèse. Dès le début des années 60, de nombreuses publications font état de pathologies bucco-dentaires associées à cette forme de rachitisme hypophosphatémique. Les symptômes cliniques et radiographiques sont souvent similaires et les études histologiques mettent en évidence plusieurs caractéristiques communes.

Sept jeunes patients atteints de RHLX sont actuellement suivis au service pédiatrique du Pr Vidailhet au C.H.U. de Brabois-Enfant. Ce service les suit cliniquement, biologiquement, radiologiquement tous les 6 mois environ. Les informations recueillies sur leur état de santé permettent ainsi d'ajuster une médication personnalisée.

L'objectif de notre travail est de recenser les patients atteints de RHLX suivis dans le service du Pr Vidailhet et d'instaurer un suivi bucco-dentaire afin d'évaluer les répercussions de la maladie sur le développement des arcades dentaires.

Notre étude inclut également la mère de deux des enfants étudiés, car elle aussi présente cette maladie ainsi qu'un patient de 22 ans suivi pendant son enfance au service de pédiatrie.

2

**ETUDE BIBLIOGRAPHIQUE SUR LE
RACHITISME
HYPOPHOSPHATEMIQUE LIE A
L'X**

2 Etude bibliographique sur le rachitisme hypophosphatémique lié à l'X (RHLX)

2. 1 Présentation médicale du RHLX

2. 1. 1 Présentation et diagnostic

En l'absence de cas familiaux déjà répertoriés et suivis, le diagnostic clinique est en général porté dans la deuxième année de vie lors de l'acquisition de la marche ou parfois avant sur les nouures épiphysaires par le pédiatre examinant périodiquement l'enfant.

Les signes cliniques sont la résultante de la déformation du squelette. Chez les filles, le tableau y est en général moins sévère, sans retard de croissance ou avec des déformations osseuses modérées. On note:

✓ Des déformations squelettiques:

-Un genu varum bilatéral (le plus fréquent).

-Un coxa vara des hanches, entraînant une démarche dandinante.

-Des nouures épiphysaires aux niveaux des poignets et des chevilles qui se sont développées dès la première année.

-Un chapelet costal à la jonction chondrocostale également développé.

-Un craniotabès, développé dans les premiers mois.

✓ Des modifications de croissance osseuse:

Elles sont très fréquentes et aboutissent à un nanisme dysharmonieux.

✓ Des modifications du faciès:

-Le front et l'occiput ont un aspect bombé (bosse frontale et occipitale).

-Un nez petit avec une enclature exagérée.

✓ Des modifications du caractère psychique:

L'irritabilité de ces enfants RHLX est accrue. On note également de la nervosité et de l'agitation.

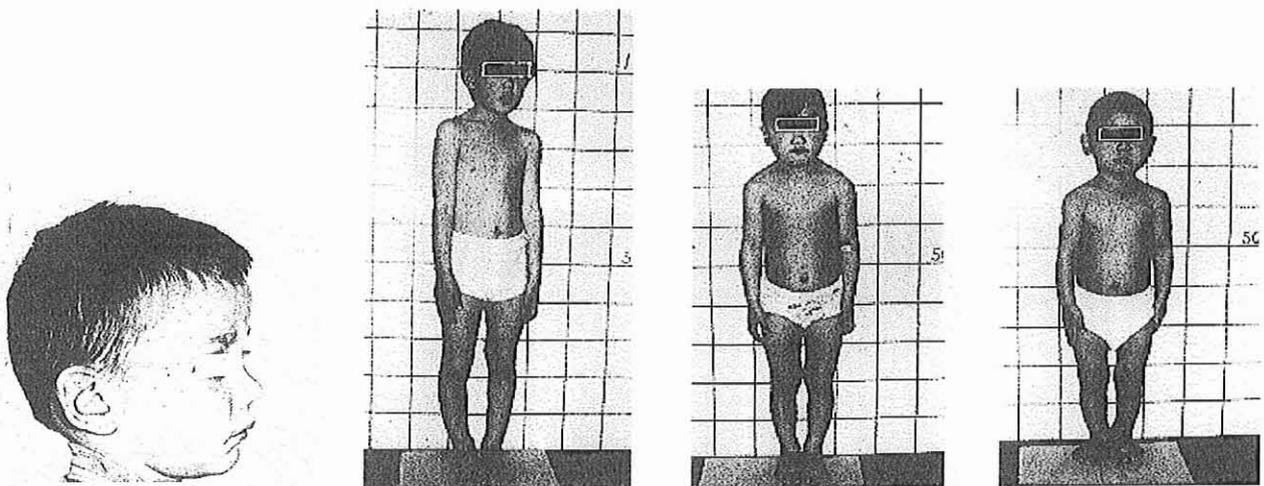


Figure 1 :Signes cliniques sur des enfants hypophosphatémiques. [3] [4]

Enfant de 3 ans atteint de RHLX.

Enfant de 4 ans et 6 mois.

Enfant de 4 ans et 2mois

Enfant de 36 mois.

Le front est bombé.

Déformation des jambes en parenthèses évocatrice.

Parfois, c'est un membre de la famille qui voit l'enfant par intermittence (souvent les grands-parents) qui note une incurvation des jambes. Ce constat est souvent d'abord attribué à l'incurvation physiologique pendant l'enfance, mais si les déformations persistent sur une période de 6 mois après 18 mois d'âge civil des examens radiologiques et biochimiques doivent être effectués.

Les enfants atteints de RHLX présentent une progression continue de cette déformation des membres inférieurs, qui ne s'améliore pas à la croissance. Le degré d'incurvation peut être quantifié en mesurant la distance inter poplitée à l'aide d'une petite règle graduée lorsque l'enfant est debout jambes tendues et chevilles jointes.

Les membres inférieurs sont toujours plus déformés que les membres supérieurs chez ces patients (effet mécanique de la pesanteur).

WINTER [5] indique 4 caractéristiques cliniques et biologiques essentielles de la maladie:

- L'hypophosphatémie est associée à une déficience de la réabsorption tubulaire rénale du phosphore.
- L'affection est familiale.
- Le rachitisme et l'ostéomalacie ne sont pas sensibles aux doses usuelles de vitamine D.
- Il n'y a aucune autre anomalie apparentée ou liée à cette maladie.

La physiopathologie est complexe puisque l'on note que:

- Le trouble primitif du transport du phosphore se manifeste au niveau du tube contourné proximal rénal.
- L'absorption gastro-intestinale du calcium et du phosphore est diminuée à des degrés variables (KAWAKAMI [6]).
- La conversion de la vitamine D en une forme active est insuffisante, provoquant une malabsorption du calcium. Il en découle un hyperparathyroïdisme et un rachitisme secondaire (RAKOCZ, KEATING et JOHNSON [7]).

Une recherche biochimique initiale doit déterminer les taux de calcium sérique, phosphore sérique et l'activité des phosphatases alcalines sériques.

La diminution de la réabsorption tubulaire du phosphore implique une hypophosphorémie constante (taux inférieur à 40 mg/L) accompagnée d'une hyperphosphaturie (augmentation de la clairance rénale du phosphore inorganique). Cette diminution existe dès les premiers mois de la vie. Ce faible taux permet un diagnostic et une prise en charge thérapeutique précoce. Cette recherche doit donc être systématique chez les nouveau-nés des familles atteintes.

Un taux bas de phosphore sérique combiné à une activité élevée des phosphatases alcalines sériques et un taux de calcium sérique normal suggèrent la présence de rachitismes hypophosphatémiques primaires.

L'activité des phosphatases alcalines est toujours élevée chez les enfants RHLX. Par contre, les adultes RHLX peuvent présenter une valeur normale malgré la présence d'une ostéomalacie sévère [2]. Ainsi, les phosphatases alcalines ne sont pas un indicateur pertinent de réponse à une thérapie chez l'adulte.

Il est également important de noter le taux de PTH et les métabolites de vitamine D circulants (25-(OH) D et 1.25-(OH)₂ D).

La détermination de l'excrétion urinaire de calcium est importante pour différencier le RHLX d'autres variantes hypercalciuriques. Les taux de 25-(OH) D et 1.25-(OH)₂ D sont normaux mais inappropriés donc compte tenu de l'hypophosphatémie.

Le taux de PTH circulant peut être normal ou élevé. Cependant, le niveau est généralement moins élevé que dans les rachitismes de formes calciopéniques.

Enfin, on note à l'étude histologique de l'os un dysfonctionnement des ostéoblastes (déficit minéral péri lacunaire), ce qui provoque cette minéralisation osseuse insuffisante (CARPENTER [2], GLORIEUX [8]).

La maladie étant chronique, elle sera active jusqu'à l'adolescence, en l'absence de traitement adéquat. Elle entre ensuite dans une phase de quiescence, mais peut donner lieu à des reprises évolutives durant la grossesse ou la lactation.

Cette forme de rachitisme peut se diviser selon WITKOP [9] en 4 entités cliniques d'intensité et d'expression de la maladie variables:

- L'hypophosphatémie asymptomatique.

Les filles sont surtout sujettes à cette forme clinique. Dans ce cas, les preuves du défaut métabolique nécessitent un bilan biologique et éventuellement une évaluation du taux de réabsorption tubulaire en phosphore.

- L'hypophosphatémie de l'adulte.

Où les déformations post-rachitiques restent non évolutives.

- L'hypophosphatémie de l'adulte.

Où les déformations et une ostéomalacie demeurent actives.

- L'hypophosphatémie de l'enfant.

Cette entité est cliniquement la plus sévère.

2. 1. 2 Données génétiques

Le RHLX est une maladie héréditaire (CHRISTENSEN [10]), dont la transmission se fait sur mode dominant lié au sexe. Le locus *HPDR* (responsable du RHLX) se situe sur la partie distale du bras court du chromosome X, dans la région Xp 22.1-p 22.2 entre les marqueurs *DXS 41* et *DXS 43* (ROWE [11]).

L'affection peut se transmettre (ROSENBERG [12]):

- D'une mère à ses fils ou à ses filles : un enfant sur deux pouvant être atteint.

- D'un père à ses filles uniquement, toutes les filles sont alors inévitablement atteintes.

De ce fait, ce rachitisme est deux fois plus fréquentes chez les filles que chez les garçons, mais est également moins sévère dans sa symptomatologie clinique et biologique.

La présence d'un X supplémentaire chez les filles limite certainement l'expression phénotypique de la maladie.

Le trait hypophosphatémique s'exprime uniformément sur le mutant allèle, mais la sévérité de la maladie osseuse peut être variée car l'inactivation de l'X est irrégulière. De plus, il n'existe pas de corrélation entre la sévérité de l'hypophosphatémie et la sévérité de la maladie osseuse chez ces malades.

Dans la plupart des cas où l'enfant est atteint sporadiquement de rachitisme hypophosphatémique primaire, cela est probablement dû à une mutation spontanée sur le gène affecté du chromosome X. Les générations ultérieures transmettent alors le désordre sous le mode dominant lié à l'X (PRONICKA [13]).

L'incidence a été estimée entre 1 pour 10 000 et 1 pour 100 000. Le chiffre de 1 personne sur une population de 20 000 est le plus cité (RASMUSSEN [14]).

La maladie est donc rare.

Les investigations génétiques se sont axées sur la notion d'une protéine servant au transport du phosphore ou d'un facteur humoral régulateur du phosphore qui pourrait être impliquée dans la pathogénie du RHLX.

Les récentes découvertes sur un gène *PEX* (gène régulateur du phosphore, homologue à des endopeptidases, sur le chromosome X) et ses mutations sur les patients RHLX furent un progrès intéressant (Hyp CONSORTIUM [15]). La protéine *PEX* codée s'exprime peu et

l'expression physio-tissulaire n'a pas été encore identifiée chez l'homme. Par des expériences sur la souris, il semblerait que la protéine *PEX* appartienne à un facteur régulant l'homéostasie phosphorée.

La pathologie osseuse variée peut ainsi s'expliquer par des modifications du milieu génétique ou par la nature de la mutation dans une famille donnée.

2. 1. 3 Phénotype squelettique

Les membres inférieurs sont plus sévèrement atteints que les bras, les côtes ou le pelvis; Sites qui sont souvent touchés dans les formes de rachitisme calciopénique.

Les traits caractéristiques du rachitisme RHLX sont le plus souvent visibles au niveau des extrémités des os longs, manifestés radiographiquement par des métaphyses claires aux bords incurvés formant des becs.

Le fémur présente souvent une déformation dans les sens sagittal et transversal, obligeant le patient à exagérer sa lordose lombaire pour compenser la courbure antérieure.

Des pseudo-fractures peuvent se produire, surtout chez l'adulte.

Les enfants atteints manifestent fréquemment une scaphocéphalie.

Des recherches sur les caractéristiques microscopiques des os trabéculaires et corticaux montrent une ostéomalacie. Il y a une augmentation de la quantité histomorphométrique de la matrice osseuse non minéralisée, même si le volume osseux est normal ou élevé (SULLIVAN [16]). Les cellules osseuses sont généralement moins nombreuses, même si les patients présentant un hyperparathyroïdisme ont parfois une élévation des paramètres de turn-over cellulaire osseux. De plus, l'histomorphométrie dynamique montre un retard dans la phase de minéralisation.

La calcification des tendons et des ligaments est une manifestation répandue de la maladie RHLX, qui peut apparaître à des âges variés (POLISSON [17]).

Une sténose du canal optique (CALDMEYER [18]) ainsi que des fusions des procès épineux ou des rétrécissements du canal rachidien (REID [19]) ont été également rapportées.

Par ailleurs, sur 16 patients RHLX étudiés par CALDMEYER [18] 7 présentent une malformation de Chiari type I (déplacement inférieur des amygdales cérébelleuses sous le foramen magnum).

2. 1. 4 Anomalies rénales

Les tubules rénaux ne réabsorbent pas normalement le phosphore filtré, ce qui provoque une excrétion urinaire excessive de phosphore. Par conséquent, la concentration de phosphore sérique circulant diminue.

Les pathologies de transport tubulaire rénal se limitent au phosphore, bien qu'un faible défaut de transport du glucose ait été décrit dans quelques familles atteintes de RHLX (RASSMUSSEN [14]).

L'acidose tubulaire rénale est parfois concomitante à cette maladie, mais ce défaut est pallié par une supplémentation en phosphore (MINARI [20]).

Une bicarbonaturie peut se révéler lors d'hyperparathyroïdisme secondaire au RHLX.

Des anomalies du métabolisme de la vitamine D sont décrites chez ces patients.

La régulation de la synthèse du 1.25-(OH)₂ D se fait au niveau des mitochondries tubulaires rénales. Les taux de 1.25-(OH)₂ D sont normaux chez les patients RHLX. Cependant, ce résultat est inapproprié par rapport au taux bas de phosphore circulant, car normalement un régime pauvre en phosphore stimule la production de 1.25-(OH)₂ D.

D'autres anomalies du métabolisme de la vitamine D ont été décrites, notamment une activité accrue de la 24-hydroxylase mis en évidence chez des modèles animaux RHLX (TENENHOUSE [21]).

2. 1. 5 L'hormone parathyroïdienne

Dans son premier cas rapporté, ALBRIGHT [1] décrivait une hyperplasie des glandes parathyroïdes en plus du rachitisme hypophosphatémique primaire. D'autres auteurs ont établi une relation entre un traitement phosphoré sur une longue période chez des patients RHLX et un hyperparathyroïdisme secondaire ou tertiaire (RIVKEES [22]).

Les résultats histologiques confirment l'hyperplasie diffuse des parathyroïdes.

Une élévation modérée de la PTH circulante est également notée chez quelques patients jeunes ou adultes non soignés.

Ces résultats montrent que les parathyroïdes des patients RHLX ont tendance à s'hyperplasier (DAVIS [23]).

Les taux de PTH doivent être régulés avec attention pendant la thérapie pour éviter le développement d'un hyperparathyroïdisme qui compliquerait les efforts de stabilisation des taux de phosphore et qui compromettrait la minéralisation du squelette.

2. 1. 6 Autres manifestations de la maladie

Des études sur le système cardiovasculaire rapportent des électrocardiogrammes et une éjection ventriculaire gauche normale à l'échographie (VERED [24]).

Cependant, des travaux récents (NEGHME [25]) mettent en évidence une pression sanguine anormale lors d'exercices et une hypertrophie discrète du myocarde ventriculaire. Un défaut de régulation du tonus est donc probable, mais le mécanisme causal est encore inconnu.

Contrairement aux rachitismes par insuffisance de vitamine D, la pathologie musculaire est rare. RASMUSSEN [14] précise que les patients présentant une atrophie musculaire sont très hypophosphatémiques (taux de phosphore sérique inférieur à 1.5 mg/dl).

Les observations cliniques indiquent que le pool de phosphore intracellulaire est bien maintenu, malgré l'hypophosphatémie.

L'atrophie musculaire est plus fréquente chez les adultes présentant une ostéomalacie hypophosphatémique.

2. 1. 7 Traitement et complications éventuelles

Le traitement conventionnel sera essentiellement médical.

Il repose sur l'association d'une supplémentation orale de phosphore inorganique (1 à 3.6 g/j en plusieurs prises) *et* de calcitriol (0.5 à 2.0 µg/j).

La dose sera ajustée selon la sévérité du rachitisme, la réponse au traitement, les complications rencontrées.

Le traitement conventionnel a des effets bénéfiques sur la croissance staturale, l'homéostasie des phosphates, et le rachitisme.

Cependant, sans explication satisfaisante, certains patients ne grandissent pas normalement. FRIEDMAN et al [26] suggèrent que la réponse au traitement conventionnel en terme de croissance ne dépend ni de la réponse biochimique au traitement, ni des déformations des membres inférieurs, et que le principal critère de prédiction de la qualité de croissance staturale serait la taille au début du traitement.

BALSAN et al [27] constatent que la taille moyenne des parents influence la taille définitive de l'enfant, mais uniquement chez les filles. Les filles hétérozygotes semblent mieux répondre au traitement conventionnel que les garçons hémizygotés, ce qui laisse supposer un effet dose génétique dans l'expression de la pathologie.

Toutefois, HERWEIJER et STEENDIJK [28] n'observent pas de corrélation entre la sévérité du rachitisme et la taille adulte.

La genèse de la petite taille chez les patients RHLX est donc probablement plurifactorielle.

Bien que la faible croissance staturale observée dans le RHLX ne paraisse pas liée à une anomalie en hormone de croissance, une hormonothérapie par GHr (hormone de croissance recombinante humaine) au long cours associée au traitement conventionnel peut améliorer le pronostic de croissance et la Densité Minérale Osseuse radiale (*DMO*) (SAGGESE [29]).

L'engagement d'un traitement sur une longue période ne doit pas faire oublier qu'il existe des complications potentielles.

En effet, on note trois complications majeures:

- L'hypervitaminose D: Elle se manifeste par une hypercalcémie et une hypercalciurie.

Cette pathologie était surtout fréquente avant l'utilisation des métabolites de vitamine D 1- α -hydroxylée, car ces derniers ne se stockent plus dans les lipides et évitent ainsi les effets toxiques plus rapidement que la vitamine D native, à condition de prescrire des doses faibles. De plus, le suivi biochimique sérique et urinaire est plus performant qu'autrefois.

- L'hyperparathyroïdisme: Ce n'est pas un événement rare dans le RHLX, c'est pourquoi le taux de PTH circulante doit être surveillé et plus particulièrement chez les patients recevant une thérapie car le traitement phosphoré stimule la sécrétion de PTH. A la supplémentation phosphorée doit s'ajouter un traitement concomitant à base de 1.25-(OH)₂ D pour réguler la PTH.

- La calcification des tissus mous: Il est suggéré que ce phénomène, particulièrement noté au niveau des pyramides rénales médullaires (néphrocalcinose), soit en relation étroite avec un régime phosphaté. De plus, l'augmentation de la PTH semble prédisposer les tissus à se calcifier. Des cas de calcifications oculaires, myocardiques et valvulo-aortiques ont également été rapportés chez les patients atteints de RHLX (CALDMeyer [18]).

Par ailleurs, un traitement de chirurgie correctrice peut être réalisé selon l'importance des déformations osseuses.

2. 2 Présentation bucco-dentaire du RHLX:

2. 2. 1 Au niveau clinique

HARRIS et SULLIVAN [30] en 1960 sont les premiers à rapporter des signes bucco-dentaires de cette maladie : nécroses pulpaire, abcès périapicaux, fistules, fractures dentaires spontanées, et ce sur des dents pourtant saines.

Ces manifestations dentaires peuvent être parfois les premières ou les seules indications de cette maladie (COHEN [31], SEOW [32]).

VIA [33], MARKS [34] et WITKOP [9] décrivent l'abcès dentaire comme être le principal signe pathologique.

L'abcès peut être présent sur les dents temporaires ou définitives, au maxillaire ou à la mandibule (ARCHARD [35]). Mc WHORTER [36] prédit par ailleurs qu'un patient présentant un abcès développera des abcès futurs sur d'autres dents.

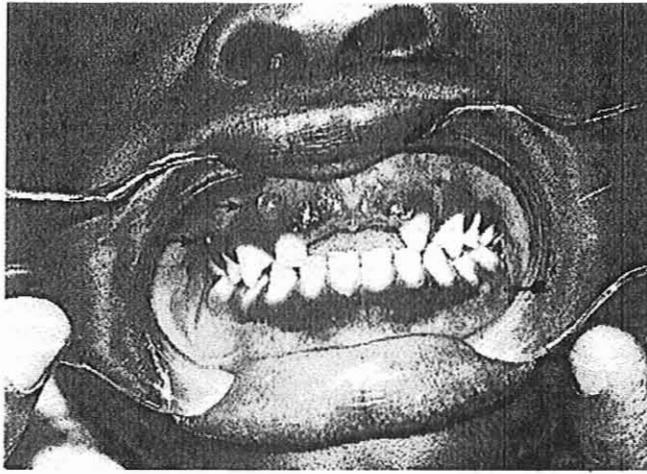


Figure 2: Fistules apicales sur 54-52-75. (Flèches) [7]

Les patients consultent généralement parce qu'ils ont des douleurs lancinantes, et des abcès gingivaux. La douleur se déclare lorsque la pulpe est déjà très détériorée. Celle-ci devient partiellement nécrosée, avec une implication des tissus périodontaux, ce qui réduit considérablement les chances de garder la pulpe saine (RAKOCZ [7]).

Les signes cliniques peuvent être parfois atypiques. En effet, il a été relaté le cas d'une patiente adulte atteinte de RHLX à son insu qui consultait pour une hypersensibilité dentaire généralisée au froid, sans aucun autre symptôme.

L'hypophosphatémie implique des problèmes cliniques squelettiques surtout au niveau de la croissance osseuse, mais aussi des problèmes dentaires. Des retards d'éruption ont été notés par de nombreux auteurs (BREEN [37] en 1986, KAWAKAMI [6] en 1997.) Toutefois, le traitement semble influencer ces délais d'éruption. NISHINO [38], dans une étude, a réussi à démontrer que la croissance des dents définitives est retardée seulement en l'absence de traitement et durant la phase dite de résistance au traitement.

Cependant, ARCHARD et WIDKOP [35] ne notent pas de retard d'éruption dans leurs recherches cliniques, tout comme ÖZKAN [39]. De plus, une étude longitudinale entre l'âge dentaire et l'âge osseux n'a mis en évidence aucune différence significative (SEOW [40]).

Certains auteurs, de ce fait, n'ont pas d'avis sur ce sujet (FADAVI [41]).

L'éruption dentaire n'est cependant pas le reflet direct du développement dentaire car des facteurs locaux comme des extractions de dents temporaires précoces ou retardées peuvent l'influencer. Un retard d'éruption peut être le résultat de ces facteurs locaux.

L'apexogénèse est retardée chez les patients des deux sexes, surtout sur les dents définitives (BENDER [42]).

2. 2. 2 Au niveau radiologique

La chambre pulpaire

L'étude radiologique des dents de patients RHLX s'appuie sur les clichés rétro-alvéolaires, occlusaux, panoramiques, et bitewings.

La chambre pulpaire est plus large que la normale, ainsi que les canaux radiculaires adjacents (VIA [33], HARRIS and SULLIVAN [30]). Sur 50 cas cliniques, BENDER [42] met en évidence 60% de chambres pulpaires élargies.



Figure 3: Bilan radiologique d'un enfant RHLX âgé de 5ans½. [7]

Les incisives temporaires présentent des chambres pulpaire élargies et des infections apicales. Les chambres pulpaire des molaires temporaires sont larges également, avec des cornes pulpaire étirées. Aucune lésion carieuse n'est pourtant à signaler.

Le taurodontisme est une anomalie dentaire caractérisée par une augmentation de la dimension verticale de la chambre pulpaire, accompagnée d'une division tardive des racines dentaires, bien au-dessous du collet de la dent. C'est habituellement la conséquence d'une anomalie dans le délai d'invagination de la gaine de Hertwig.

Dans le cas de la maladie RHLX, un groupe de gènes altérés ou anormaux serait responsable indirectement de cette interaction perturbée entre la gaine et l'os rachitique.

SEOW [40] mesure des différences statistiques significatives sur les premières molaires permanentes inférieures radiographiées par orthopantomogramme pour les patients rachitiques. En effet, le volume pulpaire est significativement plus important chez les patients rachitiques et la longueur des racines plus courte. En outre, le volume de la couronne varie significativement selon le sexe des patients rachitiques uniquement. [Annexe 2]

Les garçons rachitiques présentent donc souvent une dent 36 ou 46 avec une couronne et une pulpe toutes deux volumineuses, ainsi que des racines plus petites que la normale.



Figure 4: Orthopantomogramme d'un garçon atteint de RHLX. [40]

*Ce cliché montre un degré sévère de taurodontisme mesuré sur certaines molaires permanentes (Δ).
La dent 13 est en position incluse.*

Toutes les dents ne présentent pas radiologiquement de chambre pulpaire taurodontique. Il n'existe pas de corrélation entre l'âge et la taille de la chambre pulpaire.

Un enfant de 5 ans peut présenter une chambre pulpaire légèrement élargie, alors qu'un homme de 32 ans peut présenter une chambre pulpaire volumineuse, sans équivoque possible. Dans un cas reporté par HALL [43], la chambre pulpaire, les cornes pulpaires et les canaux radiculaires étaient si larges que le patient a réussi à combler l'exposition pulpaire par une mine de crayon de papier.

Le volume de la chambre pulpaire a été étudié par SHEILDS [44] d'après le calcul du *PRATIO* qui mesure le rapport entre le volume pulpaire et le volume de la dent sur clichés rétro alvéolaires. [annexe 1]

Selon lui, l'augmentation de la chambre pulpaire chez les patients RHLX n'est pas la conséquence d'une résorption dentinaire interne ou d'une hypertrophie pulpaire. Cette anomalie serait la résultante soit d'un déficit dans la minéralisation, soit d'une dysplasie globale de la dentine secondaire synthétisée par l'odontoblaste.

Puisque aucun dosage précis d'un gène n'est visible par rapport aux valeurs *PRATIO* des dents de jeunes patients RHLX (<15 ans), cela suggère trois possibilités:

- Le locus HPDR n'est pas impliqué dans le développement de la dentine primaire.
- L'hypophosphatémie sur la dentinogénèse à ce stade précoce pourrait masquer l'expression primaire du locus HPDR.
- La méthode de calcul du *PRATIO* est incapable de mesurer un effet à cet âge là.

Chez les hommes, le défaut est sévère, qu'il soit provoqué par une minéralisation défectueuse et/ou par une hypoplasie globale des odontoblastes par perte d'induction. L'affection moins sévère chez les filles RHLX s'expliquerait par une minéralisation initiale correcte de dentine secondaire ou une différenciation des odontoblastes freinée à un moment donné.

La conséquence chez les patients RHLX des deux sexes est une dentine secondaire hypoplasique, plus marquée chez les hommes.

L'odontoblaste synthétisant la dentine primaire est également affecté par le RHLX (NIKIFORUK ; 1982), et cette dentine est également hypoplasique.

Les cornes pulpaires

Cette chambre pulpaire taurodontique émet des extensions pathologiques de ses cornes pulpaires jusqu'à la jonction amélo-dentinaire (JAD) au niveau cuspidien (RACOKZ [7], GARDNER [45], WITKOP [9], HALL [46]). Cette élongation est surtout visible radiologiquement sur les molaires lactéales, car les structures dures de la dent sont plus fines

et le volume caméral plus gros, mais peut se présenter sur toutes les dents : antérieures, postérieures, lactéales, permanentes, et même surnuméraires (SHELLIS [47]).

L'élongation des cornes pulpaire jusqu'à la jonction amérodentinaire est un signe pathognomonique de la maladie.

Même si les modifications dentaires provoquées par cette maladie systémique surviennent généralement sur toutes les dents, il est impossible de toutes les visionner sur un seul cliché panoramique. Cela est dû à l'angle du faisceau incident par rapport à l'axe des dents qui peut faire varier la vision des cornes pulpaire. Par ailleurs, les cornes pulpaire peuvent sembler moins visibles quand les épaisseurs des structures dures de la dent sont importantes; Ce qui arrive parfois après un traitement à la vitamine D₃ (WITKOP [9]).

Ces deux observations radiologiques, même s'il n'y a pas d'autres signes cliniques de RHLX, doivent poser le diagnostic éventuel d'une hypophosphatémie familiale à tous les praticiens chirurgiens-dentistes. Cette attention particulière est importante (ARCHARD and WITKOP [35]). Un taux anormalement bas de phosphore, une absence d'aminoacidurie et de glycosurie confirmeront ce diagnostic.

L'hyperclarté de certaines zones dentinaires

Ces bandes sombres en radiologie, où les rayons X sont moins fortement absorbés, se situent à la jonction amérodentinaire des dents lactéales et définitives. Ce signe radiographique, moins évident que les deux premiers à visualiser, a été rapporté pour la première fois par VIA [33] puis ultérieurement par AINLEY [48].

BENDER [42] observe ce phénomène sur 5 des 12 orthopantomogrammes réalisés sur des patients RHLX. Cette zone sombre est créée par des larges bandes de dentines interglobulaires localisées à la périphérie de la JAD (SHELLIS [47], PLISKIN [49]).

Elle peut être le seul signe radiologique visible, comme le relate HINTZE [50].



Figure 5: Bitewing droit d'une patiente de 22 ans. [50]

*Hyperclarté de bandes dentinaires sous la JAD. (Flèches)
Les cornes pulpaire apparaissent de plus très étirées et effilées.*

La lamina dura

La lamina dura n'est pas une image anatomique mais radiologique de la corticale interne. Elle est le témoin de l'intégrité tissulaire de la paroi alvéolaire à ce niveau.

BENDER [42] détecte une perte de cette lamina dura de l'os alvéolaire chez 18% des patients RHLX. Ce signe caractéristique est présent en majorité chez les sujets atteints

d'hyperparathyroïdisme primaire et secondaire, lorsque ceux-ci développent une complication osseuse (BENDER [51], KAFFER [52], STAPHNE [53]).

L'hyperparathyroïdisme primaire, bien que manifestant cette perte de la lamina dura, ne présente pas de signes radiologiques d'élargissement de la chambre pulpaire, d'extension des cornes pulpaires jusqu'à la JAD ou des bandes radioclares décrites précédemment. De plus, il ne présente pas les mêmes taux sanguins de calcium. En effet, bien que le taux de phosphore soit amoindri, le taux de calcium est élevé, alors que l'hyperparathyroïdisme associé au rachitisme vitamino-résistant familial possède un taux normal ou abaissé de calcium.

Radiographiquement, la lamina dura apparaîtra absente ou peu visible.

L'os alvéolaire

Il est dystrophique, avec des aires faiblement radio-opaques. L'os alvéolaire étudié sur les souris C57BL/6J-Hyp (souris hypophosphatémique, notée souris « hyp »), qui est un modèle animal fiable pour les recherches sur le RHLX humain (EICHER [54], ABE [55], IORIO [56]), montre un degré de calcification plus important chez la souris femelle que chez la souris mâle. Cependant, aucune différence pathologique définie existe entre les souris « hyp » des deux sexes (ABE [55]). L'explication est encore inconnue.

Sous un fort grossissement, l'os alvéolaire des souris « hyp » met en évidence un élargissement des lacunes d'Howship bien que le tissu ostéoïde reste normal.

L'émail

L'émail apparaît moins radio-opaque que la normale, dû à une diminution de la densité amélaire. Ce signe est présent chez les patients présentant des syndromes néphrotiques (SHUSTERMAN [57]). D'ailleurs, dans le syndrome de Fanconi (désordre rénal sévère avec glycosurie, aminoacidurie, hyper phosphaturie), l'hypoplasie amélaire est très fréquente.

Cette baisse de densité amélaire provoque un index d'opacité entre l'émail et la dentine particulièrement bas (BENDER [42], VIA [33]). Cela peut s'expliquer par la présence d'une couche d'émail mince (dans 54% des cas de figure), qui se crée lors d'hypocalcification. Des études expérimentales ont montré que des déficiences en vitamine D provoquent une réduction massive de la dent, et une réduction des dépôts minéraux (FERGUSON [58]). En outre, des résultats similaires ont été observés sur le tissu osseux.

A l'évidence, plus la dysfonction rénale est sévère et plus la minéralisation est perturbée, puisque le rein participe à l'homéostasie phosphocalcique.

Toutes les dents d'un même patient ne présentent cependant pas cette différence morphohistologique. Cela pourrait s'expliquer par la thérapie ou par le changement alimentaire pendant les différents stades de l'odontogénèse.

Quelques auteurs considèrent que l'apparition d'une hypoplasie de l'émail est provoquée par l'hypocalcémie uniquement. Pourtant, ce caractère est absent chez les patients RHLX (NIKIFORUK and FRASER [59]-[60]-[61]). Ces deux derniers auteurs n'ont pas trouvé de corrélation entre l'hypoplasie amélaire et la concentration de phosphore sérique chez les patients atteints. Cependant, les patients masculins ont montré une grande proportion de dents affectées par ce défaut amélaire.

Bien que ce caractère soit souvent présent (HALL [43]), voire de fréquence significativement élevée chez les garçons atteints de RHLX (SCHWARTZ[62]) par un taux de 23% des patients RHLX et seulement 7% des patientes RHLX ($X^2 = 17.98$ avec $P < 0.005$), cela ne constitue pas une caractéristique de ce désordre (MARKS [34], GARDNER [45], HARRIS [30], GIGLIOTTI [63], HALL [46]).

Par ailleurs, la calcification post-natale de l'émail peut être affectée, même sous traitement médical approprié. Il est donc primordial de radiographier les dents permanentes juste après leur éruption pour pouvoir mettre en place ou non un traitement prophylactique (KIKUCHI [4]).

Les lésions périapicales

L'incidence de ces lésions est de 36% selon BENDER [42]. Cet auteur ne trouva aucune carie ou trauma pouvant créer ce genre d'inflammation pulpo-périapicale.

Les abcès et les complications associées ne résultent pas du RHLX lui-même. Les raisons sont histologiques; Elles concernent l'émail, la dentine, la pulpe (cf. chapitre 2.2.4.) Ces larges lésions périapicales sont fréquemment présentes sur le bloc incisivo-canin mandibulaire. Cela peut s'expliquer par l'usure amélaire plus importante à ce niveau.

Mais chaque dent peut présenter une épaisseur variable de l'émail, une structure dentinaire très perturbée, une extension des cornes pulpaire jusqu'à la JAD, une chambre pulpaire élargie et peut subir une attrition. Chaque dent a donc le potentiel pour développer une nécrose pulpaire ou un abcès périapical. Des études suivies sur une longue période ont montré qu'il y a une progression continue des pathologies apicales, se développant sur toutes les dents certes, mais surtout sur les dents antérieures mandibulaires (PLISKIN [49], COHEN [31]).

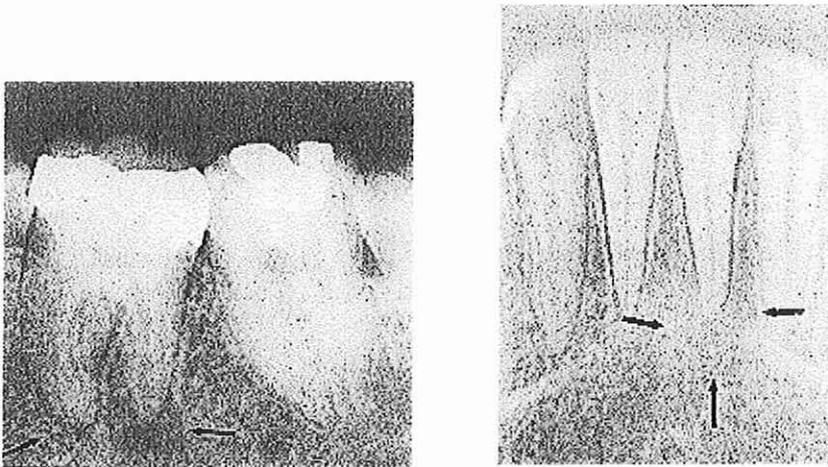


Figure 6: Lésions apicales radio-opaques dites d'origine idiopathique. [31]

Photo de gauche : les apex des racines mésiales et distales présentent des lésions. (Flèche)

*Photo de droite : Lésion apicale diffuse sur une incisive centrale droite mandibulaire.
(Entre les flèches)*

2. 2. 3 Au niveau génétique

Les garçons RHLX présentent souvent des manifestations très sévères, tels une hypophosphatémie, un rachitisme, des défauts dentaires. En revanche, les filles RHLX sont hypophosphatémiques mais elles présentent moins souvent des anomalies dentaires ou un rachitisme (ARCHARD [35], GARDNER [45], PASSMORE [64], CHRISTENSON [10]). Le phénotype dentaire est plus sévère chez les garçons. Le résultat clinique semblerait être en

relation avec le dosage génétique qui varie selon chaque individu. Cette relation pourrait nous aider à comprendre les expressions diverses de la pathologie dentaire (SCHWARTZ [62]).

Toutefois, cette maladie peut s'exprimer dans sa forme sévère dans les deux sexes (RASMUSSEN [65], SEOW [32]-[66], TRACY [67]).

D'ailleurs, BENDER [42] ne trouve pas cette disparité entre filles et garçons car sur 29 garçons et 21 filles étudiés car il n'a pas noté de différences significatives sur le plan radiologique. Ses deux groupes présentent les mêmes lésions dentaires sévères.

Selon les lois mendéliennes, l'enfant atteint de RHLX a un de ses parents (père ou mère) responsable de la maladie génétique. Cependant, 62.5% des enfants RHLX au Japon n'ont pas d'antécédent rachitique (KAWAKAMI [6]); TRACY [67] dans ses études montre également que 20% des enfants atteints sont nés de mère non malade. Une mutation du gène semble être probable.

D'autre part, il est possible que le métabolisme de la mère porteuse de la maladie (se manifestant à un degré variable d'hypophosphatémie) affecte l'enfant in utero. Il est intéressant de noter que 3 des 5 enfants présentant de la dentine prénatale pathologique ont leur mère atteinte de ce désordre. Les deux enfants présentant une dentine prénatale saine ont leurs mères normales (TRACY [67]).

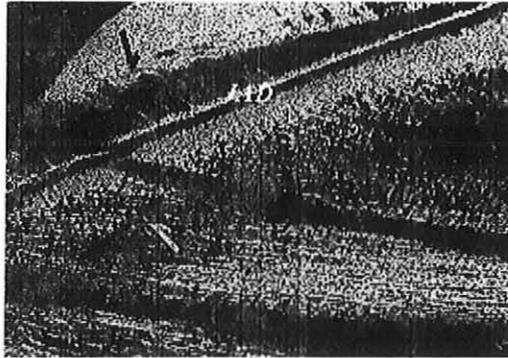


Figure 7: La lumière polarisée rend visible les lignes néonatales de l'émail et de la dentine. [67]

Ces lignes sont à égale distance de la jonction amérodentinaire (JAD).

La présence de dentine interglobulaire se remarque au deçà de la ligne néonatale dentinaire.

Bien que SHIELDS [44] ne puisse savoir à quel niveau le locus HPDR contrôle le processus de minéralisation et de déposition organique dans la matrice, il note un effet du dosage génétique sur la dentine secondaire. Ce dosage est visible lorsque l'environnement extracellulaire est uniforme, c'est à dire après 15 ans chez les patients.

Cet auteur propose l'hypothèse de 2 processus séparés agissant toutefois en parallèle:

- L'un affecte le transport rénal et l'homéostasie du phosphore extracellulaire.
- L'autre affecte directement le processus développemental, c'est à dire la formation et la minéralisation des tissus durs.

L'expression duale du gène RHLX sur un site rénal et un site non rénal est sous-entendue.

De plus, comme l'environnement métabolique extracellulaire durant le développement dentaire est globalement similaire chez les patients des deux sexes, cela implique que le gène mutant s'est exprimé directement sur le processus développemental de la dentine secondaire. L'expression extra rénale du locus RHLX est ainsi mise en évidence.

2. 2. 4 Au niveau histologique

L'émail

L'épaisseur amélaire est fine, hypoplasique, même si ce n'est pas une caractéristique de ce désordre, d'après MARKS [34], comme il a déjà été mentionné dans l'étude radiologique de l'émail (chapitre 2.2.2). Une légère attrition est attribuée à l'hypoplasie amélaire des sommets cuspidiens (HALL [46], SONI [68]), bien que WEINMANN et SCHOUR [69] ne la mettent pas en évidence.

Des microfissures amélares ont été notées, (ÖZKAN [39], HILLMAN [70]), pouvant s'étendre jusqu'à la JAD et aux cornes pulpaire anormalement allongées. Le tissu pulpaire s'infecte de ce fait par les micro-organismes de la cavité buccale qui s'infiltrent dans ces fissurations (YASUFUKU [71]).

Cependant, cette implication systématique des microfissures amélares comme porte d'entrée est discutée par GOODMAN [72].

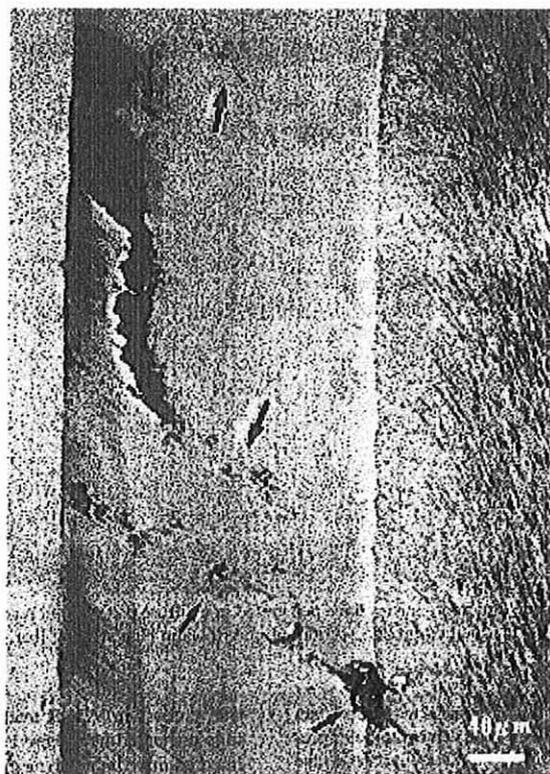


Figure 8: Etude microscopique de l'émail. [70]

Des microfractures remplies de micro-organismes sont observées au sein de l'émail (petites flèches). La structure minérale amélaire est parfois irrégulière (grosses flèches).

(Section d'émail de 60 μ m d'épaisseur, teintée au bleu de toluidine).

La nécrose ne surgit pas spontanément, et l'abcès associé à l'œdème gingival ne provient pas du rachitisme. L'explication la plus plausible serait que les micro-organismes et les toxines bactériennes traversent l'émail via des microfissures où les défauts structuraux sub-microscopiques sont visibles uniquement au microscope à très fort grossissement.

L'attrition de l'émail favoriserait également l'invasion bactérienne. Cette attrition rapide semble résulter d'une déficience lors de la formation de l'hydroxyapatite (SEOW [74]).

Cette invasion est menée sans lésions carieuses amélares, sans fractures amélares.

Les cristaux d'émail RHLX sont généralement identiques aux cristaux d'émail des dents saines (d'après des analyses de diffraction des rayons X menées par ABE [73]). Pourtant, des analyses aux infrarouges mettent en évidence une plus grande absorption de l'émail RHLX par rapport à la normale. Ces résultats indiquent que la matière organique contenue dans l'émail RHLX est en plus grande quantité; Ce qui peut influencer la minéralisation de l'émail RHLX à être défectueuse (ABE et Al [75]).

