

HYPODONTIES ASSOCIEES A UNE DYSPLASIE ECTODERMIQUE A PROPOS D'UN CAS : DIFFICULTES DIAGNOSTIQUES ET DE PRISE EN CHARGE EN MILIEU RURAL

HYPODONTIA ASSOCIATED WITH ECTODERMAL DYSPLASIA ABOUT A CASE: DIAGNOSTIC AND MANAGEMENT DIFFICULTIES IN RURAL AREAS.

DIALLO TAA ^[1,2], DIOUSSÉ P ^[1,3], DIOUF E ⁴, DABO A ⁴, GUÈYE AM ^[1,2], DIOP MM ^[1,5],
KA MM ¹, DIOP BM ¹, KOUAKOU SM ⁶, DIAGNE GUÈYE NR ¹

1- Université de Thiès - UFR des Sciences de la Santé Ex 10^{ème} RIAOM - Tél (221) 33 951 11 64 IBP: 967 Thiès (Sénégal).

2- Service de Pédiatrie et Néonatalogie du Centre Hospitalier Régional de Thiès, 1 Avenue Malick Sy Prolongée- Tél / Fax (221) 33 951.11. 62 /BP: A34 (Sénégal).

3- Service de Dermatologie du Centre Hospitalier Régional de Thiès, 1 Avenue Malick Sy Prolongée- Tél / Fax (221) 33 951.11. 62 /BP: A34 (Sénégal).

4- Service d'Odontostomatologie du Centre Hospitalier Régional de Thiès, 1 Avenue Malick Sy Prolongée- Tél / Fax (221) 33 951.11. 62 /BP: A34 (Sénégal).

5- Service de Médecine Interne du Centre Hospitalier Régional de Thiès, 1 Avenue Malick Sy Prolongée- Tél / Fax (221) 33 951.11. 62 /BP: A34 (Sénégal).

6- Ecole de Médecine Saint Christopher Dakar (Sénégal)

Correspondance : Dr DIALLO Thierno Abdoul Aziz

Spécialiste en Pédiatrie, Centre Hospitalier Régional de Thiès / UFR des Sciences de la Santé Thiès
BP 34 A Sénégal, Email: dthaziz@gmail.com Tel: +221 77 562 4770

RESUME

Introduction : La dysplasie ectodermique anhidrotique (DEA) est une affection génétique rare qui associe hypodontie, hypotrichose et hypohydrose. Les difficultés alimentaires liées aux inconvénients des réhabilitations occluso prothétiques peut altérer la qualité de vie. Nous rapportons un exemple d'un enfant atteint d'hypodontie, hypotrichose s'intégrant dans le cadre d'une dysplasie ectodermique

Observation : Nous rapportons le cas d'une patiente de 11 ans, qui a consulté au Centre Hospitalier Régional et Universitaire pour une dysplasie ectodermique anhidrotique associant hypodontie, hypotrichose et hypohydrose sur un terrain d'insuffisance pondérale sévère, de dermatoses et de répercussions psychologiques. Elle avait bénéficié d'une prothèse amovible, d'un programme de réhabilitation nutritionnelle. Les résultats esthétiques, fonctionnels et psychologiques étaient bons, améliorant la qualité de vie.

Discussion : Le rétablissement des fonctions orofaciales favorisent le développement des bases squelettiques maxillo-faciales. Cela permet de reconstruire une denture fonctionnelle chez les enfants souffrant d'une DEA avec hypodontie

MOTS CLÉS : DYSPLASIE ECTODERMIQUE ANHIDROTIQUE, PROTHÈSE AMOVIBLE, INSUFFISANCE PONDÉRALE, RÉPERCUSSIONS PSYCHOLOGIQUES

SUMMARY

Introduction : The anhidrotic ectodermal dysplasia (AED) is a rare genetic disorder that combines hypodontia, hypotrichosis and hypohidrosis. Food difficulties and the disadvantages of prosthetic occlusal rehabilitation can affect the quality of life. We report an example of a child with hypodontia, hypotrichosis integrating within ectodermal dysplasia

Observation : We report the case of a patient of 11 years who consulted the Regional Hospital and University for anhidrotic ectodermal dysplasia involving hypodontia, hypotrichosis and hypohidrosis on a plot of severe underweight, dermatitis and psychological repercussions. She had received a removable prosthesis, a nutritional rehabilitation program. Aesthetic, functional and psychological outcomes were good, improving the quality of life.

