

DYSOSTOSE CLEIDO- CRANIENNE : A PROPOS D'UNE OBSERVATION CLINIQUE A MADAGASCAR

Auteurs : Andriamasinoro RO¹, Ranaivoarisoa LN¹, Radafisololo ME¹, Rasoariseheno FJ¹, Ratsirarisoa T¹, Habib N², Ravelomanantsoa JJ¹, Randrianarimanarivo HM¹, Rakoto Alson S¹, Ramaroson J¹

1 : Institut d'Odonto- Stomatologie Tropicale de Madagascar, Mahajanga

2 : Faculté de Médecine de Mahajanga, Madagascar

Auteur correspondant : Andriamasinoro Rija Onintsoa
Interne en Odontologie Pédiatrique
Institut d'Odonto- Stomatologie Tropicale de Madagascar,
Université de Mahajanga
e-mail : rja-and@gmx.fr

Résumé

La dysostose cléido- crânienne (DCC) est une anomalie génétique rare à transmission autosomique dominante. Elle est due à la mutation du gène *Runx2* au niveau du chromosome 6. Les manifestations cliniques sont variées en nombre et en intensité, principalement des anomalies claviculaires, crânio- faciales, squelettiques et dentaires. L'objectif de cette étude est de décrire les manifestations cliniques, radiologiques et dentaires de la DCC chez une jeune fille malgache et d'en proposer une prise en charge thérapeutique.

Une adolescente de 14 ans a été vue lors d'une campagne d'extraction en 2017. L'examen dentaire a révélé l'absence d'exfoliation de dents temporaires. L'observation clinique et radiologique a montré les traits caractéristiques d'une DCC.

Un plan de traitement multidisciplinaire a été établi faisant intervenir entre autre la chirurgie orale et/ou maxillo- faciale, l'orthopédie dento- faciale et la pédodontie.

Sera envisagée une prise en charge chirurgico- orthodontique pour la mise en arcade des dents permanentes mais la pédodontie entre en première ligne avec une approche psycho- comportementale de l'enfant visant à gagner sa confiance. L'instauration d'une hygiène bucco- dentaire parfaite et la motivation des parents sont des préalables indispensables.

La DCC est un syndrome rare mais non rarissime. La connaissance des signes d'appel permet d'orienter le diagnostic. La prise en charge multi- disciplinaire incluant la chirurgie orale et maxillo- faciale, la pédodontie, l'orthopédie dento- faciale, la prothèse dentaire et la psychologie se veut optimisée et coordonnée.

Mots clés : Dysostose cléido- crânienne, syndrome de Marie- Sainton- Scheutaier

Abstract : Cleidocranial dysostosis : about a clinical observation in Madagascar

Cleido-cranial dysostosis (CCD) is a rare genetic abnormality with autosomal dominant inheritance. It is due to the mutation of the Runx2 gene at chromosome 6. The clinical manifestations are varied in number and intensity, mainly clavicular, craniofacial, skeletal and dental abnormalities.

The objective of this study is to describe the clinical, radiological and dental manifestations of CCD in a young Madagascan girl and propose a therapeutic management.

A 14-year-old girl was seen during an extraction campaign in 2017. The dental examination revealed the absence of temporary tooth exfoliation. Clinical and radiological observation showed the characteristic features of a CCD.

A multidisciplinary treatment plan has been established involving, among other things, oral and / or maxillofacial surgery, dentofacial orthopedics and pedodontics.

Surgical-orthodontic treatment will be considered for arching permanent teeth, but pedodontology is at the forefront of a child's psycho-behavioral approach aimed at gaining confidence. The introduction of perfect oral hygiene and the motivation of parents are essential prerequisites.

DCC is a rare but not very rare syndrome. The knowledge of the signs of call makes it possible to guide the diagnosis. Multidisciplinary care including oral and maxillofacial surgery, pedodontics, dento-orthopedic surgery, dental prosthesis and psychology is optimized and coordinated.