De plus, le rapport Ca/P de cet émail pathologique est différent de celui trouvé sur de l'émail sain. Cela indique que la minéralisation est altérée (DALEY [76]).

L'hypophosphatémie ne semble pourtant pas être le facteur spécifique et significatif de l'hypoplasie amélaire (NIKIFORUK [59]).

La dentine

Elle est déficiente en quantité et en qualité selon toutes les études.

Normalement, la matrice dentinaire se calcifie par la coalescence de petits calcosphérites (RAKOCZ [7]), qui sont des formations minéralisées globulaires de 1 à 7 microns de diamètre, de forme arrondie ou polylobée. Ces calcosphérites, initiés par la préentine, croissent uniformément par accréation minérale jusqu'au contact d'autres calcosphérites; Ce qui donne une apparence homogène.

SONI and MARKS [68] ont mis en évidence que cette coalescence était incomplète chez ces patients RHLX, ce qui formait des zones matricielles interglobulaires pauvres en minéraux visibles au microscope optique. Cependant, ce défaut matriciel est appelé « dentine interglobulaire » par extension (TRACY [67]).

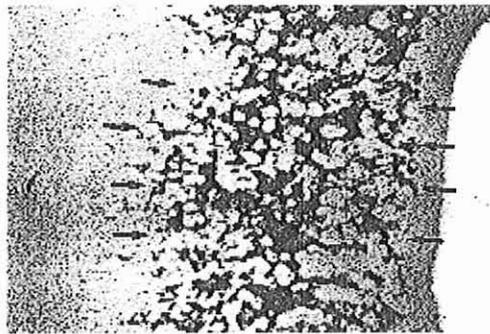


Figure 9 : Aspect de la dentine interglobulaire sur un cliché de micro-radiographie. [50]

Les globules sont larges et nombreux. (Entre les flèches)

Cette dentine pathologique est placée en lignes radiales par rapport aux fibres de Tomes, qui sont le prolongement cytoplasmique des odontoblastes (RAKOCZ [7]), et survient dans 85.7% des cas étudiés par TRACY [67]. Ce dernier précise que la présence ou l'absence de dentine interglobulaire varie selon chaque individu, selon chaque dent analysée, et même selon les régions d'une même dent. Toutefois, les globules ont de manière générale tendance à se coapter lorsque l'on progresse vers la pulpe; Ils régressent en taille et augmentent en nombre (ABE [74], LARMAS [77]).

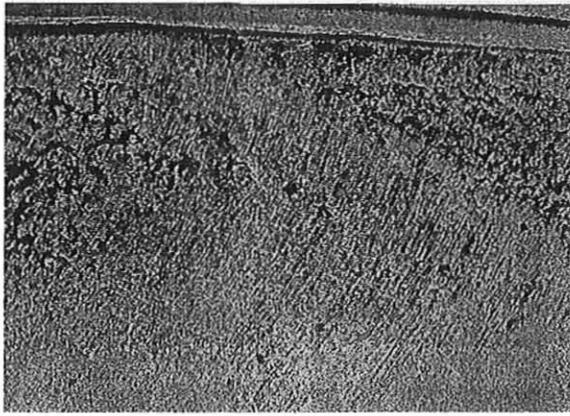


Figure 10 : Variations locales de l'aspect globulaire de la dentine. [67]

Par des études de diffraction des rayons X (effectués sur des échantillons de poudre de dentine RHLX) et des analyses spectrales aux infra rouges, il a été mis en évidence que les cristaux d'hydroxyapatite (Ap) de la dentine RHLX ont un diamètre supérieur à la normale (ABE [55]). En outre l'axe c du cristal s'allonge (des substitutions d'éléments sont probablement responsables de ce phénomène).

L'ion carbonate est connu pour influencer la croissance cristalline de l'Ap (TRAUTZ, en 1960 ; LEGROS et al en 1967). Dans la dentine RHLX, le taux bas de cet ion incite le cristal à se développer en largeur.

De plus, l'ion carbonate est sensible au taux réduit de phosphore; Mais l'explication reste inconnue (ABE [55]).

En étudiant 56 enfants atteints de troubles phosphocalciques connus, NIKIFORUK [59] observe que:

- Tous les patients RHLX normocalcémiques et hypophosphatémiques présentent une dentine interglobulaire.
- 7 patients rachitiques vitamino-dépendants hypocalcémiques et secondairement légèrement hypophosphatémiques sur 10 présentent une dentine interglobulaire à un degré modéré.
- 15 des 21 patients hypocalcémiques et hyperphosphatémiques (secondaire à un hypoparathyroïdisme) présentent une hypoplasie amélaire sévère mais pas de dentine interglobulaire.

L'hypophosphatémie est donc une condition « nécessaire » à la formation de dentine globulaire.

L'hypophosphatémie induit non seulement une calcification anarchique, mais aussi une croissance ralentie du cristal dont celui-ci aurait tendance à croître en largeur.

Pourtant, l'initiation de la minéralisation ne semble pas être affectée. Les sites d'initiation sont identiques mais seule la vitesse d'accroissement du calcosphérite est ralentie. Ce régime ralenti impose une inhibition de la cinétique de croissance du cristal car l'apposition continue de pré-dentine augmente la distance entre les derniers calcosphérites et la pulpe, source ionique et minérale. De plus, la croissance des calcosphérites formés par la suite réduit encore d'avantage la disponibilité des ions. C'est le concept de la croissance ralentie de SHELLIS [47].

D'autre part, HIETALA et LARMAS [78] ont rapporté que les espaces interglobulaires chez les patients RHLX contenaient un excès de Zinc (Zn), alors que le taux de Zn chez les

patients atteints de rachitisme vitamino-dépendant acquis est normal. Puisque le Zn est connu pour inhiber la nucléation de l'Ap in vitro (GILBERT et INGRAM, 1988), l'excès de Zn dans les espaces interglobulaires pourrait avoir un effet significatif sur cette modification de la minéralisation.

Par ailleurs, dans les calcosphérites RHLX le taux de Sodium est augmenté et celui de Magnésium est diminué. Par contre, les taux de Calcium, Phosphore, Fluor, Zinc sont normaux. La signification de cette découverte reste en suspens.

Les structures analysées par microscopie à balayage, à transmission, par la lumière polarisée, ont mis en évidence la présence de calcosphérites qui ne s'unissent pas, séparés par de la dentine interglobulaire (SEETO et SEOW [79]).

Ces recherches microscopiques ont permis d'élaborer 3 grades histologiques de sévérité (SEOW et ROMANIUK [80]):

Grade I: La dentine globulaire représente moins de 50% de l'épaisseur dentinaire totale, et les espaces interglobulaires sont petits.

Grade II: La dentine globulaire représente plus de la moitié de la surface dentinaire, mais de la dentine saine est encore visible.

Grade III: La dentine globulaire s'étend sur toute l'épaisseur dentinaire, et les espaces interglobulaires sont larges.

Les observations cliniques peuvent être classées, elles aussi, en trois grades de sévérité selon la présence ou non d'abcès dentaires et l'apparence radiologique des chambres pulpaire (SEOW [66]):

Grade I': Manifestations dentaires minimales (volume pulpaire de taille relativement normale, nombre d'abcès minimales.)

Grade II': Manifestations dentaires modérées.

Grade III': Manifestations dentaires sévères (présence d'abcès dentaires multiples et larges chambres pulpaires.)

En outre, le diamètre et de degré de fusion des calcosphérites peuvent être scindés en trois grades également:

Grade I'': La fusion des calcosphérites représente un volume supérieur au 2/3 du volume dentinaire. La dentine est relativement normale.

Grade II'': Le diamètre des calcosphérites est supérieur à 50 microns, et le pourcentage de fusion se situe entre 50% et 70%.

Grade III'': Le diamètre des calcosphérites est inférieur à 50 microns, et leur pourcentage de fusion est inférieur à la moitié du volume dentinaire.

N.B.: Des calcosphérites de diamètre diminué laissent supposer que la minéralisation a été perturbée à un stade précoce. De plus, le degré de fusion des calcosphérites indique le stade de minéralisation; Plus les calcosphérites s'unissent et plus la minéralisation est à un stade avancé.

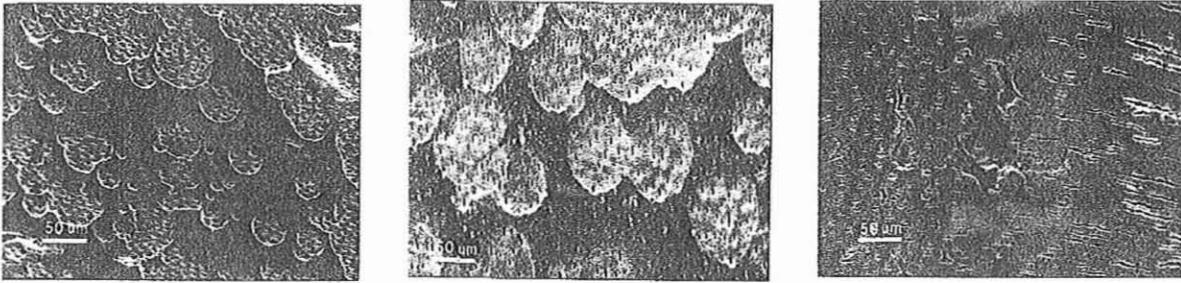


Figure 11 : Représentation au microscope électronique à balayage de zones dentinaires. [79]

Manifestation dentinaire de grade III'.

Le diamètre moyen des calcosphérites est < à 50µm, leur degré de fusion est < à 50%.

Manifestation dentinaire du grade II'.

Le diamètre moyen des calcosphérites est > 50µm, leur degré de fusion se situe entre 50% et 75%.

Manifestation dentinaire du grade I'.

La fusion des calcosphérites ne permet plus dans ce cas là de visualiser leurs limites individuellement. La dentine apparaît relativement normale et la fusion des calcosphérites est > à 75%.

La classification histologique est le reflet surprenant de l'état clinique du patient. En s'appuyant sur la taille et le niveau de fusion des calcosphérites, cela permet d'établir en plus une corrélation avec le degré de minéralisation dentinaire. Ces recherches indiquant la taille et la fusion des calcosphérites sont des paramètres valables pour évaluer et quantifier la minéralisation dentinaire.

Bien que la dentine radiculaire des souris « hyp » soit moins globulaire que la dentine coronaire, LARMAS [77] note toutefois les mêmes différences structurales. Le rapport Ca/P est pourtant moins élevé au niveau radiculaire. Les racines des dents examinées se sont développées après la naissance et donc ont été sujettes à la supplémentation phosphorée. La concentration minérale étant ainsi normalisée, cela ne suffit cependant pas à éliminer la caractéristique globulaire de cette maladie. Les globules sont certes plus petits au niveau radiculaire mais ce fait se rencontre également sur des patients non soignés (SHELLIS [47]). Cet état structural radiculaire reste sans réponse au niveau étiopathogénique: est-ce dû au traitement phosphoré oui ou non?

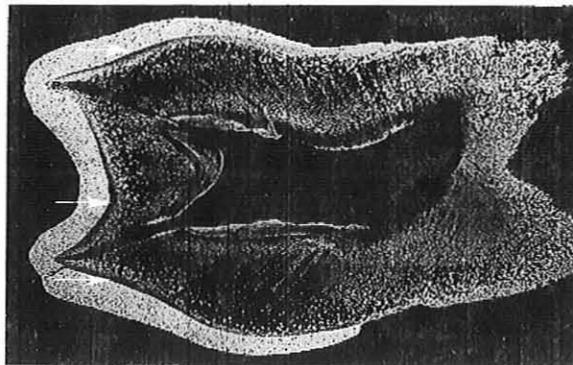


Figure 12 : Radiographie d'une première molaire temporaire inférieure sectionnée. [35]

Des zones de calcification défectueuses sont visibles dans la dentine coronaire et radiculaire, excepté au niveau d'une fine couche sous l'émail. (Flèches)

Des recherches ont montré la présence d'une large bande de dentine normalement constituée au-dessous de l'émail (VASILAKIS [81], SHELLIS [47]) et au-dessous du cément radiculaire, excepté sous les pointes cuspidiennes. Cette bande a été estimée à 160 microns d'épaisseur, ce qui est plus que l'épaisseur habituelle de 20 micromètres de la dentine périphérique coronaire (appelée *mantle dentine* chez les Anglo-saxons) (TENCATE [82]). Ce phénomène se produit uniquement chez les patients RHLX et chez les patients atteints du syndrome de Fanconi.

La formation de cette bande n'est pas dépendante du stade développemental de l'individu, puisqu'elle est présente de largeur constante sur la couronne (développée au stade pré natal) et sur la racine (post-natal.) Elle est donc dépendante du stade développemental de la dentine, uniquement (LARMAS [77]). La perturbation dentinaire, qui devient globulaire, est en relation avec l'odontoblaste. En effet, celle-ci se déclare lorsque l'odontoblaste est mature, différencié. Le stade de minéralisation semble être normal, jusqu'à la distance de 160 microns de la JAD.

Quatre explications peuvent alors en découler:

a) La minéralisation est normale jusqu'à ce que l'odontoblaste ait atteint un degré de maturation et/ou de différenciation (à 160 microns de la JAD), et l'aspect globulaire de la dentine pénètre en deçà de cette bande.

b) Un changement physico-chimique de l'environnement cellulaire peut intervenir à cette distance, ayant pour résultat la minéralisation globulaire de cette dentine.

c) L'interaction amélo-dentinaire est reconnue pour permettre la différenciation cellulaire odontoblastique (TESLEFF [83]). Cette connexion doit être terminée à cette distance de 160 microns sur les dents RHLX.

d) La 1.25-(OH)₂D n'a pas d'effet direct sur l'odontoblaste. Cependant, les cellules pulpaire y sont sensibles. Le rôle régulateur de la pulpe sur la maturation dentinaire pourrait donc s'effectuer à ce stade de l'odontogenèse, qui est perturbé dans le cas du RHLX (KIM [84]). Ce rôle intime de calcification indirecte par la vitamine D sur la dentine et le cément est également noté par BREEN [37].

Alors que la structure habituelle des calcosphérites est en forme d'arcade, les patients RHLX possèdent des calcosphérites de forme circulaire sauf aux points tangentiels de contact avec les autres calcosphérites. Cette perturbation est marquée surtout dans le tiers externe de la dentine.

Les régions interglobulaires sont peu radio-opaques, et montrent une augmentation de la biréfringence, indiquant une hypo- ou une non-minéralisation. D'ailleurs, en général, on ne voit pas de structures minéralisées dans ces endroits, à part quelques petits calcosphérites épars. Seul le SEM prouve l'existence d'un réseau de fines fibrilles (HINTZE [50]).

Parfois, les tubules dentinaires abouchés aux aires interglobulaires contiennent des petits corpuscules circulaires de 0.5 microns de diamètre, alors que normalement ils doivent contenir les procès odontoblastiques.

Les calcosphérites sont minéralisés à un niveau normal, contrairement aux régions interglobulaires (MARKS [34], SHELLIS [47], NIKIFORUK et FRASER[60]).

Généralement, d'après TRACY [67], le défaut dentinaire survient entre la dentine périphérique coronaire, normale, et la dentine adjacente à la zone de pré-dentine qui est, elle aussi, normale.

D'après les études de SCHOUR et PONCHER [85] et de KRAUS [86], l'apposition dentinaire chez un sujet normal est de 4 microns/j. Il est donc possible de déterminer la distance entre la ligne néo-natale et les aires défectueuses globulaires. TRACY [67] par cette technique démontre que la perturbation métabolique débute environ 200 jours après la naissance. Cette possibilité de mettre en relation l'odontogénèse et l'anamnèse médicale du patient semble être intéressante.

D'autre par, SEOW[76] et FADAVI [41] ne trouvent pas de dentine tertiaire de réparation. Cependant, HILLMAN et GEURTSSEN [70] ont mis en évidence grâce à des coupes histologiques des larges plages de dentine tertiaire près des tubules dentinaires exposés à la cavité buccale (au niveau des cornes pulpaire allongées). Cette dentine de réparation se développe donc dans des endroits en relation avec les zones d'attrition amélaire (ABE [74]).

ABE et OOSHIMA [55] trouvent par ailleurs que la dentine circum pulpaire des incisives présente davantage de dentine globulaire qu'au niveau molaire, sur les souris « Hyp ». Ils notent également que la taille des globules dentinaires des incisives est plus large du côté lingual, par rapport au côté vestibulaire. L'explication n'est pas connue. Cependant, la présence de l'émail semble jouer un rôle influant sur le diamètre des globules dentinaires, puisqu'il n'existe pas d'émail du côté lingual chez la souris.

Quelques dents ont, de plus, révélé la présence de larges fissures tubulaires s'étendant des cornes pulpaire jusqu'à la surface de la dent, aux endroits où la couverture amélaire était absente. Ces crevasses sont envahies de micro-organismes (ARCHARD [35]). Les bactéries, une fois arrivées à la JAD, dissolvent les tissus durs et provoquent des micro-lésions infectées de micro-organismes au sein de la dentine. De part la présence d'infections bactériennes, les micro-fissurations ne peuvent être des artéfacts de préparations histologiques. Les surfaces interglobulaires dentinaires se trouvent alors colonisées par des micro-organismes, et même par des substances organiques nécrotiques (SEOW [76], HILLMANN [70]). Cependant, toutes les dents ne sont pas sujettes aux fissures dentinaires.

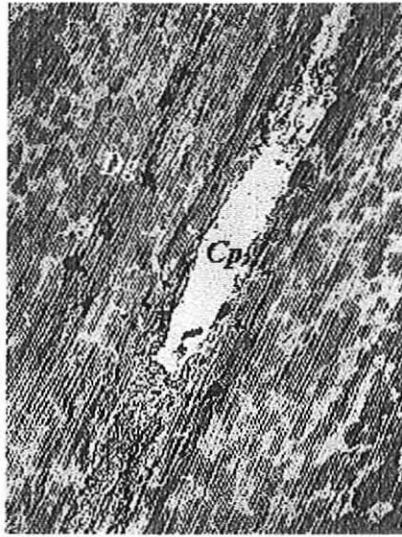


Figure 13 : Coupe horizontale d'une corne pulpaire de 54. [35]
(Cp = Corne pulpaire ; Dg = dentine globulaire)

Présence de micro-organismes à la périphérie d'une corne pulpaire.

Une perturbation du métabolisme minéral pendant l'odontogénèse peut altérer le développement des structures dures de la dent. Comme nous venons de le voir, le RHLX présente de sévères lésions dentaires, et ce parce que les perturbations sont présentes pendant la période sensible de la croissance dentaire.

Les patients présentant des désordres métaboliques minéraux après 14 ans ne manifestent aucune modification dentaire. L'émail et la dentine ne peuvent se déminéraliser, subir un remodelage interne comme l'os. Les défauts de minéralisation dentaire ne peuvent se corriger (BENDER [42]).

La prédentine

Cette zone prédentinaire est plus large que la normale (ABE [74], TRACY [67], WITKOP [35], YASUFUKU [71]). Elle semble être perturbée et freinée dans son rôle de minéralisation des calcosphérites.

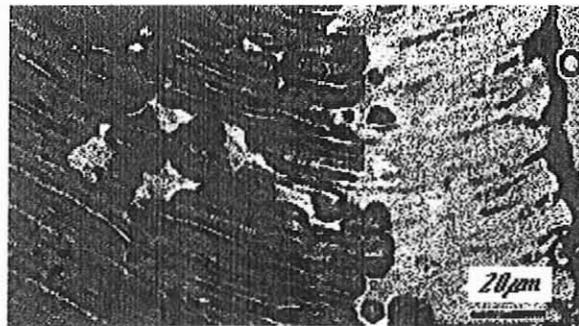


Figure 14 : Le front de minéralisation est perturbé. [70]
(O= Odontoblaste)

(Section d'émail de 60 μm d'épaisseur, teintée au bleu de toluidine).

La Jonction Amélo-Dentinaire (JAD)

Au microscope à balayage, les dents RHLX sectionnées subissent souvent une séparation au niveau de cette jonction, bien que la manipulation soit identique à celle pratiquée sur des dents saines. Cela peut nous laisser penser que l'organisation de cette jonction est perturbée.

Le ciment

La cémentogenèse paraît normale (SEOW [32]); Une fine couche de cémentoblastes est présente (SONI et MARKS [68]).

La pulpe

Les dents lactéales et définitives des patients RHLX présentent, nous l'avons vu, des élongations des cornes pulpaire jusqu'à la JAD et/ou de larges crevasses tubulaires dentinaires jusqu'à la JAD (ARCHARD [35]). La chambre pulpaire est très souvent taurodontique et les canaux radiculaires sont élargis eux aussi. Les patients masculins les plus sévèrement atteints présentent généralement ces caractéristiques sur les molaires permanentes.

BREEN [37] découvre la présence d'inclusions d'éléments dans le collagène pulpaire, et de micro-organismes. La chambre pulpaire de toutes les dents lactéales étudiées sur l'arcade par ARCHARD [35] révèle la présence de débris nécrotiques.

Les modifications pulpaire ont le profil de la pulpe sénescence: avec des inclusions d'éléments collagéniques nombreux, et une diminution des éléments cellulaires.

Volume	↘	➡ Apposition de dentine secondaire
Odontoblastes	Nombre ↘ Activité ↘	➡ Potentiel réparateur de la pulpe ↘
Fibroblastes / Fibrocytes	Nombre ↘ Activité ↘	➡ Métabolisme pulpaire ↘
Fibres	Épaisseur ↗ Densité ↗	➡ Dégénérescence fibreuse
Vascularisation	↘	➡ Vitalité et potentiel de défense ↘
Innervation	?	
Calcification pulpaire	↗	

Tableau 1 : Modification physiologique de la structure de la pulpe au cours de la sénescence.

Cette morphologie pulpaire jouerait un rôle dans la perturbation de la dentinogénèse, dans l'agrandissement du volume caméral, et dans les élongations des cornes pulpaire (MARKS [34], HALL [46]).

Les patients RHLX, chez qui le phosphore sanguin n'a pas été contrôlé attentivement ou chez qui l'hypercalcémie est survenue durant le traitement à la vitamine D (ce qui est exceptionnelle), ont présenté des oblitérations calciques pulpaire. Cela ressemble à une dentinogénèse imparfaite ou à des ponts calciques (WITKOP [9]).

Par ailleurs, RAKOCZ [7] note une augmentation du nombre de canaux latéraux issus des artérioles et veinules ligamentaires périodontales. Cela provoque de ce fait une infection beaucoup plus rapide des zones périapicales et inter-radiculaires lorsque la pulpe se nécrose. Dans la plupart des cas décrits dans la littérature, la douleur se manifeste à des stades tardifs de la détérioration pulpaire, à des stades irréversibles où le tissu parodontal est atteint depuis longtemps.

L'élongation des cornes pulpaire jusqu'à la JAD ainsi que l'épaisseur diminuée de dentine favorisent l'invasion pulpaire par des micro-organismes. La pulpe est incapable de lutter contre l'invasion bactérienne à cause de l'augmentation des fibres de collagène, et de la diminution des cellules réparatrices (odontoblastes) (SAUK [87]). De ce fait, très peu de dentine tertiaire se crée (SONI [68]), et presque uniquement aux endroits où les tubules dentinaires communiquent avec la cavité buccale (HILLEMANN [70]). Les bactéries se dirigent vers la pulpe sans détruire la matrice tubulaire dentinaire, sans créer de carie détectable (PLISKIN [49]). Ainsi des abcès spontanés se créent sur des dents indemnes de pathologies carieuses.

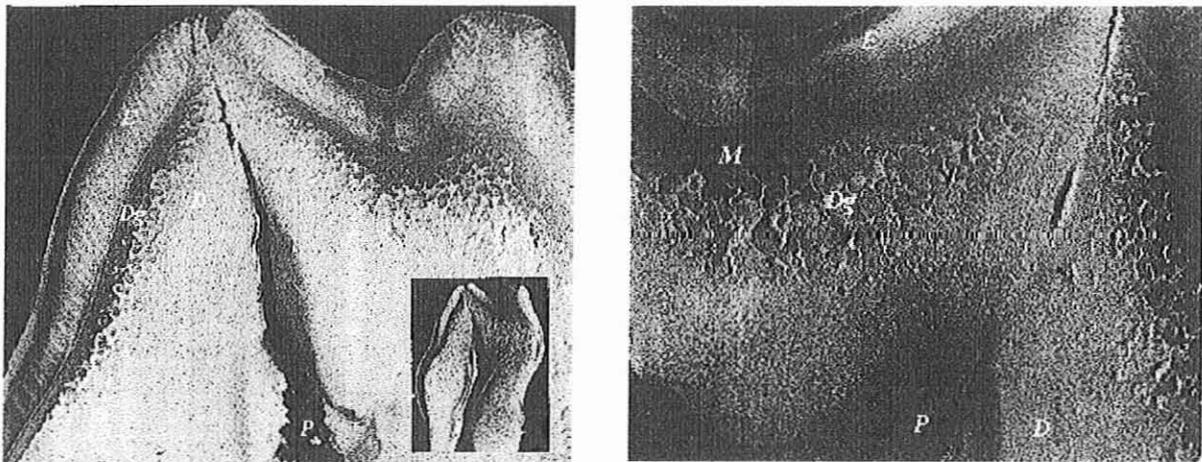


Figure 15 : Sections para-sagittales de 74. [14]

(E = Email ; D = Dentine ; P = Pulpe ; Dg = Dentine globulaire ; M = mantle dentine)

L'extension de la corne pulpaire en direction de la JAD est démesurée.

La coalescence et la diminution du diamètre des calcosphérites en direction de la pulpe sont visibles.

Le parodonte

L'os alvéolaire est moins calcifié chez la souris « hyp » et se présente au microscope optique sous forme d'aires radio-opaques clairsemées (ABE [55]). De plus, les souris « hyp » mâles ont une plus faible calcification osseuse alvéolaire que les souris « hyp » femelles.

Le RHLX peut affecter le tissu parodontal et le processus de minéralisation, admet KAWAKAMI [6], mais peu de recherches ont été menées à ce sujet.

2. 2. 5 Au niveau orthodontique

La pathogénèse du rachitisme RHLX se traduit par un retard de croissance squelettique, et par un retard de croissance faciale moins important (TRACY [3]); D'après des mesures céphalométriques selon la méthode de SAVARA [88].

La croissance de la mandibule est moins en retard que la croissance du maxillaire, et ce dans les trois sens de l'espace. Elle peut même être normale [3], d'après des mesures sur 9 patients RHLX. Le maxillaire a sa croissance retardée essentiellement en hauteur et en profondeur.

La hauteur et la longueur de la face sont plus perturbées que la largeur.

Plusieurs explications sont alors possibles :

- Dans les étapes de croissance chez les sujets rachitiques chroniques, la croissance du cartilage du septum nasal semble être plus clairement affectée que la croissance du condyle mandibulaire.
- Les contraintes exercées sur le maxillaire par les muscles jugaux influencent sa croissance.
- Le sommet du condyle cartilagineux est recouvert par du tissu conjonctivo-cellulaire, permettant de ce fait une croissance appositionnelle.

Bien que GARN, LEWIS et BLIZZARD [89] aient mis en évidence un retard de calcification dentaire chez les enfants ayant un désordre endocrinien ou développemental, TRACY [3] montre que dans son étude la calcification dentaire reste normale, même si parfois la maturation squelettique est, elle, retardée. Il en est de même pour les stades d'éruption dentaire.

TRACY [3] ajoute que les retards d'éruption décrits dans la littérature proviendraient d'enfants n'ayant reçu aucun traitement.

Chez la souris adulte « hyp », les malformations cranio-faciales ont été visibles par des mesures directes sur des crânes séchés (IORIO [56]).

MOSTAFA [90] confirme par la suite que la souris « hyp » présente un plus petit crâne ainsi qu'une diminution du tiers supérieur de la face. Les sutures fronto-nasale et prémaxillaire-maxillaire de ces animaux sont déformées et se ferment en retard. La croissance du septum nasal semble être même plus affectée que la croissance du condyle mandibulaire.

Quant à la mandibule, elle est plus courte dans le sens antéro-postérieur. La croissance altérée du condyle ne peut être l'unique étiologie car d'autres facteurs, comme une croissance périostique perturbée ou une fonction musculaire altérée sont à prendre en considération.

ENLOW [91] précise que la croissance altérée du condyle mandibulaire n'est pas responsable de sa réduction antéro-postérieure. En effet, des autres facteurs contribueraient à cette anomalie, comme la croissance périostique altérée ou la fonction musculaire déficiente.

La croissance cartilagineuse ne semble donc pas être la seule défaillance chez les patients RHLX.

Les anomalies cranio-faciales des souris « hyp » sont similaires à celles rencontrées chez l'être humain RHLX (TRACY [3], MARKS [34]). Cet animal est donc un bon modèle potentiel pour les études de croissance crânio-faciales.

IORIO et al. [56] découvrent par ailleurs que la croissance maxillaire est très sensible à la concentration de phosphore sérique chez la souris « hyp »; Cette sensibilité joue également un rôle dans la minéralisation mandibulaire (ABE [92]).

La malocclusion intermaxillaire qui en découle apparaît être une caractéristique du phénotype dentaire chez ces patients (SEOW [76], SCHWARTZ [62], GIGLIOTTI [63]).

SCHWARTZ [62], dans ses études, trouve que près de la moitié de ses patients (masculins et féminins) présente une classe III occlusale selon la méthode d'ANGLE [93]. La pathogénèse

peut être d'origine endocrinienne, accompagnée d'un retard et/ou d'un désordre développemental souligne KAWAKAMI [6].

En 1965, MARKS et al. [34] ne pouvaient prouver que la malocclusion de 6 patients RHLX sur 9 était une conséquence de la maladie; Ils admettaient cependant une diminution globale du diamètre antéro-postérieur crânien.

Aujourd'hui, la malocclusion induite par le RHLX semble communément admise et fréquente.

KAWAKAMI [6] précise que chez ces patients les résultats orthodontiques obtenus et la stabilité de l'occlusion doivent être surveillés, car le remodelage osseux reste anormal.

Les croissances maxillaire et mandibulaire semblent être normales après un traitement de 1- α -(OH) $_2$ -D $_3$ et de lactate de calcium (NISHINO [38]). Cependant, le nasion et l'orbital ne semblent pas être sensibles aux médicaments: les trois patients étudiés présentent un nasion avancé et bas, et l'orbital également avancé.

Autre fait remarqué, le patient masculin RHLX traité par KAWAKAMI [6] présente un encombrement dentaire antérieur des dents définitives.

Dans une étude longitudinale (SEOW [40]) les enfants rachitiques présentent une ectopie significative des canines permanentes (21% contre 5.2% ; $P < 0.01$). Une différence statistique est également observée au niveau de la prévalence de canines permanentes ectopiques entre les garçons rachitiques (50%) et les filles rachitiques (8% ; $P < 0.01$). Chez les patients sains, cette différence sexuelle ne s'exprime pas de façon significative.

Les canines ectopiques sont généralement le résultat d'une interaction anormale entre le follicule dentaire et l'os rachitique qui perturberait le trajet d'éruption.

2. 3 Traitements envisagés

2. 3. 1 Traitements médicamenteux

La supplémentation semble être un remède dans la mesure où l'apparence générale du patient est améliorée, surtout au niveau des structures osseuses. Cependant, des altérations probablement déterminées génétiquement (LARMAS [77]) persistent dans la dentine. L'aspect globulaire semble être une conséquence permanente de la maladie malgré la thérapie, selon la majorité des auteurs (SEOW [94]).

Cela met en évidence la théorie de l'indépendance entre le développement osseux et le développement dentaire. Les patients souffrant de désordres métaboliques minéraux après 14 ans ne présentent pas de changements dentaires car il n'y a pas de remodelage comme pour le tissu osseux.

Une étude sur des souris « hyp » observant un régime de courte durée avec une concentration élevée de phosphore a montré que la minéralisation des incisives ne se modifie pas. Un régime court dans le temps n'a aucun effet sur l'organe dentaire.

Par ailleurs aucun traitement, qu'il soit à base de calciférol (GARDNER [45]) ou de calcitriol (CHESNEY [95]), influence la réparation osseuse au niveau des lésions périapicales.

Des abcès périapicaux multiples dans la région 31-32-41-42 sont même apparus sur un patient traité pourtant dès l'âge de 3 ans (PLISKIN [49]).

LARMAS [77] admet que sur les patients traités, la dentine radiculaire (post-natale) est globulaire, certes, mais de diamètre plus petit qu'au niveau coronaire. La cure de phosphore n'est pas pour autant l'explication formelle. Ce qui est sûr, c'est que le phosphore ingéré ne peut éliminer le désordre structural de cette caractéristique globulaire (LARMAS [77], VASILAKIS [81]).

SEOW [94] admet en 1991 que l'aspect globulaire est indépendant de la maladie. Pourtant en 1989 il publiait un article expliquant qu'un diagnostic et un traitement précoce avaient amélioré les effets du RHLX et qu'une supplémentation adéquate de phosphore chez la mère hypophosphatémique pouvait prévenir la formation de dentine globulaire in utero.

NISHINO [38] précise que le taurodontisme et l'épaisseur diminuée de dentine sont sensibles au traitement. Ces anomalies sur des dents lactéales ont été corrigées par la cure pour 2 patients, et fortement diminuées sur le troisième patient qui présentait des manifestations plus sévères. La croissance des dents permanentes est retardée avant le traitement, et pendant la période dite de résistance au traitement. Après, la croissance rattrape son retard et semble correcte, une fois que la médication a fait son effet (GORLIN [96], GALLO [97]).

NISHINO [38] en conclut que le traitement préventif de l'hygiène orale est le point fondamental, car l'infection pulpaire survient immédiatement après la carie initiale, surtout sur les dents lactéales. L'examen clinique se doit d'être complet, puisque les expressions cliniques de cette maladie sont plus ou moins sévères selon le sexe, selon le traitement, selon la résistance personnelle au traitement, etc...

La sévérité des symptômes dentaires dans le RHLX ne dépend pas seulement de l'âge du patient par rapport au traitement, mais également du degré de gravité de cette maladie (YASUFUKU [71]).

2. 3. 2 Traitements locaux

Encore une fois, les succès thérapeutiques locaux sont liés à un diagnostic précoce.

Les sealants occlusaux sont prophylactiquement risqués si l'élongation des cornes pulpaire atteint la JAD. En effet, les acides du mordantage mettraient en danger l'intégrité pulpaire (BREEN [37]). Ce type de composite accompagné d'une thérapie de fluor topique peut être concevable seulement sur les patients de grades I-I'.

Afin d'éviter des abcès, des usures cuspidiennes, des infections pulpaire, les coiffes métalliques préformées pour la denture lactéale ont été proposées par plusieurs auteurs (RAKOCZ [7], HERBERT [98]), en essayant de réduire la dent au minimum en proximal et en occlusal.

Ce traitement peut s'associer à une pulpectomie si un abcès gingival est présent. Autrefois, les pulpectomies étaient composées de formocrésol, mais actuellement le Z.O.E. (eugénol + oxyde de zinc) est le traitement de choix (RAKOCZ [7]).

Les incisives peuvent être recouvertes par des coiffes polycarboxylates ou par des résines composites, plus esthétiques que le métal.

Une gouttière nocturne ou une attelle est également envisageable afin de prévenir l'attrition amélaire.

Des conseils diététiques et d'hygiène orale doivent être prescrits; Le fluor sous forme topique et systémique doit être également donné à ces patients (FADAVI [41]).

Souvent, les incisives supérieures et/ou inférieures sont à extraire, lorsqu'elles présentent des lésions périapicales fistulisées (YASUFUKU [71]). De ce fait, une restauration prothétique

fonctionnelle et esthétique s'impose afin d'éviter des malocclusions provoquées par ces avulsions.

En effet, l'extraction des incisives lactéales, même si les canines lactéales sont en place, est susceptible de provoquer une déglutition immature, une endoalvéolie (surtout au maxillaire supérieur), un déséquilibre de l'occlusion. Bien que le blocage transversal de l'arcade soit obtenu par la présence des canines, il est important de placer une prothèse amovible pour assurer une bonne maturation de la fonction linguale (boîte à langue).

Ce trouble fonctionnel primaire qu'est la déglutition atypique a des répercussions importantes sur le développement alvéolaire, sur la dimension verticale d'occlusion (en parallèle avec l'établissement de l'occlusion qui se met en place vers 7 ans seulement), sur le soutien de lèvre, sur le guide incisif antérieur. Ce guide antérieur, outre son rôle géométrique spatial, est primordial pour la musculature manducatrice. En effet, lors des mouvements condyliens de mastication-déglutition-phonation, il a un rôle neurophysiologique sur les muscles élévateurs et abaisseurs. S'il n'existe pas de guidage antérieur, une hyperactivité musculaire dynamique se met en place.

2. 4 Conclusions de l'étude

Dès 1966, les signes du RHLX sont exposés par ARCHARD et WITKOP [35]:

- Multiples abcès, non associés à des caries ou à des traumatismes.
- Grandes chambres pulpaire avec élongation des cornes pulpaire jusqu'à la JAD.
- Formation anormale de dentine interglobulaire.
- Invasion pulpaire de micro-organismes.

Un taux de phosphore sérique bas, l'absence d'acidurie et de glycosurie confirment le diagnostic de RHLX.

LARMAS [78] considère l'extension des cornes pulpaire jusqu'à la JAD comme un signe pathognomonique de la maladie. Ce signe est présent également chez les souris « hyp ». Le rachitisme vitamino-dépendant ne présente pas ce signe. L'extension peut survenir sur toutes les dents.

Le RHLX est le rachitisme le plus fréquent des Etats-Unis, bien que ce soit une forme X-dépendante.

Il est primordial que les chirurgiens-dentistes soient informés des manifestations dentaires de cette maladie car dans certains cas, les signes squelettiques et les symptômes peuvent être faibles ou oubliés.

DAESCHNER [99] précise que la moitié des patients RHLX qu'il a examinés ont été dépistés par leurs chirurgiens-dentistes qui avaient noté la présence d'abcès dentaires spontanés sur une denture indemne de caries.

Il n'y a pas, en outre, de corrélations entre la sévérité du RHLX exprimé au niveau squelettique et la fréquence des nécroses pulpaire.

Les surveillances clinique et radiologique doivent être rigoureuses, et doivent se maintenir dans le temps. Les patients atteints de RHLX bénéficient de soins continus interdisciplinaires en néphrologie, chirurgie orthopédique, physiothérapie et dentisterie; Et ce tout au long de leur vie (BERNDT [100]).

A partir de 9 cas recensés à l'hôpital de Brabois, nous nous proposons de mener une étude sur les diverses répercussions buccodentaires du rachitisme hypophosphatémique lié à l'X rencontrées en s'appuyant sur des paramètres d'ordre administratifs, médicaux, dentaires.

Cette étude se base pour chaque patient sur un examen clinique buccodentaire unique précis grâce à une fiche clinique établie, ainsi que sur un examen plus global en relatant les historiques médicaux et dentaires.

3

METHODOLOGIE

3 Méthodologie

3.1 Paramètres administratifs

3.1.1 L'âge de l'enfant lors du diagnostic

C'est un point important pour connaître la date de début des traitements, surtout lorsqu'on sait qu'un dépistage et un traitement précoce permettent de diminuer sensiblement les effets secondaires à ce type de rachitisme.

3.1.2 L'arbre généalogique du patient

Puisque la maladie est gonosomique, la parenté ou la fratrie du patient est souvent sujette à un rachitisme hypophosphatémique.

L'arbre peut recenser des personnes présentant une intensité et une expression variables de la maladie.

3.1.3 Le personnel soignant

Si les traitements médicaux liés à cette maladie sont assurés à l'hôpital systématiquement, il n'en est pas de même pour les soins dentaires et orthodontiques. Les patients consultent pour la plupart leur chirurgien-dentiste et leur orthodontiste habituels.

Ces derniers doivent donc s'informer sur cette maladie, sur les conséquences bucco-dentaires et sur la médication.

3.2 Paramètres médicaux

3.2.1 L'historique médical

Il nous renseigne sur la découverte de cette maladie. Les critères du diagnostic initial peuvent varier selon l'individu : problèmes squelettiques, sanguins, génétiques, dentaires, etc...

3.2.2 L'évolution de l'enfant et les traitements effectués

Malgré des traitements souvent précoces, la croissance staturale est souvent en deçà de la normale, et les enfants présentent parfois des déformations osseuses de type genu varum.

Pour tous les patients, les traitements sont à base de phosphore et de vitamine D. Ils sont ajustés tous les 6 mois selon les résultats biologiques obtenus.

Ces renseignements nous montrent que les répercussions cliniques la maladie restent encore bien présentes même si les traitements essaient d'assurer un apport continu de phosphore.

3.3 Paramètres dentaires

3.3.1 Examen buccodentaire

Il se concrétise par une fiche clinique afin d'avoir une ligne directrice lors de la consultation au service d'odontologie pédiatrique du C.H.U. de Brabois-Enfant.

Cette fiche clinique permet en outre d'exploiter les données reçues, de les discuter, de les comparer.

Ce questionnaire de deux pages propose un examen des dents et du parodonte, puis un examen de l'occlusion et enfin un examen radiographique.

3.3.1.1 Examen des dents et du parodonte

✧ Le schéma dentaire

Il permet de noter le nombre de dents sur l'arcade, leurs positions, leurs formes ainsi que les traitements effectués.

L'indice de carie relevé sur est un moyen d'expression numérique permettant de chiffrer les enquêtes épidémiologiques sur la carie, selon les normes de l'OMS, à l'aide des symboles suivants :

En français	En anglais	
C	D	Nombre de dents cariées
A	M	Nombre de dents absentes par caries
E	E	Nombre de dents à extraire
O	F	Nombre de dents obturées
I	S	Nombre de dents intactes
/	O	Nombre de dents absentes
X	X	Nombre de dents exclues

Rq : La limite muco-gingivale s'est abrégée dans la fiche en *LMG*.

* Le stade de denture selon Demogé

Cet auteur propose 10 stades dentaires d'éruption, de la naissance à environ 18 ans. Cette classification chronologique a l'avantage d'être claire et non ambiguë au niveau de l'évolution.

Stade 1 : Phase de constitution de la denture temporaire.

La denture temporaire se met en place en environ 3 ans.

Stade 2 : Phase de denture temporaire stable (de 3 ans à environ 6.5 ans.)

Ce stade disparaît à l'apparition de la première dent permanente.

Stade 3 : Phase de constitution de la denture mixte (6.5 ans à 8.5 ans.)

Mise en place des incisives et de la première molaire permanente.

Au cours de cette période, des encombrements dentaires peuvent apparaître ainsi que des inversés d'articulés.

Stade 4 : Phase de denture mixte stable (elle dure 2 à 3 ans.)

Elle s'arrête lors de la perte d'une canine ou d'une molaire temporaire.

Stade 5 : Phase de constitution de la denture adolescente.

Mise en place des canines et des prémolaires. Le rythme de l'apparition des canines et des prémolaires est très variable selon l'individu, et peut différer entre le côté droit et le côté gauche. Dans certains cas, la deuxième molaire permanente peut faire son évolution sur l'arcade avant les secondes prémolaires.

Stade 6 : Phase de denture adolescente stable.

Où toutes les canines et prémolaires sont en occlusion.

Stade 7 : Phase de constitution de la denture adulte jeune.

Les deuxième molaires font leur éruption.

Stade 8 : Phase de denture adulte jeune stable.

Toutes les dents sont en occlusion, sauf les dents de sagesse.

Stade 9 : Phase de constitution de la denture adulte complète.

Mise en place des troisièmes molaires.

Stade 10 : Phase de denture adulte stable complète.

Toutes les dents permanentes sont en occlusion.

* L'indice gingival (GI) de Loë et Silness

Il est relevé sur la gencive vestibulaire des six sextants. En cas d'édentation, on notera X.

* L'indice de plaque (IPI) de Silness et Loë modifié

Il est relevé sur la face vestibulaire des dents suivantes : 16, 21, 24, 36, 41, 44. Si une de ces dents est absente alors le relevé se fera sur la dent distale. Si la dent distale est, elle aussi, absente, on notera X.

* L'indice de tartre de Ramfjord modifié

Il est relevé sur le bloc incisif inférieur. On notera X en l'absence de la dent naturelle.