Discussion : The restoration of orofacial functions promote the development of maxillo-facial skeletal bases. Care can rebuild functional teeth in children with a DEA with hypodontia

KEYWORDS : ANHIDROTIC ECTODERMAL DYSPLASIA , DENTURES , UNDERWEIGHT, PSYCHOLOGICAL IMPACT.

INTRODUCTION

Les dysplasies ectodermiques anhidrotiques (DEA) sont des affections génétiques rares, hétérogènes, caractérisées par des anomalies de développement des structures ectodermiques embryonnaires, comme les cheveux, les ongles, la peau et les dents. La DEA touche un enfant sur 100 000. On en connaît deux formes cliniques. La première, récessive liée au chromosome X, appelée aussi « *syndrome de Christ Siemens Touraine* », est la plus fréquente. Elle se caractérise par une hypotrichose, une hypohidrose ou anhidrose et une hypodontie. Le mode de transmission récessif autosomique. La deuxième forme ou « *syndrome de Clouston* » est autosomique dominante et présente les mêmes caractéristiques cliniques que la première, mais les glandes sudoripares ne sont pas touchées^[1]. Ces anomalies dentaires poussent beaucoup de patients à consulter, du fait des difficultés à s'alimenter, une sensation d'augmentation de la température corporelle pendant la saison sèche et des troubles psychologiques^[2,3]. Ainsi, nous rapportons un cas de dysplasie ectodermique anhidrotique associant une hypodontie, une hypotrichose et une hypohidrose sur terrain d'insuffisance pondérale sévère avec des répercussions psychologiques.

CAS CLINIQUE

Il s'agissait d'une fille âgée de 11 ans, résidant en milieu rural à 130 km de notre département, 5ème d'une fratrie de 8 enfants, mère âgée de 36 ans à sa naissance, vue en consultation pour une dénutrition chronique, des abcès cutanés récidivants, une absence d'incisives et une sensation d'augmentation de la température corporelle pendant la saison sèche. Ce tableau évoluerait depuis l'âge de 4 ans.

La patiente serait née avec un faible poids de naissance, une coloration noirâtre de la peau, avec des cheveux rares, absence de sourcils et de paupières, sans autres anomalies apparentes. Le développement psychomoteur aurait été normal selon les parents. L'allaitement maternel et la diversification alimentaire auraient été bien conduits. Elle serait scolarisée et maintenue dans une école coranique. Les parents auraient perdu son carnet de santé. Le niveau socio-économique serait très bas.

Les parents signalent l'absence de poussée des incisives temporaires, mais sans se souvenir de l'âge et de l'ordre d'apparition des autres dents.

A l'âge de 2 ans et demi, ils auraient consulté dans le poste de santé (dispensaire) de leur village pour ce retard de poussée des incisives. Bien que rassurés par l'infirmier chef de poste, ils auraient continué à consulter au cours de ces dernières années plusieurs agents de santé, pour abcès cutanés multiples, accès de fièvre. Plusieurs médicaments non connus des parents leurs auraient été prescrits qui sont restés sans succès. Il n'y aurait pas eu d'autres cas dans la famille. Une consanguinité de second degré entre le père et la mère a été notée lors de l'interrogatoire des parents.