Keywords: *Cleidocranial dysostosis, Marie-Sainton-Scheutaier syndrome*

INTRODUCTION

La dysostose cléido- crânienne (DCC) ou syndrome de Scheutaijer-Marie-Sainton est une ostéochondrodystrophie [1]. C'est une anomalie génétique congénitale due à la mutation du gène RUNX2 au niveau du bras court du chromosome 6 (6p21) [2]. Ce facteur de transcription exerce des fonctions régulatrices dans la différenciation et les activités odontoblastiques, ostéoblastiques et chondrocytaires. Elle est héréditaire et la transmission se fait selon le mode mendélien autosomique dominant. Toutefois, des mutations de novo ont été rapportées [3]. Du point de vue épidémiologique, la DCC affecterait un individu sur un million dans le monde [4]. Les manifestations cliniques sont variées tant en nombre qu'en intensité. Elles concernent la croissance des os formés par

ossification intra- membranaire et endochondrale tels que les os du crâne, la clavicule [5]. Mais les manifestations odontologiques sont parmi les plus spectaculaires. D'ailleurs, c'est souvent la seule préoccupation des patients atteints, d'où l'intérêt du syndrome pour les odonto- stomatologistes [2]. En l'absence d'un diagnostic et d'une prise en charge thérapeutique précoces, les préjudices esthétiques et fonctionnelles deviennent de plus en plus difficiles à corriger et impactent sur la psychologie et la vie socio- professionnelle des malades. L'objectif de cette étude est de décrire les manifestations cliniques, radiologiques et dentaires de la DCC chez une jeune fille malgache et d'en avancer une proposition thérapeutique.

OBSERVATION

Une jeune fille malgache de 14 ans a été vue lors d'une campagne d'extractions gratuites en juin 2017. Nous avons été attiré par certains des signes d'appel de la DCC qu'elle a présentés. Après contact et consentement des parents, nous avons effectué les investigations médicales, cliniques et radiologiques poussées.

L'historique médicale de la patiente a été contributive. La mère relatait une période

péri- natale marquée par des hospitalisations répétitives et de longue durée. Toutefois, aucun diagnostic d'anomalie n'a été posé. Une notion d'antécédent familial a aussi été évoqué sans certitude. En effet, sa grand-mère maternelle aurait le même aspect général.

À l'examen général, la patiente a une petite stature mais ne présente pas de retard mental. Son attitude posturale est caractérisée par des épaules tombantes,

projetées en avant et pouvant être facilement mises en opposition, réalisant les dites « épaules de marionnettes ».

L'examen crânio- facial de face a montré une dysmorphie, à savoir : un visage triangulaire, un sulcus médio-frontal très marqué bordé par des bosses frontales et pariétales (Fig.1.A). Nous avons également remarqué un hypertélorisme, un nez épaté avec racine élargie et cloison déviée vers la gauche et des pommettes effacées. Le profil facial est généralement plat sauf dans sa partie sous- nasale qui est légèrement concave. Le menton a une tendance proéminente (Fig.1.B).

L'examen endo- buccal a été également très révélateur. Elle présentait un articulé inversé par recouvrement mandibulaire (Fig.2.A), un palais ogival et profond sans fente palatine (Fig.2.B). À 14 ans, huit dents lactéales étaient encore sur l'arcade dentaire. De plus, les blocs incisivo- canins maxillaire et mandibulaire présentaient un encombrement dentaire (Fig.2.C).

Un bilan radiologique a été effectué. La radiographie du thorax de face a montré une aplasie claviculaire bilatérale, un thorax en entonnoir et une malformation de l'articulation scapulo- humérale (Fig.3.A). Un retard d'ossification a été trouvé au niveau de la branche ischio-pubienne à la radiographie du bassin de face (Fig.3.B).