3.3.1.2 Examen de l'occlusion en relation centrée

Il peut y avoir une différence entre la relation centrée (RC) et l'occlusion d'intercuspidation maximale (OIM) lors d'interférences occlusales. On admet une différence de 2 mm.

D'autre part, la RC ne peut être physiologique lorsqu'il y a une luxation irréductible d'un condyle, car la mandibule est déviée. Dans ce cas, la relation devient excentrée.

* Le profil facial

On cherche ici à avoir une appréciation globale du profil facial, de son harmonie. Cette vision s'appuie sur l'avancée sagittale plus ou moins grande du point sous-nasal (PSN), du menton, de la glabelle ainsi que sur la distance menton/cou qui doit être environ identique à la distance menton/PSN. Cette harmonie doit également apparaître au niveau des étages : les segments glabelle/PSN et PSN/menton doivent être similaires.

Un profil cisfrontal est convexe, avec un menton fuyant et/ou une avancée sagittale du point sous-nasal par rapport au plan menton/front.

Un profil transfrontal est à l'inverse concave, présentant une pro génie et/ou un front avancé.

Un profil orthofrontal est normal, c'est à dire harmonieux.

* Les classes d'Angle

Cette classification dentaire décrit des rapports antéro-postérieurs entre les arcades. Elle est basée sur les rapports d'occlusion des faces vestibulaires des premières molaires permanentes, en OIM et RC. On la complète par le rapport des canines et incisives permanentes.

Rq : Attention car ces rapports ne peuvent être classés lorsqu'il existe une mésiosition, c'est à dire lorsqu'une dent se trouve en position trop mésiale à l'intérieur de sa propre mâchoire. Par exemple, l'absence de 14 et 24 provoque une mésiosition de 16 et 26 et de ce fait une occlusion en bout à bout avec 36 et 46 ; Mais dans ce cas, la latérogнатhie mandibulaire n'est pas physiologique.

Classe I : La dent de 6 ans inférieure est décalée d'une demi-cuspide mésiale par rapport à la dent de 6 ans supérieure. La canine inférieure doit être en rapport mésial d'une demi-cuspide par rapport à la canine supérieure antagoniste.

C'est l'occlusion engrenante.

Classe II : On note une distocclusion de la dent de 6 ans inférieure d'une demi-cuspide. Angle ajoute que dans ce cas le sujet présente une rétrognathie mandibulaire. Cette classe provoque deux cas de figure :

-classe II1, où les molaires et les canines sont en classe II et les incisives supérieures sont en vestibulo-version.

-classe II2, où les molaires sont en classe II en bout à bout, avec une linguo-version des incisives supérieures.

Classe III : On note ici une mésiocclusion des dents de 6 ans inférieures d'une demi-cuspide. La canine doit présenter, elle aussi, ce rapport et les incisives peuvent être en bout à bout ou alors en inversé d'articulé.

Le patient présente selon l'auteur une prognathie mandibulaire.

✧ L'occlusion dans le sens vertical

L'harmonie dento-dentaire est correcte lorsque le recouvrement est d'environ 20%.

✧ La position des milieux incisifs

Les non-concordances des milieux peut être le résultat :

-D'une déviation fonctionnelle pendant le chemin de fermeture, du à une ou plusieurs prématurités.

-D'une latérogathie, lorsqu'un côté de la mâchoire est plus grand ou plus petite que l'autre ce qui fait dévier le menton également.

-D'une déviation dentaire, lorsque des dents dans une mâchoire ne sont pas centrées.

-D'une déviation mandibulaire positionnelle, due à une luxation méniscale unilatérale ou bilatérale.

✧ Les dysfonctions

La déglutition immature ou infantile, c'est la persistance de la déglutition du nourrisson avec une interposition linguale antérieure, une absence de contacts dentaires, une contraction forcée des lèvres et des muscles du menton.

La succion du pouce est un facteur morphologique dans l'étiologie de la déglutition atypique. Bien souvent, cette déglutition immature est secondaire à une mauvaise ventilation.

3.3.1.3 Examens complémentaires

La fiche clinique prévoit, par ailleurs, de réaliser des radiographies dentaires panoramiques et unitaires, si elles n'ont pas déjà été réalisées par le chirurgien-dentiste ou l'orthodontiste du patient.

La radiographie panoramique permettra de noter :

- Le nombre de bourgeons dentaires.
- Les dents ectopiques ou incluses.
- La présence ou non de kystes apicaux.
- Les bords sinusaux.
- La lamina dura.
- La présence ou non de rarefactions osseuses.
- L'apexogénèse (le stade évolutif, les modifications éventuelles).
- La présence possible de bandes d'hyperclarté dentinaire sous la jonction amélo-dentinaire.
- La morphologie des dents 36 et 46 et leurs dimensions verticales. [Annexe 1]
- Les éventuelles extensions des cornes pulpaire.

Les clichés bitewings sur les secteurs molaires permettront d'apprécier :

- Le volume pulpaire.
- Les cornes pulpaire.
- L'épaisseur amélaire et le contraste amélo-dentinaire.
- La bande radio-claire dentinaire sous la JAD.
- La présence éventuelle de pathologie carieuse ou/et parodontale.
- Des signes de résorption interne.
- Les soins réalisés ainsi que les caries présentes.

Le télécéphalogramme permettra une analyse dimensionnelle (par rapport à des lignes, des angles ou des plans de référence selon RICKETS) ainsi qu'à une analyse typologique (selon BJORK). La céphalométrie nous servira ainsi d'aide au diagnostic.

3.3.2 Historique bucco-dentaire et traitements effectués

Les pathologies rencontrées et les traitements de dentisterie restauratrice, qu'ils aient été réalisés au service de pédodontie ou non, sont répertoriés dans cette étude chronologiquement puis résumés sous forme de tableau. Le but n'est pas de juger les soins réalisés, mais de noter :

- Le nombre de dents concernées par la carie et/ou par un phénomène infectieux.
- Les numéros des dents concernées.
- La vitesse du développement des infections rencontrées.
- L'évolution positive ou négative des traitements conservateurs et prophylactiques.

Les traitements orthodontiques éventuels sont notés en précisant la période de traitement et de contention ainsi que le diagnostic initial indiquant ce besoin de correction.

⊙ **Indice gingival (GI)**

18-14	13-23	24-28

- 48-44 43-33 34-38
- L'indice est relevé sur la gencive vestibulaire des 6 sextants.
- Score 0 Aspect normal (peau d'orange)
- Score 1 Œdème marginal sans saignement provoqué par le tamponnement à l'aide d'une compresse
- Score 2 Saignement provoqué à l'aide d'une compresse
- Score 3 Saignement spontané

⊙ **Indice de plaque (Ipl)**

16 /56	21 /61	24 /64

- 44 /84 41 /81 36 /76
- L'indice est relevé sur les faces vestibulaires des dents
- Score 0 : pas de plaque visible même à l'aide d'une sonde
- Score 1 : plaque invisible mais relevée à la sonde
- Score 2 : plaque visible
- Score 3 : forte accumulation de plaque le long de la gencive

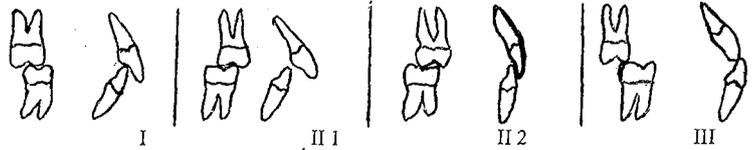
⊙ **Tartre**

42	41	31	32

- Score 0 : pas de tartre
- Score 1 : tartre supra-gingival, liseré calcifié <1mm d'épaisseur
- Score 2 : tartre supra-gingival, >1mm et/ou sous gingival
- Score 3 : tartre abondant, supra-gingival ou sous gingival

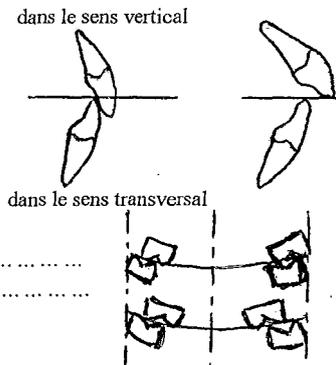
Remarques :

Dans le sens antéro-postérieur – Classe d'Angle



3) Occlusion en Relation Centrée :

- Dans le sens antéro-postérieur (classe I, II ou III) :
- Dans le sens transversal (occlusion normale, croisée unilatérale ou bilatérale) :
- Dans le sens vertical (béance, supraocclusion ou recouvrement normal) :
- Position des milieux incisifs :
- Dent ectopique, encombrement :
- Facette d'usure :
- Protection canine :



Remarques :

4) Dysfonctions :

- Ventilation : nasale / buccale
- Déglutition : mature / immature
- Parafonctions : -suction du pouce : oui / non
- bruxisme : oui / non
- onychophagie : oui / non
- suction de la lèvre ou d'un objet : oui / non

Remarques :

5) Examens complémentaires :

- Photos (en occlusion : une antérieure, deux latérales) : oui / non date :/...../.....
- O.P.T. : oui / non date :/...../.....
- 2 Bite-wings : oui / non date :/...../.....
- ou 4 clichés aux secteurs molaires : oui / non
- Céphalogramme de profil : oui / non

Remarques :

6) Traitements effectués :

① **Traitement médical :**

② **Traitement dentaire effectué :**

4
ETUDE DES CAS CLINIQUES ET
RESULTATS

4 Etude des cas cliniques et résultats

4. 1 Observation n°1 - Mélanie D., née le 27/05/89.

HISTORIQUE MEDICAL

L'enfant présenta à la naissance une luxation bilatérale de la hanche, qui fut traitée par un harnais de Pawlick jusqu'à l'âge de 6 mois. Cependant, les jambes arquées en O, la lordose lombaire et le bassin étroit ne furent pas soignés en bas âge. La marche autonome fut acquise à 18 mois.

En mai 1995, un premier bilan radiologique de rachitisme est effectué sur Mélanie, mais jamais aucun bilan sanguin n'avait été demandé auparavant.

Elle a reçu une dernière ampoule d'AUXERGYL D3 à cette date.

Les parents consultent le 10 octobre 1995 pour la première fois au C.H.R. de Metz-Thionville pour un retard de croissance staturale; En effet, ils notent une cassure régulière et permanente de cette courbe. Mélanie, après découverte de la pathologie de RHLX, voit alors son dossier transféré quelques mois plus tard au C.H.R.U. de BRABOIS au service pédiatrique du Pr Vidailhet car ce service suit déjà d'autres malades atteints de cette maladie rare.

PREMIERE CONSULTATION AU SERVICE PEDIATRIQUE

Le 8/02/96

Clinique:

Mélanie pèse alors 19.100 kg (-0.5 DS) et mesure 102.8 cm (-3.5 DS.) Un décrochage de la courbe de croissance staturale est visible aux alentours de 2 ans.

Traitement :

Mis en place d'un traitement composé de:

PHOSPHONEUROS = 25 gouttes en 5 prises /j

ROCALTROL = 1 comprimé /j (dérivé activé de la vitamine D)

Biologique :

25(OH)vitamine D = 23 ng /ml (normal)

Phosphore = 20 mg /l (22<VN<39)

Calcium = 96 mg /l (85<VN<105)

EVOLUTION

Clinique :

Actuellement l'enfant présente à l'âge de 10 ans une taille de 123.3 cm et un poids de 27.820 kg (mesures relevées le 6/07/99.)

Les membres inférieurs sont droits, sans déformations au niveau des jambes ou des poignets. On note cependant un chapelet costal encore bien palpable.

Mélanie n'accuse aucun retard de croissance, et se montre toujours aussi dynamique, souriante et éveillée tant à l'école qu'à la maison. Elle peut pratiquer ses sports favoris: gymnastique, athlétisme, natation.

L'auscultation cardio-pulmonaire est normale, ainsi que l'échographie rénale.

L'ostéodensitométrie montre une amélioration de l'absorptiométrie.

Le suivi mensuel de l'index calcium (créatinine urinaire pour vérifier l'absence d'hypercalcémie) est systématique.

Traitement :

Mélanie est sous PHOSPHONEUROS (35 gouttes x5/j), et sous ROCALTROL (2 gélules /j.)

Biologie :

La patiente sur le plan phospho-calcique présente les dosages sanguins suivants (le 6/07/99):

- Calcémie = 94mg /l
- Phosphorémie = 29mg /l
- Phosphatases alcalines = 1643 UI /l (élevées)
- Rapport calciurie / créatininurie ou indice de NORDIN = 0.08 (VN<0.3)

GENEALOGIE

L'étude de la famille D retrouve d'autres membres atteints et permet de ce fait d'envisager un mécanisme de transmission dominant lié à l'X.

Les grands-parents paternels : Le grand-père présente un rein double ainsi que la tante.

Les grands-parents maternels : La grand-mère mesure 1.55m, le grand-père 1.74m et la tante 1.65m.

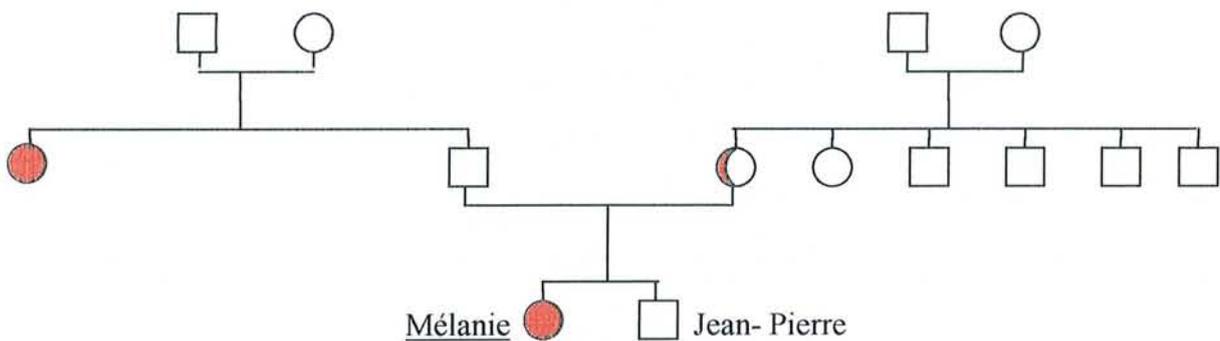
Le père : (né en 1964) Il présente un syndrome rotulien bilatéral.

La mère : (née en 1964) Elle mesure 1.50m et pèse 39kg. Elle est actuellement traitée pour une tuméfaction du glomus carotidien gauche. Elle présente une décalcification à l'âge de 13 ans. Ses 5 autres frères et sœurs ne manifestent aucun signe de rachitisme.

La taille moyenne parentale est de 158cm +/- 10cm.

Une sœur du père : Bien que sa taille soit normale, elle est atteinte de rachitisme.

Le frère de Mélanie : Jean-Pierre, né en 1984. Il ne présente pas actuellement de signes de rachitisme ou de décalcification.



- Fille
- Garçon
- ● Rachitisme hypophosphatémique
- ◐ ◑ Décalcification osseuse
- ○ Non atteint cliniquement ou non examiné

Figure 16: Arbre généalogique de la famille D. - Observation n°1

PREMIERE CONSULTATION AU SERVICE DENTAIRE

Le 7/02/97.

ETAT DENTAIRE INITIAL

Mélanie présentait une denture mixte stable, en classe I d'Angle à droite comme à gauche. Elle suçait encore son pouce, ce qui interférait la croissance harmonieuse du palais. On notait également une tendance à la microdontie des incisives permanentes.

Les 4 premières molaires définitives présentaient des sillons infiltrés, ainsi que 74 et 75.

EVOLUTION ET TRAITEMENTS EFFECTUES

Des accidents infectieux surviennent en mai 1997 sur les dents lactéales 84 et 85. On réalise à cette date:

-Une radiographie du poignet pour déterminer l'âge osseux, qui sera de 7 ans environ pour un âge civil de 8 ans (comparaison avec l'atlas de Greulich and Pyle.)

-Une radiographie dentaire panoramique, qui ne notera aucune anomalie dentaire ou osseuse individualisable, mis à part des infections apicales sur les dents 84 et 85. Toutefois, le contraste amélo-dentinaire est faible, surtout sur 46, et la lamina dura est obscure.

Les chambres pulpaires sont volumineuses sur 83-85-75-46-36, mais Mélanie ne présente pas de taurodontisme sur 36 et 46 si l'on se réfère à la méthode d'étude de SEOW et LAI [Annexe 2].

-Un bitewing gauche, qui objectivera des caries proximales sur 75 et 64. L'allongement des cornes pulpaires de 75 et de 36 en mésial est bien visible.

Le 20/02/98, les dents 84, 85 et 64 sont extraites. Des caries ainsi que des infections apicales sont notées sur 65 et 75. La jeune patiente consulte son chirurgien-dentiste familial pour la suite des soins.

Le 4/06/99, des radios bitewings mettent en évidence une carie distale sur 55, ainsi que des sillons infiltrés sur 36 et 46.

La dent 44 présente une chambre pulpaire volumineuse, avec une nette élongation de la corne pulpaire en direction de la cuspide vestibulaire, ainsi qu'une zone radio-claire bien visible en distal.

	1996	1997	1998	1999
Carie		84-85-75-64	65-75	55
Sillon infiltré		16-26-36-46-74-75		
Gingivite				
Abscès apical		84-85	75-65	
Fistule				
Extraction			84-85-64-65	
Pulpo/pulpectomie		65-85-84	75*	
Fluoration				
Sealant			46-36-26-16	
Obturation	44-85-75-64-65	65-85-84	75	
Bitewing		OUI		OUI
O.P.T.		OUI		
Télécéphalogramme				
Orthodontie				

*Nécrose pulpaire.

Tableau 2 : Relevé chronologique des lésions bucco-dentaires observées et des traitements effectués - Observation n°1

Le 29/12/99.

Données administratives :

Mélanie ne présente pas de déformations osseuses visibles, et suit sérieusement son traitement médical. La prise de fluor s'est terminée à l'âge de 5 ans. Elle n'a jamais consulté d'orthodontiste.

L'examen exobuccal :

Il est sans particularités, si ce n'est un profil facial légèrement transfrontal.

L'examen endobuccal :

D'après les critères de Demogé, sa denture est en stade 7 (Phase de constitution de la denture adulte jeune), ce qui est normal à l'âge de 10 ans.

Aucune carie n'est à signaler, et on remarque la présence judicieuse de sealents occlusaux sur 36-46-16-26.

L'hygiène buccale est assez négligée ; l'indice de plaque atteint souvent un score de 2.

L'occlusion et les dysfonctions :

L'occlusion molaire est normale, en classe I de chaque côté. La protection canine est présente. Les incisives supérieures recouvrent normalement leurs antagonistes, et les milieux incisifs sont centrés.

Cependant, on note des béances dans les secteurs prémolaires droits et gauches dues à une dysfonction de la déglutition et à des para-fonctions (suction du pouce + d'un objet + onychophagie.)

Les examens complémentaires :

Les radiographies bitewings des secteurs molaires montrent souvent une lamina dura obscure. Le contraste amélo-dentinaire sur 36 est faible, des zones radio-claires sont localisées surtout en proximal sous la JAD de 37-46-47-45.

L'élongation des cornes pulpaires mésiales est visible radiographiquement sur 16-26-36-37-46. Sur 35-25-45 la corne pulpaire s'étire en direction de la cuspide vestibulaire.

Les chambres pulpaires de 37-35-15 sont volumineuses.

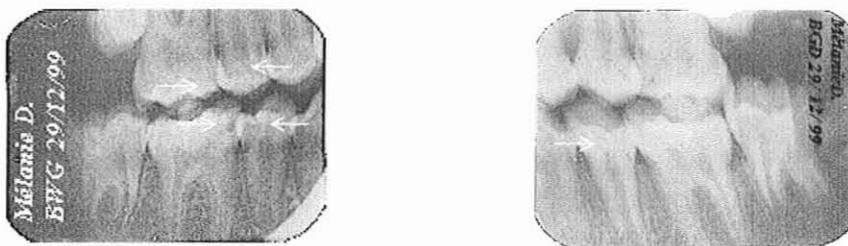


Figure 17: Bitewings – Observation n°1

Les cornes pulpaires sont étirées (flèches), le volume pulpaire est important.

Numéro de la dent	15	16	17	25	26	27	35	36	37	45	46	47
Contraste amélo-dent. Faible									X			
Zones radioclares sous la JAD									X	X	X	X
Elongation des cornes pulpaire		X		X	X		X	X	X	X	X	
Chambre pulpaire volumineuse									X			

Tableau 3 : Récapitulatif des observations notées sur les bitewings - Observation n°1

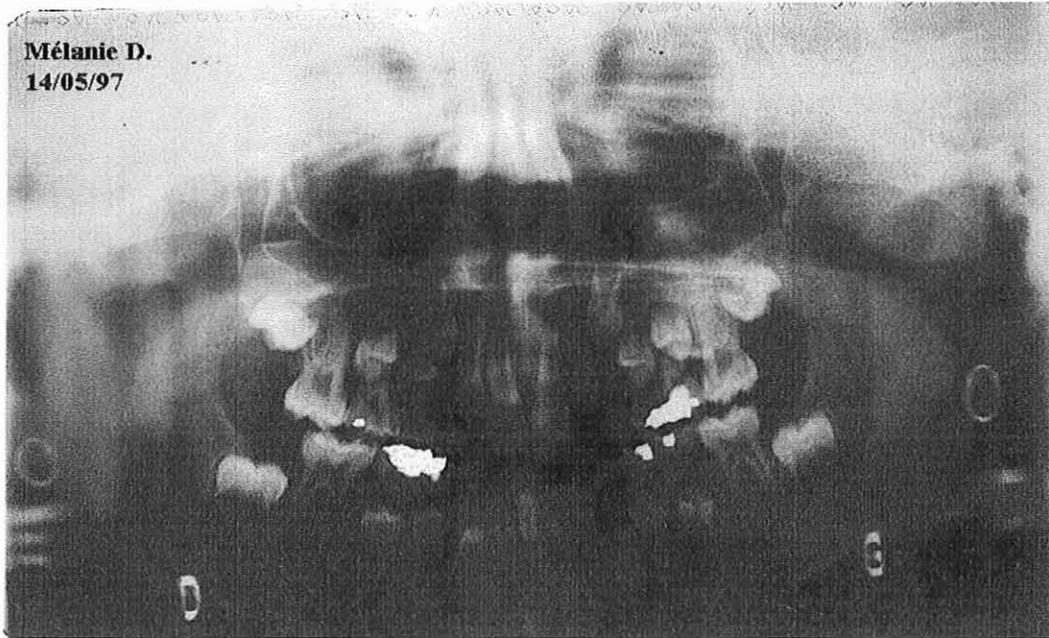


Figure 18 : Radiographie dentaire panoramique – Observation n°1

Des infections apicales se remarquent sur les molaires temporaires inférieures droites. Le contraste amélo-dentinaire est très insuffisant sur toutes les dents. Les chambres pulpaire apparaissent volumineuses (notamment sur 83-85-75-46-36).

FICHE CLINIQUE

DONNEES ADMINISTRATIVE

DATE : 29/12/99

NOM : D PRENOM : Mélanie AGE : 10 ans
ADRESSE & TELEPHONE :
TAILLE : 123,3 cm POIDS : 27,820 kg

DEFORMATIONS OSSEUSES ACTUELLES : nulles / modérées / sévères
AGE DE L'ENFANT LORS DU DIAGNOSTIC : 6 ans
PARENT(S) ATTEINT(S) DE LA MALADIE : tante paternelle
FRERE(S) OU SEUR(S) ATTEINT(S) DE LA MALADIE : non
Si oui, ordre chronologique : N

PRESCRIPTION MEDICAMENTEUSE : ROCALTROL (2comp/j) et
PHOSPHANEURS (35 gtes x 5fs/j)
EFFETS SECONDAIRES : non
FLUOR (prend-il ou a-t-il pris du fluor ?) : oui, jusqu'à 5 ans

MEDECIN :
DENTISTE :
ORTHODONTISTE :

EXAMEN CLINIQUE

1) Examen exobuccal :

Profil facial : Transfrontal (concave) / Orthofrontal / Cisfrontal (convexe)
Profil labial : Prochélite / Correc / Rétrochélite
Musculature manducatrice : hypertrophiée / Correcte / Atrophiée

Remarques : ... légèrement transfrontal

2) Examen endobuccal :

① Schéma dentaire :

LMG

∕	0	I	I	I	I	I	I	I	I	I	I	0	∕
17	16	15	14	13	12	11	21	22	23	24	25	26	27
47	46	45	44	43	42	41	31	32	33	34	35	36	37
I	0	I	I	I	I	I	I	I	I	I	I	0	I

LMG

Indice de carie : C = carie A = dent absente par carie O = dent obturée X = dent exclue
E = dent à extraire I = dent intacte / = dent absente
Si présence d'un abcès → A Si présence d'une fistule → F

Remarques : 16-26-36-46 ont reçu un scelent occlusal

② Stade de denture selon DEMOGE :

stade de constitution de la denture adulte jeune (stade 7)

⊙ **Indice gingival (GI)**

18-14	13-23	24-28
0	0	0
0	1	0

- 48-44 43-33 34-38**
 L'indice est relevé sur la gencive vestibulaire des 6 sextants.
Score 0 Aspect normal (peau d'orange)
Score 1 (Edème marginal sans saignement provoqué par le tamponnement à l'aide d'une compresse
Score 2 Saignement provoqué à l'aide d'une compresse
Score 3 Saignement spontané

⊙ **Indice de plaque (Ipl)**

16 /56	21 /61	24 /64
2	2	1
2	1	2

- 44 /84 41 /81 36 /76**
 l'indice est relevé sur les faces vestibulaires des dents
Score 0 : pas de plaque visible même à l'aide d'une sonde
Score 1 : plaque invisible mais relevée à la sonde
Score 2 : plaque visible
Score 3 : forte accumulation de plaque le long de la gencive

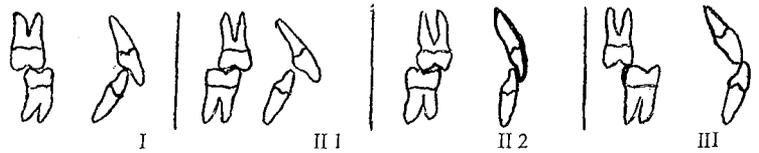
⊙ **Tartre**

42	41	31	32
0	0	0	0

- Score 0** : pas de tartre
Score 1 : tartre supra-gingival, liseré calcifié <1mm d'épaisseur
Score 2 : tartre supra-gingival, >1mm et/ou sous gingival
Score 3 : tartre abondant, supra-gingival ou sous gingival

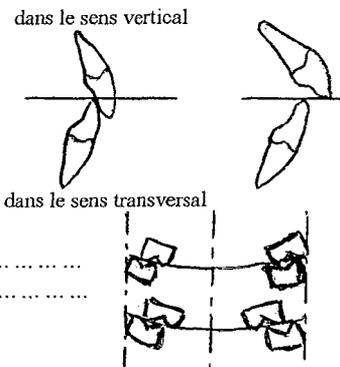
Remarques :

Dans le sens antéro-postérieur - Classe d'Angle



3) Occlusion en Relation Centrée :

- Dans le sens antéro-postérieur (classe I, II ou III) : I à gauche, I à droite
- Dans le sens transversal (occlusion normale, croisée unilatérale ou bilatérale) : normal
- Dans le sens vertical (béance, supraclusion ou recouvrement normal) : normal
- Position des milieux incisifs : normal
- Dent ectopique, encombrement : non
- Facette d'usure : non
- Protection canine : oui



Remarques :

4) Dysfonctions :

- Ventilation : nasale / buccale
- Déglutition : mature / immature
- Parafonctions : -suction du pouce oui / non
 -bruxisme : oui / non
 -onychophagie : oui / non
 -suction de la lèvre ou d'un objet oui / non

Remarques : Béances au niveau des prémolaires d et g dues aux dysfonctions de la déglutition et aux parafonctions citées ci-dessus.

5) Examens complémentaires :

- Photos (en occlusion : une antérieure, deux latérales) : oui / non date 29/12/99
- O.P.T. : oui / non date 29/12/99 (prescription)
- 2 Bite-wings oui / non date 29/12/99
 ou 4 clichés aux secteurs molaires : oui / non
- Céphalogramme de profil : oui / non

Remarques :

6) Traitements effectués :

① Traitement médical : PHOSPHONEURS et ROGALTRA.

② Traitement dentaire effectué :

- le 7/02/97 : Première consultation au service + bitewings detg. + OI
 - le 20/02/98 : Extraction 84-85-84.
 - le 4/06/99 : Bitewings detg.
- Fin de la ODF.

4. 2 Observation n° 2 - Sébastien R., né le 28/04/86.

HISTORIQUE MEDICAL

C'est dans le service du C.H.R. de Cambrai que Sébastien a été examiné du 7 au 15 octobre 1987 (alors âgé de 17 mois) pour la première fois. En effet, à cette époque apparaissent des troubles de la marche ainsi qu'une élévation persistante des phosphatases alcalines à 1450 UI chez un enfant ayant reçu pourtant une vitaminothérapie régulière. Il avait également reçu de l'AUXERGYL D₃ (3 ampoules.)

Le bilan para clinique réalisé permit d'éliminer un rachitisme vitamino-résistant secondaire à une anomalie hépatique, intestinale ou rénale. Les traitements débutèrent dans ce C.H.R..

Puis la famille R. déménagea dans la région Meurthe et Moselle, et le dossier médical de Sébastien, alors âgé de 4ans ½, fut transféré au C.H.R. de Brabois au service de pédiatrie du Pr Vidailhet.

PREMIERE CONSULTATION AU SERVICE PEDIATRIQUE

Le 7/11/90.

Clinique :

Lors de son entrée, l'examen clinique retrouvait toujours un genu varum rachitique bilatéral associé à une hyper lordose lombaire et une démarche dandinante.

Traitement :

PHOSPHONEUROS = 100 gouttes /j en fractionnant les apports en 5 prises.

UN ALPHA = 20 gouttes /j.

Biologique :

Calcémie = 104 mg /l (85<VN<105)

Phosphorémie = 39 mg /l (22<VN<39)

Phosphatases alcalines = 1026 mU /ml (70<VN<210)

Pas d'acidose métabolique ni d'hyperaminoacidurie.

EVOLUTION

Le suivi biologique est bien accepté par l'enfant.

Clinique :

L'enfant présente à l'examen du 19/10/99 un poids de 52.4 kg, une taille de 156.7 cm, un âge osseux de 13 ans et 0.6 mois pour un âge réel de 13 ans 5 mois.

L'échographie rénale est normale.

Le développement pubertaire se met en place normalement. Sébastien est un bon élève à l'école, éveillé et joueur. La pratique du sport n'est pas perturbée.

Cependant, il se plaint depuis 1 mois de douleurs au niveau des 2 jambes et des 2 chevilles.

Ce qui sera à surveiller lors de sa prochaine visite, dans environ 6 mois.

Traitement :

PHOSPHONEUROS = 60 gouttes x5 /j

UN ALPHA 0.25µg = 1 gélule /j

Biologique :

Les résultats du 19/10/99 montrent:

Calcémie = 90 mg /l

Phosphorémie = 27 mg /l

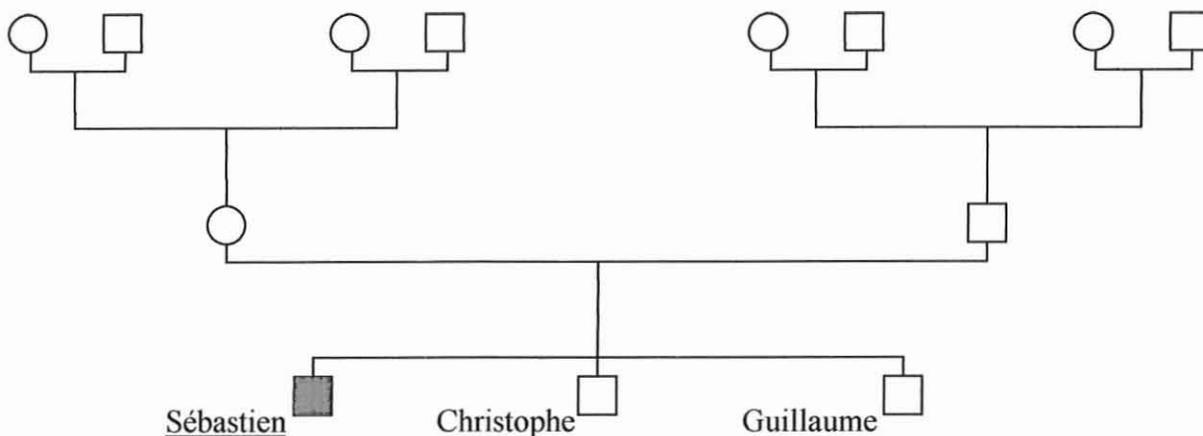
Phosphatases alcalines = 811 U /l

Calciurie/Créatininurie = 0.20 (normal)

GENEALOGIE

Dans ce cas précis, l'étude de la famille R. ne met en évidence aucune pathologie osseuse.

La mère ne présente pas de signes de rachitisme, tout comme ses 2 autres fils Guillaume et Christophe. Une mutation génétique semble être la cause la plus probable.



● ■ Rachitisme hypophosphatémique

○ □ Non atteint cliniquement ou non examiné

Figure 19 : Arbre généalogique de la famille R. – Observation n°2

PREMIERE CONSULTATION AU SERVICE DENTAIRE

Le 17/05/95.

ETAT DENTAIRE INITIAL

Sébastien souffrait d'abcès douloureux localisés dans les secteurs molaires lactéales. Le parodonte était inflammé, avec de la plaque visible à l'œil nu sur 85 et 84, une gencive rouge œdémateuse, du tartre lingual au niveau de 41-31 et vestibulaire au niveau de 16 et 26.

Sa dentition était alors mixte, avec 11-21-22-41-16-26-36-46 sur l'arcade.

EVOLUTION ET TRAITEMENTS EFFECTUES

Dès la première consultation les dents 52 et 82 furent extraites car celles-ci gênaient l'éruption de 12 et 82 qui évoluaient en palatin et en lingual. Quinze jours plus tard, Sébastien avait rendez-vous pour extraire la 74 qui présentait un abcès chronique fistulisé. Les autres dents furent détartrées pour la première fois, et on expliqua à Sébastien les bases de l'hygiène dentaire.

Des sealents occlusaux sur les dents de 6 ans ont été réalisés en deux séances, à titre prophylactique, au mois d'octobre 1995 ainsi qu'un nouveau détartrage suivi d'un déplacement et d'une fluoruration. Par ailleurs, les canines 23-33-43 étaient dès lors à surveiller car elles semblaient être en voie d'inclusion.

De nombreux clichés radiologiques (O.P.T., Bitewing, Mordu) et photographiques permirent d'améliorer le diagnostic et de planifier un plan de traitement. Une nouvelle séance de déplacage/fluoration s'avéra nécessaire.

Devant le désordre incisivo-canin mandibulaire, l'absence de rhizalyse physiologique de 71, et les positions ectopiques intra-osseuses de 13-23-43-33, le Dr Guyot prit en charge un traitement orthodontique le 30/09/95.

L'occlusion de l'enfant était en classe d'Angle II au début du traitement ODF.

Aucune dent permanente ne fut extraite pour les besoins du traitement.

En mars 1996, 64 et 84 furent avulsées. La dent 64 présentait un abcès en rapport à l'éruption de 24, et Sébastien pris une couverture antibiotique de la famille des amoxicillines pendant 9 jours ce qui supprima l'infection.

Les deux canines lactéales mandibulaires ont été également extraites en juin 1996. Des lésions gingivales en vestibulaire de ces extractions apparurent.

La dent 65 elle aussi fut avulsée en novembre 1996.

Dès le début de l'année 1997, des lésions parodontales de type fistules apparurent sur les canines lactéales maxillaires ainsi que des lésions gingivales sur 12 et 22. Parce que l'état parodontal s'aggravait, les dents 53 et 63 furent extraites en octobre 1997.

Devant l'épaisseur de plaque bactérienne et de tartre rétro-incisif lors d'une consultation en février 1998, on ré-expliqua à Sébastien les méthodes d'hygiène bucco-dentaire.

En mai 1998, un traitement chirurgico-orthodontique s'imposa sur la dent 23 car elle demeurait en position incluse intra-osseuse. Le Dr Prévost posa un attachement vestibulaire reliée à une chaînette pour créer une égression mécanique de la canine supérieure gauche par le Dr Guyot.

Le traitement orthodontique se termina en avril 1999, et Sébastien est passé depuis à la phase finale de contention.

Lors de la dernière consultation en date au service dentaire de Brabois-Enfant, le 6/01/99, des rougeurs gingivales étaient notées sur 12 et 42.

	1995	1996	1997	1998	1999
Carie	74	64-84	53-63		16*
Lésion muqueuse et/ou gingivite		73-83	12-22		12-42 et 23*
Abcès apical	74	64-84	53-63		
Fistule	74		53-63		
Extraction	52-82-74	71-64-84-83-73-65	53-63		
Pulpo/pulpec.					
Détartrage	OUI			OUI	
Fluoration	OUI	OUI			
Sealent	36-46-16-26				
Bitewing		OUI		OUI	OUI*
O.P.T.		OUI		OUI	
Télécéphalo.	OUI				
Orthodontie		OUI	OUI	OUI	

* Dans de cadre de la fiche clinique.

Tableau 4 : Relevé chronologique des lésions bucco-dentaires et des traitements effectués - Observation n°2

Le 22/12/99.

Données administratives :

On ne note pas de déformations osseuses actuellement sur Sébastien. Il prend depuis l'âge de 17 mois un traitement à base de phosphore et de vitamine D.

Il semble être le seul de la famille à présenter une hypophosphatémie.

L'enfant consulte uniquement au service de pédodontie de Brabois-Enfant, mais par contre consulte en parallèle un orthodontiste, le Dr Guyot.

Examen exobuccal :

Son profil est normal, soit orthofrontal. Aucune remarque n'est à signaler.

Examen endobuccal :

Le schéma dentaire souligne la présence de sealents occlusaux situés sur les quatre premières molaires permanentes dont une est infiltrée par la carie (16).

On remarque la présence de cicatrices vestibulaires d'anciennes fistules des feues dents 53-63-74. Elles se présentent sous forme de petites brides fibreuses blanchâtres de quelques millimètres de diamètre.

Sébastien est en phase de denture adulte jeune stable, ce qui est normal à 13ans ½.

L'hygiène buccale est insuffisante, même si l'on peut concevoir que le brossage puisse être gêné par un encombrement incisif inférieur. La gencive vestibulaire saigne facilement surtout dans les secteurs incisivo-canins, et le tartre rétro-incisif est abondant. Au niveau de la gencive papillaire vestibulaire de 23, la cicatrice de l'intervention chirurgico-orthodontique est encore bien visible et la papille est encore gonflée.

L'occlusion et les dysfonctions :

L'occlusion est normale et ce dans les trois sens de l'espace. Le milieu incisif mandibulaire est cependant dévié à gauche. La protection de groupe est assurée lors des mouvements de latéralité depuis que la dent 23 a été tractée jusqu'à normoposition.

Aucune dysfonction majeure n'est présente. Seule para-fonction, Sébastien se ronge les ongles.

Les examens complémentaires :

Les bitewings montrent une lamina dura obscure dans les secteurs molaires, et un contraste faible entre émail et dentine de 47 et de 36. Les chambres pulpaire de 47-45-35 sont volumineuses, les cornes pulpaire mésiales de 47-46-16-17-36-26-27 sont excessivement étirées. Des zones radio-claires sous la JAD sont perceptibles sur 47-46-45-15.



Figure 20 : Bitewings droit et gauche – Observation n°2

Des zones radio-claires proximales sur 25-35 sont bien visibles. Les chambres pulpaire sont larges et les cornes pulpaire sont étirées (flèches).

Numéro de la dent	15	16	17	25	26	27	35	36	37	45	46	47
Contraste amérodentinaire faible								X				
Zone radio-claire sous la JAD	X	X			X		X	X	X	X	X	X
Elongation des cornes pulpaire		X	X		X	X		X	X	X	X	X
Chambre pulpaire volumineuse							X			X		X

Tableau 5 : Récapitulatif des observations notées sur les bitewings – Observation n°2

Les quatre canines permanentes encore intra-osseuses sont toutes déviées mésialement sur l'O.P.T. réalisé en 1995; la dent 23 est visiblement incluse. Les bords sinusaux sont nets, mais la lamina dura est obscure, voire absente.

Une infection apicale dans le secteur 83-84 est visible.

Les dents temporaires 55-65-75-85 présentent des cornes pulpaire anormalement étirées, ainsi que sur 36 et 46 en mésial.

Les chambres pulpaire de 36 et 46 sont larges certes, mais ces dents ne sont pas taurodontiques.

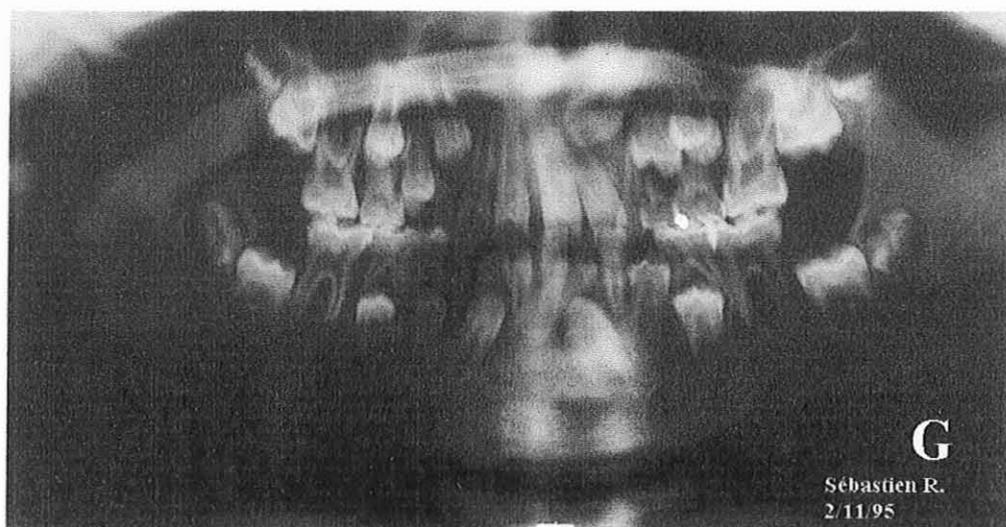


Figure 21 : Radiographie dentaire panoramique – Observation n°2

Les dents 83-84 présentent une infection apicale. L'élongation excessive des cornes pulpaire se remarque sur les molaires 55-65-75-85 mais aussi sur les molaires 16-26-36-46.

La lamina dura n'est visible dans aucune région.

Un télécéphalogramme fut demandé en novembre 1995 pour des mesures orthodontiques.