L'examen initial du 18/02/2013 montrait une fréquence respiratoire à 20 cycles /min, un pouls à 80 battements par min, une tension artérielle à 110 mm Hg pour la systolique et 70 mm Hg pour la diastolique, valeurs situées entre le 90^{ème} et 95^{ème} Percentile pour la taille et le sexe. Le poids était de 20 kg pour une taille de 130 cm soit un rapport poids sur taille situé entre -1 et -2 Z-Score par rapport aux normes NCHS et un Indice de Masse Corporelle (IMC) égal à 11.3 kg/m² avec un Z-Score à -3 par rapport à ces normes, correspondant à une insuffisance pondérale sévère. L'état général était bon, les muqueuses étaient colorées, anictériques et, il n'y avait pas de plis de dénutrition ni de déshydratation. Le faciès était sénile, symétrique, avec un front proéminent, des sourcils rares, des cernes périorbitaires et une impression d'énophtalmie. On notait une dépression de l'ensellure nasale. Le profil était concave avec un angle naso-labial et un angle labio-mentonnier fermé, un angle cervico-mentonnier ouvert. La muqueuse buccale était sèche. Les crêtes osseuses étaient fines, peu élevées. On relevait la présence des dents 16, 54, 55, 65, 85 et des 4 canines temporaires. On notait une absence des autres dents (figure 1). La peau était sèche avec des macules hyperpigmentées non prurigineuses de 1 cm de diamètre au niveau de l'hémicorps droit, mal limitées, prédominant au niveau du flanc droit, de la paume des mains et de la plante des pieds. On notait de grandes plaques alopeciques kératosiques avec quelques pustules, arrondies du cuir chevelu, prurigineuses, évoquant une teigne du cuir chevelu à petites spores. Il n'y avait d'atteintes unguéales. Les cils et les paupières étaient rares. Il n'y avait pas de signes de démarrage de la puberté. L'examen des autres appareils est normal.

La radiographie panoramique dentaire montrait en plus des éléments notés en clinique, une absence de bourgeons dentaires sauf pour la dent

33 (figure 2). L'hémogramme, la fonction rénale et la calcémie étaient normaux. Les prélèvements du cuir chevelu n'ont pas été possibles.



Figure 1 : vue endobuccale d'hypodonties chez une fille de 11 ans



Figure 2 : Radiographie Panoramique dentaire

Le diagnostic de dysplasie ectodermique anhidrotique associée à une hypodontie, une teigne tondante et une insuffisance pondérale sévère avait été retenu.

Le Traitement proposé était le suivant : spiramycine 100 000 UI/kg/jour pendant 7 jours, métronidazole à raison de 15mg/kg/jour pendant 10 jours, griséofulvine à raison de 20 mg/kg/jour pendant 6 semaines. Les prothèses partielles amovibles à base de résine ont été offertes gratuitement par le service d'odontostomatologie. Un programme nutritionnel à domicile, fait de 3 repas principaux et 2 collations, comprenait une alimentation hypercalorique à base d'aliments locaux disponibles et accessibles dans les marchés et plantations locaux. La patiente avait reçu une supplémentation en micronutriments et des sachets de PlumpyNut®.

Une semaine après la pause de la prothèse, la patiente avait présenté une gingivite pour laquelle, un traitement médical avait été proposé et un ajustement de la prothèse faite. Après 3 mois, nous avons noté une guérison des dermatoses. Elle avait gagné 2, 5 kgs. Les rides péribuccales avaient diminuées. Elle semblait, au dire des parents, plus ouverte aux discussions avec les enfants de son âge, le sourire ayant été retrouvé. Au plan odontostomatologie, les rapports labiaux avaient été améliorés (il n'y avait plus d'interposition labiale), de même que la mastication et la phonation (figure 3).

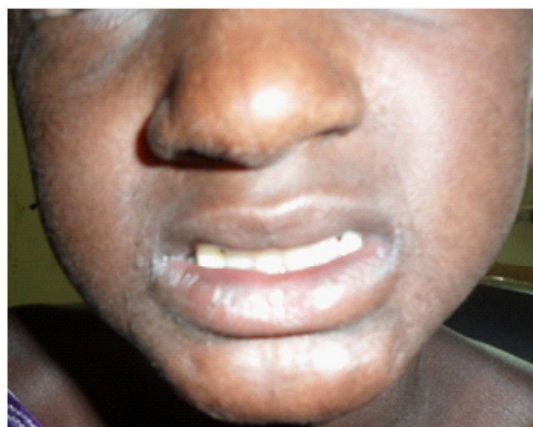


Figure 3 : Après pause de la prothèse

Un suivi prolongé, clinique et radiologique, allant jusqu'à l'âge adulte avait été proposé à la famille. Il avait pour objectif de surveiller la croissance, le déroulement de la puberté, la qualité de la phonation, la qualité de l'insertion sociale, ainsi que la stabilité des prothèses.