Celle du pied gauche a permis de trouver une angulation exagérée au niveau de l'articulation de Lisfranc et une superposition des troisièmes et quatrièmes métatarses (Fig.3.C). La tomodynamométrie crânio- encéphalique en trois dimensions a justifié les présentations cliniques à savoir une fontanelle antérieure béante avec une suture métopique largement ouverte et l'os nasal hypotrophié (Fig.4.A). Cette même incidence montre, au niveau maxillaire et mandibulaire, des procès alvéolaires bosselés et la corticale osseuse déformée par des dents encore enfouies (Fig.4.B). La téléradiographie de profil montre un maxillaire hypo-développé avec un pseudo- prognatisme mandibulaire (Fig.3.D).

Enfin, la radiographie panoramique a permis d'objectiver à la fois le niveau de résorption radiculaire des dents lactéales retenues, les dents permanentes incluses (au nombre de 7) mais aussi un kyste d'éruption sur la 45.

La conjonction des signes d'appel et des résultats des différents examens radiologiques a permis de confirmer le diagnostic de DCC.

Dans l'idéal, une approche thérapeutique holistique est inéluctable vue la variabilité des manifestations et la diversité des spécialités touchées. La constitution d'une

équipe pluridisciplinaire est proposée, pouvant prendre en charge la pathologie primaire et l'aspect psychologique. Pour le domaine odonto- stomatologique, il est principalement proposé un traitement chirurgico- orthodontique consistant à tracter puis aligner les dents définitives après élimination des obstacles représentés par les dents de lait retenues, l'os et la dent

surnuméraire. Pour ce, l'objectif est à la fois esthétique et fonctionnel. Mais avant, la pédodontie entre en première ligne avec une approche psycho- comportementale de l'enfant visant à gagner sa confiance. L'instauration d'une hygiène bucco- dentaire parfaite et la motivation des parents sont aussi des préalables indispensables.

COMMENTAIRES

La DCC est une des anomalies faciales congénitales les mieux documentées [2]. D'après Lafargue H, cette prévalence d'un cas sur un million serait sous- estimée à cause des approches méthodologiques approximatives [3]. La découverte de cette anomalie peut se faire à tout âge mais c'est à l'adolescence que le tableau clinique est le plus complet. Ce qui explique que dans la littérature, la quasi- totalité des descriptions se fait à cette période, comme ce fut le cas pour notre observation [3][5][7][8]. Cette découverte se fait souvent lors d'une consultation dentaire car les signes dentaires se révèlent les plus handicapants pour les patients. D'ailleurs, les complications médicales sont rares malgré tout. Les signes classés pathognomoniques et majeurs ont été presque tous trouvés dans notre observation, ayant permis d'établir le diagnostic. Toutefois, la littérature en rapporte d'autres signes associés à l'instar

de la scoliose, l'hyperlordose lombaire [9], l'absence des os du carpe, la surdité [8], les sinus para- nasaux mal- formés pouvant entraîner une infection à répétition dans la partie haute de l'appareil respiratoire [4] ou encore les genoux valgum ou les pieds plats [8].

Le diagnostic initial de la DCC est avant tout clinique, dirigé par les signes d'appel. Ensuite, le bilan radiographique est le moyen le plus important et le plus fiable pour confirmer le diagnostic. Actuellement, le diagnostic génétique peut servir pour la confirmation, tout ceci afin d'éviter la confusion avec le syndrome de Yunis et Varon, la maladie de Crouzon ou une simple hydrocéphalie.

Du point de vue thérapeutique dentaire, le traitement chirurgico- orthodontique proposé est décrit par la littérature comme la voie thérapeutique la plus utilisée pour la mise en arcade et l'alignement des dents

permanentes incluses [10][11]. Une éruption spontanée des dents permanentes est rare même après élimination des obstacles [9]. Pour notre cas, le « Belfast – Hamburg approach » décrit par Richardson et Swinson en 1987 s'avère le plus

approprié [12], vu le retard de diagnostic. Il consiste à réaliser toutes les interventions chirurgicales et orthodontiques en un temps. Une réhabilitation prothétique permettra de compléter le résultat.