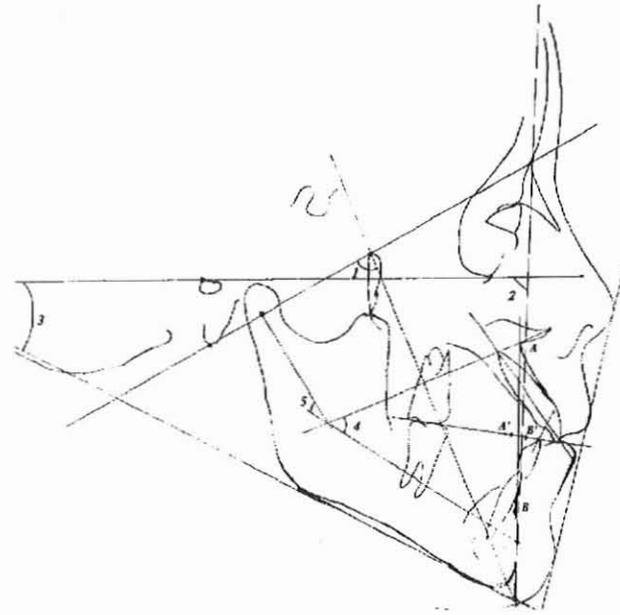
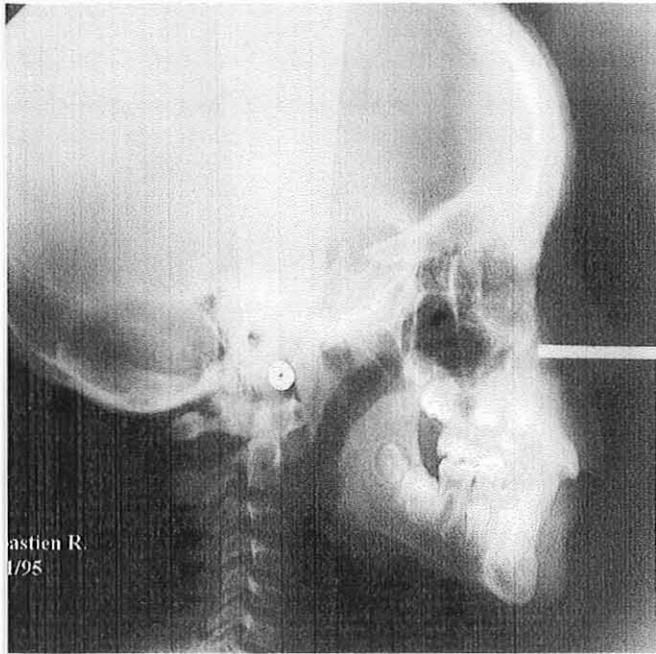


Figure 22 : Télécéphalogramme de Sébastien R. à l'âge de 9 ans et 7 mois – Observation n°2

La croissance spatiale du menton est dans la norme statistique. Selon RICKETS, le profil est de type mésognathe. La hauteur de l'étage alvéolo-dentaire ainsi que la divergence des deux mâchoires est correcte elles aussi. Une pro et infra alvéolie maxillaire est toutefois notée. D'autre part, on remarque que la mesure du segment [Bo; Ao] est négative, ce qui indique une classe III osseuse même si les molaires engrainent en classe II d'Angle. La croissance du maxillaire semble ralentie. Enfin, les mesures incisives mettent en évidence un overjet. [Annexe 3]

FICHE CLINIQUE

DONNEES ADMINISTRATIVE

DATE : 29/12/99

NOM : R. PRENOM : Sébastien AGE : 3ans 1/2

ADRESSE & TELEPHONE :

TAILLE : 156,7 cm POIDS : 52,4 kg

DEFORMATIONS OSSEUSES ACTUELLES : nulles / modérées / sévères

AGE DE L'ENFANT LORS DU DIAGNOSTIC : 17 mois

PARENT(S) ATTEINT(S) DE LA MALADIE : \

FRERE(S) OU SŒUR(S) ATTEINT(S) DE LA MALADIE : \

Si oui, ordre chronologique : \

PRESCRIPTION MEDICAMENTEUSE : UN ALPMA 0,25 yg (1 cachet / j.)
PHOSPHONEUROS (60 gouttes x 5 fs / j.)

EFFETS SECONDAIRES : \

FLUOR (prend-il ou a-t-il pris du fluor ?) : \

MEDECIN : PAHU

DENTISTE :

ORTHODONTISTE : GUYOT

EXAMEN CLINIQUE

1) Examen exobuccal :

Profil facial : Transfrontal (concave) / Orthofrontal / Cisfrontal (convexe)

Profil labial : Prochéliie / Correct / Rétrochéilie

Musculature manducatrice : hypertrophiée / Correcte / Atrophiée

Remarques : \

2) Examen endobuccal :

① Schéma dentaire :

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

Indice de carie : C = carie A = dent absente par carie O = dent obturée X = dent exclue
 E = dent à extraire I = dent intacte / = dent absente

Si présence d'un abcès → A Si présence d'une fistule → F

Remarques : Scalants occlusaux sur 16-26-36-46, dent 16 infiltré et carié.
F* = présence de cicatrice de fistule

② Stade de denture selon DEMOGE :

Phase de la denture adulte jeune stable (stade 8)

⊙ **Indice gingival (GI)**

18-14	13-23	24-28
1	2	1
0	2	0

48-44 43-33 34-38
 L'indice est relevé sur la gencive vestibulaire des 6 sextants.
Score 0 Aspect normal (peau d'orange)
Score 1 Œdème marginal sans saignement provoqué par le tamponnement à l'aide d'une compresse
Score 2 Saignement provoqué à l'aide d'une compresse
Score 3 Saignement spontané

⊙ **Indice de plaque (Ipl)**

16 /56	21 /61	24 /64
2	1	1
0	0	1

44 /84 41 /81 36 /76
 l'indice est relevé sur les faces vestibulaires des dents
Score 0 : pas de plaque visible même à l'aide d'une sonde
Score 1 : plaque invisible mais relevée à la sonde
Score 2 : plaque visible
Score 3 : forte accumulation de plaque le long de la gencive

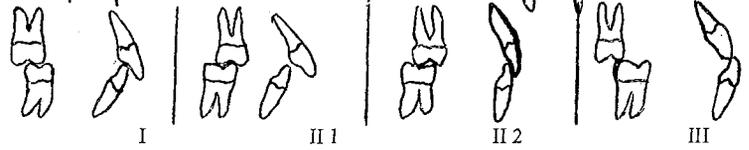
⊙ **Tartre**

42	41	31	32
1	3	3	2

Score 0 : pas de tartre
Score 1 : tartre supra-gingival, liseré calcifié < 1mm d'épaisseur
Score 2 : tartre supra-gingival, > 1mm et/ou sous gingival
Score 3 : tartre abondant, supra-gingival ou sous gingival

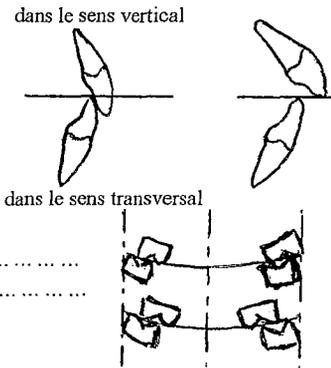
Remarques : Encombrement incisif inf.
Au niveau de 23, la gencive papillaire cicatricielle est gonflée.

Dans le sens antéro-postérieur - Classe d'Angle



3) Occlusion en Relation Centrée :

- Dans le sens antéro-postérieur (classe I, II ou III) : I à g, I à d
- Dans le sens transversal (occlusion normale, croisée unilatérale ou bilatérale) : normal
- Dans le sens vertical (béance, supraclusion ou recouvrement normal) : normal
- Position des milieux incisifs : déviation mandibulaire à gauche
- Dent ectopique, encombrement : encombrement incisif inf.
- Facette d'usure : non
- Protection canine : protection de groupe à dév à g



Remarques : 23 a été tracté jusqu'à sa normale position car elle était ectopique.

4) Dysfonctions :

- Ventilation : nasale / buccale
- Déglutition : mature / immature
- Parafonctions : -suction du pouce : oui / non
- bruxisme : oui / non
- onychophagie : oui / non
- suction de la lèvre ou d'un objet : oui / non

Remarques :

5) Examens complémentaires :

- Photos (en occlusion : une antérieure, deux latérales) : oui / non date 29/12/99
- O.P.T. : oui / non date 2/1/95
- 2 Bite-wings : oui / non date 29/12/99
- ou 4 clichés aux secteurs molaires : oui / non
- Céphalogramme de profil : oui / non le 2/1/95.

Remarques : OP et télécéphalo dans le cadre d'un tt ODF

6) Traitements effectués :

① Traitement médical : PROPRANOLOL et ALPAA (0,25µg).

② Traitement dentaire effectué :

4. 3 Observation n°3 - Julien R., né le 11/06/90.

HISTORIQUE MEDICAL

C'est le médecin généraliste de Julien qui diagnostiqua la pathologie de RHLX alors que l'enfant était dans sa deuxième année de vie. En effet, ses jambes présentaient des déformations bien visibles. Le médecin précisait que Julien prenait pourtant bien du Fluor et de la vitamine D dès sa naissance.

Le dossier du petit patient fut donc transféré au C.H.R. de Brabois, pour la suite des soins de cette maladie rare.

PREMIERE CONSULTATION PEDIATRIQUE

Le 12/08/92.

Clinique :

A 2 ans et 2 mois, Julien pesait 12.5 kg pour 87.5 cm. Il présentait un genu valgum bilatéral avec un écart de 5 cm entre les deux genoux en position debout. Un chapelet costal était également palpable ainsi qu'un élargissement métaphysaire au niveau des poignets.

L'âge osseux calculé correspondait à l'âge chronologique.

Traitement :

PHOSPHONEUROS = 100 gouttes /j, et UN ALPHA = 5 gouttes /j.

Biologique :

Calcémie = 91 mg /l (85<VN<105)

Phosphorémie = 33 mg /l (22<VN<39)

Phosphatases alcalines = 737 mg /l (70<VN<210)

Calciurie = 37 mg /l

Créatininurie = 565 mg /l

Indice de NORDIN = 0.19 (VN<0.30)

EVOLUTION

Clinique :

Actuellement l'enfant est en CMI à l'école primaire. Il pratique du sport, notamment de la natation. Il pèse 29.100 kg (entre la moyenne et +1DS) et mesure 131.3 cm (dans la moyenne).

Le dernier examen clinique, du 30/06/99, est satisfaisant.

Sur le plan orthopédique, la croissance de ses membres inférieurs est tout à fait satisfaisante.

Il n'existe pas d'inégalités de longueur, et l'axe fémur-tibia est à peu près aligné malgré quelques incurvations en varus du fémur et du tibia qui sont bien tolérées par Julien.

Une nette amélioration est ainsi observée si l'on compare cet examen à celui fait en 1996, qui montrait alors un genu varum assez asymétrique.

L'échographie rénale est normale, l'ostéodensitométrie montre une augmentation de la densité osseuse.

Traitement :

PHOSPHONEUROS = 40 gouttes x5 /j

ROCALTROL 0.25 = 2 cps /j

Biologique :

Calcémie = 90 mg /l (normal)

Phosphorémie = 25 mg /l (22<VN<39)

Phosphates urinaires = 3.12 gr /l

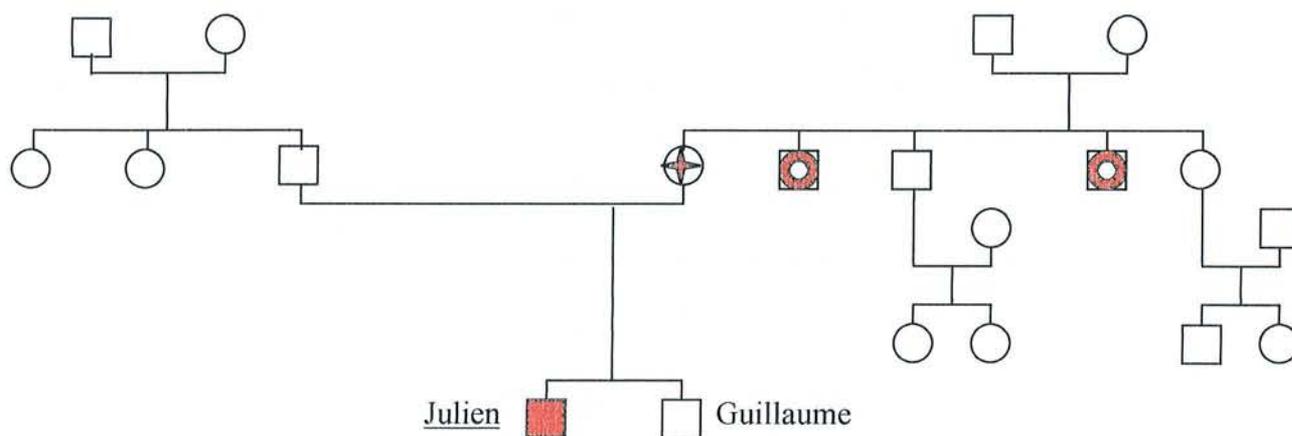
Calcium urinaire = 0.08 gr /l
1.25(OH)₂ vitamine D = 58 pmol /l (50<VN<250)

GENEALOGIE

Les antécédents familiaux du côté maternel orientent vers un rachitisme hypophosphatémique vitamino-résistant familial. En effet, deux oncles maternels de Julien présentent un RHLX associé à un retard psychomoteur. Ces derniers mesurent respectivement 150 cm et 155 cm.

La mère : L'examen biologique montre un taux de phosphore bas à 15 mg/l (22<VN<39), une calcémie à 86 mg/l (85 <VN<105) ainsi qu'un taux de phosphatases alcalines normal. Elle est porteuse du gène, sans autre manifestation pathologique sinon une hypophosphorémie modérée.

Le frère : Guillaume, né le 01/02/85. Il présente une arthrogrypose neurogène, qui associe arthrogrypose-hypotonie-dysplasie cérébelleuse. Sa taille est de 110 cm le 26/05/99, ce qui montre un retard de croissance. Il est cependant difficile de retenir un lien entre la pathologie présentée par Guillaume et la pathologie présentée par son frère Julien.



- □ Rachitisme hypophosphatémique et retard moteur.
- ■ Rachitisme hypophosphatémique.
- ⊕ ⊛ Hypophosphorémie sans signe clinique.
- □ Non atteints cliniquement ou non examinés.

Figure 23 : Arbre généalogique de la famille R. - Observation n°3

PREMIERE CONSULTATION AU SERVICE DENTAIRE

Le 18/11/96.

ETAT DENTAIRE INITIAL

Julien, alors âgé de 6 ans et 5 mois, présentait une denture mixte stade 3. Les dents 31 et 41 étaient les seules dents permanentes visibles sur l'arcade, les dents lactéales 51-61-62-71-81-82 étaient tombées.

L'orthopantomogramme daté du 23/07/96 ne montrait aucune agénésie ou anomalie particulière.

EVOLUTION ET TRAITEMENTS EFFECTUES

Le jeune patient souffre d'un abcès douloureux sur 83, visible sur l'O.P.T. en distal essentiellement. Cette dent sera extraite un mois plus tard, en décembre 1996.

Un second O.P.T. est réalisé le 19/03/97.

En avril 1997, les dents 73 et 74 présentent à leur tour des symptômes inflammatoires, de type abcès apicaux, ce qui nécessitera un traitement par pulpectomie.

De même, par prophylaxie, des pulpectomies sont réalisées sur 55-65-75-85.

En juin 1997, devant la présence d'un abcès avec fistule, la dent 63 subit également ce type de traitement.

A cette date, les premières molaires permanentes sont en classe II. De plus, une déviation distale de 42 s'est créée, suite à l'extraction précoce de 83.

Lors de la consultation suivante, le 30/01/98, la dent 62 est tombée. L'occlusion anormale en classe II persiste, avec un manque de place sur l'arcade. Toutes les dents temporaires ont subi un traitement canalaire.

Un troisième O.P.T. est effectué le 13/06/98. Le cliché radiologique ne montre pas d'infection apicale. Cliniquement, Julien présente une gingivite modérée probablement due à une baisse de l'hygiène bucco-dentaire.

En décembre 1998, la dent 55 est extraite car un abcès fistulisé s'est formé.

Le jeune patient revint en juin 1999 pour un simple contrôle. Aucune carie ou infection parodontale était présente. Deux bitewings furent effectués ainsi qu'une fluoration.

	1996	1997	1998	1999	2000
Carie	83	73-74-63			26*-55* 46*36*
Gingivite			OUI		
Abcès apical	83	73-74-63	55		
Fistule		63	55		
Extraction	83				
Pulpotomie ou Pulpectomie		53-54-73-74- 55-65-75-85- 63-64-84			
Fluoration				OUI	
Détartrage					
Sealant					26*
Obturation					36*
Bitewing				OUI	OUI*
O.P.T.	OUI	OUI	OUI		OUI*
Télécéphalo.					

* Dans le cadre de la fiche clinique.

**Tableau 6 : Relevé chronologique des lésions bucco-dentaires et des traitements effectués
- Observation n°3**

CONSULTATION DANS LE CADRE DE LA FICHE CLINIQUE

Le 05/01/2000

Données administratives :

Julien ne présente pas de déformations osseuses visibles, et prend quotidiennement son traitement médical. L'apport de fluor fut arrêté à l'âge de 6 ans.

L'examen exobuccal :

Il est sans particularité.

L'examen endobuccal :

Toutes les dents temporaires encore présentes sur l'arcade ont subi un traitement canalair. On note la présence d'un petit bourrelet fibreux vestibulaire en regard de la dent 54 ainsi qu'en regard de la dent 63 suite à des périodes d'infection apicale de ces dites dents.

Des caries amélo-dentinaires occlusales se sont formées sur 36-46. La dent 26 a bénéficié d'un traitement prophylactique de type sealant en occlusal, mais présente une carie sur sa face palatine.

En 3 ans, le diastème entre 42 et 84 a diminué, ce qui a incité la canine permanente encore intra-osseuse à vestibuler son axe par manque de place. La dent 43 est donc à surveiller.

A 9 ans ½, le jeune patient est en phase de constitution de la denture adolescente (stade 5) puisqu'une cuspidé de 24 est visible. L'âge dentaire d'éruption est donc légèrement avancé.

La gencive a un aspect normal à part au sextant 13-23 où la gencive présente un œdème marginal (probablement dû à un manque d'hygiène de la mâchoire supérieure).

Un léger liseré de tartre est relevé sur 41-31.

Aucune ulcération muqueuse n'est remarquée le jour de l'examen, bien que l'enfant se plaigne d'aphtes nombreux et répétitifs.

L'occlusion et les dysfonctions éventuelles :

L'occlusion molaire dans le sens sagittal est en classe I à droite, mais II à gauche. Dans le sens transversal, l'occlusion est normale. On note une supraclusion importante à plus de 40%.

Les milieux incisifs sont centrés. La dent 43 n'est pas ectopique actuellement, mais le diastème entre 42 et 84 est faible et cela incite la canine à se vestibuler.

Des dysfonctions perturbent l'occlusion et son évolution, telles une ventilation buccale et une déglutition immature. Julien par ailleurs ronge ses ongles.

Les examens complémentaires :

Le niveau de rhizalyse des dents temporaires peut être évalué par des bitewings. La dent 75 présente une racine mésiale très résorbée due à une période inflammatoire chronique de cet apex.

D'autre part, il est intéressant de noter la dégénérescence pulpaire de 85 car elle nous permet de bien visualiser les contours de la chambre. La corne pulpaire mésiale s'étire nettement en direction des cuspidés mésiales et demeure très proche de la cavité d'obturation.

Le contraste radiologique entre l'émail et la dentine est particulièrement faible sur les molaires temporaires de Julien ainsi que sur la dent 42.

Les chambres pulpaires de 26-36-46 sont volumineuses, et ces dents ont une hauteur de couronne + tronc qui semble augmentée.

La lamina dura se remarque nettement au niveau de 36.

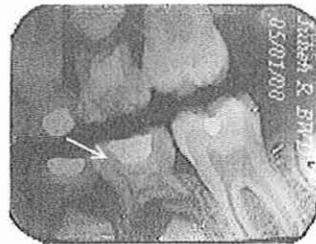
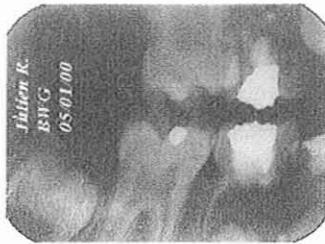


Figure 24 : Bitewings droit et gauche – Observation n°3

*La corne pulpaire mésiale de 85 est très proche de l'obturation (flèche).
Une inflammation chronique a accéléré la rhizolyse de la racine mésiale de 75.*

Numéro de la dent	55	16	65	26	75	36	85	46
Contraste amélo-dent. estompé	X		X		X		X	
Zones radio-claires sous la JAD				X		X		X
Elongation des cornes pulpaires		X		X		X	X	X
Chambre pulpaire volumineuse				X		X**		X**

** Taurodontisme.

Tableau 7 : Récapitulatif des observations notées sur les bitewings – Observation n°3

Dans le dernier OPT en date, les bords sinusaux sont visibles mais la lamina dura rarement. L'infection apicale sous la dent 75 est étendu.
Le contraste amélo-dentinaire s'estompe sur les blocs incisivo-canins supérieurs et inférieurs. L'épaisseur amélaire est faible sur 46-36.
Les deux premières molaires inférieures se révèlent être taurodontiques d'après les mesures linéaires de SEOW. [Annexe 2]

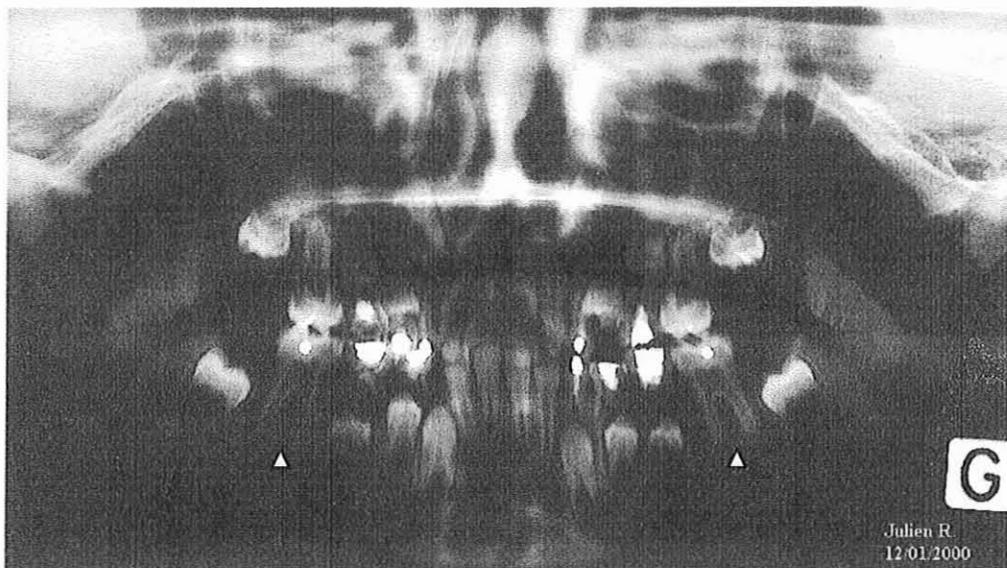


Figure 25 : Radiographie dentaire panoramique – Observation n°3

La lamina dura est absente, et seules les molaires permanentes présentent un contraste amélo-dentinaire marqué.

Toutes les dents temporaires ont subi une pulpotomie.

Les chambres pulpaires des dents 36 et 46 sont taurodontiques (Δ).

FICHE CLINIQUE

DONNEES ADMINISTRATIVE

DATE : 5/01/00

NOM : R PRENOM : Julien AGE : 3ans 1/2
 ADRESSE & TELEPHONE :
 TAILLE : 131,3 CM POIDS : 29,105g

DEFORMATIONS OSSEUSES ACTUELLES : nulles / modérées / sévères

AGE DE L'ENFANT LORS DU DIAGNOSTIC : 2 ans

PARENT(S) ATTEINT(S) DE LA MALADIE : 2 oncles maternels + hypophosphorémie modérée de la mère

FRERE(S) OU SŒUR(S) ATTEINT(S) DE LA MALADIE : \

Si oui, ordre chronologique : \

PRESCRIPTION MEDICAMENTEUSE : PHOSPHONEURS : 40 gites x 5 fs / j
ROCATROL (0,25 µg) : 2 comp / j

EFFETS SECONDAIRES : \

FLUOR (prend-il ou a-t-il pris du fluor ?) : Oui jusqu'à 6 ans

MEDECIN :

DENTISTE : Service de pédiatrie, Hôpital Enfant

ORTHODONTISTE : \

EXAMEN CLINIQUE

1) Examen exobuccal :

Profil facial : Transfrontal (concave) / Orthofrontal / Cisfrontal (convexe)

Profil labial : Prochélièr / Correct / Rétrachélièr

Musculature manducatrice : hypertrophiée / Correcte / Atrophiée

Remarques : \

2) Examen endobuccal :

● Schéma dentaire :

LMG	f*						f*						
	I	C	O	O	I	I	I	I	O	I	O	C	
—	16	55	54	53	12	11	21	22	63	24	65	26	—
—	46	85	84	83	42	41	31	32	73	74	75	36	—
	C	O	O	A	I	I	I	I	O	O	O	O	

LMG

Indice de carie : C = carie

A = dent absente par carie

O = dent obturée

X = dent exclue

E = dent à extraire

I = dent intacte

/ = dent absente

Si présence d'un abcès → A

Si présence d'une fistule → F

Remarques : 36: obturation vestibulaire. 26: sealant occlusal + carie palatine.
21: la cuspide vestib. est visible. F* = vestige de fistule.

● Stade de denture selon DEMOGE :

Constitution de la denture adolescente (stade 5)

③ Indice gingival (GI)

18-14	13-23	24-28
0	1	0
0	0	0

48-44 43-33 34-38
L'indice est relevé sur la gencive vestibulaire des 6 sextants.
Score 0 Aspect normal (peau d'orange)
Score 1 Œdème marginal sans saignement provoqué par le tamponnement à l'aide d'une compresse
Score 2 Saignement provoqué à l'aide d'une compresse
Score 3 Saignement spontané

④ Indice de plaque (Ipl)

16 /56	21 /61	24 /64
2	1	1
0	1	1

44 /84 41 /81 36 /76
l'indice est relevé sur les faces vestibulaires des dents
Score 0 : pas de plaque visible même à l'aide d'une sonde
Score 1 : plaque invisible mais relevée à la sonde
Score 2 : plaque visible
Score 3 : forte accumulation de plaque le long de la gencive

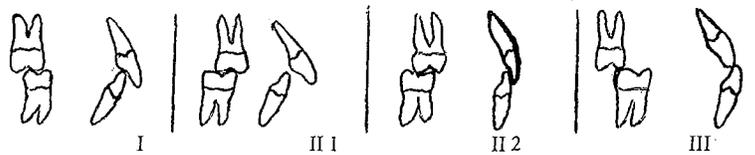
⑤ Tartre

42	41	31	32
0	1	1	0

Score 0 : pas de tartre
Score 1 : tartre supra-gingival, liseré calcifié <1mm d'épaisseur
Score 2 : tartre supra-gingival, >1mm et/ou sous gingival
Score 3 : tartre abondant, supra-gingival ou sous gingival

Remarques : l'enfant se plaint d'aphtes nombreux et répétitifs

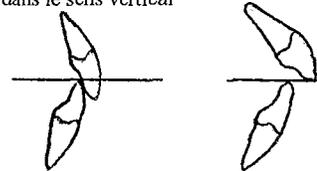
Dans le sens antéro-postérieur -- Classe d'Angle



3) Occlusion en Relation Centrée :

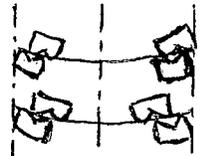
- Dans le sens antéro-postérieur (classe I, II ou III) : I à d, II à g
- Dans le sens transversal (occlusion normale, croisée unilatérale ou bilatérale) : normale
- Dans le sens vertical (béance, supraclusion ou recouvrement normal) : supraclusion à 40%
- Position des milieux incisifs : normal
- Dent ectopique, encombrement : non
- Facette d'usure : usure physiolo des dents latérales
- Protection canine : non à d, oui à g

dans le sens vertical



dans le sens transversal

Remarques : la dent U3 est en voie d'inclusion, manque évident de place



4) Dysfonctions :

- Ventilation : nasale / buccale
- Déglutition : mature / immature
- Parafonctions : -suction du pouce : oui / non -suction de la lèvre ou d'un objet : oui / non
- bruxisme : oui / non
- onychophagie : oui / non

Remarques :

5) Examens complémentaires :

- Photos (en occlusion : une antérieure, deux latérales) : oui / non date 12/01/00

- O.P.T. : oui / non date 12/01/00

- 2 Bite-wings : oui / non date : .../.../... en janvier 2000

ou 4 clichés aux secteurs molaires : oui / non

- Céphalogramme de profil : oui / non

Remarques : 1 ARX sur U3 incluse

6) Traitements effectués :

① Traitement médical : ANCOBONEUROS + ROCALTRON

② Traitement dentaire effectué :

4.4 Observation^o4 - Amélie R., née le 18/11/88

HISTORIQUE MEDICAL

Amélie a été hospitalisée en mai 1992 pour un traitement chirurgical d'une déformation en vara des 2 tibias. Dans un deuxième temps, elle fut examinée au service du Pr Vidailhet pour faire un bilan étiologique de cette malformation.

A 4 ans 10 mois, elle pèse 18.400 kg pour une taille de 93 cm. Le rapport P/T₂ est élevé (21.3) ce qui confirme la surcharge pondérale, et qui incite à consulter en parallèle une diététicienne.

Le diagnostic du rachitisme hypophosphatémique vitamino-résistant est donné le 17/11/93.

PREMIERE CONSULTATION AU SERVICE PEDIATRIQUE

Le 30/09/93

Clinique :

L'écart entre les deux genoux est excessif, les bourrelets épiphysaires sont également déformés. On note par ailleurs une hépatomégalie de un travers de doigt.

Aucun chapelet costal n'est cependant perceptible.

Les tableaux cliniques et biologiques optent pour une pathologie rachitique hypophosphatémique vitamino-résistante (le rachitisme vitamino-sensible est éliminé compte tenu du taux de 25 OH normal.)

Amélie consulte une diététicienne pour réguler sa surcharge pondérale.

Traitement :

PHOSPHONEUROS = 30 gouttes x5/j.

ROCALTROL = 2 cps /j.

Biologique :

Phosphore = 22 mg/l (taux bas compte tenu de l'âge)

Calcium normal

Phosphatases alcalines = 1401 UI /l (très augmentées car VN < 260 UI /l)

EVOLUTION

Clinique :

A 10 ans et 7 mois, Amélie pèse 38.920 kg et mesure 124.8 cm (-3DS.) L'indice de corpulence ayant encore augmenté (24.9), des séances de natation lui ont été proposées (au moins deux par semaine.)

L'échographie rénale est normale, sans dépôts de calcium visible. L'absorptiométrie osseuse met en évidence un accroissement de la densité osseuse au niveau du col du fémur.

On note un redressement des membres inférieurs, malgré la présence de nouures des épiphyses radio-cubitales et un genu varum.

Traitement :

ROCALTROL = 2 cps /j

PHOSPHONEUROS = 50 gouttes x5 /j

Biologique :

Calcémie = 89 mg /l (normal)

Phosphorémie = 31 mg /l (normal)

Phosphatases alcalines = 1192 UI /l (élevé)

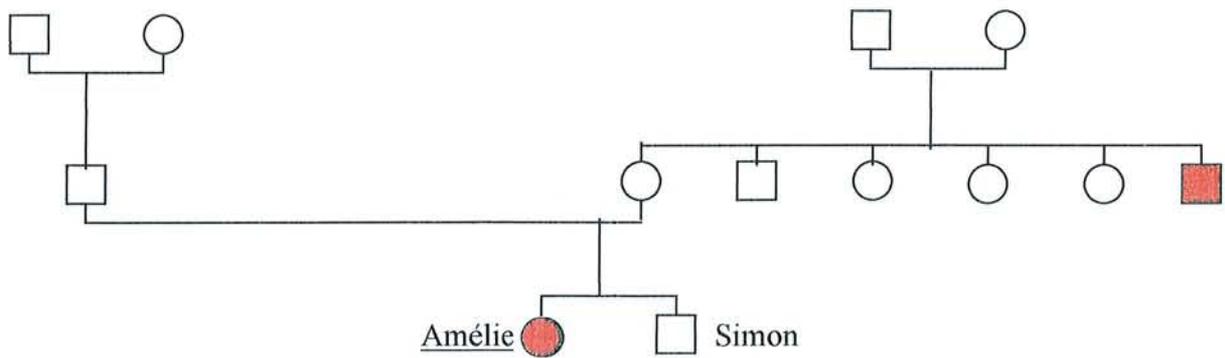
rapport Calciurie / Créatininurie = 0.30 (normal)

GENEALOGIE

Les parents d'Amélie ont une phosphorémie absolument normale. Ils semblent ne pas présenter la maladie ou alors être porteurs sains (pour le cas de la mère.)

Un oncle maternel, le 6^{ème} enfant de cette famille, est atteint de rachitisme hypophosphatémique même s'il présente une bonne évolution avec l'âge.

Le frère d'Amélie, Simon, né en mai 1997 présente un tableau clinique et biologique normal.



- ■ Rachitisme hypophosphatémique.
○ □ Non atteint cliniquement ou non examiné.

Figure 26 : Arbre généalogique de la famille R. – Observation n°4

PREMIERE CONSULTATION AU SERVICE DENTAIRE

Le 17/07/98

ETAT DENTAIRE INITIAL

Amélie consulte parce que la dent 55 lui est douloureuse, avec une gencive gonflée.

La jeune patiente présente une occlusion en classe I d'Angle à droite et en classe II à gauche.

EVOLUTION ET TRAITEMENTS EFFECTUES

L'extraction de 55 est effectuée dans la même séance, après avoir réalisé un cliché rétro-alvéolaire de la dent, ainsi qu'un orthopantomogramme.

En novembre 1998, le frein inter-incisif supérieur est supprimé.

Amélie est également suivie au niveau orthodontique par le Dr Rumiz, qui souhaiterait extraire la dent 25 rapidement car sa position est incluse en palatin.

Cette dent sera avulsée en 1999.

Un traitement orthodontique de type braquettes dentaires est mis en place au mois de septembre. L'écart inter-incisif supérieur est totalement refermé au bout de trois mois.

	1991	1992	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999
Carie	84-64				74	65-75	54	55	17*- 47* 27*- 37*
Gingivite									
Abcès apical	84							55	
Fistule									
Extraction					74		54-65	55	25
Pulpo/pulpectomie	64					65-75			
Obturation restauratrice						36-46	46		
Sealant									
Détartrage							16-26		
Fluoration									
O.P.T.								OUI	OUI
Bitewing								OUI	OUI*
Télécéphalogramme									OUI
Traitement orthodontique									OUI

* Dans le cadre de la fiche clinique

Tableau 8 : Relevé chronologique des lésions bucco-dentaires observées et des traitements effectués - Observation n°4

CONSULTATION DANS LE CADRE DE LA FICHE CLINIQUE ETABLIE

Le 21/12/99

Données administratives :

Les déformations osseuses sont modérées sur Amélie, et sa taille actuelle est en dessous de la normale. Elle suit un traitement phosphoré depuis l'âge de 5 ans. La fluoruration par voie générale n'a jamais été prescrite.

Un chirurgien-dentiste et un orthodontiste suivent la jeune fille régulièrement.

L'examen exobuccal :

Il est sans particularité.

L'examen endobuccal :

La dent 25 a été extraite, et un traitement orthodontique a refermé le diastème entre 24 et 26. L'appareil fixe orthodontique est encore présent au maxillaire supérieur.

Les dents 46-36 sont obturées par un amalgame occlusal, et les dents 16-26 ont reçu un traitement prophylactique de type sealant. On note par ailleurs la présence de caries de sillons sur les dents 17-27-37-47.

La gencive vestibulaire apparaît œdémateuse et souvent sanguinolente provoquée par un indice de plaque élevé ainsi que par une présence abondante de tartre dans le secteur incisif mandibulaire. Malgré la présence de bagues et braquettes orthodontiques au maxillaire, l'hygiène buccale peut et doit s'améliorer.

L'occlusion et les dysfonctions éventuelles :

Amélie présente une occlusion dans le sens antéro-postérieur en classe I à droite mais la classe II à gauche ne peut être retenue car cette classe n'est pas physiologique puisque 26 s'est mésialée. Dans les sens transversal et vertical, l'occlusion est normale. Le milieu incisif inférieur dévie de 2 mm. Le guide canin droit est satisfaisant, mais inexistant à gauche.

Les fonctions de ventilation et de déglutition sont normales.

Des para-fonctions sont toutefois à signaler : onychophagie et succion d'un crayon.

Sur les deux bitewings réalisés aux secteurs molaires, la lamina dura est bien visible et les trabécules osseuses n'apparaissent pas dystrophiques.

Les chambres pulpaire de 45-35 sont larges et leurs cornes pulpaire se prolongent excessivement en direction des cuspides vestibulaires. Les cornes pulpaire mésiales des molaires 46-47-36-37-27 s'étirent, elles aussi, beaucoup plus que leurs homologues distales.

On peut remarquer que sur 36 l'obturation restauratrice occlusale est très proche de la corne. Des zones radio-claires sous la JAD sont visibles surtout dans les régions proximales de 45-36-35.

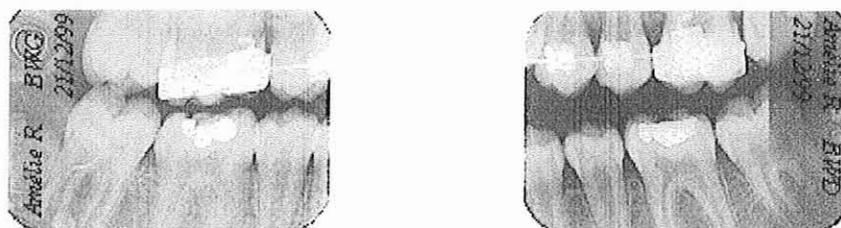


Figure 27 : Bitewings – Observation n°4

*Les chambres pulpaire sont volumineuses, les cornes pulpaire sont étirées démesurément.
La lamina dura est nette et continue.*

Numéro de la dent	15*	16*	17	25*	26*	27	35	36	37	45	46	47
Contraste amélo-dent. faible						X						
Zone radio claire sous la JAD							X	X	X	X		
Elongation des cornes pulpaire						X	X	X	X	X	X	
Chambre pulpaire volumineuse	X						X			X		

* Observation difficile.

Tableau 9 : Récapitulatif des observations notées sur les bitewings - Observation n°4

L'OPT réalisé en mars 1999 nous permet de noter que la lamina dura se présente sous sa forme normale, il en est de même pour les bords sinusaux.

La dent 25 est incluse et son axe est dévié.

On peut remarquer que les prémolaires présentent des chambres pulpaire élargies et des cornes pulpaire étirées.

Un taurodontisme sur 36 et 46 n'est toutefois pas démontré.

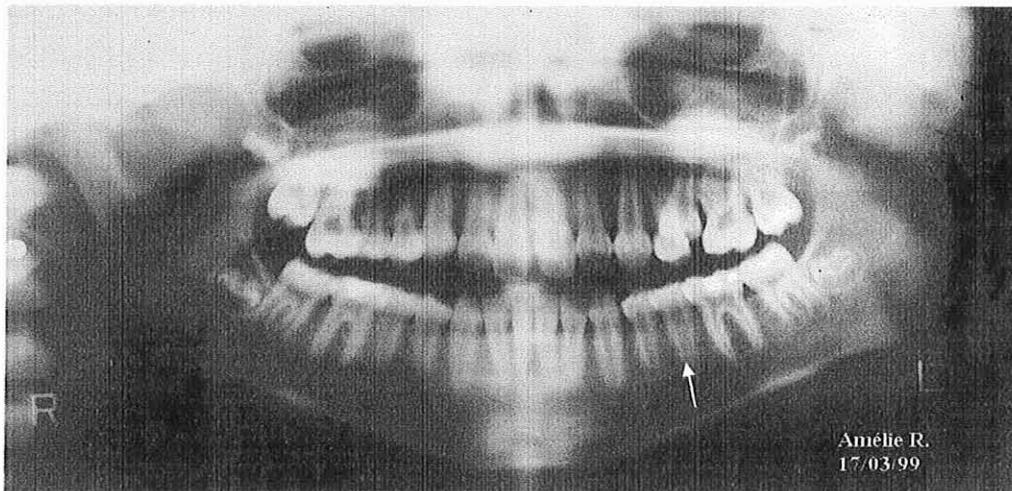


Figure 28 : Radiographie dentaire panoramique – Observation n°4

Le contraste amélo-dentinaire est faible.

Les chambres pulpaires sont majoritairement larges, ce qui est particulièrement visible sur 35 (flèche). Les cornes pulpaires de 36 et 46 sont allongées, mais on ne mesure pas de taurodontisme. La dent 25 est incluse.

Pour des besoins orthodontiques, un télécéphalogramme fut réalisé en mars 1999.

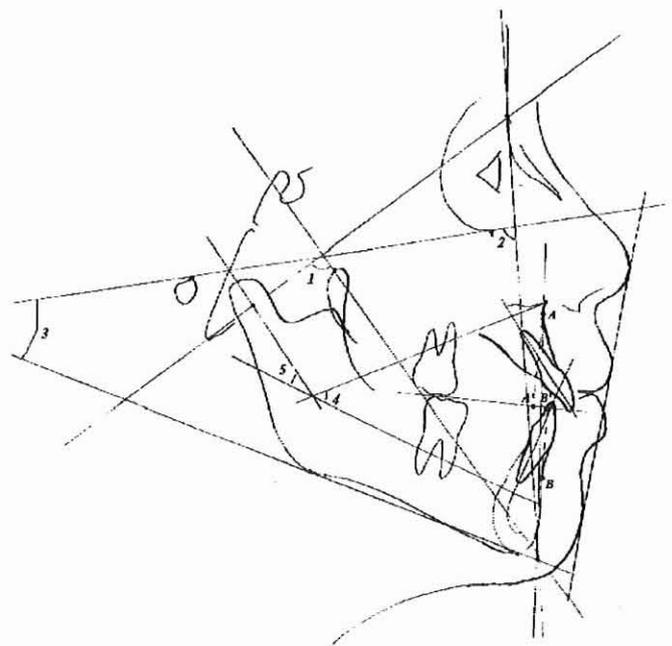
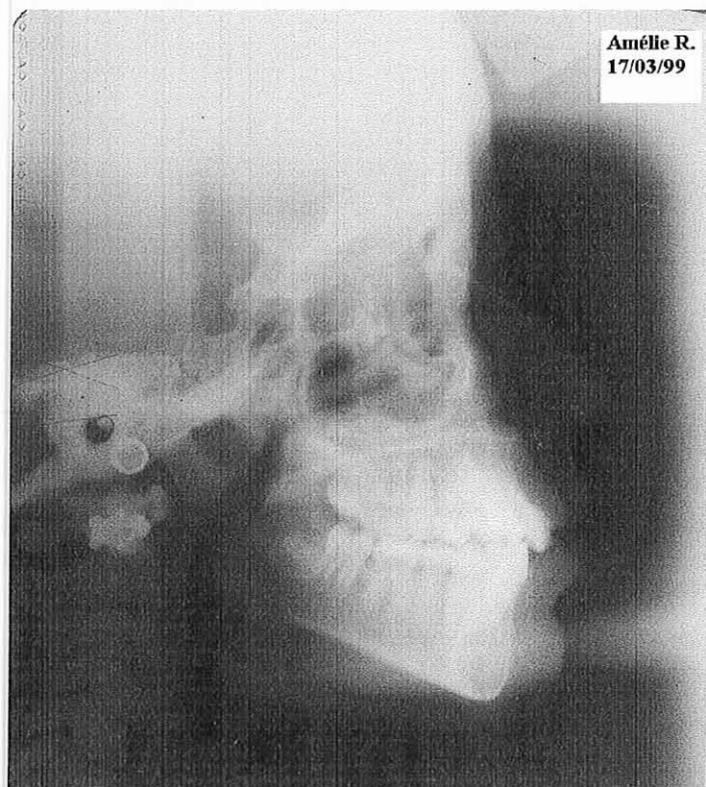


Figure 29 : Télécéphalogramme d'Amélie R. à l'âge de 10 ans et 4 mois – Observation n°4

La croissance spatiale du menton est dans la moyenne normale. Amélie présente un profil mésofacial même si on note une croissance plutôt horizontale par rotation antérieure. On remarque que le rapport intermaxillaire est de type classe III osseuse, et la lèvre inférieure est en protrusion.