DISCUSSION

Les dysplasies ectodermiques sont un ensemble d'affections héréditaires, rares (7/10 000), consécutive à un défaut de développement des feuilletts ectodermiques. Il en existe plusieurs entités (environ 200) [4]. Les dysplasies ectodermiques hypohidrotiques, forme la plus fréquente, sont de transmission récessive liée l'X, à expression variable. La triade clinique hypodontie, hypohidrose, hypotrichose permet d'évoquer le diagnostic. Au-delà des anomalies du nombre des dents, il existe des anomalies morphologiques dentaires avec un aspect conique [1, 4, 5].

Bien que le diagnostic et le traitement précoce des hypodonties soit possible vers l'âge de 2 ans^[3], chez notre patiente, le retard diagnostique est

très important. La pauvreté et l'éloignement d'un centre de soins adapté à la prise en charge de l'hypodontie ont fortement contribué à ce retard. Même si le diagnostic d'hypodontie associée à une dysplasie ectodermique paraît évident chez notre patiente, le mécanisme de transmission de la maladie est impossible à déterminer en l'absence de biologie moléculaire, examen au cout onéreux et indisponible dans notre hôpital. Il se pourrait que si une biopsie cutanée avait été faite, elle aurait montré une hypoplasie ou une aplasie des glandes sudoripares confortant encore plus le diagnostic [6].

L'hypodontie peut être responsable des troubles de la mastication, contribuant dans l'insuffisance pondérale majeure (IMC à l'admission à 11.3 kg/m² (< 3 Z score)). Pour Motil et al [7], les enfants présentant une dysplasie ectodermique ont un retard pondéral qui persisterait à l'adolescence, mais garde une croissance staturale normale. Ces constats ont été rapportés par une observation camerounaise de Chelo et al [6,7]. L'hypodontie entraîne aussi des troubles de la phonation, des décalages mandibulaires et une forme particulière du visage «aspect sénile», un repli sur elle-même [2, 5,6].

Chez les enfants présentant un édentement partiel, comme c'est le cas de notre patiente, un traitement initial par prothèses et orthodontie peut être poursuivi en fin de croissance par une implantation. En cas de décalage des bases osseuses, une ostéotomie de type Le Fort I avec greffes vestibulaires et/ou greffes des bas fonds sinusiens peut parfois être nécessaire [2,3]. Les pédodontistes ne sont disponibles qu'au niveau de la capitale. Une prothèse amovible a été mise en place. Elle a été globalement bien tolérée. Mais, son efficacité reste limitée à moyen et long termes, du fait de la croissance de l'adolescente et aussi de la rétraction alvéolaire progressive. Très souvent, il est impératif de réaliser de nouvelles prothèses car les anciennes deviennent inadaptées à la croissance maxillo-mandibulaire. La culture de cellules souches pluripotentes sur un support à base de soie en présence de dérivés de la matrice amélaire, afin de régénérer le parodonte complet (cément, ligament et os alvéolaire) est prometteur [8]. Déjà, l'impact social négatif de la maladie a été atténué du fait de l'amélioration de l'esthétique. Une prise en charge nutritionnelle en ambulatoire avait été nécessaire, comprenant une supplémentation en micronutriments, des sachets de PlumpyNut [9]. L'état nutritionnel s'est amélioré avec un gain pondéral optimal.