CONCLUSION

La DCC est une anomalie rare, complexe mais d'un intérêt avéré pour l'odontostomatologiste qui peut être au centre pour l'établissement du diagnostic. La prise en charge doit être multidisciplinaire, ne serait-ce que pour le

domaine odontologique. Pour le cas rapporté, la richesse du tableau clinique mérite une description plus détaillée, région par région et ce, pour une meilleure description.

REFERENCES

1. Marie P, Sainton P: Sur la dysostose cléido- crânienne héréditaire. Rev neurol. 1898; 6:835-8
2. Ott CE, Leschik G, Trotier F, et al. Deletions of the RUNX2 gene are present in about 10% of individuals with cleidocranial dysplasia. Hum Mut 2010;31:E1587–E1593
3. Lafargue H, Richard B, Gorry P, Marteau JM, Boileau MJ. La dysostose cléido- crânienne : attitudes thérapeutiques et recommandations. À propos d'une observation clinique. Actualités Odonto- Stomatologiques. 2009, 247 : 241-54
4. Roberts T, Stephen L, Beighton P. Cleidocranial dysplasia : a review of the dental, historical, and practical implications with an overview of the South African experience. Oral Sur Oral Med Oral Pathol Oral Radiol. 2013;115:46–55
5. Golan I, Baumert U, Hrala BP, et al. Dentomaxillofacial variability of cleidocranial dysplasia : clinicoradiological presentation and systematic review. Dentomaxillofac Radiol 2003;32:347–354
6. Nagarathna C, Shakuntala BS, Somy M, Krishnamurthy NH, Yumkham R. Cleidocrania dysplasia prenatal with retained deciduous teeth in a 15-year-old girl : a case report. Journal of medical case reports 2012, 6 : 25

7. Farrow E ; Nicot R, Wiss A, Laborde A, Ferri J. Cleidocranial dysplasia : a review of clinical, radiological, genetic implications and a guidelines proposal. *J Craniofac Surg* 2017, 00 : 1-8
8. Bharti K, Goswami M. Cleidocranial dysplasia : a report of two cases with brief review. *Intractable and Rare Diseases Research*. 2016 ; 5(2) :117-20
9. Trigui M, Ayadi K, Ould Elhassan M, Zribi M, Chabchoub I, Kerkes H. Cleidocranial dysplasia : report of 2 cases and literature review. *Archives de pédiatrie* 2011, 18 ;6 : 672-7
10. D'Alessandro G, Tagariello T, Piana G. Craniofacial changes and treatment of the stomatognathic system in subjects with cleidocranial dysplasia. *Eur J Paediatr Dent* 2010;11:39-43
11. Zhang CY, Si Y, Wang XZ, et al. Early dental treatments for patients with cleidocranial dysplasia. *Chin J Dental Res* 2015;18:51-7
12. Richardson A, Swinson T. Combined orthodontic and surgical approach to cleidocranial dysostosis. *Trans Eur Orthod Soc*. 1986, 63 : 23

ILLUSTRATIONS

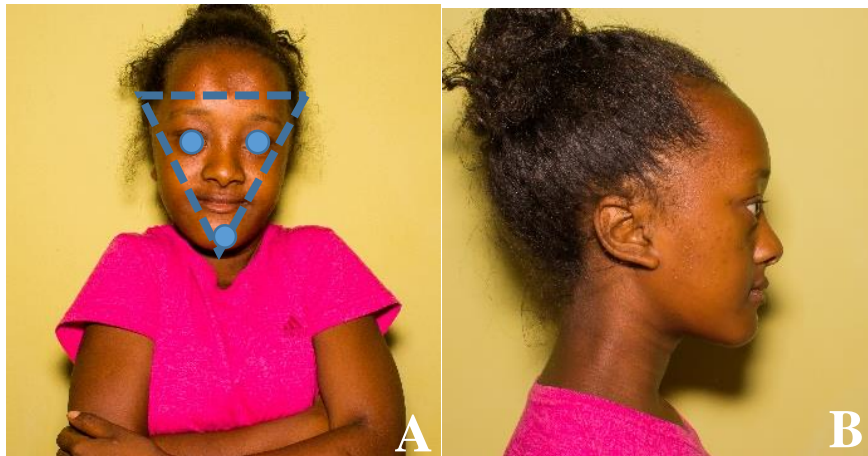


Figure 1 A : photographie vue de face (visage triangulaire, mouvement exagéré épaule, sulcus médio-frontal et bosses fronto-parietales).