Enfin, une bi-proalvéolie est mesurée. Les incisives accusent un overjet visible accompagné d'une bi-proalvéolie. [Annexe 4]

⊙ **Indice gingival (GI)**

18-14	13-23	24-28
2	1	1
1	2	1

48-44 43-33 34-38
L'indice est relevé sur la gencive vestibulaire des 6 sextants.
Score 0 Aspect normal (peau d'orange)
Score 1 Œdème marginal sans saignement provoqué par le tamponnement à l'aide d'une compresse
Score 2 Saignement provoqué à l'aide d'une compresse
Score 3 Saignement spontané

⊙ **Indice de plaque (Ipl)**

16 /56	21 /61	24 /64
1	0	1
1	2	1

44 /84 41 /81 36 /76
L'indice est relevé sur les faces vestibulaires des dents
Score 0 : pas de plaque visible même à l'aide d'une sonde
Score 1 : plaque invisible mais relevée à la sonde
Score 2 : plaque visible
Score 3 : forte accumulation de plaque le long de la gencive

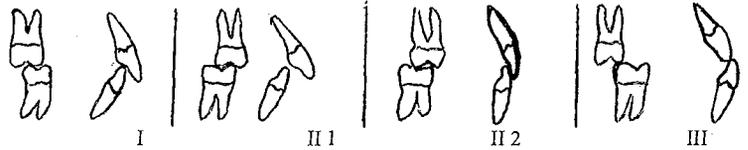
⊙ **Tartre**

42	41	31	32
1	2	2	1

Score 0 : pas de tartre
Score 1 : tartre supra-gingival, liseré calcifié <1mm d'épaisseur
Score 2 : tartre supra-gingival, >1mm et/ou sous gingival
Score 3 : tartre abondant, supra-gingival ou sous gingival

Remarques :

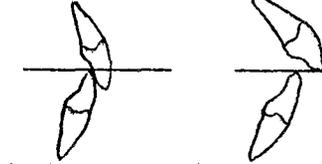
Dans le sens antéro-postérieur – Classe d'Angle



3) **Occlusion en Relation Centrée :**

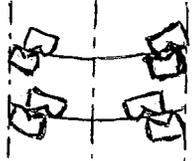
- Dans le sens antéro-postérieur (classe I, II ou III) : I à droite, II à gauche
- Dans le sens transversal (occlusion normale, croisée unilatérale ou bilatérale) : normal
- Dans le sens vertical (béance, supraclusion ou recouvrement normal) : normal
- Position des milieux incisifs : déviés de 2 mm du 1/2 inférieur
- Dent ectopique, encombrement : non
- Facette d'usure : non
- Protection canine : normal à droite, inexistant à gauche

dans le sens vertical



dans le sens transversal

Remarques : La classe II à gauche est due à l'extraction de 25 puis à la migration de 20 en mésial



4) **Dysfonctions :**

- Ventilation : nasale / buccale
- Déglutition : mature / immature
- Parafonctions : -succion du pouce : oui / non
- bruxisme : oui / non
- onychophagie : oui / non

-succion de la lèvre ou d'un objet : oui / non
crayon

Remarques :

5) **Examens complémentaires :**

- Photos (en occlusion : une antérieure, deux latérales) : oui / non date 21.12.99
- O.P.T. : oui / non date 17.03.99
- 2 Bite-wings oui / non date 21.12.99
ou 4 clichés aux secteurs molaires : oui / non
- Céphalogramme de profil : oui / non

Remarques :

6) **Traitements effectués :**

① **Traitement médical :**

② **Traitement dentaire effectué :**

4. 5 Observation n°5 - Nicolas C., né le 7/11/85

HISTORIQUE MEDICAL

Sans antécédent particulier à la naissance, l'enfant présente un bon développement psychomoteur et staturo-pondéral dans les premiers mois de la vie.

A 5 mois est découvert un craniotabès qui régresse après augmentation de la prophylaxie antirachitique. C'est à l'âge de la marche, à 14 mois, qu'apparaissent des déformations des membres inférieurs avec genu varum et que l'on palpe un chapelet costal débutant.

Les radiographies mettent en évidence des signes francs de rachitisme. Malgré l'augmentation du traitement antirachitique par vitamine D, le tableau ne se modifie pas. De plus, la biologie montre une hypophosphorémie, ainsi qu'une forte augmentation des phosphatases alcalines.

L'enfant est confié au service du Pr Vidailhet en octobre 1987, à l'âge de 23 mois.

PREMIERE CONSULTATION AU SERVICE PEDIATRIQUE

Le 17/10/87.

Clinique :

Nicolas à cette date mesure 82 cm (soit -1DS) et pèse 11.600 kg (soit -0.5DS.) Le périmètre crânien est normal à 49 cm. On constate alors une déformation en parenthèses importante des membres inférieurs intéressant fémurs et tibias, un chapelet costal bien palpable, ainsi qu'un élargissement métaphysaire au niveau des poignets. Il n'y a pas de dysmorphie cranio-faciale.

La radiologie constate des images de rachitisme, avec une déminéralisation diaphyso-épiphysaire, une déformation métaphysaire et une incurvation osseuse segmentaire.

Le reste de l'examen clinique est sans particularités.

Biologique :

Calcémie = 91 mg /l (valeur normale)

Calcium ionisé = 49 mg /l (42<VN<50)

Phosphatases alcalines = 1128 mU /ml (70<VN<210)

Traitement initial :

UN ALPHA (1mcg) = 5 gouttes x2 /j

Solution de phosphore élément: 2g /j

STEROGYL = 3 gouttes /j

EVOLUTION

L'enfant suit bien le traitement prescrit. Des diarrhées persistantes sont notées cependant, ce qui incite à remplacer la solution de phosphore par du PHOSPHONEUROS. Mais après essai, l'enfant préfère le premier traitement.

Actuellement, à 13 ans et 5 mois, il pèse 46.6 kg et mesure 157.7 cm. Nicolas présente un bon développement staturo-pondéral et pubertaire.

Une zone de dépigmentation est visible au niveau de l'hémi thorax gauche (aspect en carte géographique.)

Du point de vue orthopédique, l'amélioration est notoire et ce dès le début du traitement. Au jour d'aujourd'hui, il n'y a pas de déformations orthopédiques.

Nicolas souffre cependant de douleurs au niveau des tarses du pied suite à une fracture survenue en 1997. La consultation vers un spécialiste indique que ce sont des douleurs résiduelles dues à l'entorse ou alors une arthrite inflammatoire à minima, ce qui n'incombe en rien la pathologie du RHLX.

A 6 ans 3 mois, l'échographie rénale montra des reins de taille normale, et l'absorptiométrie au niveau du rachis et des cols fémoraux retrouve de bonnes valeurs.

Biologie :

Phosphorémie = 28 mg /l

Calcémie = 92 mg /l

Phosphatases alcalines = 1652 UI /l (élevé)

Rapport calciurie / Créatininurie = 0.01

Créatine urinaire = 0.57 g /l

Calcium urinaire = 0.01 g /l

Traitement actuel :

Phosphore = 12 ml x5 /j

ROCALTROL 0.25 = 1-0-1

STEROXYL = 3 gouttes /j

GENETIQUE

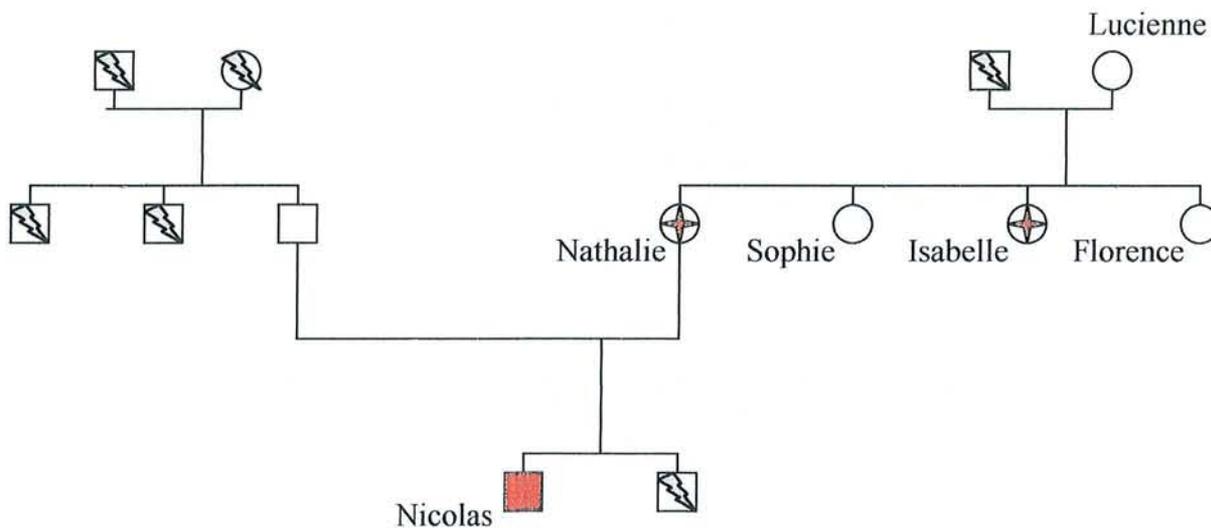
L'examen de l'arbre généalogique est compatible avec une transmission dominante avec pénétrance incomplète du gène, qui ne se manifesterait que par une hypophosphorémie isolée.

Le père de Nicolas : L'examen clinique et le bilan phospho-calcique sont normaux.

La mère : Elle mesure 160 cm, présente une hypophosphorémie modérée à 22 mg/l avec baisse du taux de réabsorption du phosphore. Le bilan radiologique, par contre, est normal.

Parmi la famille de la mère : Isabelle, sœur de la mère, présente une hypophosphorémie à 31mg/l avec surtout une baisse du taux de réabsorption du phosphore à 78 %. Le taux de phosphatases est abaissé et la phosphaturie est élevée. L'examen clinique est normal.

Les 2 autres sœurs, ainsi que la mère de Mme C. sont normales sur les plans cliniques, radiologique et biologique.



-   Hypophosphorémie
-   Rachitisme hypophosphatémique
-   Sujet non examiné
-   Sujet sain

Figure 30 : Arbre généalogique de la famille C. – Observation n°5

Le 26/01/00.

Données administratives :

Cette consultation est pour Nicolas la première au service dentaire de l'hôpital de Brabois-Enfant.

L'enfant, âgé de 14 ans, ne présente pas de déformations osseuses visibles actuellement. Il est suivi médicalement par le Pr Vidailhet depuis l'âge de 2 ans.

Une fluoruration sous forme de gouttes a été prescrite jusqu'à 4 ans environ.

L'examen exobuccal :

Le profil facial est cisfontal avec le menton légèrement fuyant.

Le profil labial et la musculature manducatrice sont correctes.

L'examen endobuccal :

Nicolas présente une denture adulte jeune stable (stade 8 selon Demogé). Des obturations restauratrices occlusales sont notées sur les dents 26-27, ainsi que des caries de sillons sur les molaires 46-47. Les taches blanc opaque visibles sur 12-13, de 3 mm de diamètre environ, sont probablement dues à une légère fluorose.

Le jeune patient est très sensible au froid, et ce sur toute la denture.

La gencive a un bel aspect (« peau d'orange »). De la plaque bactérienne est cependant relevée à la sonde, surtout sur les incisives inférieures. De plus, un détartrage est à envisager car on note un score de 2 sur la dent 41.

Des petites cicatrices, vestiges d'hiatus de fistules soignées, sont notées sous la limite muco-gingivale au niveau de 23.

Par ailleurs, l'excrétion salivaire de Nicolas est importante.

	1992	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000
Caries			83-84	85-64- 65		55-63			46* 47*
Gingivite									23**
Abcès apical			83-84	85-65- 64		55-63			
Fistule						63			
Extraction			83-84	85-64		55-63			
Pulpotomie/pulpectomie				65					
Fluoration									
Obturation restauratrice				65				26-27	
Sealent									
Détartrage									
OPT		OUI			OUI		OUI		
Bitewing									OUI*
Télécéphalogramme		OUI							
Traitement orthodontique					OUI	OUI	OUI		

* Dans le cadre de la fiche clinique.

** Dégagement chirurgical de 23 incluse et mise en place d'une braquette pour la tracter sur l'arcade en 1998. La cicatrice gingivale vestibulaire demeure encore bien visible. la gencive est sanguinolente et œdémateuse.

Tableau 10 : Relevé chronologique des lésions bucco-dentaires observées et des traitements effectués. – Observation n°5

L'occlusion et les dysfonctions :

A l'occlusion, les premières molaires sont en classe I de chaque côté. Un traitement orthodontique a été réalisé jusqu'en 1999 car les extractions précoces des dents temporaires avaient perturbé les chemins d'éruption des dents permanentes.

Le recouvrement incisif est normal, ainsi que l'occlusion dans le sens transversal.

On note toutefois une déviation du milieu inférieur à droite, et une position mésialée de 33 qui implique dans les mouvements de latéralité une protection de groupe assurée par les prémolaires gauches.

Enfin, on remarque des petits diastèmes entre 12-11-21-22.

Les fonctions de ventilation et de déglutition sont correctes.

Seule para-fonction, Nicolas se ronge les ongles.

Les examens complémentaires :

Les clichés bitewings montrent la présence continue de la lamina dura ainsi que des trabécules osseuses normales.

Le contraste amélo-dentinaire de 45-17-15-35 est faible et l'épaisseur amélaire paraît diminuée sur les dents 35-45.

Les chambres pulpaire de 45-15-35-37 sont volumineuses. Par ailleurs, les cornes pulpaire sont étirées sur les dents 45-46-15-16-25-26-35-36.

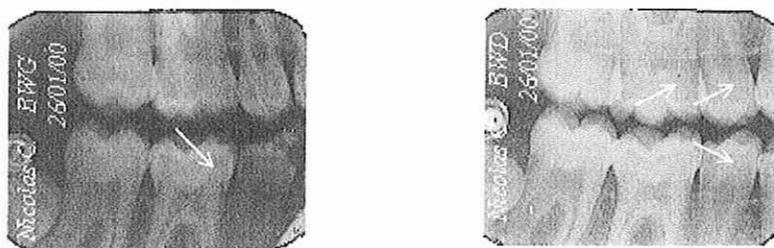


Figure 31 : Bitewings – Observation n°5

Le contraste amélo-dentinaire est très faible, surtout au niveau des prémolaires.

Les chambres pulpaire de 35-45-25-15 sont volumineuses, et les cornes sont étirées surtout sur 36-45-15-16 (flèches).

Numéro de la dent	15	16	17	25	26	27	35	36	37	45	46	47
Contraste émail/dentine faible	X						X			X		
Zone radioclaire sous la JAD		X		X	X		X	X	X	X	X	X
Elongation des cornes pulpaire	X	X		X	X		X	X		X	X	
Chambre pulpaire volumineuse	X			X			X			X		

Tableau 11 : Récapitulatif des observations notées sur les bitewings - Observation n°5

Nicolas réalisa trois OPT : à 8 ans, 11 ans et 12 ans 4 mois.

A 8 ans, on peut voir sur la radiographie l'étirement des cornes pulpaire, surtout en mésial, des dents 75-85 mais aussi de 36-46. Des infections apicales sont notées sur 84 et 85.

La lamina dura n'apparaît pas sur ce cliché.

Les mesures linéaires effectuées sur 36 et 46 n'indiquent pas ici que ces dents sont taurodontiques.

A 11 ans, la canine permanente gauche encore intra-osseuse se mésiale fortement ce qui contraint la dent 22 à se mésialer elle aussi.

Le contraste amélo-dentinaire au niveau des incisives, canines, prémolaires est faible.

La chambre pulpaire de 35 apparaît volumineuse par rapport à 45.

A 12 ans et 4 mois, le traitement orthodontique a créé un diastème suffisant pour faciliter l'éruption de 23. La lamina dura n'est toujours pas visible.

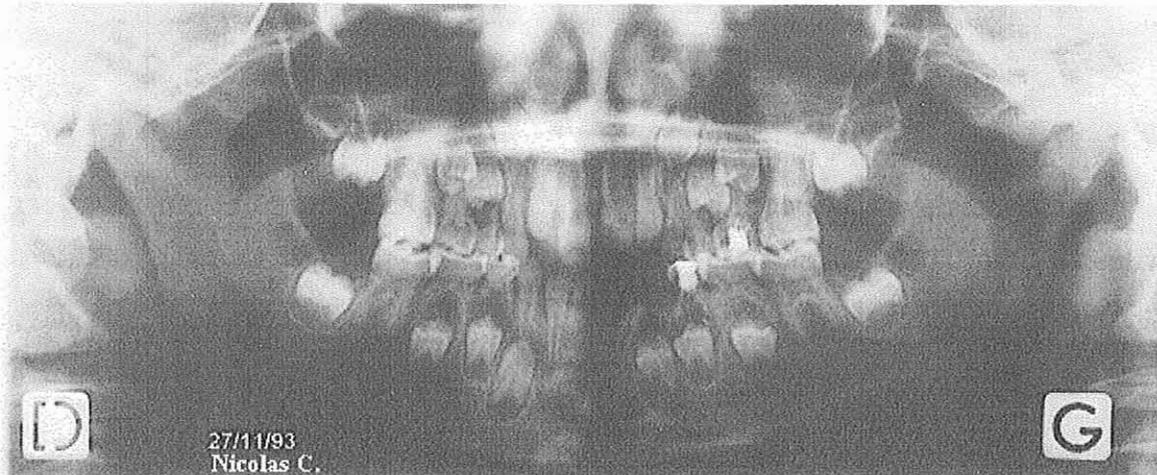


Figure 32 : Radiographie dentaire panoramique – Observation n°5

Les dents temporaires 84-85 présentent des infections apicales. Le contraste amélo-dentinaire est faible sur les dents temporaires et définitives. L'élongation des cornes pulpaires est visible sur ce cliché sur les dents 84-85-75-36-46. La lamina dura, à la différence des bords sinusaux, n'est pas visible.

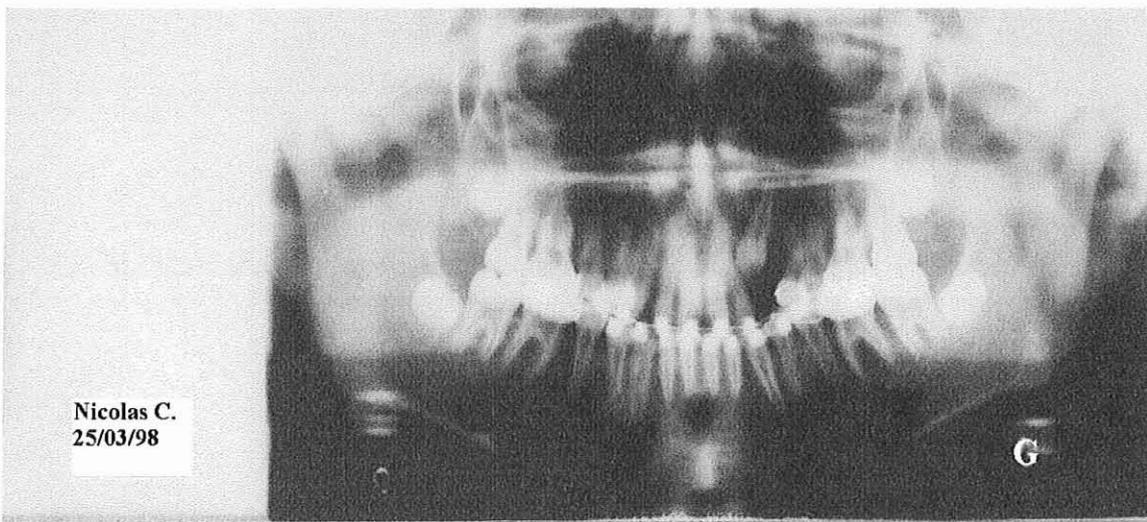


Figure 33 : Radiographie dentaire panoramique – Observation n°5

Le traitement orthodontique a permis de créer un chemin d'éruption pour 23.

Pour des besoins orthodontique, un télécéphalogramme fut réalisé en novembre 1993.

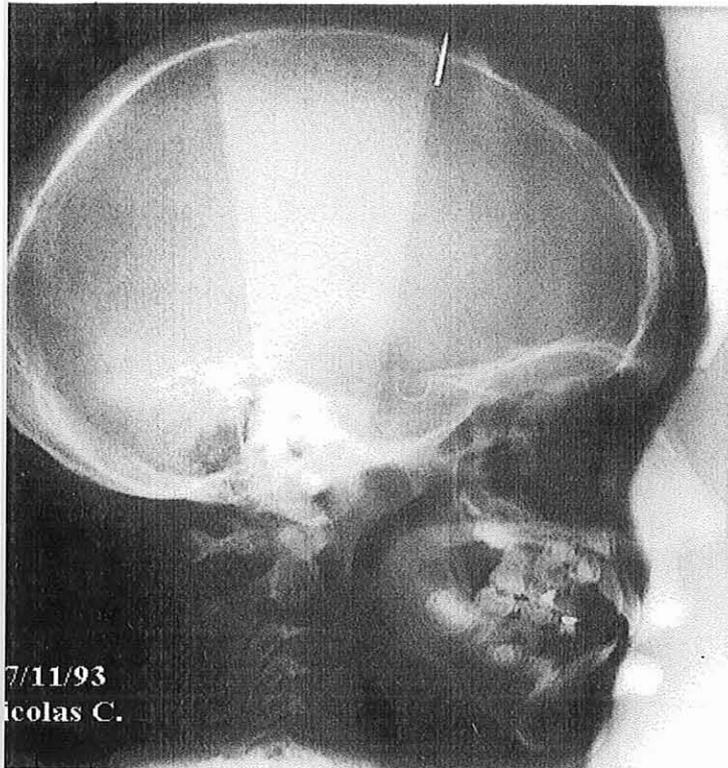


Figure 34 : Télécéphalogramme de Nicolas C. à l'âge de 8 ans. – Observation n°5

L'enfant présente un profil rétrofacial avec le menton en position reculée, une bi pro-alvéolie, une croissance verticale prédominante. Les mesures prises indiquent une typologie dolichognathe et une augmentation de l'étage alvéolo-dentaire. La classe osseuse est de type II.

Le profil apparaît convexe, mais la classe osseuse inter-maxillaire est normale.

On note également une bi pro-alvéolie des incisives. [Annexe 5]

FICHE CLINIQUE

DONNEES ADMINISTRATIVE

DATE : 26/01/00

NOM : C PRENOM : Nicolas AGE : 14 ans et 2 mois
 ADRESSE & TELEPHONE :
 TAILLE : 158 cm POIDS : 47 kg

DEFORMATIONS OSSEUSES ACTUELLES : nulles / modérées / sévères
 AGE DE L'ENFANT LORS DU DIAGNOSTIC : 2 ans
 PARENT(S) ATTEINT(S) DE LA MALADIE : \
 FRERE(S) OU SŒUR(S) ATTEINT(S) DE LA MALADIE : \
 Si oui, ordre chronologique : \

PRESCRIPTION MEDICAMENTEUSE : Stérogyl (3 gouttes le matin) +
 ROCAIROL (2 comp/j) + solution de phosphate acide : 5x60 ml/j
 EFFETS SECONDAIRES : \
 FLUOR (prend-il ou a-t-il pris du fluor ?) : oui, jusqu'à 4 ans

MEDECIN :
 DENTISTE : VELU
 ORTHODONTISTE : ARNOULT

EXAMEN CLINIQUE

1) Examen exobuccal :
 Profil facial : Transfrontal (concave) / Orthofrontal / Cisfrontal (convexe)
 Profil labial : Prochéliie / Correct / Rétrochéilie
 Musculature manducatrice : hypertrophiée / Correcte / Atrophiée

Remarques : Légèrement cisfrontal

2) Examen endobuccal :
 Schéma dentaire :

LMG	f*							f*						
	I	I	I	E	I	I	I	I	I	I	I	I	O	O
	17	16	15	14	13	12	11	21	22	23	24	25	26	27
	U7	U6	U5	U4	U3	U2	U1	31	32	33	34	35	36	37
	C	C	I	I	I	I	I	I	I	E	I	I	I	I
LMG														

Indice de carie : C = carie A = dent absente par carie O = dent obturée X = dent exclue
 E = dent à extraire I = dent intacte / = dent absente
 Si présence d'un abcès → A Si présence d'une fistule → F

Remarques : 16 et 27 : Composites occlusaux. 36 : colle ODF en vestibulaire
 + taches blanchâtres sur 12 et 13. Sensible ++ au froid et au spray
 + Cicatrices de lésions de fistules au niveau gingival de 13 et 23.

Stade de denture selon DEMOGE :
 stade 8 (denture adulte jeune stable)

⊙ **Indice gingival (GI)**

18-14	13-23	24-28
0	0	0
0	0	0

48-44 43-33 34-38
 L'indice est relevé sur la gencive vestibulaire des 6 sextants.
Score 0 Aspect normal (peau d'orange)
Score 1 Edème marginal sans saignement provoqué par le tamponnement à l'aide d'une compresse
Score 2 Saignement provoqué à l'aide d'une compresse
Score 3 Saignement spontané

⊙ **Indice de plaque (Ipl)**

16 /56	21 /61	24 /64
1	1	1
1	2	1

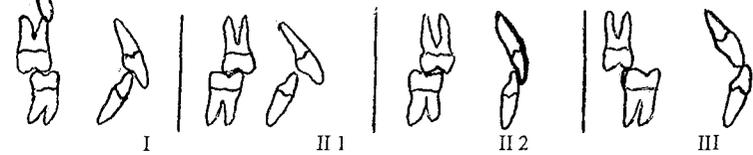
44 /84 41 /81 36 /76
 L'indice est relevé sur les faces vestibulaires des dents
Score 0 : pas de plaque visible même à l'aide d'une sonde
Score 1 : plaque invisible mais relevée à la sonde
Score 2 : plaque visible
Score 3 : forte accumulation de plaque le long de la gencive

⊙ **Tartre**

42	41	31	32
0	2	1	0

Score 0 : pas de tartre
Score 1 : tartre supra-gingival, liseré calcifié < 1mm d'épaisseur
Score 2 : tartre supra-gingival, > 1mm et/ou sous gingival
Score 3 : tartre abondant, supra-gingival ou sous gingival

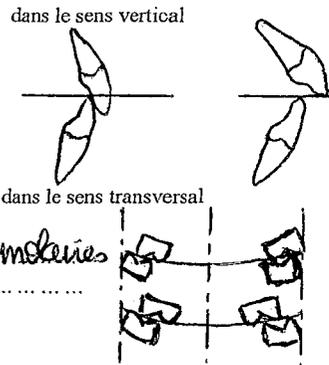
Remarques : Salivation +++
Cicatrice des hiatus de fistules au niveau de 13 et 23.



Dans le sens antéro-postérieur - Classe d'Angle

3) Occlusion en Relation Centrée :

- Dans le sens antéro-postérieur (classe I, II ou III) : I de chaque côté
- Dans le sens transversal (occlusion normale, croisée unilatérale ou bilatérale) : normal
- Dans le sens vertical (béance, supraclusion ou recouvrement normal) : normal
- Position des milieux incisifs : déviations du milieu inférieur à droite
- Dent ectopique, encombrement : non
- Facette d'usure : non
- Protection canine : oui à droite, protection de groupe à gauche



Remarques : 33 : mérialée protection de groupe avec les prémolaires à gauche
diastèmes inter-incisifs sup - dents petites

4) Dysfonctions :

- Ventilation : nasale / buccale
- Déglutition : mature / immature
- Parafonctions : -suction du pouce : oui / non
 -bruxisme : oui / non
 -onychophagie : oui / non
- suction de la lèvre ou d'un objet : oui / non
quelques fois

Remarques :

5) Examens complémentaires :

- Photos (en occlusion : une antérieure, deux latérales) : oui / non date 26/01/00
- O.P.T. : oui / non date :/...../.....
- 2 Bite-wings oui / non date : 26/01/00
 ou 4 clichés aux secteurs molaires : oui / non
- Céphalogramme de profil : oui / non

Remarques :

6) Traitements effectués :

① **Traitement médical :**

② **Traitement dentaire effectué :**

11 OF car extraction précoce des dents temporaires.

4. 6 Observation n° 6 - Cédric S.

HISTORIQUE MEDICAL

Dès l'âge de 2 mois, l'enfant est traité par AUXERGYL (1 ampoule tous les 15 jours, soit 200 000 UI de vitamine D₃.)

La phosphorémie à 40 mg/l est alors bas pour l'âge. Il n'y a hélas pas d'autres renseignements concernant le début de la maladie.

PREMIERE CONSULTATION AU SERVICE

A 7 ans et 4 mois.

Clinique :

Cédric présente déjà un tableau évocateur d'un rachitisme avec un nanisme (taille à -4DS), une déformation importante des membres inférieurs en parenthèses.

On note également des nouures épiphysaires, un coxa vara, des déminéralisations osseuses, un élargissement métaphysaire.

Biologie :

La phosphorémie, faiblement diminuée lors du premier examen (35 mg /l), varie ensuite entre 28 et 29 mg/l.

La calcémie reste normale à 94 mg /l.

Les phosphatases alcalines sont augmentées à 700 mU /ml.

La 25-(OH) D est à 250 ng /ml (10<VN<30)

Traitement :

UN ALFA = 2x 0.25 µg /j.

Solution de phosphore = 20 ml /j en 4 prises.

EVOLUTION

Clinique :

Devant la persistance des déformations, l'enfant bénéficia à l'âge de 8 ans d'une intervention correctrice des fémurs et tibias. Cette ostéodontie a permis un réalignement et une ré-axation acceptable.

A l'âge de 17 ans, les déformations s'accroissent cependant: Le pied droit est en rotation externe et un genu varum se reforme. L'échographie rénale, par contre, est normale.

Traitement :

PHOSPHONEUROS = 5x 60 gouttes /j

ROCALTROL = 3 cps /j

Biologie :

Phosphorémie = 29 mg/l (bas)

Phosphatases alcalines = 1109 UI /l (élevé)

Calciurie / Créatininurie = 0.36

GENEALOGIE

Le père ne présente aucun signe ni clinique ni biologique de rachitisme hypophosphatémique.

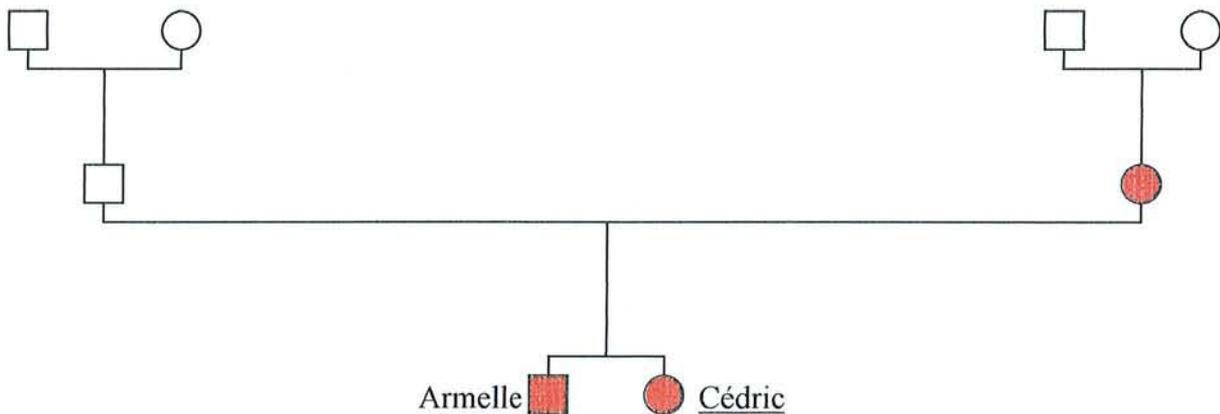
La mère, par contre, présente un tableau typique. En effet, elle mesure 147 cm, avec des segments inférieurs à 66 cm et des déformations en parenthèses des membres inférieurs. Elle a dû bénéficier à 3 ans et à 18 ans de deux interventions correctrices.

Elle est actuellement traitée par une ampoule de STEROGYL tous les 3 mois.

Sur le plan biologique, la phosphorémie est basse à 24 mg/l et les phosphatases alcalines modérément augmentées à 254 mU/ml.

La sœur de Cédric, de 9 ans son aîné, est atteinte, elle aussi, de rachitisme vitamino-résistant hypophosphatémique lié à l'X. **Armelle** ne fut prise en charge pour cette maladie qu'à l'âge de 16 ans par le Pr Vidailhet. Avant, seul un traitement à base de STEROGYL lui était prescrit. Elle présente, elle aussi, des manifestations cliniques sévères qui nécessitèrent de nombreuses interventions chirurgicales correctrices.

Dans le reste de **la famille**, il ne semble pas exister de membres atteints cliniquement bien qu'aucun prélèvement biologique n'ait été effectué.



- ■ Rachitisme hypophosphatémique
○ □ Non atteint cliniquement ou non examiné

Figure 35 : Arbre généalogique de la famille S. – Observation n°6

CONSULTATION DANS LE CADRE DE LA FICHE CLINIQUE BUCCO-DENTAIRE ETABLIE

Le 10/01/2000.

Données administratives :

A la consultation, Cédric a 22 ans ½ et c'est pour lui la première fois qu'il vient au service dentaire. Il présente des déformations osseuses actuelles sévères. Les traitements médicamenteux débutèrent à l'âge de 7 ans ½.

Une fluoruration sous forme de gouttes a été prescrite jusqu'à 5 ans environ.

Il consulte régulièrement son chirurgien-dentiste habituel. Il fut suivi sur le plan orthodontique jusqu'à l'âge de 15 ans.

Examen exobuccal :

Cédric présente un profil facial transfrontal, avec des pommettes peu marquées et une bosse frontale importante.

L'examen endobuccal :

On note tout d'abord de nombreuses dents absentes : 14-24-35-36-37.

On remarque également une microdontie générale des dents en place sur l'arcade.

Les dents 16 présente une obturation restauratrice, et des couronnes sont posées sur les dents 17-27-47-46-45-43.

Les quatre dents de sagesse sont présentes, ce qui correspond au dernier stade d'évolution de la denture.

La gencive papillaire est légèrement inflammée au niveau des couronnes inférieures. L'indice de plaque atteint un score important au niveau des incisives inférieures. Enfin, un léger liseré de tartre est visible en lingual de 32 à 42.

	1990	1991	1992	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000
arie		36-46	27-17		35-37- 27	35-37- 17-45- 47	28-26- 46-47	17	45-28		
ingivite											45* 46* 47*
fection apicale							43	17	45	16-42- 27	47*
stule										46	
xtraction	75	14-24	36				35	37			
raitement ndodontique		36			27-35- 37	46	47-43	17	45	16-27- 46	
bturation stauratrice		46-36	27-17		35-37- 27	35-37- 17-45- 47	28-26- 46-47- 43	17	28-45	16-43- 46-42- 27	
ouronne					27	35-37		46	45-17	43	
détartrage					OUI						
bitewing											OUI*
OPT	OUI										
lécéphalogramme	OUI										
Orthodontie	OUI	OUI	OUI	OUI	OUI						

* Dans le cadre de la fiche clinique.

Tableau 12 : Relevé chronologique des lésions bucco-dentaires observées et des traitements effectués – Observation n°6

L'occlusion et les dysfonctions :

Elle est très perturbée : à gauche l'occlusion repose uniquement sur 38 et 34 et le diastème crée par les extractions provoque l'égression de 26-27. A droite, l'occlusion dans le sens transversal est en classe III avec les incisives en bout à bout.

Dans le sens transversal, l'occlusion se retrouve croisée unilatérale à droite.

Les milieux incisifs ne sont donc pas centrés ; la mandibule dévie à droite.

La protection canine est inexistante à droite comme à gauche.

La déglutition demeure immature, avec une contraction importante de la musculature labiale. Cédric a sucé son pouce jusqu'à l'âge de 6 ans et a gardé la manie de mâchouiller souvent un stylo.

Les examens complémentaires :

Les radiographies rétro-alvéolaires sur les secteurs molaires montrent une lamina dura discontinue. Des bourrages alimentaires entre 16/17, 46/47, 37/38 ont provoqué des poches parodontales ; les septa osseux apparaissent de ce fait obscurs.

Une infection apicale de type granulome se remarque sur 47.

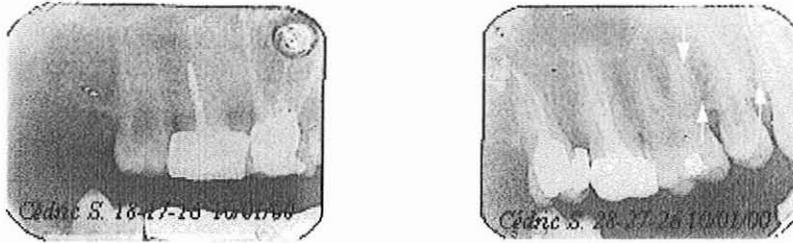


Figure 36 : Clichés rétro alvéolaires supérieurs molaires droit et gauche – Observation n°6

*Le contraste amélo-dentinaire est faible.
La lamina dura est parfois visible (flèches.)*



Figure 37 : Clichés rétro alvéolaires inférieurs droit et gauche molaires – Observation n°6

Une infection apicale est visible sur 47 (entre les flèches.)

Numéro de la dent	16*	17*	18	26	27*	28*	36 [⚡]	37 [⚡]	38	46	47	48
Contraste amélo-dent. faible			X	X					X			X
Zones radioclares sous la JAD			X						X			X
Elongation des cornes pulpaire												
Chambre pulpaire volumineuse							X	X	X	X**	X	

* Observation impossible.

** Taurodontisme.

[⚡] Dent extraite par la suite.

Tableau 13 : Récapitulatif des observations notées sur les bitewings. – Observation n°6

L'OPT réalisé en 1990 indique le stade de constitution de la denture adolescente, ce qui est normal car Cédric a alors 13 ans.

Des caries distales sur 36 et mésiales sur 37 sont visibles. On ne note aucune infection apicale.

En mésial de 36, une zone radio-claire se discerne clairement sous la JAD.

On peut également noter le volume très large de 24, ainsi que 36-37-46-47.

La molaire 46 est taurodontique d'après les mesures de SEOW [40].

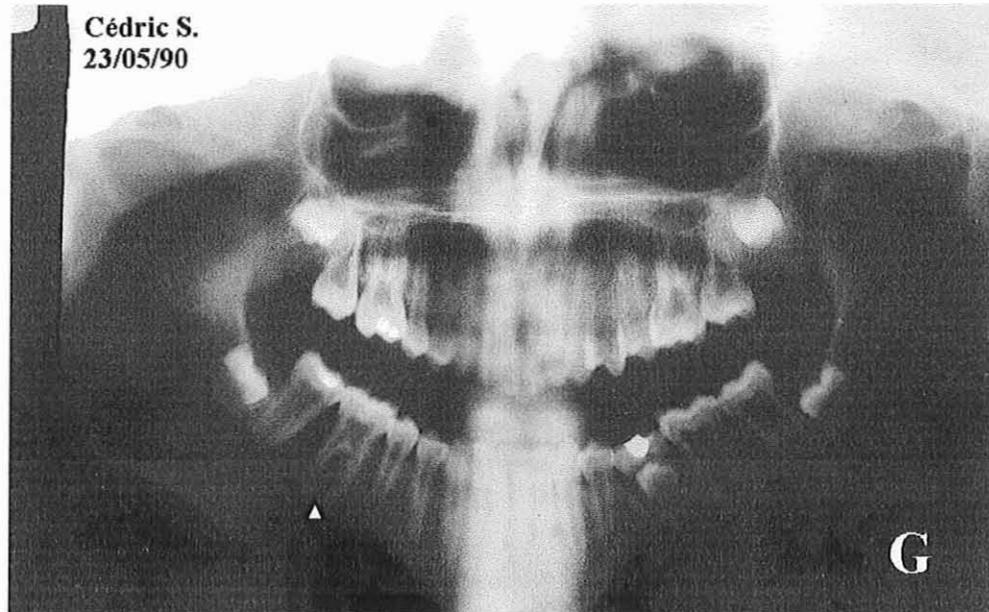


Figure 38 : Radiographie dentaire panoramique. – Observation n°6

*Les chambres pulpaires de 36-37-46-47 sont volumineuses, et 46 est taurodontique (triangle).
La bande radio-claire est visible sur 36-37 en proximal.*

Un télécéphalogramme est également réalisé en 1990 pour plus de renseignements. En effet, un traitement orthodontique débuta en juin 1990 et se termina en février 1994.

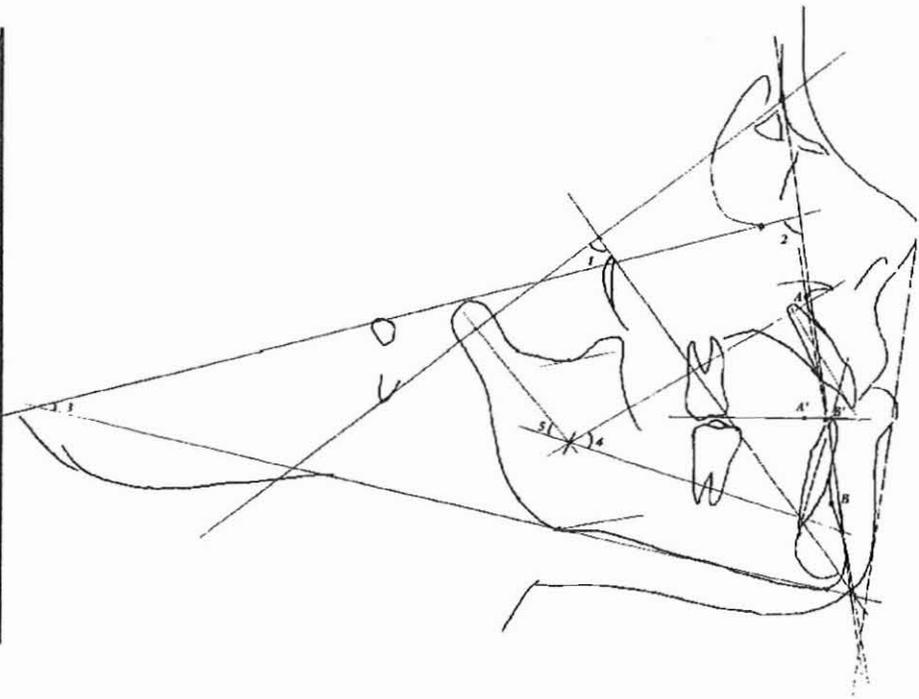
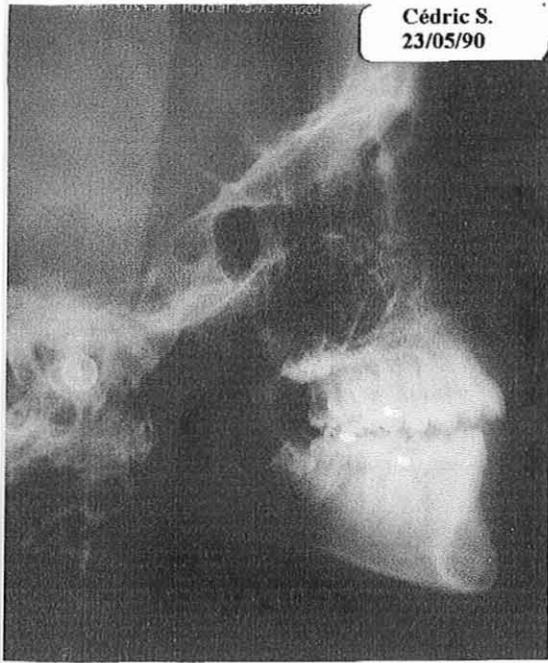


Figure 39 : Télécéphalogramme de Cédric S. à l'âge de 13 ans. – Observation n°6

Le menton présente une forme et une croissance correcte dans les sens antéro-postérieur et vertical. Le rapport entre la hauteur et la profondeur faciale reste normal. Cédric se situe dans la typologie mésognathe.

L'étage alvéolo-dentaire se situe également dans la moyenne statistique.

Par contre la convexité est négative, et le segment [Bo;Ao] projeté est lui aussi négatif. Le patient présente donc un décalage des bases osseuses en position de classe III squelettique.

Son profil est transfrontal (concave).

D'ailleurs, la lèvre inférieure dépasse anormalement la ligne esthétique (tangente à la pointe du nez et du menton).

On note une pro-alvéolie supérieure et inversement une rétro-alvéolie inférieure qui permettent de diminuer l'angle inter-incisif et d'éviter l'inversé d'articulé.

On note également une béance incisive par défaut de recouvrement.

A cette date, il est également précisé que la déglutition est perturbée par des pulsions linguales. Une asymétrie faciale droite ainsi qu'une déviation dentaire inférieure droite de ½ dent sont en outre constatées. Enfin, 21 présente une malposition individuelle.