Par ailleurs, les patients atteints de dysplasies ectodermiques ont une pilosité pauvre même à l'âge adulte. La pauvreté des glandes sébacées peut entraîner de micro-adénomes cutanés, siégeant au nez, joues ou fesses. Ils présentent aussi des infections ORL à répétition, des dysphagies, des conjonctivites [2,10]. Ces dysplasies hypohidrotiques sont parfois associées à des déficits immunitaires spécifiques pour lesquelles les dosages des Immunoglobulines A et G sont souvent nécessaires [10].

Une surveillance de cette patiente est nécessaire pour évaluer son évolution staturo-pondérale, le déroulement de la puberté, la stabilité de la prothèse. A la fin de la croissance, il sera nécessaire de discuter chez cette patiente la pause de nouvelle prothèse dont le caractère fixe ou amovible sera fonction de l'état des dents existantes, des moyens disponibles. Un conseil génétique est difficile à faire, étant donné l'impossibilité de déterminer le mécanisme de la maladie.

CONCLUSION

La dysplasie ectodermique anhidrotique est une affection rare. L'hypodontie associée a un retentissement nutritionnel, esthétique, et psychologique. D'où la nécessité d'un diagnostic et prise en charge multidisciplinaire précoce associant pédiatres, chirurgien, pédodontiste, orthodontistes, dermatologues entre autres. Une des perspectives pour les patients souffrant d'hypodontie-anodontie serait l'utilisation de cellules souches pluripotentes afin d'induire la régénération des organes dentaires.

BIBLIOGRAPHIE

- 1- SOUBEYRAND E, NICOLAS J, LABBÉ D, RICALA S, OLIVE L, COMPÈRE J-F, BÉNÉTEAU H. La dysplasie ectodermique anhidrotique : Présentation de quatre cas. *Rev StomatolChirMaxillofacChir Oral* 2005; 106: 6, 328-333.
- 2- FOTSO J, HUGENTOBLER M, KILIARIDIS S, RICHTER M. Dysplasie ectodermique anhidrotique. Réhabilitation. *RevStomatolChirMaxillofac* 2009;110:50-54.
- 3- RUHIN B, MARTINOT V, LAFFORGUE P, CATTEAU B, MANOUVRIER-HANU S, FERRI J. Pure ectodermal dysplasia: retrospective study of 16 cases and literature review. *Cleft Palate Craniofac J* 2001;38:504-18.
- 4- PAULUS C, MARTIN P. Hypodontie d'une dysplasie ectodermique : traitement par implantologie très précoce. *Rev Stomatol Chir Maxillofac Chir Oral* 2013;114:106-112.

- 5- TOMB R, SOUTOU B, ZALLOUA P. Dysplasie ectodermique anhidrotique familiale : une mutation rare du gène EDA1. *Ann dermatol venerol* 2005, 136 : 28-31.
- 6- CHELO D, NJIKI KM, MONEBENIMP F, NGUEFACK S, NGAHA A, TIETCHE F. La dysplasie ectodermique anhydrotique: à propos d'un cas au centre Mère et enfant de la Fondation Chantal Biya, Yaoundé, Cameroun. *Pan African Medical Journal*, 2010 4:9.
- 7- MOTIL K J, FETE T J, FRALEY J K, SCHULTZ R J, FOY T M, OCHS U, VIRGINIA P. SYLBERT. Growth characteristics of children with ectodermal dysplasia syndromes. *Pediatrics* 2005, 116: 229-234.
- 8- MAGLOIRE H, COUBLE ML. L'implant dentaire biologique : mythe ou réalité? *Rev StomatolChir-Maxillofac* 2011;112:240-8.
- 9- BRIEND A, LACSALA R, PRUDHON C, MOUNIER B, GRELLETY Y, GOLDEN MHN. Ready-to-use therapeutic food for treatment of marasmus. *The Lancet* 1999; 353:1767-1768.
- 10- OGUNRINDE GO, ZUBAIR RO, AJIKE SO, IGE So. Hypohidrotic (anhidrotic) ectodermal dysplasia in female twins. *Niger J Clin Pract* 2012; 15: 98-100.