[Annexe 5]

FICHE CLINIQUE

DONNEES ADMINISTRATIVE

DATE : 10/01/00

NOM : S PRENOM : Cédric AGE : 22 ans 1/2
ADRESSE & TELEPHONE :
TAILLE : 160 cm POIDS : 70 kg

DEFORMATIONS OSSEUSES ACTUELLES : minimes / modérées / sévèresAGE DE L'ENFANT LORS DU DIAGNOSTIC : 7 ans et 4 moisPARENT(S) ATTEINT(S) DE LA MALADIE : mèreFRERE(S) OU SŒUR(S) ATTEINT(S) DE LA MALADIE : oui, la sœur, âgée de 31 ans actuellement
Si oui, ordre chronologique : la sœur est l'aînéePRESCRIPTION MEDICAMENTEUSE : PHOSPHONEURS (70 gouttes x 3fs/j),
ROCALTRON (3comp/j) et stérargyl (10g/j le matin)EFFETS SECONDAIRES : aphtesFLUOR (prend-il ou a-t-il pris du fluor ?) : oui, jusqu'à 5 ans

MEDECIN :

DENTISTE : G. IRRESCHORTHODONTISTE : G. A. VEDONI

EXAMEN CLINIQUE

1) Examen exobuccal :

Profil facial : Transfrontal (concave) / Orthofrontal / Cisfrontal (convexe)Profil labial : Prochéthie / Correcte / RétrochéthieMusculature manducatrice : hypertrophiée / Correcte / AtrophiéeRemarques : Boîte frontale marquée
Permettes peu marquées

2) Examen endobuccal :

● Schéma dentaire :

LMG

I	O	O	I	X	I	I	I	I	I	I	X	I	I	O	I
18	17	16	15	14	13	12	11	21	22	23	24	25	26	27	28

48	47	46	45	44	43	42	41	31	32	33	34	35	36	37	38
I	O	O	O	I	O	O	I	I	I	I	I	A	A	A	I

LMG

Indice de carie : C = carie

A = dent absente par carie

O = dent obturée

X = dent exclue

E = dent à extraire

I = dent intacte

/ = dent absente

Si présence d'un abcès → A

Si présence d'une fistule → F

Remarques : Permettes sur 17-16-15-13-17-27
mi-érosion

● Stade de denture selon DEMOGE :

denture adulte stable complète (10)

③ Indice gingival (GI)

18-14	13-23	24-28
0	0	0
1	1	0

48-44 43-33 34-38
L'indice est relevé sur la gencive vestibulaire des 6 sextants.
Score 0 Aspect normal (peau d'orange)
Score 1 Edème marginal sans saignement provoqué par le tamponnement à l'aide d'une compresse
Score 2 Saignement provoqué à l'aide d'une compresse
Score 3 Saignement spontané

④ Indice de plaque (Ipl)

16 /56	21 /61	24 /64
1	1	0
0	2	1

44 /84 41 /81 36 /76 33
L'indice est relevé sur les faces vestibulaires des dents
Score 0 : pas de plaque visible même à l'aide d'une sonde
Score 1 : plaque invisible mais relevée à la sonde
Score 2 : plaque visible
Score 3 : forte accumulation de plaque le long de la gencive

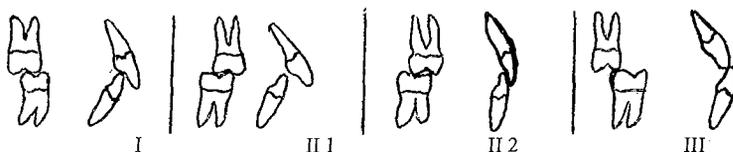
⑤ Tartre

42	41	31	32
1	1	1	1

Score 0 : pas de tartre
Score 1 : tartre supra-gingival, liseré calcifié <1mm d'épaisseur
Score 2 : tartre supra-gingival, >1mm et/ou sous gingival
Score 3 : tartre abondant, supra-gingival ou sous gingival

Remarques :

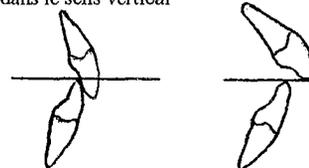
Dans le sens antéro-postérieur - Classe d'Angle



3) Occlusion en Relation Centrée :

- Dans le sens antéro-postérieur (classe I, II ou III) : classe III à droite
- Dans le sens transversal (occlusion normale, croisée unilatérale ou bilatérale) : normale unilat. à d.
- Dans le sens vertical (béance, supraclusion ou recouvrement normal) : bout à bout incisif
- Position des milieux incisifs : déviation mandib. à d.
- Dent ectopique, encombrement : non
- Facette d'usure : non
- Protection canine : aucune

dans le sens vertical



dans le sens transversal

Remarques : expression 26 et 27 car # dents antagonistes

4) Dysfonctions :

- Ventilation : nasale / buccale
- Déglutition : mature / immature
- Para-fonctions : -suction du pouce oui / non
-bruxisme : oui / non
-onychophagie : oui / non
- suction de la lèvre ou d'un objet oui / non

Remarques : Succion du pouce jusqu'à l'âge de 6 ans

5) Examens complémentaires :

- Photos (en occlusion : une antérieure, deux latérales) : oui / non date 10/01/00
- O.P.T. : oui / non date 23/05/90
- 2 Bite-wings : oui / non date 10/01/00
ou 4 clichés aux secteurs molaires : oui / non
- Céphalogramme de profil : oui / non le 23/05/90

Remarques :

6) Traitements effectués :

- ① Traitement médical : Suivi jusqu'à 18 ans par le Pr VIDALHET
- ② Traitement dentaire effectué : Traitement ODF de 90 à 94 par classe III

4. 7 Observation n° 7 - Marie-Julie M., née le 13/02/86.

HISTORIQUE MEDICAL

Première fille d'une mère suivie depuis son enfance pour rachitisme vitamino-résistant hypophosphatémique familial, la patiente est prise en charge dès sa naissance. Née à 38 semaines par césarienne et mesurant 48 cm pour 2 800g, Marie-Julie ne présentait encore pas de signes de rachitisme clinique, ni radiologique.

Cependant, les prélèvements biologiques au cordon révèlent une hypophosphorémie ainsi qu'une hypocalcémie. Une prophylaxie antirachitique habituelle est débutée, sous forme de STEROGYL à 3 gouttes/j.

Son développement staturo-pondéral est correct.

A 3 mois, on retrouve une hypophosphorémie à 28 mg/l.

PREMIERE CONSULTATION AU SERVICE PEDIATRIQUE

A l'âge de 6 mois.

Clinique :

On ne note alors pas de retard de croissance. Il existe par contre des signes modérés de rachitisme avec craniotabès et discret chapelet costal.

Biologique :

-Normocalcémie à 94 mg/l

-Hypophosphorémie à 28 mg/l

-Phosphatases alcalines élevées à 1 496 et 1 718 mU/ml

-25 OH D normal

-Calciurie normale à 3 mg/kg/24h

-Phosphorurie normale à 13 mg/kg/24h, mais surtout effondrement du taux de réabsorption du phosphore à 57 %.

-Fonction rénale normale avec clairance à la créatinine normale.

Traitement :

Dès l'âge de 6 mois, Marie-Julie prend du STEROGYL (2 000 UI /j) et une solution de phosphore (1g/j de phosphore élément réparti en 5 prises.)

EVOLUTION

Clinique :

A 9 mois, devant la persistance de l'hypophosphatémie (26 mg/l), on majore le phosphore à 1.5 g /j puis 2.5 g /j. Mais en raison de diarrhées fréquentes la dose prescrite descend à 2 g /j.

Le médicament UN ALFA est également prescrit à raison de 1 comprimé à 0.25µg 2 fois par jour.

Avec le début de la marche, on observe une accentuation franche des courbures des fémurs.

Afin d'éviter à l'enfant une succession d'ostéotomies correctrices répétées jusqu'à la fin de son développement squelettique, le Pr Prévot met en place un embrochage élastique stable au niveau des fémurs à l'âge de 2 ans.

L'embrochage élastique a été extrêmement efficace mais en août 1989 une correction chirurgicale a été réalisée car les fémurs avaient tendance à s'incurver en dessous des broches, devenues trop courtes du fait de la croissance osseuse.

En octobre 1995, il existait une légère courbure fémorale supérieure en coxa vara et le membre inférieur droit était plus court de 1 cm. Le Pr Prévot préconisa une simple compensation de 0.5 cm du côté droit par une semelle orthopédique.

Par ailleurs, l'auscultation ne montre pas d'hépatosplénomégalie ni de pathologie cardio-respiratoire. On note toutefois une hyperéchogénéicité corticale rénale bilatérale modérée.

Marie-Julie pratique régulièrement du sport, à savoir de l'équitation et de la natation.
En juillet 1999, elle mesure 145.5 cm (-2DS) et pèse 41.460 kg.
Elle complexe beaucoup de sa taille petite, et envisage une intervention chirurgicale au cas où elle ne dépasserait pas 165 cm.

Traitement :

PHOSPHONEUROS = 100 gouttes x4/j

UN ALPHA = 1µg/j

Biologie :

Phosphore 18 mg/l

Fer sérique = 1.21 mg/l

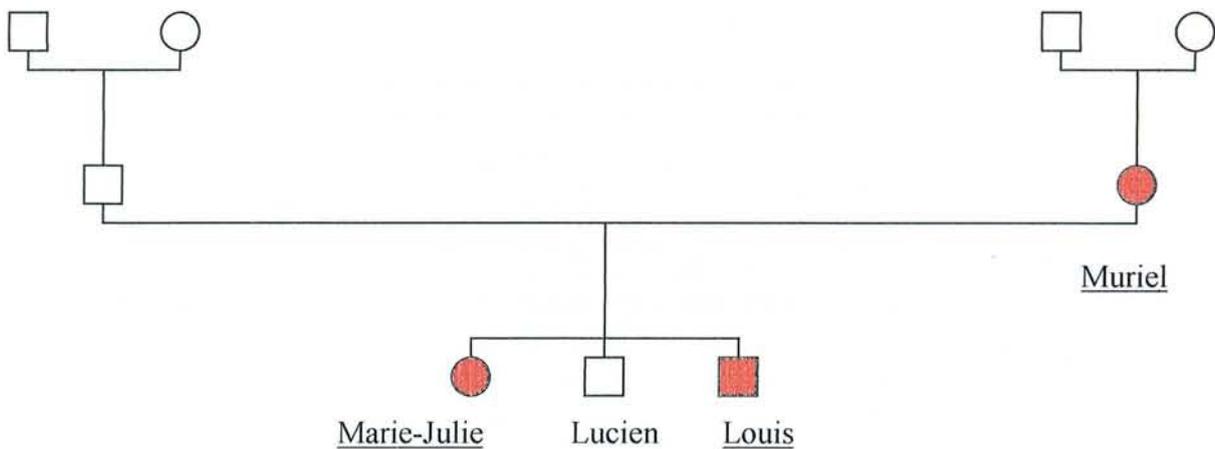
GENEALOGIE

Le père ne présente aucun signe hypophosphatémique.

La mère est atteinte de rachitisme vitamino-résistant hypophosphatémique lié au chromosome X; Elle représente l'observation n°8.

Son frère Lucien, âgé de 10 ans maintenant est indemne de cette pathologie.

Son frère Louis, âgé de 7 ans est atteint de rachitisme hypophosphatémique et représente l'observation n°9.



- ■ Rachitisme hypophosphatémique
- □ Non atteint cliniquement ou non examiné

Figure 40 : Arbre généalogique de la famille M. – Observation n°7

CONSULTATION DANS LE CADRE DE LA FICHE CLINIQUE BUCCO-DENTAIRE ETABLIE

Le 4/02/2000.

Données administratives :

La jeune fille présente des déformations osseuses modérées, accompagnée d'une petite taille pour son âge (-2DS). Elle suit un traitement approprié depuis l'âge de 6 mois.

L'examen exobuccal :

Il est sans particularités.

L'examen endobuccal :

Le schéma dentaire montre une denture adulte jeune stable indemne de caries, avec un traitement orthodontique fixe en cours.

L'hygiène dentaire, malgré la présence de nombreuses bagues ODF, est remarquable.

	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000
Carie	85			55				
Gingivite							33→43	
Abcès apical				55				
Fistule								
Extraction				55				
Pulpo/pulpectomie	85							
Obturation	85		26-16			16		
Fluoration								
Détartrage							33→43	
Radio dentaire unitaire				16				16/46* 26/36*
O.P.T.								
Télécéphalogramme								
Traitement O.D.F.								OUI

*Dans le cadre de la fiche clinique.

Tableau 14 : Relevé chronologique des lésions buccodentaires observées et des traitements effectués – Observation n°7

L'occlusion et les dysfonctions éventuelles :

Marie-Julie était appareillée en 1998 pour une classe II₁ unilatérale gauche. Actuellement, l'occlusion dans le sens sagittal est normale, en classe I de chaque côté, grâce à ce traitement orthodontique.

L'occlusion dans le sens transversal est normale.

La position des milieux incisifs n'est pas déviée. On note une béance de 2 mm dans le sens vertical au niveau des incisives, créée par les mouvements orthodontiques.

Aucune dysfonction ou para fonction est à signaler.

Les examens complémentaires :

Les radiologies de type bitewings ont été réalisées dans le cadre de la fiche clinique. Leurs observations sont difficiles car les dents ont presque toutes des bagues métalliques. Néanmoins, on peut remarquer que les chambres pulpaire de 35-45 sont larges et volumineuses. Le contraste amélo-dentinaire est faible, et on note l'absence de la lamina dura.

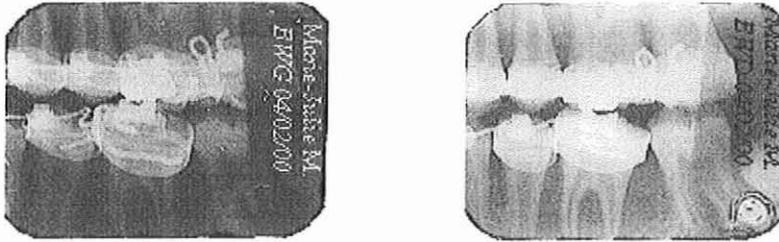


Figure 41 : Bitewings – Observation n°7

*Les septa osseux inter-dentaires apparaît foncée sur les clichés et la lamina dura inexistante.
Le contraste amélo-dentinaire sur 37-47 est faible.
Les chambres pulpaire des prémolaires sont volumineuses.*

Numéro de la dent	15*	16*	17*	25*	26*	27*	35*	36*	37	45*	46*	47
Contraste amélo-dent. faible	X			X			X		X	X		X
Zone radioclaire sous la JAD	X	X		X	X		X		X	X		X
Elongation des cornes pulpaire	X			X			X	X		X	X	
Chambre pulpaire volumineuse	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X

*Observation difficile.

Tableau 15 : Récapitulatif des observations notées sur les bitewings – Observation n°7

La radiographie panoramique ne montre pas de lamina dura également mais par contre les bords sinusaux sont nets et continus. Les septa osseux inter-dentaires sont flous.

Le contraste amélo-dentinaire n'est pas marqué (surtout sur les blocs incisivo-canins). L'hypoplasie amélaire se remarque sur l'ensemble de la denture, et plus particulièrement sur les prémolaires où l'émail apparaît comme un fin liseré blanc en occlusal.

La bande radio-claire est clairement visualisable sur 44-45.

Les chambres pulpaire sont volumineuses mais on ne mesure pas de taurodontisme sur les dents 36-46. Sur les prémolaires inférieures, la largeur des chambres est démesurée par rapport à leur physiologie.

Les cornes pulpaire sont étirées. Ce fait est particulièrement visible sur les dents 24-25 car elles sont en rotations mésio-distales : la pointe de la corne vestibulaire semble dépasser la couche d'émail.

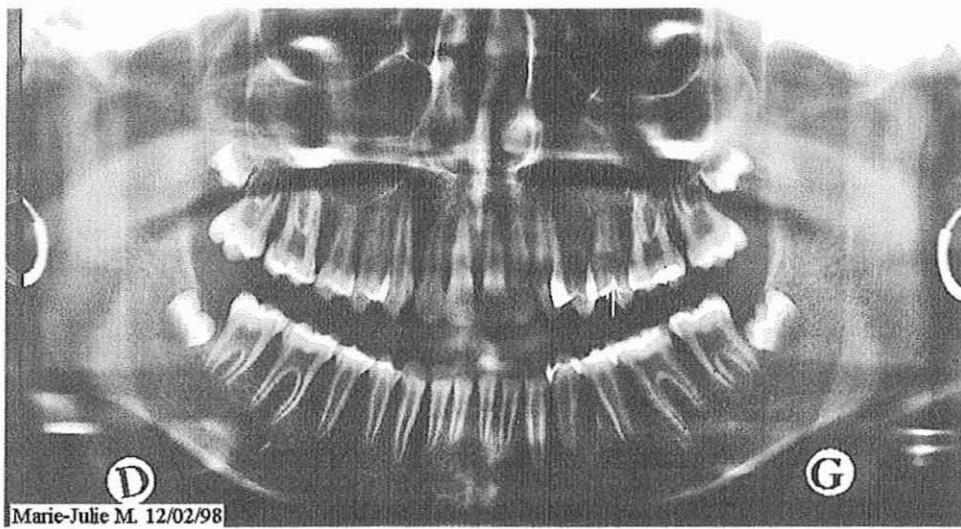


Figure 42 : Radiographie dentaire panoramique. – Observation n°7

Les bords sinusaux sont nets et continus, mais la corticale osseuse des septa inter dentaires est floue.

Le contraste amélo-dentinaire est faible, les chambres pulpaire sont larges, les cornes pulpaire sont étirées ce qui est particulièrement visible sur 25 (flèche).

FICHE CLINIQUE

DONNEES ADMINISTRATIVE

DATE : 11/02/00

NOM : M. ADRESSE & TELEPHONE : PRENOM : Marie-Julie AGE : 14 ans
TAILLE : 147 cm POIDS : 43,700 kg

DEFORMATIONS OSSEUSES ACTUELLES : nulles / modérées / sévères
AGE DE L'ENFANT LORS DU DIAGNOSTIC : 6 mois
PARENT(S) ATTEINT(S) DE LA MALADIE : mère
FRERE(S) OU SŒUR(S) ATTEINT(S) DE LA MALADIE : 1 frère
Si oui, ordre chronologique : le frère a 7 ans actuellement

PRESCRIPTION MEDICAMENTEUSE : PHOSPHONEUROS : 400 gouttes/j
UN ALPHA : 1 comp/j
EFFETS SECONDAIRES : \ /
FLUOR (prend-il ou a-t-il pris du fluor ?) : oui, jusqu'à 5 ans

MEDECIN :
DENTISTE : CHARLES
ORTHODONTISTE : BRESSE

EXAMEN CLINIQUE

1) Examen exobuccal :

Profil facial : Transfrontal (concave) / Orthofrontal / Cisfrontal (convexe)
Profil labial : Prochéliite / Correc / Rétrochélie
Musculature manducatrice : hypertrophiée / Correcte / Atrophiée

Remarques :

2) Examen endobuccal :

● Schéma dentaire :

LMG

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

LMG

Indice de carie : C = carie A = dent absente par carie O = dent obturée X = dent exclue
E = dent à extraire I = dent intacte / = dent absente
Si présence d'un abcès → A Si présence d'une fistule → F

Remarques : Malocclusion occlusaux sur 16 et 26.
ODF fixe sur les 2 mâchoires.

● Stade de denture selon DEMOGE :

(Stade 8) Denture jeune adulte stable

⊙ **Indice gingival (GI)**

18-14	13-23	24-28

48-44 43-33 34-38

L'indice est relevé sur la gencive vestibulaire des 6 sextants.

- Score 0 Aspect normal (peau d'orange)
- Score 1 Œdème marginal sans saignement provoqué par le tamponnement à l'aide d'une compresse
- Score 2 Saignement provoqué à l'aide d'une compresse
- Score 3 Saignement spontané

⊙ **Indice de plaque (Ipl)**

16 /56	21 /61	24 /64

44 /84 41 /81 36 /76

L'indice est relevé sur les faces vestibulaires des dents

- Score 0 : pas de plaque visible même à l'aide d'une sonde
- Score 1 : plaque invisible mais relevée à la sonde
- Score 2 : plaque visible
- Score 3 : forte accumulation de plaque le long de la gencive

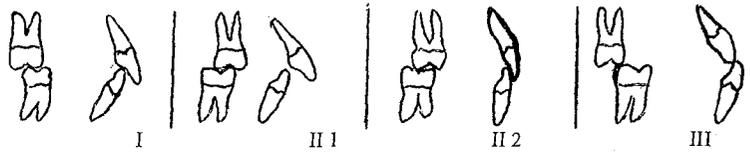
⊙ **Tartre**

42	41	31	32

- Score 0 : pas de tartre
- Score 1 : tartre supra-gingival, liseré calcifié <1mm d'épaisseur
- Score 2 : tartre supra-gingival, >1mm et/ou sous gingival
- Score 3 : tartre abondant, supra-gingival ou sous gingival

Remarques : Très bonne hygiène dentaire

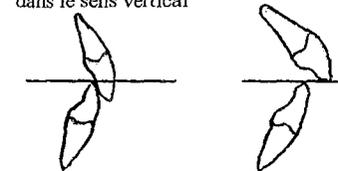
Dans le sens antéro-postérieur – Classe d'Angle



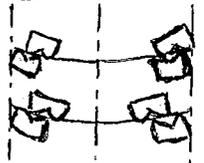
3) Occlusion en Relation Centrée :

- Dans le sens antéro-postérieur (classe I, II ou III) : I à g, I à d
- Dans le sens transversal (occlusion normale, croisée unilatérale ou bilatérale) : normale
- Dans le sens vertical (béance, supraclusion ou recouvrement normal) : béance de 2mm
- Position des milieux incisifs : normale
- Dent ectopique, encombrement : non
- Facette d'usure : non
- Protection canine : oui

dans le sens vertical



dans le sens transversal



Remarques :

4) Dysfonctions :

- Ventilation : nasale / ~~buccale~~
- Déglutition : mature / ~~immature~~
- Parafonctions : -succion du pouce : oui / ~~non~~
- bruxisme : oui / ~~non~~
- onychophagie : oui / ~~non~~
- succion de la lèvre ou d'un objet : oui / ~~non~~

Remarques :

5) Examens complémentaires :

- Photos (en occlusion : une antérieure, deux latérales) : oui / ~~non~~ date :/...../.....
- O.P.T. : oui / ~~non~~ date 12/02/98
- 2 Bite-wings oui / ~~non~~ date :/...../.....
- ou 4 clichés aux secteurs molaires : oui / ~~non~~
- Céphalogramme de profil : oui / ~~non~~

Remarques :

6) Traitements effectués :

① Traitement médical :

② Traitement dentaire effectué :

4. 8 Observation n° 8 - M^{me} Muriel M., née S.

HISTORIQUE MEDICAL

Le diagnostic de rachitisme vitamino-résistant est établi à l'âge de 14 mois, devant des déformations osseuses importantes des membres inférieurs qui restaient insensibles au traitement par AUXERGYL (1 ampoule de 200 000 UI par mois.)

Clinique :

Jusqu'à l'âge de 10 ans où seule la vitamine D est prescrite, les importantes déformations osseuses entraînent des interventions correctrices itératives entre 2 et 19 ans.

A partir de 10 ans, la jeune patiente bénéficie d'une supplémentation en phosphore sous forme d'ACTIPHOS (2 ampoules à 364 mg de phosphore par jour) associée au STEROGYL (8 000 UI /j.)

Muriel subira encore des ostéotomies correctrices des membres inférieurs à 11,15, et 19 ans. Sa taille est comprise entre -1 et -2 DS.

Avant sa première grossesse la patiente, consciente du risque génétique, consulte à nouveau. Elle aura alors un traitement à base de DEDROGYL à 12 000 UI /j et une solution de phosphore (1.5 g /j.) Cela provoquera une très légère élévation de la phosphorémie (20 mg/l) avec baisse des phosphatases alcalines (de 150 à 88 mU/ml), mais le taux de réabsorption du phosphore reste effondré à 37 %.

Après la naissance de Marie-Julie, le phosphore sera majoré jusqu'à 4 g/l.

EVOLUTION

Muriel mit au monde un deuxième enfant au prénom de Lucien le 19/01/89, toujours sous césarienne compte tenu de son ostéopathie et de son hypophosphorémie. Il ne présente aucun signe de rachitisme hypophosphatémique.

Par contre, son troisième enfant, un garçon prénommé Louis né en septembre 1992, est également porteur d'un rachitisme vitamino-résistant hypophosphatémique (observation n°9).

Clinique :

Muriel est suivie à l'hôpital Brabois-Adulte de façon périodique par le Pr Pourel.

Traitement :

3 comprimés de Phosphore Sandoz Fort

3 comprimés de I ALPHA

Biologique :

Phosphore = 23 mg/l (22<VN<39)

Fer sérique = 0.41 mg/l

CONSULTATION DANS LE CADRE DE LA FICHE CLINIQUE ETABLIE

Le 4/02/2000.

Données administratives :

Les manifestations cliniques sont modérées pour elle aussi et sa taille est en dessous de la moyenne.

Examen exobuccal :

Le profil facial de la patiente est normal, avec cependant une prochéilie marquée.

L'espace libre vertical inter labial de repos est augmenté du fait d'une vestibulo-version des dents 11-21.

L'examen endobuccal :

On note des prothèses fixes unitaires sur 16-15-26 et des obturations restauratrices sur 17-14-22-24-25-27-35-45-46-47. Une carie est également notée sur 38.

Les dents de sagesse du côté droit ont été retirées.

L'hygiène buccale est bonne. La gencive présente un aspect normal caractéristique en peau d'orange ; on remarque toutefois une récession vestibulaire «en V » sur 22.

	1995	1996	1997	1998	1999	2000
Carie	45-46-17 25					38*
Radio unitaire	15-26-45		16			17/47* 27/27*
Gingivite		38**				
Abscès apical						
Fistule						
Extraction		38				
Détartrage	OUI		OUI		OUI	
O.P.T.						NON
Télécéphalogramme						NON

* Dans le cadre de la fiche clinique.

** Coronarite.

Tableau 16 : Relevé chronologique des lésions bucco-dentaires observées et des traitements effectués. – Observation n°8

L'occlusion et les dysfonctions :

L'occlusion est en classe I d'Angle à gauche comme à droite.

On ne note pas d'occlusion croisée ni de déviation des milieux incisifs.

Le bloc incisif supérieur est toutefois vestibulé excessivement ce qui provoque un overjet conséquent et une prochéilie citée plus haut.

La patiente a longtemps sucé son pouce (jusqu'à 13 ans), ce qui nécessita le port d'un appareil orthodontique amovible pendant la période adolescente.

Les examens complémentaires :

Les photos en occlusion ont été réalisées ainsi que des bitewings des secteurs molaires droits et gauche. Les clichés montrent des prémolaires aux cornes pulpaire étirées (particulièrement visible sur 45), avec un contraste amélo-dentinaire faible. D'autre part, la lamina dura n'est pas visible.

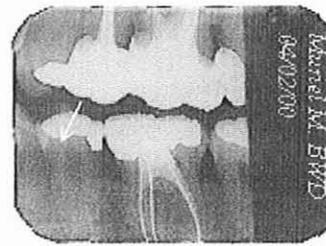
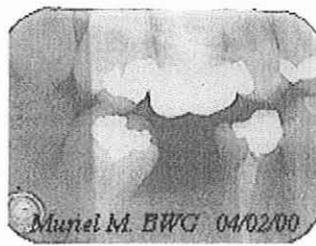


Figure 43 : Bitewings – Observation n°8

Sur 45, la restauration en occlusal semble toucher la corne pulpaire (flèche).

Numéro de la dent	15*	16*	17	25	26*	27	35	37	45	46*	47
Contraste amélo-dentinaire faible			X	X		X	X	X			X
Zone radio-claire sous la JAD											
Elongation des cornes pulpaire				X					X		
Chambre pulpaire volumineuse				X			X		X		X

*Observation impossible.

Tableau 17 : Récapitulatif des observations notées sur les bitewings. – Observation n°8

FICHE CLINIQUE

DONNEES ADMINISTRATIVE

DATE : 4/02/00

NOM : M PRENOM : Muriel AGE :
 ADRESSE & TELEPHONE :
 TAILLE : 153cm POIDS : 51,500 kg

DEFORMATIONS OSSEUSES ACTUELLES : minimes / modérées / sévères
 AGE DE L'ENFANT LORS DU DIAGNOSTIC : 20 ans
 PARENT(S) ATTEINT(S) DE LA MALADIE :
 FRERE(S) OU SŒUR(S) ATTEINT(S) DE LA MALADIE :
 Si oui, ordre chronologique :

PRESCRIPTION MEDICAMENTEUSE : PHOSPHONEUROES (200 gouttes/j)

EFFETS SECONDAIRES :
 FLUOR (prend-il ou a-t-il pris du fluor ?) : non

MEDECIN :
 DENTISTE : CHARLES
 ORTHODONTISTE :

EXAMEN CLINIQUE

1) Examen exobuccal :
 Profil facial : ~~Transfrontal (concave)~~ / Orthofrontal / Cisfrontal (convexe)
 Profil labial : Prochéliie / Correct / Rétrochéilie
 Musculature manducatrice : hypertrophiée / Correcte / Atrophiée

Remarques : M et 21 vestibulées
en VPA. augmentée

2) Examen endobuccal :

● Schéma dentaire :

LMG

X	O	O	O	O	I	I	I	I	O	I	O	O	O	O	O	I
18	17	16	15	14	13	12	11	21	22	23	24	25	26	27	28	28
48	47	46	45	44	43	42	41	31	32	33	34	35	36	37	38	38
X	O	O	O	I	I	I	I	I	O	I	I	O	A	O	I	I

LMG

Indice de carie : C = carie A = dent absente par carie O = dent obturée X = dent exclue
 E = dent à extraire I = dent intacte / = dent absente
 Si présence d'un abcès → A Si présence d'une fistule → F

Remarques : Couronnes sur 16-15-26 - Composites sur 22-32
Amalgames sur 17-14-24-25-27-37-35-45-46-47

● Stade de denture selon DEMOGE :
denture adulte stable (10)

⊙ **Indice gingival (GI)**

18-14	13-23	24-28
○	○	○
○	○	○

48-44 43-33 34-38

L'indice est relevé sur la gencive vestibulaire des 6 sextants.

Score 0 Aspect normal (peau d'orange)

Score 1 (Edème marginal sans saignement provoqué par le tamponnement à l'aide d'une compresse

Score 2 Saignement provoqué à l'aide d'une compresse

Score 3 Saignement spontané

⊙ **Indice de plaque (Ipl)**

16 /56	21 /61	24 /64
○	○	○
○	○	○

44 /84 41 /81 36 /76

L'indice est relevé sur les faces vestibulaires des dents

Score 0 : pas de plaque visible même à l'aide d'une sonde

Score 1 : plaque invisible mais relevée à la sonde

Score 2 : plaque visible

Score 3 : forte accumulation de plaque le long de la gencive

⊙ **Tartre**

42	41	31	32
○	○	○	○

Score 0 : pas de tartre

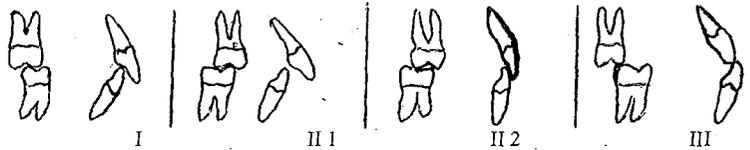
Score 1 : tartre supra-gingival, liseré calcifié <1mm d'épaisseur

Score 2 : tartre supra-gingival, >1mm et/ou sous gingival

Score 3 : tartre abondant, supra-gingival ou sous gingival

Remarques : Bonne hygiène buccale
Récession gingivale sur 22.

Dans le sens antéro-postérieur - Classe d'Angle



3) Occlusion en Relation Centrée :

- Dans le sens antéro-postérieur (classe I, II ou III) : I à d et I à g

- Dans le sens transversal (occlusion normale, croisée unilatérale ou bilatérale) : Normal

- Dans le sens vertical (béance, supraclusie ou recouvrement normal) : overjet

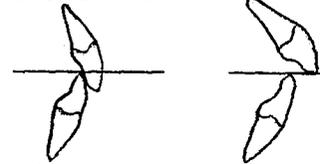
- Position des milieux incisifs : normal

- Dent ectopique, encombrement : non

- Facette d'usure : non

- Protection canine : oui

dans le sens vertical



dans le sens transversal

Remarques : Plac incisif sup vestibulé -> overjet et proclivité

4) Dysfonctions :

- Ventilation : nasale / buccale

- Déglutition : mature / immature

- Para-fonctions : -suction du pouce : oui / non

- bruxisme : oui / non

- onychophagie : oui / non

-suction de la lèvre ou d'un objet : oui / non

Remarques : Suction du pouce jusqu'à 13 ans.
Appareil ODF amovible ptt la puberté.

5) Examens complémentaires :

- Photos (en occlusion : une antérieure, deux latérales) : oui / non

date : 4.10.21.00

- O.P.T. : oui / non date :/...../.....

- 2 Bite-wings : oui / non date : 4.10.21.00

ou 4 clichés aux secteurs molaires : oui / non

- Céphalogramme de profil : oui / non

Remarques :

6) Traitements effectués :

① Traitement médical :

② Traitement dentaire effectué :

4. 9 Observation n° 9 - Louis M., né le 8/10/92.

HISTORIQUE MEDICAL

Louis présente un rachitisme hypophosphatémique vitamino-résistant, comme sa sœur et sa mère.

PREMIERE CONSULTATION AU SERVICE PEDIATRIQUE

Dès la naissance car la mère est consciente de porter une pathologie transmissible génétiquement.

Clinique :

L'enfant mesure 60 cm et pèse 5.850 kg à 3 mois. Il ne présente ni de chapelet costal palpable ni de nouures épiphysaires. Cependant, un craniotabès est noté.

Traitement :

20 gouttes de PHOSPHONEUROS x 4/j.

Biologique :

Phosphorémie = 33 mg/l

Calcémie = 102 mg/l

Phosphatases alcalines = 1 167 mU/ml (très élevé)

Rapport calciurie/créatininurie = 0.36 (acceptable)

EVOLUTION

Clinique :

A 8 mois, une inflexion fémorale débute à droite comme à gauche.

Le jeune patient subit en 1994 une ostéotomie avec un embrochage élastique bilatéral de fémur et du tibia, qui sera ôté en janvier 1995.

En septembre de cette même année, les genoux se trouvent en flexum bilatéral occasionnant une marche assez perturbée. Ce flexum s'est trouvé aggravé du côté droit par la survenue d'une fracture fémorale gauche en bois vert qui a consolidé également en léger flexum.

Louis a encore été opéré en août 1996 et en août 1998 pour réaliser une ostéotomie fémorale.

Sa dernière consultation au service du Pr Vidailhet date du 2 juillet 1999. Il pèse 18.8 kg et mesure 110.2 cm (entre -1 et -2 DS.) L'examen clinique est sans particularités et l'échographie rénale est normale.

Louis pratique de l'équitation et 2 heures de gymnastique par semaine.

Biologique :

Calcémie = 93 mg/l

Phosphorémie = 31 mg/l

Phosphatases alcalines = 450 U/l

Traitement :

PHOSPHONEUROS = 60 gouttes x 4/j

UN ALPHA = 1 µg /j

CONSULTATION DANS LE CADRE DE LA FICHE CLINIQUE BUCCO-DENTAIRE ETABLIE

Le 4/02/2000.

Données administratives :

Louis présente des déformations osseuses modérées. Sa taille est en dessous de la moyenne (-2DS.)

Il prend sous forme de comprimés du phosphore et de la vitamine D depuis l'âge de 1 mois, ainsi que du fluor depuis l'âge de 6 mois environ.

L'examen exobuccal :

Le profil facial est cisfrontal, avec un menton fuyant. Les lèvres sont en protrusion et l'espace libre vertical inter-labial de repos est augmenté.

L'examen endobuccal :

Le jeune patient se classe chronologiquement dans la phase de constitution de la denture mixte. Les dents 65 et 75 sont cariées, la dent 55 a été obturée par un amalgame occlusal.

Quant aux dents 52-62-83, elles ont été extraites suite à des épisodes d'abcès apicaux.

On remarque que les anciennes infections fistulisées sur 52 et 62 ont créé des petites cicatrices gingivales de tissu conjonctif.

De la plaque bactérienne est visible à la sonde, mais on ne relève pas de tartre ou de saignements gingivaux.

	1995	1996	1997	1998	1999	2000
Carie				83	55	65* 75*
Gingivite			**			
Abcès apical				83-62-52		
Fistule				62-52		
Extraction				83-62-52		
Pulpo/pulpectomie					55	
Obturation restauratrice					55	
Détartrage						
O.P.T.						
Bitewings						Oui*
Télécéphalogramme						

* Dans le cadre de la fiche clinique établie.

** Bloc incisivo-supérieur luxé par chute, qui nécessita une contention.

Tableau 18 : Relevé chronologique des lésions bucco-dentaires observées et des traitements effectués – Observation n°9

L'occlusion et les dysfonctions :

Louis présente une classe II2 molaire typique d'une respiration buccale accompagnée d'une déglutition infantile. On remarque que les lèvres sont continuellement sèches. Il en découle de ce fait une béance antérieure de 4 mm ainsi qu'un overjet. La protection canine est inexistante.

On note par ailleurs une déviation dentaire inférieure à droite provoquée par l'extraction précoce de 83. Des diastèmes inter-incisifs sont présents sur les deux arcades.

Les examens complémentaires :

Des bitewings et des photos ont été effectuées dans le cadre de la fiche clinique.

L'épaisseur amélaire est très fine sur les dents temporaires, ce qui induit un contraste amélo-dentinaire presque inexistant. Les molaires de lait présentent en plus un volume pulpaire anormal et des elongations des cornes pulpaires jusqu'à la jonction amélo-dentinaire.

Les molaires 36-46 présentent également un étirement démesuré des cornes pulpaire mésiales, ainsi que des bandes radio-claires visibles en mésial surtout. Aucune carie ou infection apicale est à signaler.

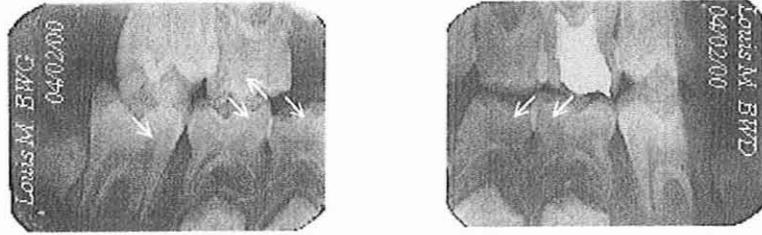


Figure 43 : Bitewings – Observation n°9

Les chambres pulpaire sont volumineuses, et des cornes pulpaire émettent des extensions démesurées (flèches).

L'émail des molaires temporaire apparaît fin, hypoplasique et peu radio-opaque.

Numéro de la dent	54	55	16	64	65	26	74	75	36	84	85	46
Contraste émail/dentine faible	X	X	X	X	X		X	X		X	X	
Zone radioclaire sous la JAD			X			X			X			X
Elongation des cornes pulpaire	X	X	X	X	X	X		X	X	X	X	X
Chambre pulpaire volumineuse	X	X	*	X	X	*	X	X		X	X	

*Observation difficile.

Tableau 19 : Récapitulatif des observations notées sur les bitewings. - Observation n°9

FICHE CLINIQUE

DONNEES ADMINISTRATIVE

DATE : 4/02/00

NOM : M. _____ PRENOM : Louis _____ AGE : 7 ans et 4 mois

ADRESSE & TELEPHONE : _____

TAILLE : 112 cm _____ POIDS : 20,350 kg

DEFORMATIONS OSSEUSES ACTUELLES : nulles / modérées / sévères

AGE DE L'ENFANT LORS DU DIAGNOSTIC : 1 mois

PARENT(S) ATTEINT(S) DE LA MALADIE : la mère

FRERE(S) OU SŒUR(S) ATTEINT(S) DE LA MALADIE : la grande sœur qui a 7 ans de

Si oui, ordre chronologique : plus que lui

PRESCRIPTION MEDICAMENTEUSE : PHOSPHONEUROS (200 gtt/j)

UN ALPHA (1 comp/j)

EFFETS SECONDAIRES : \

FLUOR (prend-il ou a-t-il pris du fluor ?) : oui

MEDECIN : _____

DENTISTE : CHARLES

ORTHODONTISTE : \

EXAMEN CLINIQUE

1) Examen exobuccal :

Profil facial : Transfrontal (concave) / Orthofrontal / Cisfrontal (convexe)

Profil labial : Prochéliie / Correct / Rétrochéilie

Musculature manducatrice : hypertrophiée / Correcte / Atrophiée

Remarques : ELVIR augmentée

2) Examen endobuccal :

● **Schéma dentaire :**

LMG		F*							f*						
<input checked="" type="checkbox"/>	I	O	I	I	A	I	I	A	I	A	C	I	<input checked="" type="checkbox"/>		
17	16	55	54	53	52	11	21	62	63	64	65	26	27		
47	46	85	84	83	42	41	31	32	73	74	75	36	37		
<input checked="" type="checkbox"/>	I	I	I	A	I	I	I	I	I	I	C	I	<input checked="" type="checkbox"/>		

LMG _____

Indice de carie : C = carie

A = dent absente par carie

O = dent obturée

X = dent exclue

E = dent à extraire

I = dent intacte

/ = dent absente

Si présence d'un abcès → A

Si présence d'une fistule → F

Remarques : 52 et 62 absents car extraits après un épisode d'abcès fistulisé.
Amalgames occlusal sur 55. F* = cicatrice d'une ancienne fistule

● **Stade de denture selon DEMOGE :**

(3) - Phase de constitution de la denture mixte

⊙ **Indice gingival (GI)**

18-14	13-23	24-28
0	0	0
0	1	0

48-44 43-33 34-38

L'indice est relevé sur la gencive vestibulaire des 6 sextants.

Score 0 Aspect normal (peau d'orange)

Score 1 Edème marginal sans saignement provoqué par le tamponnement à l'aide d'une compresse

Score 2 Saignement provoqué à l'aide d'une compresse

Score 3 Saignement spontané

⊙ **Indice de plaque (Ipl)**

16 / 56	21 / 61	27 / 64
1	1	1
0	1	1

33 / 84 41 / 81 36 / 76

L'indice est relevé sur les faces vestibulaires des dents

Score 0 : pas de plaque visible même à l'aide d'une sonde

Score 1 : plaque invisible mais relevée à la sonde

Score 2 : plaque visible

Score 3 : forte accumulation de plaque le long de la gencive

⊙ **Tartre**

42	41	31	32
0	0	0	0

Score 0 : pas de tartre

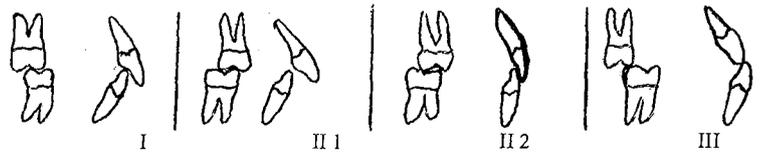
Score 1 : tartre supra-gingival, liseré calcifié < 1mm d'épaisseur

Score 2 : tartre supra-gingival, > 1mm et/ou sous gingival

Score 3 : tartre abondant, supra-gingival ou sous gingival

Remarques :

Dans le sens antéro-postérieur – Classe d'Angle



3) Occlusion en Relation Centrée :

- Dans le sens antéro-postérieur (classe I, II ou III) : II 2 à d, II 2 à g

- Dans le sens transversal (occlusion normale, croisée unilatérale ou bilatérale) : normale

- Dans le sens vertical (béance, supraclusion ou recouvrement normal) : béance : 4 mm

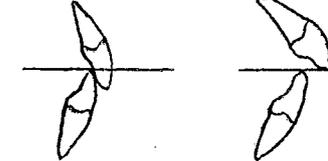
- Position des milieux incisifs : inférieur, dév. à droite

- Dent ectopique, encombrement : non

- Facette d'usure : non

- Protection canine : aucune

dans le sens vertical



dans le sens transversal

Remarques : diastèmes inter incisifs sup et inf
la 4.2 se distale

4) Dysfonctions :

- Ventilation : nasale / buccale

- Déglutition : mature / immature

- Parafonctions : -suction du pouce : oui / non

- bruxisme : oui / non

- onychophagie : oui / non

-suction de la lèvre ou d'un objet : oui / non

Remarques :

5) Examens complémentaires :

- Photos (en occlusion : une antérieure, deux latérales) : oui / non

date : 4/02/00

- O.P.T. : oui / non date :/...../.....

- 2 Bite-wings oui / non date : 4/02/00

ou 4 clichés aux secteurs molaires : oui / non

- Céphalogramme de profil : oui / non

Remarques :

6) Traitements effectués :

⊙ **Traitement médical :**

⊙ **Traitement dentaire effectué :**

5

ANALYSE DES OBSERVATIONS ET DISCUSSION

5 Analyse des observations et discussion

5.1 Les renseignements administratifs

5.1.1 L'aspect génétique de la maladie

Toutes nos observations ont un mode de transmission compatible avec une hérédité dominante liée à l'X à pénétrance incomplète du gène.

Dans l'observation n°2 où le patient semble être un cas sporadique, il est difficile de conclure, n'ayant que peu de renseignements sur les différents membres de cette famille et surtout sur les résultats de leurs constantes biologiques.

5.1.2 Le suivi médical et la médication

Les patients sont très encadrés au niveau médical (comme le montre le tableau ci-dessous), ainsi qu'au niveau chirurgical.

Leurs rendez-vous au service pédiatrique du Pr Vidailhet sont reconduits tous les 6 mois systématiquement.

s	Sexe	Mère affectée	Age du diagnostic	Age actuel	Sévérité des déformations osseuses actuelles	Traitement quotidien	
						ROCALTROL	PHOSPHONEUROS
	F		6A	10A 7M	Nulles	2 gél.	35 gttes x 5
	M		17M	13A 8M	Nulles	1 gél. de 1α	60 gttes x 5
	M	X	2A 2M	9A 5M	Nulles	2 gél.	40 gttes x 5
	F		5A	11A	Modérées	2 gél.	50 gttes x 5
	M	X	2A	14A 2M	Nulles	2 gél.	*
	M	X	7A 4M	22A 6M	Sévères	3 gél.	60 gttes x 5
	F	X	6M	14A	Modérées	1 gél. de 1α	100 gttes x 4
	F		10A	≈35A	Modérées	-----	200 gttes
	M	X	3M	7A 3M	Modérées	1 gél. de 1α	50 gttes x 4

* 25ml x 5 de phosphore + 3g/j de STEROGYL

Tableau 20 : Résumé de l'anamnèse médicale

L'incurvation des jambes et les modifications de la croissance osseuse ont permis de diagnostiquer cette forme de rachitisme dans la majorité des cas rencontrés.

Le caractère génétique de la maladie a accéléré le diagnostic des cas 7 et 9 de quelques années et de ce fait la prise en charge fut beaucoup plus précoce.

Dans cette étude, les $\frac{3}{4}$ des patients sans déformations osseuses visibles ont reçu une supplémentation de phosphore avant l'âge de 3 ans. Le traitement médical précoce n'évite cependant pas systématiquement les déformations squelettiques.

Par ailleurs, on remarque que ces déformations squelettiques touchent indifféremment des deux sexes.

Les $\frac{2}{3}$ des patients ont reçu un apport de fluor sous forme de goutte jusqu'à l'âge de 5 ans environ. La prescription de fluor concerne majoritairement les garçons.

Un enfant présente une fluorose stade 2 (cas n°5), où des taches blanc opaque se sont formées sur les faces vestibulaires de 12 et 13.

5. 2 Les examens exobuccaux

On ne souligne pas de prime abord de pathologie de la musculature manducatrice. Ce type de rachitisme, qui n'est pas lié à une insuffisance de vitamine D, ne provoque pas de pathologies musculaires visibles sur les muscles de la face.

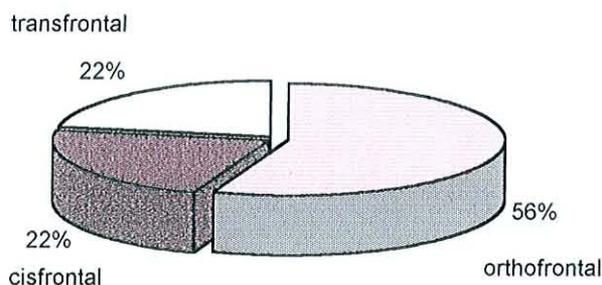


Figure 44 : Type de profil facial observé

Le profil facial des patients étudiés est normal (orthofrontal) majoritairement. Les profils concaves et convexes relevés n'y sont que légèrement à part pour le cas n°6 où la bosse frontale est bien visible.

Toutefois, ces résultats peuvent varier avec l'âge car la croissance des bases osseuses lors de l'adolescence n'est pas similaire.

5. 3 Les examens endobuccaux

5. 3. 1 Schémas dentaires

La denture et le stade d'éruption :

Deux patients uniquement présentent une denture mixte de niveau 5 selon Demogé. La denture des sept autres patients se situe entre 6 et 10.

Le stade dentaire d'éruption est normal dans la quasi-totalité des cas rencontrés.

Seul le patient n°3 est en avance de quelques mois par rapport à son âge civil. Mais la différence entre l'âge dentaire et l'âge osseux ne peut aboutir à aucune conclusion puisque des facteurs locaux (comme des extractions et des pulpectomies) ont pu interférer le cours normal de l'évolution.

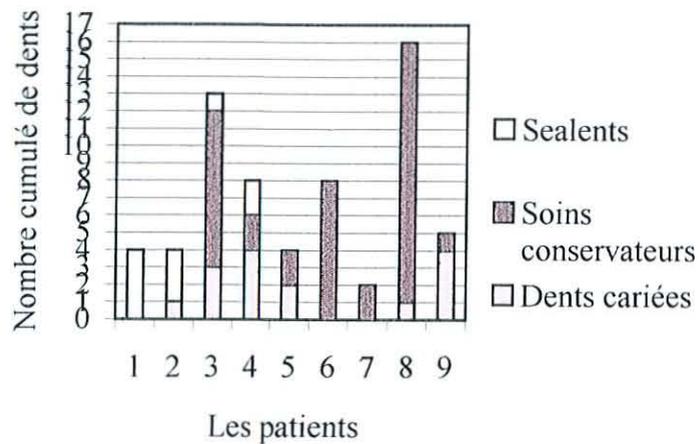


Figure 45: Examen de la denture chez les différents patients

Les deux enfants en denture mixte (cas n°3 et 9) présentent des caries sur leurs molaires temporaires.

En ce qui concerne le jeune patient Louis M., elles doivent être soignées rapidement même si la carie n'en est qu'à son stade initial car les cornes pulpaire sont proches de la jonction amélo-dentinaire. Quant à Julien R., le soin est à refaire puisqu'il s'agit ici d'une reprise de carie sur une dent dévitalisée.

Des caries initiales sur molaires permanentes sont notées sur 5 patients.

Les sealents mis en place sur les dents de 6 ans essentiellement n'ont provoqué ni inflammation pulpaire, ni hypersensibilité. Le mordantage amélaire n'agressent apparemment pas la dent.

Des soins conservateurs simples par composites ou amalgames se remarquent sur les molaires définitives dans la plus part des cas étudiés.

Les deux adultes présentent des restaurations plus complexes avec dévitalisation pulpaire, inlay core et couronne, surtout le garçon pourtant âgé seulement de 22 ans.

5. 3. 2 Anamnèse des pathologies rencontrées et traitements effectués

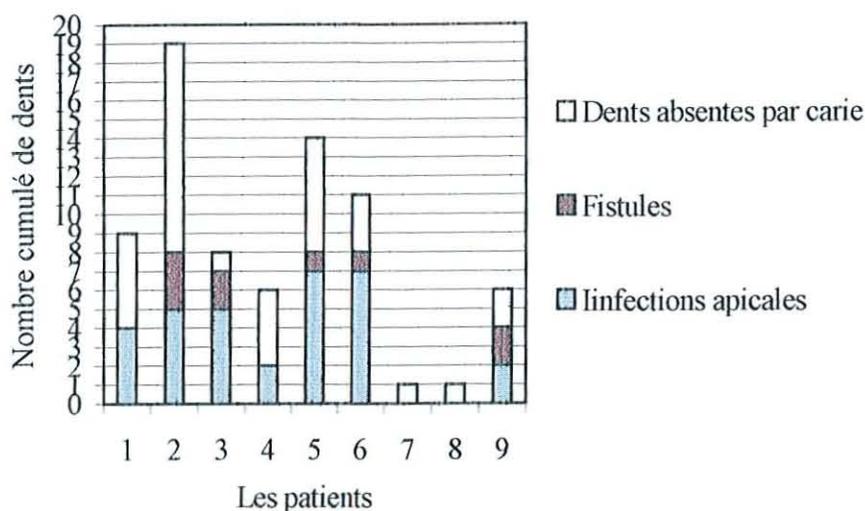


Figure 46 : Anamnèse des infections dentaires

Les enfants des deux sexes ont présenté des infections apicales de dents lactéales (particulièrement les molaires) à l'exception du cas n° 7 cas de Marie-Julie M.. En ce qui concerne le cas n° 8, nous ne connaissons pas l'anamnèse dentaire durant son enfance ce qui réduit l'étude aux dents permanentes. Toutefois, on relèvera que le nombre d'infection est nettement plus important chez les garçons. En moyenne, les filles présentent 1.5 infections périapicales par personne alors que pour les garçons ce chiffre monte à 5.2.

Comme le soulignait Mc WHORTER [36], on remarque également que les patients concernés présentent non pas une mais deux infections périapicales au minimum.

De plus, les cas 2 et 7 nous montrent qu'il n'existe pas de relation entre la sévérité du RHLX exprimé au niveau du squelette et la fréquence des nécroses pulpaire.

Par ailleurs, l'évolution défavorable en abcès fistulisés se remarque chez tous patients de sexe masculin uniquement. L'évolution des infections périapicales dans notre étude apparaît bien différente selon le sexe.

Cependant, pour le cas 9 les fistules apicales des incisives lactéales sont survenues après un traumatisme accidentel qui avait nécessité la remise en place de ces dents tombées par un traitement de contention. Dans ce cas, l'étiologie ne semble pas être idiopathique. Par contre, il sera intéressant de suivre l'évolution des molaires temporaires de ce jeune patient car elles présentent les caractéristiques radiologiques du RHLX, comme le montrent ces clichés :

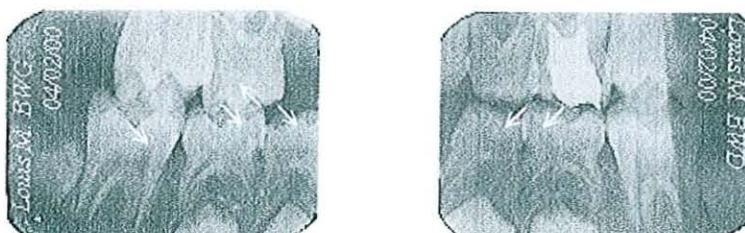


Figure 44

Les chambres pulpaires sont larges, avec des cornes très étirées (flèches). L'émail sur les molaires temporaires est hypoplasique, les rayons X sont très peu absorbés.

Enfin, tous les enfants ont subi une ou plusieurs extractions de dents temporaires suite à des abcès dentaires (jusqu'à 11 extractions pour le cas n° 2 !).

Les deux adultes examinés ont également au minimum une molaire permanente extraite. Cependant, ne connaissant ni l'historique dentaire précisément ni le contexte lors des extractions, l'implication de la maladie ne peut être formellement prouvée.

L'infection apicale d'une dent permanente (dent 47) est remarquée sur la fiche clinique d'un seul patient (cas n° 6). L'étiologie de la pathologie n'est pas ici clairement définie. En effet, nous ne savons pas si le granulome apical s'est formé avant ou après le traitement endodontique.

Toutefois, les dents 43 et 42 de ce patient ont présenté, elles aussi, des infections apicales spontanées d'origine idiopathique (respectivement en 1996 et 1999). L'usure amélaire continue provoquée par la latérodéviation mandibulaire à droite pourrait être dans ce cas un facteur favorisant l'infection, puisque l'épaisseur amélaire de ces dents est fine et que les cornes pulpaire sont étirées.

En aparté, on remarquera qu'aucun patient n'a présenté de manifestations dentaires comme premières ou seules indications de rachitisme hypophosphatémique.

5. 3. 3 Examen parodontal

L'hygiène :

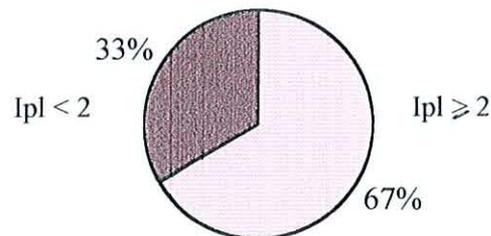
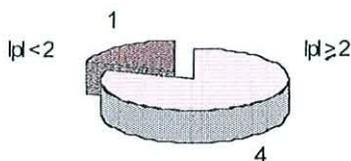


Figure 47 : Indice de plaque

Un indice de plaque supérieur ou égal à 2 est souvent relevé (6 patients sur 9), avec une disparité entre les filles et les garçons.

indice de plaque relevé chez les garçons



Indice de plaque relevé chez les filles

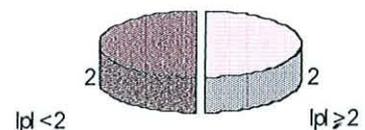


Figure 48 : Indice de plaque selon le sexe des patients

Les garçons ont globalement une hygiène bucco-dentaire moins rigoureuse que les filles.
L'augmentation de la flore bactérienne cariogène buccale pourrait être un élément de réponse au taux élevé de 5.2 infections périapicales par garçon.

Le parodonte semble cependant bien lutter contre la présence de plaque bactérienne car l'indice gingival reste bas en moyenne.

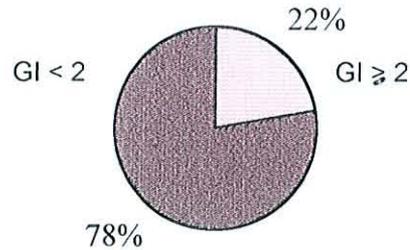
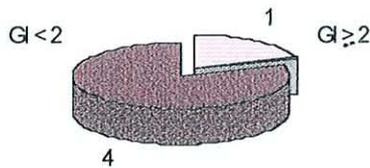


Figure 49 : Indice gingival

indice gingival relevé chez les garçons



indice gingival relevé chez les filles

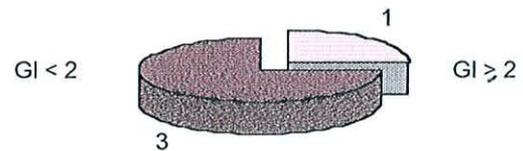


Figure 50 : Indice gingival selon le sexe des patients

Les cicatrices vestibulaires d'abcès fistulisés :

Elles se remarquent uniquement chez les garçons puisque seuls eux ont développé des abcès apicaux collectés avec apparition de fistules.

Cliniquement, elles apparaissent sous forme de petites verrues blanchâtres fibro-élastiques de quelques millimètres de diamètre.

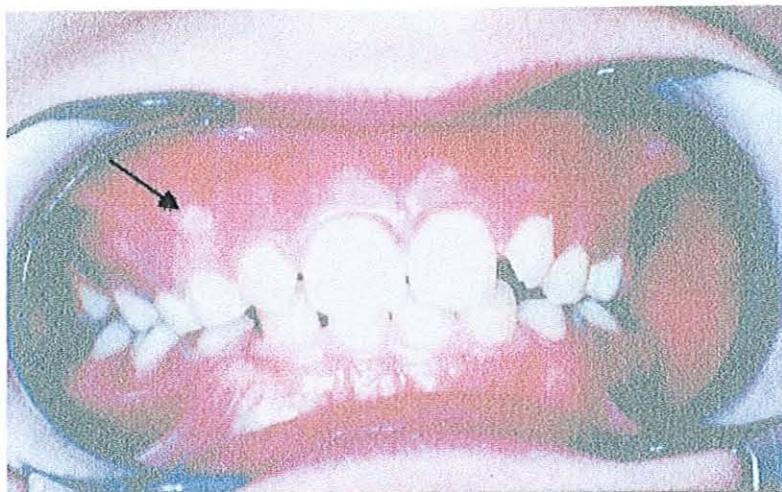


Figure 51 : Cicatrice vestibulaire d'un hiatus d'une fistule. – Observation n°3

La sensibilité dentinaire :

Un seul garçon se plaint d'aphtes nombreux et répétitifs. Cependant, le jour de l'examen clinique, aucune infection ou agression muqueuse était à signaler.

On note également qu'un garçon se plaint d'hypersensibilité dentinaire, au froid du spray notamment, sur des dents pourtant saines et sans récessions gingivales ni mylolyse. L'explication est sûrement morphologique et histologique car l'épaisseur amélaire de ses dents est faible (1), la chambre pulpaire est volumineuse (2), et des bandes faiblement radio-opaques sont visibles surtout en proximal. (3).

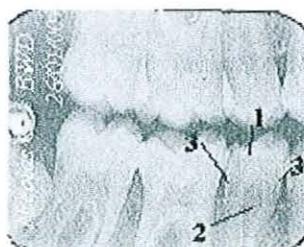


Figure 31

5. 3. 4 Dysfonctions et parafunctions

Numéro attribué au patient	1	2	3	4	5	6	7	8	9
Ventilation - nasale	X	X	X	X	X	X	X	X	
- buccale									X
Déglutition -mature		X		X	X		X	X	
-immature	X		X			X			X
Succion -du pouce	X					X		X	
-d'un objet	X			X		X			
Onychophagie	X	X	X	X	X				

Tableau 21 : Descriptif des dysfonctions et parafunctions relevées

Seul le patient 9 présente de gros troubles fonctionnels interférents sur l'évolution des dents et des maxillaires (profil fortement dolichognathe, bi proalvéolie des incisives, béance incisive).

Des parafonctions sont souvent remarquées, surtout l'onychophagie (plus de la moitié des cas étudiés).

5. 3. 5 L'occlusion

Les rapports intermaxillaires dentaires à l'occlusion

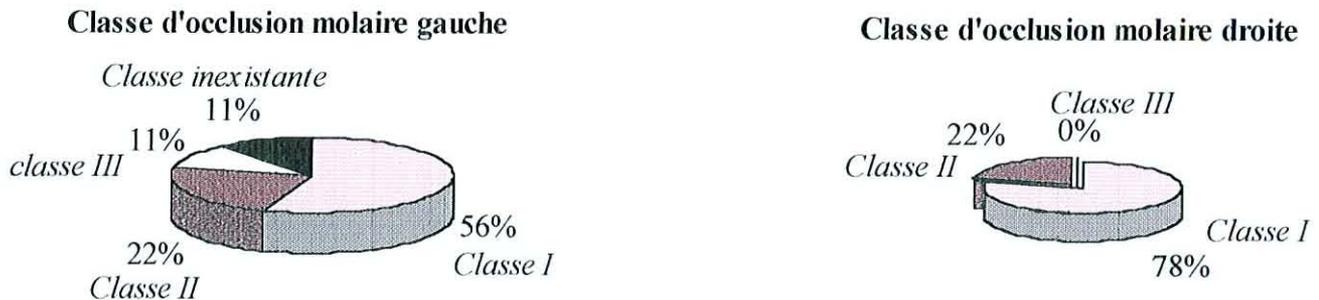


Figure 52 : Classe d'Angle molaire

Dans les $\frac{2}{3}$ des cas examinés, l'occlusion molaire est en classe I d'Angle.

Cependant, sur ces 6 personnes présentant une occlusion normale, 4 ont reçu un traitement orthodontique. D'ailleurs, la patiente n°7, actuellement en classe I, a été appareillée pour une classe II₁ unilatérale gauche il y a deux ans.

L'occlusion en classe II₁ se remarque sur les patients n°9 (classe II₁ bilatérale), et n°3 (unilatérale gauche).

L'occlusion en classe III est notée sur le patient n°6 à droite uniquement puisque l'occlusion à gauche n'existe plus. En outre, cette occlusion est croisée à droite avec une forte déviation mandibulaire de ce côté. Pourtant, ce patient avait suivi un traitement orthodontique il y a 8 ans de cela pendant sa période adolescente.

Encombrements et dents incluses ou ectopiques

Un encombrement incisif inférieur par manque de place sur l'arcade est remarqué sur un garçon seulement. Cependant, il faut prendre en considération que 6 patients ont été traités orthodontiquement.

On remarque également que 3 patients masculins sur 5 présentent une canine incluse ou ectopique. Dans le cas n°3, l'ectopie de la dent 43 semble être provoquée par un manque évident de place sur l'arcade du à l'extraction trop précoce de 83 (à l'âge de 6 ans). Par contre pour les cas n°2 et 5, la cause de cette anomalie demeure idiopathique même si certains auteurs pensent qu'elle est le résultat d'une interaction anormale entre le follicule dentaire et l'os rachitique (SEOW [40]).

Une patiente également présentait une dent incluse, non pas une canine mais une prémolaire (cas n°4).

L'origine de l'inclusion d'une prémolaire est-elle la même que celle d'une canine ?. La question reste en suspens d'autant plus qu'aucun cas de prémolaire incluse n'a été relaté dans la littérature.

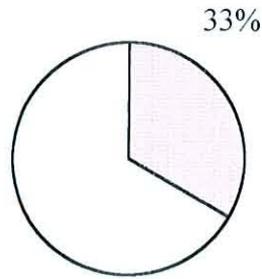


Figure 53 : Pourcentage de patients présentant une canine permanente ectopique

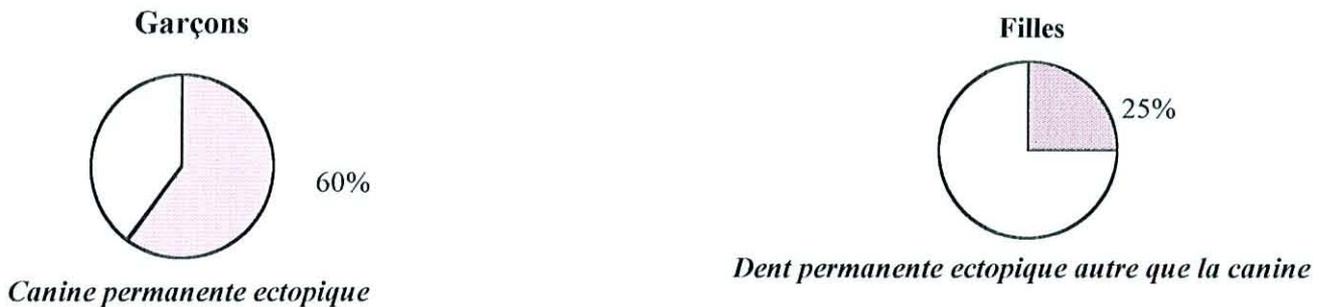


Figure 54 : Pourcentage de patients présentant une dent ectopique selon le sexe

Ces pourcentages, bien que non représentatifs, reflètent les valeurs calculées par l'étude de SEOW [40] :

	<u>Etude de SEOW [40]</u>	<u>Notre étude</u>
pourcentage de canines permanentes ectopiques chez les enfants sains :	5,2	/
pourcentage de canines permanentes ectopiques chez les enfants RHLX :	21	33
pourcentage de canines permanentes ectopiques chez les garçons RHLX :	50	60
pourcentage de canines permanentes ectopiques chez les filles RHLX :	8	0

Les 9 cas corroborent les différences statistiques significatives décrites par cet auteur:

- L'ectopie des canines permanentes est plus fréquente chez les enfants rachitiques que chez les enfants sains.
- Cette malposition concerne plus les garçons RHLX que les filles RHLX.

5. 4 Les examens complémentaires

5. 4. 1 Bitewings

Le parodonte

La corticale osseuse ne présente pas objectivement de troubles, tout du moins au niveau radiologique.

La lamina dura apparaît, elle, souvent obscure voire absente.

Le contraste d'absorption des rayons X entre l'émail et la dentine

Il est diminué sur les dents temporaires ainsi que sur les dents permanentes, et ce sur la plupart des clichés examinés.

L'hypoplasie amélaire

On note souvent une épaisseur diminuée, surtout en proximal (tels les cas n°6 et 1). Cela ne se remarque pas sur toutes les dents cependant.



Figure 17

La couche d'émail est fine, et le contraste amérodentinaire est faible.

La bande d'hyperclarté

Sous la jonction amélo-dentinaire (JAD), elle est très souvent notée, notamment sur les prémolaires et les molaires. Ce défaut d'absorption du rayonnement ionisant dans ces zones indique une dentine appauvrie en minéraux, de structure sûrement globulaire au microscope optique.

Cette bande, qui apparaît foncée sur les radiographies, se localise principalement dans les zones proximales et sous le sillon occlusal principal des dents.

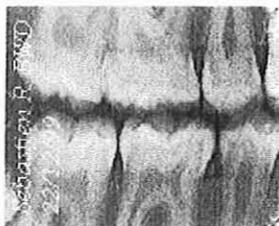


Figure 20

Sur ce cliché, les bandes sont bien visibles sur 15-45-46 en proximal.

Le volume pulpaire

Il est généralement plus important que la moyenne. On remarque souvent, chez les patients des deux sexes, des volumes pulpaires coronaires ou radiculaires élargis dans le sens mésio-distal sur les prémolaires (cas des dents 15-45 de l'enfant Nicolas C.).

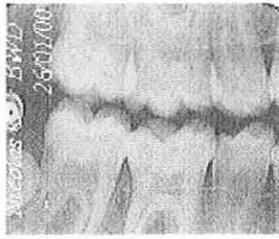


Figure 31

La dent 45 présente une pulpe volumineuse, tout comme 15.

Les cornes pulpaires

Dans la majorité des molaires et prémolaires radiographiées, elles s'étirent de façon anormale en direction des sommets cuspidiens. De plus, on remarque comme COHEN & BECKER (1976) que la corne pulpaire mésiale est souvent beaucoup plus longue que son homologue en distal (exemple des dents 46-36-26-17 de Sébastien R.).



Figure 20

Les cornes pulpaires mésiales s'étirent démesurément dans l'axe des cuspidés mésiales. (flèches)

Les soins, tels les obturations restauratrices, semblent parfois même flirter avec les pointes des cornes. Nous pouvons citer ici l'exemple de la dent 85 de Julien R. où la dégénérescence pulpaire permet une vision encore plus nette du contour de la chambre ou encore le cas de la dent 36 d'Amélie R.



Figure 24



Figure 27

Les pointes des cornes pulpaires semblent toucher les obturations restauratrices.

5. 4. 2 Radiographies de dents extraites ou tombées

Des dents temporaires récupérées dans du formol permettent de varier judicieusement l'axe d'incidence des rayons, ce qui est bien évidemment impossible en bouche.

Les clichés des incisives dans leur axe sagittal montrent très clairement que l'extension des cornes atteint souvent le bord libre. Cette communication avec la cavité buccale se remarque chez les garçons comme chez les filles.

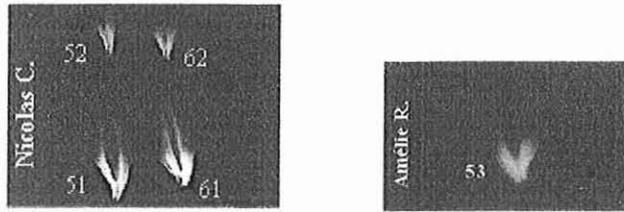


Figure 55 : Clichés de dents extraites – Cas n°5 et 4

L'extension des cornes pulpaire jusqu'au bord libre est visible sur les dents mono radiculaires. La chambre pulpaire n'apparaît pas hermétique.

Sur les molaires temporaires, l'émail apparaît hypoplasique et les cornes pulpaire s'étirent démesurément elles aussi.

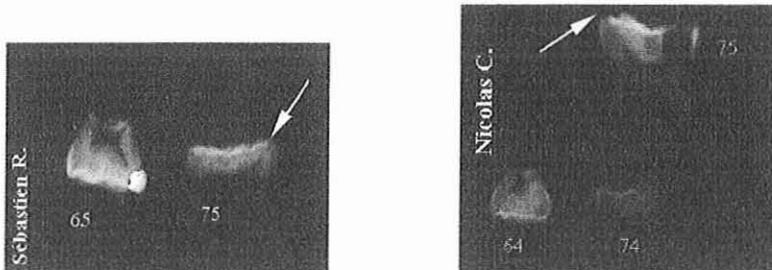


Figure 56 : Clichés de dents extraites – Cas n°2 et 5

La pointe des cornes pulpaire dépasse parfois la jonction amélo-dentinaire (flèche). L'hypoplasie se remarque sur toutes les dents radiographiées.

5. 4. 3 Orthopantomographies

La majorité des patients possède ce type de cliché réalisé pour la plus part dans le cadre d'un traitement orthodontique. L'OPT est donc parfois plus ou moins récent.

L'os alvéolaire n'apparaît pas dystrophique, son aspect radiographique reste normal sur tous les clichés. Les bords sinusaux sont visibles plus ou moins aisément selon les patients.

Par contre, la lamina dura est absente ou obscure dans plus de la moitié des cas étudiés.

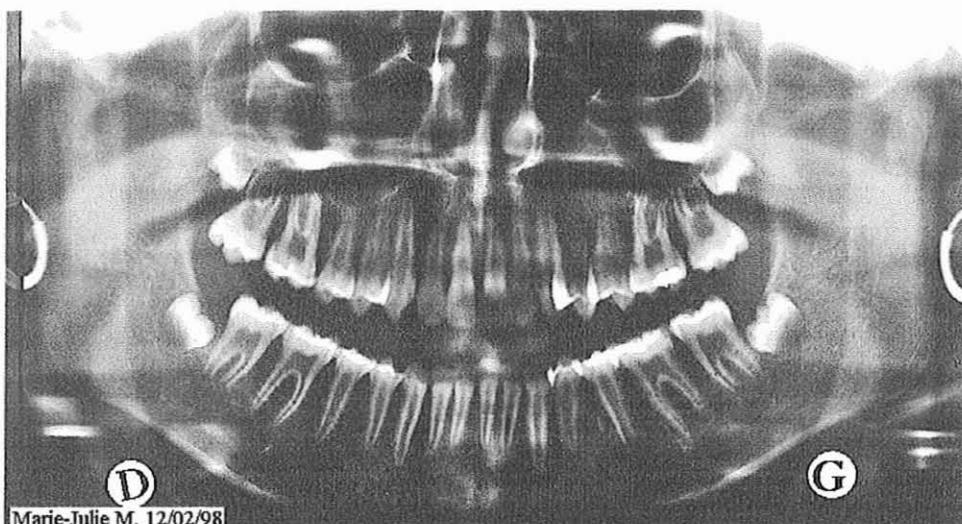


Figure 42

Les bords sinusaux sont nets et continus, mais la lamina dura n'apparaît pas. L'augmentation du volume pulpaire concerne toutes les dents. L'élongation des cornes pulpaires est bien visible sur les prémolaires. Les couronnes des dents mono radiculées sont très peu radio-opaques.

Le contraste amélo-dentinaire est faible sur les dents temporaires ainsi que sur les dents permanentes. On note souvent une hypoplasie amélaire sur les molaires de lait et sur les prémolaires définitives.

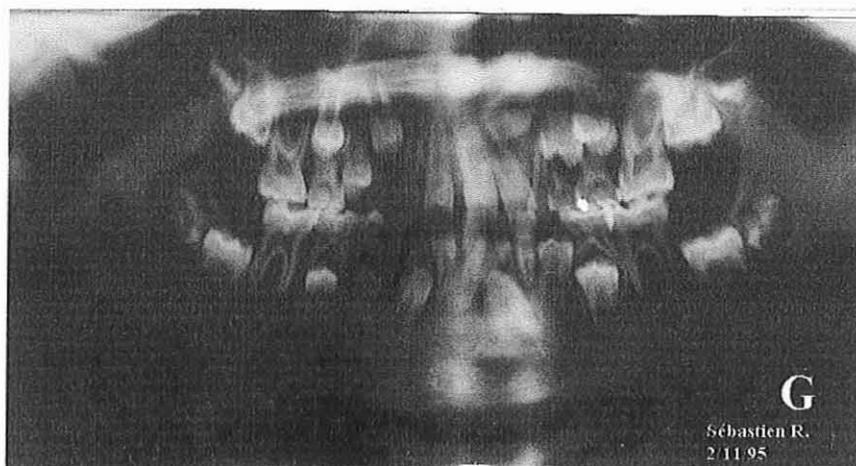


Figure 21

L'émail des molaires temporaires est hypoplasique. Le pouvoir d'absorption des rayons X a diminué sur ces dents.

Les mesures linéaires sur les premières molaires inférieures de l'ensemble couronne-tronc (Crown-Body ou CB) et de la racine (Root ou R) indiquent que 2 garçons présentent un taurodontisme sur ces dents 36-46 d'après les critères de SEOW. [Annexe 2]

Cette augmentation de la dimension verticale de la chambre pulpaire accompagnée d'une séparation tardive des racines bien au-dessous du collet de la racine n'est pas remarquée chez les filles étudiées.

Alors que la moyenne chez les patients masculins de CB/R est de 0.8 ($CB_{moyen}=11.9\text{mm}$ sur $R_{moyen}=14.7\text{mm}$), on note :

- Sur la dent 46 de Cédric S. un rapport CB/R atteignant 1.13 (12.5mm sur 11mm).
- Sur les dents 46-36 de Julien R. un rapport CB/R de 1.13 (respectivement 13mm sur 11.5mm et 12.5mm sur 11mm).

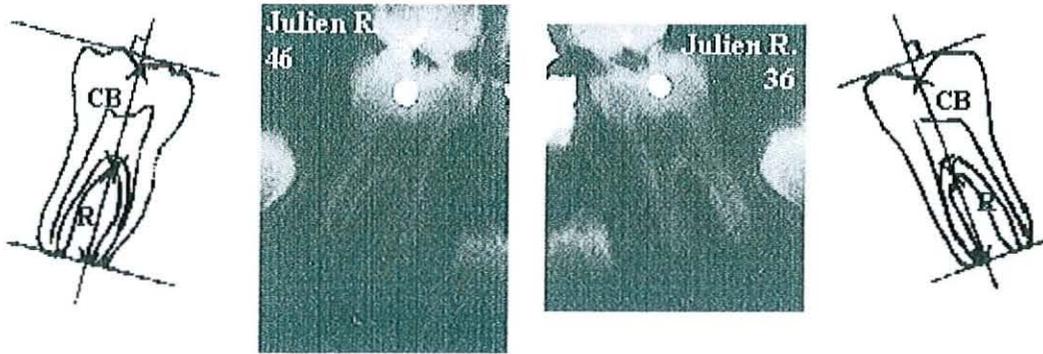


Figure 57 : Mesures linéaires de 36-46 d'après l'O.P.T. – Observation n°3

La dimension verticale de la couronne et du tronc de ces dents est augmentée.

Lorsque l'apexogénèse n'est pas totalement terminée, la mesure de R peut être sous-évaluée, ce qui est le cas pour Julien R..

Il serait intéressant d'effectuer ces mesures sur un prochain orthopantomogramme.

5. 4. 4 Télécéphalographies

Les mesures prises sur les 4 patients possédant ce type de cliché montrent que la croissance spatiale du menton n'est pas perturbée pour les enfants des observations 2, 4 et 6. Par contre, on note chez ces trois enfants un décalage des bases osseuses maxillaires en classe III.

Seul Nicolas C. a développé une croissance verticale dominante de type dolichognathe, où là le menton est en position reculée. Il n'accuse pas de décalage des bases osseuses.

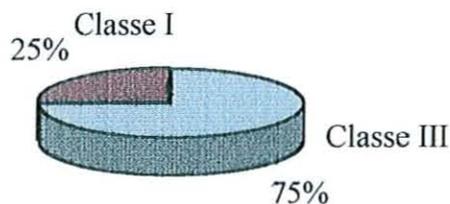


Figure 58 : Classe squelettique

Cette grande proportion de classe III squelettique corrobore les études faites sur la croissance faciale : à savoir que la croissance mandibulaire est moins en retard que la croissance maxillaire ; Elle peut même être normale. [3]

Par contre, la malocclusion intermaxillaire n'est pas clairement établie dans cette étude comme être une conséquence de la maladie. En effet, on ne retrouve qu'un patient présentant une classe III occlusale et non pas la moitié des cas d'après SCHWARTZ [62].

D'autre part, l'effet des médicaments sur la croissance maxillaire et mandibulaire n'est pas clairement mis en évidence ici car bien que les patients n°2 et 6 aient débuté leurs traitements l'un à 17 mois et l'autre à 7 ans 4 mois ils présentent la même classe III osseuse.

5. 5 Rôle des traitements et des soins

5. 5. 1 Traitements médicaux

Si l'apport de phosphore et de vitamine D ont un effet positif sur la croissance osseuse, leur action sur l'odontogénèse n'est pas établie. Le cas 9 en est un bel exemple.

5. 5. 2 Traitements dentaires

Les dents temporaires cariées sont presque toutes soignées par pulpotomie ou pulpectomie car soit la cavité d'obturation atteint rapidement une corne pulpaire soit la pulpe s'avère être infectée ou nécrosée.

Une parfaite éviction du parenchyme pulpaire des dents pluri radiculées temporaires étant difficile de réaliser, on note souvent des infections apicales sur des dents dévitalisées accompagnées de rhizolyse avancée. L'extraction devient alors inévitable.

Chez ces enfants, les contrôles bucco-dentaires doivent être plus fréquents puisqu'une carie initiale peut développer une infection pulpaire très rapidement.

Les premières molaires définitives bénéficient souvent de sealants occlusaux, ce qui permet de les protéger de la carie. Le mordantage, indispensable pour coller ce type de composite, n'agresse apparemment pas la pulpe.

Des obturations restauratrices à l'amalgame ne semblent pas perturber la pulpe, même si parfois les parois sont proches des cornes pulpaires.

Les consultations de contrôle doivent être rapprochées pour que les soins soient les moins délabrant possibles.

Il est important que le chirurgien-dentiste explique au patient les répercussions bucco-dentaires de ce type de rachitisme ainsi que le rôle aggravant d'une mauvaise hygiène.

Le contrôle de plaque est impératif chez ces sujets dits « à risques ».

6 CONCLUSION

6 Conclusion

Si les traitements médicaux jouent un rôle positif sur le squelette, leurs effets sur la odontogénèse restent hypothétiques. Les répercussions bucco-dentaires du rachitisme hypophosphatémique lié à l'X demeurent nombreuses et variées même si ces traitements médicamenteux sont souvent précoces et adaptés à la croissance squelettique de l'enfant.

Neufs patients RHLX, suivis pour la plus part depuis leur enfance par le Pr Vidailhet au service pédiatrique de l'hôpital de Brabois-Enfant, ont permis de réaliser cette étude.

Une fiche clinique bucco-dentaire a été proposée pour l'occasion en s'appuyant sur les données bibliographiques.

Mis à part la taille qui reste inférieure à la moyenne, l'examen visuel de ces patients ne révèle aucunes particularités, tant au niveau du profil facial qu'au niveau musculaire. Seul un patient âgé de 22 ans (observation numéro 6) présente des signes cliniques qui caractérisent cette maladie, à savoir un profil cisfrontal avec bosse frontale marquée.

Les examens endobuccaux également n'indiquent pas de prime abord que les patients présentent un rachitisme hypophosphatémique : la morphologie externe des dents est normale (taille, forme, couleur), le nombre de caries initiales relevées sur les molaires temporaires et définitives des filles comme des garçons ne semble pas démesuré par rapport à la normale, les scores des indices de plaque/tartre n'apparaissent pas excessifs.

De plus, on ne remarque pas de modifications franches du stade d'éruption des dents définitives comme le laissait à penser certains auteurs. Et de toute façon, l'éruption dentaire ne peut être le reflet direct du développement dentaire puisque des facteurs locaux comme des extractions précoces peuvent l'influencer, ce qui fut le cas pour une de nos observations.

Par ailleurs, on ne note pas non plus de lien de causalité entre l'occlusion molaire et cette forme de rachitisme. Toutefois, pour le patient n°6 l'occlusion dénote des troubles du squelette car malgré un traitement orthodontique terminé en 1994, la déviation dentaire droite initiale et la rétrognathie sont réapparues.

Des mesures céphalométriques prises sur 4 patients indiquent un nombre important de classe III osseuse (3 cas sur 4) alors que la croissance spatiale du menton reste correcte. Ce qui nous laisse à penser comme certains auteurs que la croissance du maxillaire supérieur est perturbée.

L'ectopie ou l'inclusion des canines permanentes chez les sujets masculins est un fait souvent rapporté dans nos observations, tout comme dans la littérature. En effet, 3 garçons sur 5 ont une ou plusieurs canines mal placées et cela ne concernent aucune des 4 filles.

Et bien que l'hypersensibilité dentinaire soit une répercussion atypique mais néanmoins soulignée dans une récente publication, on relève qu'un patient encore une fois de sexe masculin se plaint du froid et des variations de température.

Si le schéma dentaire à priori semble normal, l'examen minutieux de la gencive met en évidence dans de nombreux cas, et surtout chez les garçons, des vestiges fibreux de fistules apicales ce qui nous incite à nous pencher sur leur historique bucco-dentaire pour mieux comprendre ce phénomène.

L'anamnèse de ces 9 observations (ce qui représente toutefois trop peu de cas pour être représentatif), montre que les pathologies infectieuses des dents temporaires des patients RHLX ont été très nombreuses à une exception près.

La physiopathologie de l'infection est accélérée chez ces enfants. En effet, les abcès apicaux sont quasi-systématiques sur de nombreuses dents temporaires maxillaires et mandibulaires

malgré un contrôle régulier par le chirurgien-dentiste. La carie n'étant pas toujours responsable de l'infection, l'origine est alors décrite comme idiopathique.

L'évolution de ces infections apicales semble plus défavorable chez les patients du sexe masculin, avec formation de fistules vestibulaires (3 cas sur 5 étudiés) et extractions précoces.

L'examen radiographique par le biais de clichés bitewings, rétro-alvéolaires et panoramiques se révèle être d'une grande importance. En effet, il met en évidence les répercussions morphologiques du RHLX sur les germes dentaires et permet d'apporter une explication sur l'étiologie de ces infections apicales.

Les observations des bitewings molaires droits et gauches des 9 patients corroborent dans leur ensemble les données recueillies dans la littérature. A savoir :

- Un agrandissement quasi-systématique du volume caméral des dents temporaires et définitives.
- Des cornes pulpaires anormalement étirées en direction de la jonction amélo-dentinaire.
- Une hypoplasie amélaire des dents temporaires et permanentes.
- Un contraste amélo-dentinaire souvent diminué.
- Des lésions apicales étendues essentiellement sur les dents de lait.
- Une bande d'hyperclarté dentinaire juxta-amélaire sur les dents permanentes.
- Une perturbation de la corticale osseuse et une discontinuité de la lamina dura.

Des communications pulpo-buccales via la corne pulpaire ont même été mises en évidence par certains clichés radiographiques de dents temporaires extraites.

Ces observations se généralisent sur les orthopantomogrammes, et des mesures de taurodontisme sont relevées sur deux patients de sexe masculin.

Les soins dentaires des dents temporaires se réduisent de ce fait souvent à une pulpectomie ou à l'extraction lorsque l'infection apicale ne peut être enrayée.

Quant aux dents définitives, les traitements prophylactiques sont efficaces et conseillés. Les visites de contrôle rapprochées doivent être systématiques pour ces patients dits « à risque ». Une bonne hygiène buccale est primordiale.

La fiche clinique permet de répertorier les conséquences bucco-dentaires pathologiques, parodontales, radiologiques, orthodontiques, ainsi que de noter les effets des soins réalisés et des traitements en cours. D'autre part, elle crée une ligne directrice pour la consultation et l'étude bucco-dentaire chez des patients atteints d'une maladie héréditaire rare souvent inconnue du milieu dentaire non-hospitalier.

Mais cette étude est statistique. Seule une étude longitudinale pourrait caractériser l'évolution de la pathologie bucco-dentaire.

Les modifications de la morphologie interne des dents et de leur aspect radiographique tendent à prouver que des troubles structuraux seraient à l'origine.

Il serait intéressant de confronter cette étude avec une étude histologique.

7
ANNEXE

Annexe 1

Le *PRATIO* est le rapport entre le volume pulpaire et le volume de la dent d'après un cliché radiologique. Ce rapport se calcule uniquement sur les dents dont l'apexogénèse est terminée.

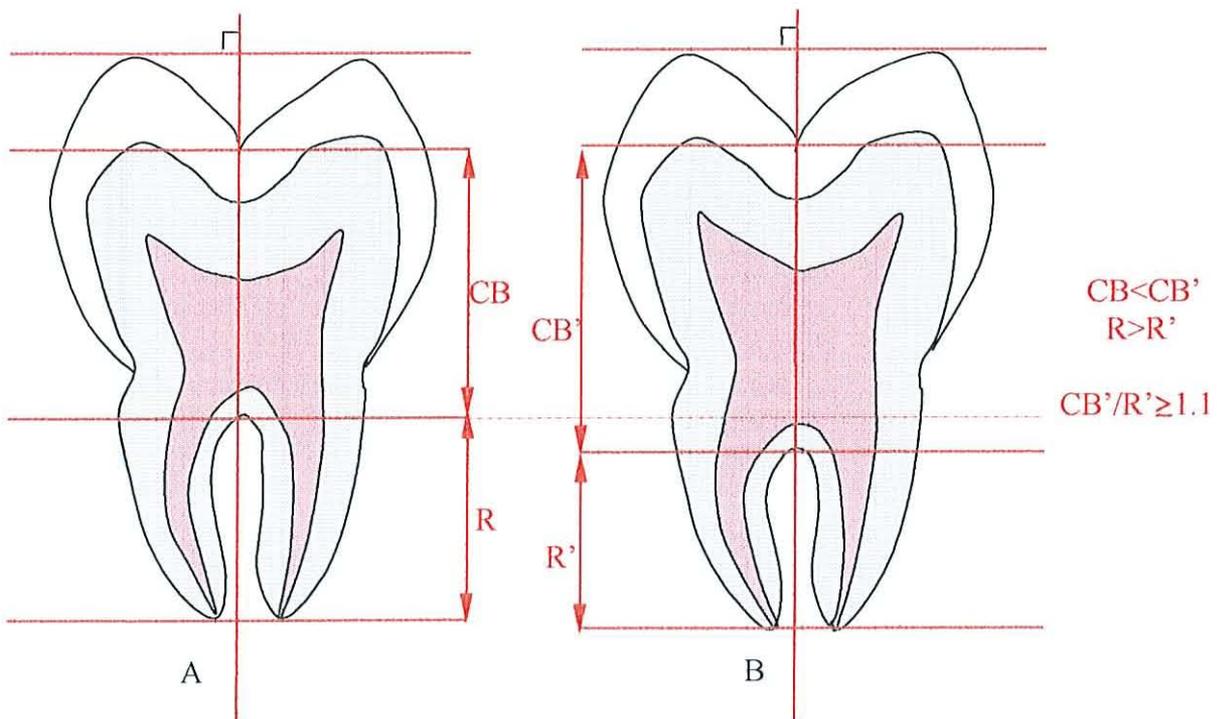
Méthode d'analyse :

- Le film dentaire rétro alvéolaire doit être placé parallèlement à l'axe de la dent, grâce à un angulateur de Rinn. Puis l'image obtenue est grossie 5 fois par un agrandisseur Beseler 45 MCRX.
- Les contours de la dent et de la pulpe sont tracés sur une feuille.
- L'analyseur manuel d'image Zeiss MOP-3 convertit la superficie de la dent et la superficie de l'espace pulpaire en valeurs numériques.

Annexe 2

Selon les études de SEOW et LATHAM [40], l'orthopantomogramme permet une radiographie des premières molaires permanentes inférieures avec un minimum de distorsion. Par cette technique, la mesure de la couronne et du tronc dentaire (ou Crown-Body en anglais, noté CB) est déterminée par une ligne passant par le sillon occlusal à la furcation et perpendiculaire à une ligne passant par les sommets cuspidiens. La longueur des racines (ou Root, noté R) sera mesurée de la furcation à l'apex de la plus grande racine, sur la même ligne que celle pour mesurer CB.

Selon ces auteurs, le taurodontisme peut être objectivement diagnostiqué si le rapport CB/R est supérieur ou égal à 1.1.



Coupes mésio-distales de 36 ou 46 normale (A) et taurodontique (B).

Annexe 3

	Mesure	Normale	Dolichofacial	Mésofacial	Brachyfacial
Axe facial (1)	87°	90°±3°		X	
Angle facial (2)	87°	87°±3°		X	
Angle du plan mandibulaire (3)	25°	26°±4°		X	
Hauteur faciale inférieure (4)	50°	47°±4°		X	
Arc mandibulaire (5)	25°	26°±4°		X	
Convexité de A	-2 mm	2mm±2mm			
Mesure du wit's	-4.5 mm	0-2mm			
i à A-Pog	6.5 mm	1mm±2mm			
Angle i /A-Pog	30°	22°±4°			
Mesure de 16 à PTV	12 mm	Âge+3mm ±3mm			
I à A-Pog	13 mm	3à4 mm			
Angle I /i	112°	132°			

Annexe 4

	Mesure	Normale	Dolichofacial	Mésofacial	Brachyfacial
Axe facial (1)	91°	90°±3°		X	
Angle facial (2)	86°	87°±3°		X	
Angle du plan mandibulaire (3)	28°	26°±4°		X	
Hauteur faciale inférieure (4)	44°	47°±4°		X	
Arc mandibulaire (5)	30°	25.5°±4°			X
Convexité de A	6 mm	2mm±2			
Mesure du wit's	-4 mm	0-2mm			
i à A-Pog	3.5 mm	1mm±2			
Angle i /A-Pog	22°	22°±4			
Mesure de 16 à PTV	21 mm	Age-3 mm±3			
I à A-Pog	9 mm	3à4mm			
Angle I /i	122°	132°			

Annexe 5

	Mesure	Normale	Dolichofacial	Mésofacial	Brachyfacial
Axe facial (1)	86°	90°± 3°	X		
Angle facial (2)	82°	87°± 3°	X		
Angle du plan mandibulaire (3)	29°	26°±4°		X	
Hauteur faciale inférieure (4)	49°	47°±4°		X	
Arc mandibulaire (5)	28°	26°±4°		X	
Convexité de A	+6.5 mm	2±2 mm			
Mesure du wit's	0 mm	0±2 mm			
i à A-Pog	3.5 mm	1±2 mm			
Angle i /A-Pog	30°	22°±4°			
Mesure de 16 à PTV	12.5 mm	Age+3 ±3mm			
I à A-Pog	7 mm	3à4 mm			
Angle I /i	115°	132°			

Annexe 6

	Mesure	Normale	Dolichofacial	Mésofacial	Brachyfacial
Axe facial (1)	90°	90° ±3°		X	
Angle facial (2)	87°	88° ±3°		X	
Angle du plan mandibulaire (3)	25°	25°±4°		X	
Hauteur faciale inférieure (4)	47°	47°±4°		X	
Arc mandibulaire (5)	32°	28°±4°		X	
Convexité de A	-2 mm	2±2 mm			
Mesure du wit's	-7 mm	0±2 mm			
i à A-Pog	1 mm	1±2 mm			
Angle i /A-Pog	27°	22°±4°			
Mesure de 16 à PTV	14 mm	Age+3 ±3mm			
I à A-Pog	8 mm	3à4 mm			
Angle I /i	131°	132°			

8
TABLE DES ILLUSTRATIONS

TABLE DES ILLUSTRATIONS

Figures

Figure 1 :Signes cliniques sur des enfants hypophosphatémiques. [3] [4].....	6
Figure 2: Fistules apicales sur 54-52-75. (Flèches) [7]	12
Figure 3: Bilan radiologique d'un enfant RHLX âgé de 5ans½. [7].....	13
Figure 4: Orthopantomogramme d'un garçon atteint de RHLX. [40].....	14
Figure 5: Bitewing droit d'une patiente de 22 ans. [50].....	15
Figure 6: Lésions apicales radio-opaques dites d'origine idiopathique. [31].....	17
Figure 7: La lumière polarisée rend visible les lignes néonatales de l'émail et de la dentine. [67]	18
Figure 8: Etude microscopique de l'émail. [70].....	19
Figure 9 : Aspect de la dentine interglobulaire sur un cliché de micro-radiographie. [50].....	20
Figure 10 : Variations locales de l'aspect globulaire de la dentine. [67].....	21
Figure 11 : Représentation au microscope électronique à balayage de zones dentinaires. [79]	23
Figure 12 : Radiographie d'une première molaire temporaire inférieure sectionnée. [35].....	24
Figure 13 : Coupe horizontale d'une corne pulpaire de 54. [35].....	26
Figure 14 : Le front de minéralisation est perturbé. [70].....	26
Figure 15 : Sections para-sagittales de 74. [14].....	28
Figure 16: Arbre généalogique de la famille D. - Observation n°1	42
Figure 17: Bitewings – Observation n°1.....	44
Figure 18 : Radiographie dentaire panoramique – Observation n°1	45
Figure 19 : Arbre généalogique de la famille R. – Observation n°2	47
Figure 20 : Bitewings droit et gauche – Observation n°2.....	49
Figure 21 : Radiographie dentaire panoramique – Observation n°2	50
Figure 22 : Télécéphalogramme de Sébastien R. à l'âge de 9 ans et 7 mois – Observation n°2	51
Figure 23 : Arbre généalogique de la famille R. - Observation n°3	53
Figure 24 : Bitewings droit et gauche – Observation n°3.....	56
Figure 25 : Radiographie dentaire panoramique – Observation n°3	57
Figure 26 : Arbre généalogique de la famille R. – Observation n°4	59
Figure 27 : Bitewings – Observation n°4.....	61
Figure 28 : Radiographie dentaire panoramique – Observation n°4	62
Figure 29 : Télécéphalogramme d'Amélie R. à l'âge de 10 ans et 4 mois – Observation n°4	62
Figure 30 : Arbre généalogique de la famille C. – Observation n°5	65
Figure 31 : Bitewings – Observation n°5.....	67
Figure 32 : Radiographie dentaire panoramique – Observation n°5	68
Figure 33 : Radiographie dentaire panoramique – Observation n°5	68
Figure 34 : Télécéphalogramme de Nicolas C. à l'âge de 8 ans. – Observation n°5	69
Figure 35 : Arbre généalogique de la famille S. – Observation n°6.....	71
Figure 36 : Clichés rétro alvéolaires supérieurs molaires droit et gauche – Observation n°6 .	73
Figure 37 : Clichés rétro alvéolaires inférieurs droit et gauche molaires – Observation n°6...	73
Figure 38 : Radiographie dentaire panoramique. – Observation n°6	74
Figure 39 : Télécéphalogramme de Cédric S. à l'âge de 13 ans. – Observation n°6	75
Figure 40 : Arbre généalogique de la famille M. – Observation n°7	77
Figure 41 : Bitewings – Observation n°7.....	79
Figure 42 : Radiographie dentaire panoramique. – Observation n°7.....	80
Figure 43 : Bitewings – Observation n°9.....	86
Figure 44 : Type de profil facial observé.....	89
Figure 45: Examen de la denture chez les différents patients	90
Figure 46 : Anamnèse des infections dentaires	91

Figure 47 : Indice de plaque	92
Figure 48 : Indice de plaque selon le sexe des patients	92
Figure 49 : Indice gingival	93
Figure 50 : Indice gingival selon le sexe des patients	93
Figure 51 : Cicatrice vestibulaire d'un hiatus d'une fistule. – Observation n°3	94
Figure 52 : Classe d'Angle molaire	95
Figure 53 : Pourcentage de patients présentant une canine permanente ectopique	96
Figure 54 : Pourcentage de patients présentant une dent ectopique selon le sexe	96
Figure 55 : Clichés de dents extraites – Cas n°5 et 4	99
Figure 56 : Clichés de dents extraites – Cas n°2 et 5	99
Figure 57 : Mesures linéaires de 36-46 d'après l'O.P.T. – Observation n°3.....	101
Figure 58 : Classe squelettique.....	101

Tableau

Tableau 1 : Modification physiologique de la structure de la pulpe au cours de la sénescence.	27
Tableau 2 : Relevé chronologique des lésions bucco-dentaires observées et des traitements effectués - Observation n°1	43
Tableau 3 : Récapitulatif des observations notées sur les bitewings - Observation n°1	45
Tableau 4 : Relevé chronologique des lésions bucco-dentaires et des traitements effectués - Observation n°2	48
Tableau 5 : Récapitulatif des observations notées sur les bitewings – Observation n°2	50
Tableau 6 : Relevé chronologique des lésions bucco-dentaires et des traitements effectués - Observation n°3	54
Tableau 7 : Récapitulatif des observations notées sur les bitewings – Observation n°3	56
Tableau 8 : Relevé chronologique des lésions bucco-dentaires observées et des traitements effectués - Observation n°4	60
Tableau 9 : Récapitulatif des observations notées sur les bitewings - Observation n°4	61
Tableau 10 : Relevé chronologique des lésions bucco-dentaires observées et des traitements effectués. – Observation n°5	66
Tableau 11 : Récapitulatif des observations notées sur les bitewings - Observation n°5	67
Tableau 12 : Relevé chronologique des lésions bucco-dentaires observées et des traitements effectués – Observation n°6	72
Tableau 13 : Récapitulatif des observations notées sur les bitewings. – Observation n°6	73
Tableau 14 : Relevé chronologique des lésions buccodentaires observées et des traitements effectués – Observation n°7	78
Tableau 15 : Récapitulatif des observations notées sur les bitewings – Observation n°7	79
Tableau 16 : Relevé chronologique des lésions bucco-dentaires observées et des traitements effectués. – Observation n°8	82
Tableau 17 : Récapitulatif des observations notées sur les bitewings. – Observation n°8	83
Tableau 18 : Relevé chronologique des lésions bucco-dentaires observées et des traitements effectués – Observation n°9	85
Tableau 19 : Récapitulatif des observations notées sur les bitewings. - Observation n°9	86
Tableau 20 : Résumé de l'anamnèse médicale	88

9
TABLE DES MATIERES



1 INTRODUCTION ET DEFINITION.....	2
2 ETUDE BIBLIOGRAPHIQUE SUR LE RACHITISME HYPOPHOSPHATÉMIQUE LIÉ À L'X.....	5
2. 1 PRÉSENTATION MÉDICALE DU RHLX.....	6
2. 1. 1 <i>Présentation et diagnostic</i>	6
2. 1. 2 <i>Données génétiques</i>	8
2. 1. 3 <i>Phénotype squelettique</i>	9
2. 1. 4 <i>Anomalies rénales</i>	9
2. 1. 5 <i>L'hormone parathyroïdienne</i>	10
2. 1. 6 <i>Autres manifestations de la maladie</i>	10
2. 1. 7 <i>Traitement et complications éventuelles</i>	10
2. 2 PRÉSENTATION BUCCO-DENTAIRE DU RHLX:.....	11
2. 2. 1 <i>Au niveau clinique</i>	11
2. 2. 2 <i>Au niveau radiologique</i>	12
2. 2. 3 <i>Au niveau génétique</i>	17
2. 2. 4 <i>Au niveau histologique</i>	19
2. 2. 5 <i>Au niveau orthodontique</i>	29
2. 3 TRAITEMENTS ENVISAGÉS.....	30
2. 3. 1 <i>Traitements médicamenteux</i>	30
2. 3. 2 <i>Traitements locaux</i>	31
2. 4 CONCLUSIONS DE L'ÉTUDE.....	32
3 METHODOLOGIE.....	34
3.1 PARAMÈTRES ADMINISTRATIFS.....	35
3.1.1 <i>L'âge de l'enfant lors du diagnostic</i>	35
3.1.2 <i>L'arbre généalogique du patient</i>	35
3.1.3 <i>Le personnel soignant</i>	35
3.2 PARAMÈTRES MÉDICAUX.....	35
3.2.1 <i>L'historique médical</i>	35
3.2.2 <i>L'évolution de l'enfant et les traitements effectués</i>	35
3.3 PARAMÈTRES DENTAIRES.....	35
3.3.1 <i>Examen buccodentaire</i>	35
3.3.2 <i>Historique bucco-dentaire et traitements effectués</i>	39
4 ETUDE DES CAS CLINIQUES ET RÉSULTATS.....	40
4. 1 OBSERVATION N°1 - MÉLANIE D., NÉE LE 27/05/89.....	41

4. 2 OBSERVATION N° 2 - SÉBASTIEN R., NÉ LE 28/04/86.....	40
4. 3 OBSERVATION N°3 - JULIEN R., NÉ LE 11/06/90.....	52
4. 4 OBSERVATION°4 - AMÉLIE R., NÉE LE 18/11/88.....	58
4. 5 OBSERVATION N°5 - NICOLAS C., NÉ LE 7/11/85.....	64
4. 6 OBSERVATION N° 6 - CÉDRIC S.....	70
4. 7 OBSERVATION N° 7 - MARIE-JULIE M., NÉE LE 13/02/86.....	76
4. 8 OBSERVATION N° 8 - M ^{ME} MURIEL M., NÉE S.....	81
4. 9 OBSERVATION N° 9 - LOUIS M., NÉ LE 8/10/92.....	84
5 ANALYSE DES OBSERVATIONS ET DISCUSSION	87
5.1 LES RENSEIGNEMENTS ADMINISTRATIFS	88
5. 1. 1 <i>L'aspect génétique de la maladie</i>	88
5. 1. 2 <i>Le suivi médical et la médication</i>	88
5. 2 LES EXAMENS EXOBUCCAUX.....	89
5. 3 LES EXAMENS ENDOBUCCAUX	89
5. 3. 1 <i>Schémas dentaires</i>	89
5. 3. 2 <i>Anamnèse des pathologies rencontrées et traitements effectués</i>	91
5. 3. 3 <i>Examen parodontal</i>	92
5. 3. 4 <i>Dysfonctions et para-fonctions</i>	94
5. 3. 5 <i>L'occlusion</i>	95
5. 4 LES EXAMENS COMPLÉMENTAIRES.....	97
5. 4. 1 <i>Bitewings</i>	97
5. 4. 2 <i>Radiographies de dents extraites ou tombées</i>	98
5. 4. 3 <i>Orthopantomographies</i>	99
5. 4. 4 <i>Télécéphalographies</i>	101
5. 5 RÔLE DES TRAITEMENTS ET DES SOINS.....	102
5. 5. 1 <i>Traitements médicaux</i>	102
5. 5. 2 <i>Traitements dentaires</i>	102
6 CONCLUSION	103
7 ANNEXE	106
8 TABLE DES ILLUSTRATIONS	110
9 TABLE DES MATIERES.....	113
10 REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES	116

10
REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

- [1] ALBRIGHT F., BUTLER A. M., BLOOMBERG E.
Rickets resistant to vitamin D therapy.
Am. J. Dis. Child. , 1937, 54, p. 529-547
- [2] CARPENTER T. O.
New perspectives on the biology and treatment of X-linked hypophosphatemic rickets.
Pediatr. Clin. North. Am. , 1997, 44, p. 443-466
- [3] TRACY W. E., CAMPBELL R.A.
Dentofacial development in children with vitamin D-resistant rickets.
J. Am. Dent. Ass. , 1968, 76, p. 1026-1031
- [4] KIKUCHI K., OKAMOTO T., NISHINO M., et al.
Vitamin D-dependant rickets type II: report of three cases.
J. Dent. Child. , 1988, 55, p. 465-468
- [5] WINTERS R. W., GRAHAM J. B., WILLIAMS T. F., et al.
A genetic study of familial hypophosphatemia and vitamin D-resistant rickets, with a review of the literature.
Trans. Assoc. Am. Physicians. , 1957, 70, p. 234-242
- [6] KAWAKAMI M., TAKANO-YAMAMOTO T.
Orthodontic treatment of a patient with hypophosphatemic vitamin D-resistant rickets.
A. S. D. C. J. Dent. Child. , 1997, 64, 6, p. 395-399
- [7] RAKOCZ M., KEATING J., JOHNSON R.
Management of primary dentition in vitamin D-resistant rickets.
Oral. Surg. Oral. Med. Oral. Pathol. , 1982, 54, p. 166-171
- [8] GLORIEUX F. H., MARIE P. J., PETTIFOR J. M., et al.
Bone response to phosphate salts, ergocalciferol and calcitriol in hypophosphatemic vitamin D-resistant rickets.
N. Engl. J. Med. , 1980, 303, p. 1023-1031
- [9] WITKOP C. J.
Manifestations of genetic diseases in the human pulp.
Oral. Surg. Oral. Med. Oral. Pathol. , 1971, 32, p. 278-316
- [10] CHRISTENSEN J.F.
Three familial cases of atypical late rickets.
Acta. Paediatr. , 1940-1941, 28, p. 247-270
- [11] ROWE P. S., GOULDING J., READ A., et al.
New markers for linkage analysis of X-linked hypophosphatemic rickets.
Hum. Genet. , 1993, 91, p. 571-575
- [12] ROSENBERG L. E.
Inborn errors of metabolism. - p. 53
In : Saunders
Duncan's Diseases of Metabolism, 1974 - Philadelphia
- [13] PRONICKA E., POPOWSKA E., ROWINSKA E., et al.
Biochemical and DNA markers of X-linked hypophosphatemic rickets: a study of sporadic cases.
J. Inher. Metab. Dis. , 1992, 15, p. 335
- [14] RASMUSSEN H., TENENHOUSE H. S.
Mendelian hypophosphatemias. - 3717p.
In : Scriver, Beaudet, Sly
The molecular and Metabolic basis of Inherited diseases, 1994 - 7e ed - New-York,

- [15] HYP Consortium
A gene (PEX) with homologies to endopeptidases is mutated in patients with X-linked hypophosphatemic rickets.
Nat. Genet. , 1995, 15, p. 130-136
- [16] SULLIVAN W., CARPENTER T., GLORIEUX F., et al
A perspective trial of phosphate and 1,25-dihydroxyvitamin D3 therapy in symptomatic adults with X-linked hypophosphatemic rickets.
J. Clin. Endocrinol. Metab. , 1992, 75, p. 879
- [17] POLISSON R. P., MARTINEZ S., KHOURY M., et al
Calcification of entheses associated with X-linked hypophosphatemic osteomalacia.
N. Engl. J. Med. , 1985, 313, p. 1
- [18] CALDMEYER K. S., SMITH R. R., EDWARDS-BROWN M. K.
Familial hypophosphatemic rickets causing ocular calcification and optic canal narrowing.
A. J. N. R., 1995, 16, p.328-334
- [19] REID I. R., HARDY D. C., MURPHY W. A.
X-linked hypophosphatemia: a clinical, biochemical and histopathologic assessment of morbidity in adults.
Medicine. , 1989, 68, p. 336
- [20] MINARI M., CASTELLANI A., GARELLE S.
Renal tubular acidosis associated with vitamin D resistant rickets.
J. Endocrinol. Metab. , 1992, 18, p. 564
- [21] TENENHOUSE H. S., YIP A., LONES G.
Increased renal catabolism of 1,25-dihydroxyvitamin D3 in murine X-linked hypophosphatemic rickets.
J. Clin. Invest. , 1988, 81, p. 461
- [22] RIVKEES S. A., EL-HAJJ-FULEIHAN G., BROWN E. M., et al
Tertiary hyperparathyroidism during high phosphate therapy of familial hypophosphatemic rickets.
J. Clin. Endocrinol. Metab. , 1992, 18, p. 564
- [23] DAVIS M.
Hyperparathyroidism in X-linked hypophosphatemic osteomalacia.
Clin. Endocrinol. , 1995, 42, p. 205
- [24] VERED I., VERED Z., PEREZ J. E., et al
Normal left ventricular performance in children with X-linked hypophosphatemic rickets: a doppler echocardiography study.
J. Bone. Min. Res. , 1990,5, p. 469
- [25] NEGhme R., FAHEY J. T., SMITH C., et al
Cardiovascular abnormalities in patients with X-linked hypophosphatemia (XLH.)
Pediatr. Res. , 1996, 39, p. 95A
- [26] FRIEDMAN N. E., LOBAUGH B., DREZNER M. K.
Effects of calcitriol and phosphorus therapy on the growth of patients with X-linked hypophosphatemia.
J. Clin. Endocrinol. Metab. , 1993, 76, p. 839-844
- [27] BALSAN S., TIEDER M.
Linear growth in patients with hypophosphatemic vitamin D-resistant rickets: influence of treatment regimen and parental height.
J. Pediatr. , 1990, 116, p. 365-371
- [28] HERWEIJER T. J., STEENDIJK R.
The relation between attained adult height and the metaphyseal lesions.
Acta. Pediatr. Scand. , 1985, 74, p. 196-200
- [29] SAGGESE G., BARONCELLI G.I., BARSANTI S.
Traitement par hormones de croissance du rachitisme hypophosphatémique familial.
Arch. Pediatr. , 1998, suppl. 4, p. 360-363

- [30] HARRIS R., SULLIVAN H. R.
Dental sequelae in deciduous dentition in vitamin D-resistant rickets.
Aust. Dent. J., 1960, 5, p. 200-203
- [31] COHEN S., BECKER G.L.
Origin, diagnosis, and treatment of dental manifestations of vitamin D-resistant rickets: review of the literature and report of case.
J. A. D. A., 1976, 92, p. 120-129
- [32] SEOW W. K., BROWN J. P., TIDEHOPE D. A., et al.
Dental defects in the deciduous dentition of premature infants with low birth weight and neonatal rickets.
Pediatr. Dent., 1984, 6, p. 88-92
- [33] VIA W. F.
Spontaneous degeneration of dental pulp associated with phosphate diabetes.
Oral. Surg. Oral. Med. Oral. Pathol. 1967, 24, p. 623-628
- [34] MARKS S. C., LINDAHL R. L., BAUDER J. W.
Dental and cephalometric findings in vitamin D-resistant rickets.
J. Dent. Child., 1965, 32, p. 259-265
- [35] ARCHARD H. O., WITKOP C. J. Jr.
Hereditary hypophosphatemia (vitamin D-resistant rickets) presenting primary dental manifestations.
Oral. Surg. Oral. Med. Oral. Pathol., 1966, 22, p. 184-193
- [36] Mc WHORTER A. G., SEALE N. S.
Prevalence of dental absces in a population of children with vitamin D-resistant rickets.
Pediatr. Dent., 1991, 13, 2, p. 91-96
- [37] BREEN G. H.
Prophylactic dental treatment for a patient with vitamin D-resistant rickets: report of case.
A. S. D. C. J. Dent. Child., 1986, 53, p. 38-43
- [38] NISHINO M., KAMADA K., ARITA K., et al.
Dentofacial manifestations in children with vitamin D-resistant rickets type II.
Shoni Shikagaku Zasshi, 1990, 28, 2, p. 346-358 (Japanese)
- [39] ÖZKAN S., ÜCOK Z., ALAGÖL F.
Dental manifestations of familial hypophosphatemic vitamin D-resistant rickets: Report of case.
J. Dent. Child., 1984, 51, p. 448-450
- [40] SEOW W. K., NEEDLEMAN H. L., HOLM I. A.
Effect of familial hypophosphatemic rickets on dental development: a controlled, longitudinal study.
Pediatr. Dent., 1995, 17, 5, p. 346-350
- [41] FADAVI S., ROWOLD E.
Familial hypophosphatemic vitamin D-resistant rickets: review of literature and report of case.
J. Dent. Child., 1990, 57, 3, p. 212-215
- [42] BENDER I. B., NAIDORF I. J.
Dental observations in vitamin D-resistant rickets with special reference to periapical lesions. Case report.
J. Endodon., 1985, 11, p. 514-520
- [43] HALL J. B.
Endodontics-patient performed.
J. Dent. Child., 1969, 36, p. 213
- [44] SHIELDS E. D., SCRIVER C. R., READE T., et al
X-linked hypophosphatemia: the mutant gene is expressed in teeth as well as in kidney.
Am. J. Hum. Genet., 1990, 46, p. 434-442

- [45] GARDNER D. E., DAVIS W. B., PRESCOTT G.H.
Hereditary hypophosphatemia.
J. Dent. Child. , 1969, 26, p.199-216
- [46] HALL R. K.
Gross tooth hypocalcification in vitamin D-resistant rickets.
Aust. Dent. J., 1984, 51, p. 514-520
- [47] SHELLIS R. P.
Structural organisation of a calcospherites in normal and rachitic human dentine.
Arch. Oral. Biol. , 1983, 28, p. 85-95
- [48] AINLEY J. E.
Manifestations of familial hypophosphatemia.
J. Endodon. , 1978, 4, p.26
- [49] PLISKIN M. E., BROWN A. M., BADEN E. E., et al.
Vitamin D-resistant rickets of a young adult patient. - A review and case report.
J. Oral. Med. , 1975, 30, p. 77-80
- [50] HINTZE H., WENZEL A., KRÜHÖFFER F.
Dental hypersensitivity due to hypophosphatemia?
Dentomaxillo fac. Radiol. , 1990, 19, p. 81-83
- [51] BENDER I. B.
Roentgenographic significance of the lamina dura in systemic diseases.
Albert Einstein Med. J., 1961, 9, p. 82
- [52] KAFFER I., TAMSE A., SCHWARTZ Y., et al.
Changes in the lamina dura as a manifestation of systemic diseases: report of case and review of literature.
J. Endodon. , 1982, 8, p. 466
- [53] STAPHNE E. C, GIBILISCO J. A.
Oral roentgenographic diagnosis. - p. 272
In : Saunders
1975 - 4th ed. - Philadelphia
- [54] EICHER E. M., SOUTHARD J. L., SCRIVER C. R., et al.
Hypophosphatemia: mouse model for human familial hypophosphatemia (vitamin D-resistant) rickets.
Proc. Natl. Acad. Sci. (USA), 1976, 73, p. 4667-4671
- [55] ABE K., OOSHIMA T., MASATOMI Y., et al.
Microscopic and cristallographic examinations of the teeth of the X-linked hypophosphatemic mouse.
J. Dent. Res. , 1989, 68, 11, p. 1519-1524
- [56] IORIO R. J., BELL W. A., MEYER M. H., et al.
Histological evidence of calcification abnormalities in teeth and alveolar bone of mice with X-linked dominant hypophosphatemia (V. D. R. R.).
Ann. Dent. , 1979, 38, p. 31-37
- [57] SHUSTERMAN S., FELLERS F. X.
The prevalence of enamel defects in childhood nephrotic syndrome.
J. Dent. Child. , 1969, 36, p. 435
- [58] FERGUSON H. W., HARTLES R. L.
The effect of diet deficient in calcium or phosphorus in the presence and absence of supplements of vitamin D on the incisor teeth and bone of adults rats.
Arch. Oral. Biol. , 1966, 11, p. 1345
- [59] NIKIFORUK G., FRASER D.
Chemical determinants of enamel hypoplasia in children with disorders of calcium and phosphate homeostasis.
J. Dent. Res. , 1979, 58, p. 1014-1015

- [60] NIKIFORUK G., FRASER D.
The etiology of enamel hypoplasia: a unifying concept.
J. Pediatr. , 1981, 98, p. 888-893
- [61] FRASER D., NIKIFORUK G.
The etiology of enamel hypoplasia in children- a unifying concept.
J. Int. Assoc. Dent. , 1982, 13, p. 1-11
- [62] SCHWARTZ S., SCRIVER C. R., READE T. M., et al.
Oral findings in patients with autosomal dominant hypophosphatemic bone disease and W-linked hypophosphatemia: further evidence that they are different diseases.
Oral. Surg. Oral. Med. Oral. Pathol. , 1988, 66, p. 310-314
- [63] GIGLIOTTI R., HARRISON H., REVELY R. A., et al.
Familial vitamin D-refractory rickets.
J. Am. Dent. Assoc. , 1971, 82, p. 383-387
- [64] PASSMORE R., ROBSON J.S.
A companion to medical studies. – pp. 22-66
In : Blackwell, 1968 – Oxford
- [65] RASMUSSEN H., ANAST C.
Familial hypophosphatemic rickets and vitamin D-dependant rickets. – pp. 1743-1773
In : Stanbury
The metabolic Bases of Inherited Disease - 1983
- [66] SEOW W. K., LATHAM S. C.
The spectrum of dental manifestations in vitamin D-resistant rickets: implications for management.
Pediatr. Dent. , sep 1986, 8, p. 245-250
- [67] TRACY W. E., STEEN J. C., STEINER J. E., et al.
Analysis of dentine pathogenesis in vitamin D-resistant rickets.
Oral. Surg. Oral. Med. Oral. Pathol. , july 1971, 32, p. 38-44
- [68] SONI N., MARKS S. C.
Microradiographic and polarized light study of dental tissues in vitamin D-resistant rickets.
Oral. Surg. Oral. Med. Oral. Pathol. , june 1967, 23, p. 755
- [69] WEINMANN J. P., SCHOUR I.
Experimental studies in calcification I. Effects of rachitic diet on dental tissues of the white rat.
Am. J. Pathol. , 1945, 21, p. 821-832
- [70] HILLMANN G., GEURTSSEN W.
Pathohistology of undecalcified primary teeth in vitamin D-resistant rickets: review and report of two cases.
Oral. Surg. Oral. Pathol. Oral. Med. Oral. Radiol. Endod. , aug 1996, 82, 2, p. 218-224
- [71] YASUFUKU Y., KOHNO N., TSUTSUMI N., et al.
Dental management of familial hypophosphatemic vitamin D-resistant rickets.
J. Dent. Child. , july-aug 1983, 50, 4, p. 300-304
- [72] GOODMAN J. R., GELBIER M. J., BENNETT J. H., et al.
Dental problems associated with hypophosphatemic vitamin D-resistant rickets.
Int. J. Pediatr. Dent. , mar 1998, 8, 1, p.19-28
- [73] ABE K., OOSHIMA T., SOBUE S., et al.
The crystallinity of human deciduous teeth in hypophosphatemic vitamin D-resistant rickets.
Arch. Oral. Biol. , 1989, 34, 5, p. 365-372
- [74] SEOW W. K.
X-linked hypophosphatemic vitamin D-resistant rickets.
Austr. Dent. J., 1984, 29, p. 371-377

- [75] ABE K., OOSHIMA T., TONG S.M.L., et al.
Structural deformities of deciduous teeth in patients with hypophosphatemic vitamin D-resistant rickets.
Oral. Med. Oral. Pathol. Oral. Surg. , feb 1988, 65, 2, p.191-198
- [76] DALEY T. D., JARVIS A., WYSOCKI G. P., et al.
X-ray microanalysis of teeth from healthy patients and patients with familial hypophosphatemia
Calcif. Tissues. Int. , 1990, 47, p. 350-355
- [77] LARMAS M., HIETALA E. L., SIMILÄ S, et al.
Oral manifestations of familial hypophosphatemic rickets after phosphate supplementation therapy: A review of the literature and report of case.
J. Dent. Child. jul-aug 1991, 58, p. 328-334
- [78] HIETALA E. L., LARMAS M. A.
Mineral content of different areas of human dentin in hypophosphatemic vitamin D-resistant rickets.
J. Biol. Buccale. , jun 1991, 19, 2, p. 129-134
- [79] SEETO E., SEOW W. K.
Scanning electron microscopic analysis of dentin in vitamin D-resistant rickets. - Assessment of mineralization and correlation with clinical findings.
Pediatr. Dent. , jan-feb 1991, 13, 1, p. 43-48
- [80] SEOW W. K., ROMANIUK K., SCLAVES S.
Micromorphologic features of dentin in vitamin D-resistant rickets: correlation with clinical grading of severity.
Pediatr. Dent. . sep 1989, 11, 3, p. 203-208
- [81] VASILAKIS G.J., NYGAARD V.K., DI PALMA D. M.
Vitamin D resistant rickets. A review and case report of an adolescent boy with a history of dental problems.
J. Oral. Med. , jan-mar 1980, 35, p. 19-26
- [82] TEN CATE A.R.
Oral histology, development, structure, and function. - 2e ed.
St Louis: The C. V. Mosby Company, 1985. -134p. -
- [83] TESLEFF I. , HURMERINTA K.
Tissue integration in tooth development. Differentiation.
Differentiation, mar 1981, 18, 2, p. 75-88
- [84] KIM Y. S., et al.
Nuclear uptake of 1,25-Dihydroxyvitamin D3 in developing rodent teeth: an autographic study.
The anatomical record, 1985, 212, 301-306
- [85] SCHOUR I. , PONCHER H. G.
Rate of apposition of enamel and dentin, measured by the effect of acute fluorosis.
Amer. J. Dis. Child. , 1937, 54, p.757
- [86] KRAUS B. S.
Different calcification rates in the human primary dentition.
Arch; Oral. Biol. , 1959, 1, p. 133-144
- [87] SAUK J. J., WITKOP Jr.
Electron optic analysis of human dentition in hypophosphatemic vitamin D-resistant rickets: report of a kindred with consanguinity.
J. Oral. Pathol. , 1973, 2, p. 203-214
- [88]SAVARA B. S.
A method for mesuring facial bone growth in three dimensions.
Hum. Biol. , sep 1965, 37, p. 245

- 89] GARN, LEWIS, BLIZZARD
Endocrine factors in dental development.
J. Dent. Res. , 1965, 44, Suppl 243
- [90] MOSTAFA Y.A., EL-MANGOURY R. A., MEYER Jr. , et al.
Deficient nasal bone growth in the X-linked hypophosphatemic (hyp) mouse and its implication in craniofacial growth.
Arch. Oral. Biol. , 1982, 27, 4, p. 311-317
- [91] ENLOW D. H.
Handbook of facial growth.
In : Saunders
1975 - Philadelphia.
- [92] ABE K., MASATOMI Y., NAKAJIMA Y., et al.
The occurrence of interglobular dentin in incisors of hypophosphatemic mice fed a high-calcium and high-phosphate diet.
J. Dent. Res. , 1991, 71, 3, p. 478-483
- [93] ANGLE E. H.
Classification of malocclusion.
Dental Cosmos. , 1899, 41, p. 246-264 et p. 283-287
- [94] SEOW W. K.
The effect of medical therapy on dentin formation in vitamin D-resistant rickets.
Pediatr. Dent. , 1991, 13, 2, p. 97-102
- [95] CHESNEY R. W., MAXESS R. B., ROSE P., et al.
Long term influence of calcitriol (1-25 dihydroxy vitamin D) and supplemental phosphate in a X-linked hypophosphatemic rickets.
Pediatrics. , 1983, 71, p. 559
- [96] GORLIN R. J., GOLDMAN H. M.
Thoma's Oral Pathology. - p. 646-649
In : Mosby Compagny
1979- 2 vol. , 6th ed. - St Louis
- [97] GALLO L. G., MERLE S. G.
Spontaneous dental abscesses in vitamin D-resistant rickets: report of case.
J. Dent. Child. , 1979, 46, p. 327-329
- [98] HERBERT F. L.
Hereditary hypophosphatemia rickets: an important awareness for dentists.
ASDC J. Dent. Child. , 1986, 53, 3, p. 223-226
- [99] DAESCHNER C. W.
Vitamin D-resistant rickets: diagnosis and management.
J. Med. (Texas, State), 1957, 53, p. 324-329
- [100] BERNDT M., EHRICH J. H., LAZOVIC D., et al.
Clinical course of hypophosphatemic rickets in 23 adults.
Clin. Nephrol. (Germany), 1996, 45, 1, p. 33-41
- [101] SEOW W. K., LAI P. Y.
Association of taurodontism with hypodontia: a controlled study.
Pediatr. Dent. , 1995, 17, p. 26-30



FACULTE DE CHIRURGIE DENTAIRE

Jury : Président : J.P. LOUIS – Professeur des Universités
 Juges M. VIDAILHET – Professeur des Universités
 A. WESTPHAL – Maître de Conférences
 J. PREVOST – Maître de Conférences

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

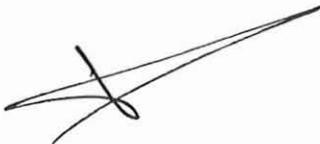
présentée par: Madame CASSARD épouse GOUNE Maryline

né (e) à: BESANCON (Doubs)

le 11 mars 1974

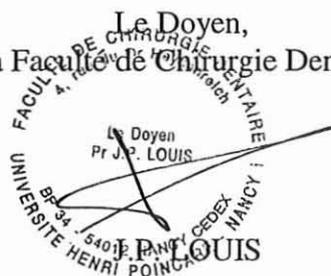
et ayant pour titre : «Le rachitisme vitamino-résistant hypophosphatémique lié à l'X :
étude des répercussions bucco-dentaires chez l'enfant .»

Le Président du jury,



J.P. LOUIS

Le Doyen,
de la Faculté de Chirurgie Dentaire



Autorise à soutenir et imprimer la thèse

NANCY, le 17 mai 2000 n° 780

Le Président de l'Université Henri Poincaré, Nancy-1



CASSARD-GOUNE (Maryline) :

**Le rachitisme vitamino-résistant hypophosphatémique lié à l'X :
étude des répercussions bucco-dentaires chez l'enfant /
par Maryline CASSARD-GOUNE –
Nancy, 2000**

Th. : Chir. Dent. : Université Henri Poincaré, Nancy I : 2000

**Mots clés : 1° Rachitisme vitamino-résistant
2° Hypophosphatémie
3° Enfant
4° Odontogénèse**

**CASSARD-GOUNE (Maryline) : Le rachitisme vitamino-résistant
hypophosphatémique lié à l'X : étude des répercussions bucco-dentaires
chez l'enfant.**

Th. : Chir. Dent. : Université Henri Poincaré, Nancy I : 2000

**Les désordres rachitiques hypophosphatémiques les plus fréquents sont
consécutifs à une excrétion urinaire pathologie du phosphore.
Chez l'enfant, le groupe le plus commun des désordres de réabsorption
rénale est le rachitisme vitamino-résistant hypophosphatémique lié au
chromosome X.**

**Si le traitement médical actuel a des effets bénéfiques sur la croissance
staturale, l'homéostasie du phosphore et le rachitisme, son effet sur
l'odontogénèse reste encore hypothétique.**

**8 patients, suivis depuis leur enfance par le Pr Vidailhet ainsi que la mère
de 2 patients, ont permis de réaliser cette étude.**

**Notre travail a consisté à étudier chaque patient d'une part par une
approche historique médicale et dentaire et d'autre part par une approche
clinique à l'aide d'une fiche clinique créée pour l'occasion afin de
confronter les résultats aux données bibliographiques sur ce sujet.**

JURY :

Président	M. Le Professeur des Universités J.P. LOUIS
Juge	M. Le Professeur des Universités M. VIDAILHET
Juge	M. Le Docteur A. WESTPHAL
Juge	<u>M. Le Docteur J. PREVOST, Maître de Conférences</u>

Adresse de l'auteur :

Maryline CASSARD-GOUNE

1, rue de verviers. 54500 VANDOEUVRE-LES-NANCY

CASSARD-GOUNE (Maryline) :

**Le rachitisme vitamino-résistant hypophosphatémique lié à l'X :
étude des répercussions bucco-dentaires chez l'enfant /
par Maryline CASSARD-GOUNE –
Nancy, 2000**

Th. : Chir. Dent. : Université Henri Poincaré, Nancy I : 2000

**Mots clés : 1° Rachitisme vitamino-résistant
2° Hypophosphatémie
3° Enfant
4° Odontogénèse**

**CASSARD-GOUNE (Maryline) : Le rachitisme vitamino-résistant
hypophosphatémique lié à l'X : étude des répercussions bucco-dentaires
chez l'enfant.**

Th. : Chir. Dent. : Université Henri Poincaré, Nancy I : 2000

**Les désordres rachitiques hypophosphatémiques les plus fréquents sont
consécutifs à une excrétion urinaire pathologique du phosphore.**

**Chez l'enfant, le groupe le plus commun des désordres de réabsorption
rénale est le rachitisme vitamino-résistant hypophosphatémique lié au
chromosome X.**

**Si le traitement médical actuel a des effets bénéfiques sur la croissance
staturale, l'homéostasie du phosphore et le rachitisme, son effet sur
l'odontogénèse reste encore hypothétique.**

**8 patients, suivis depuis leur enfance par le Pr Vidailhet ainsi que la mère
de 2 patients, ont permis de réaliser cette étude.**

**Notre travail a consisté à étudier chaque patient d'une part par une
approche historique médicale et dentaire et d'autre part par une approche
clinique à l'aide d'une fiche clinique créée pour l'occasion afin de
confronter les résultats aux données bibliographiques sur ce sujet.**

JURY :

Président	M. Le Professeur des Universités J.P. LOUIS
Juge	M. Le Professeur des Universités M. VIDAILHET
Juge	M. Le Docteur A. WESTPHAL
Juge	M. Le Docteur J. PREVOST, Maître de Conférences

Adresse de l'auteur :

Maryline CASSARD-GOUNE

1, rue de verviers. 54500 VANDOEUVRE-LES-NANCY