B : photographie de profil (visage plat, profil sous nasal légèrement concave).

Source : auteur, février 2018

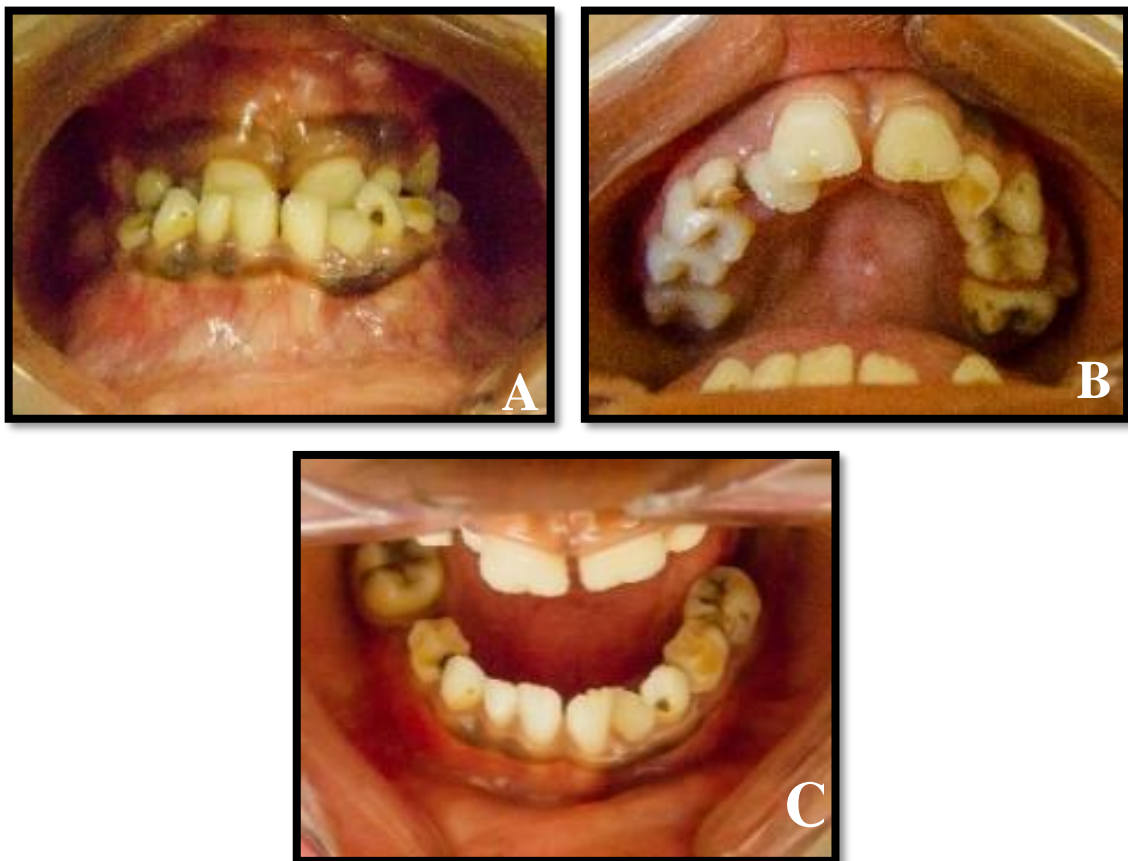


Figure 2 A : photographie endo- buccale en occlusion (recouvrement mandibulaire antérieur et postérieur, overjet exagéré) ; **B** : photographie des dents maxillaires (encombrement, dents de lait retenues, palais ogival et profond) ;

C : photographie des dents mandibulaires (encombrements dentaires, dents de lait retenues)

Source : auteur, février 2018



Figure 3 : A radiographie du thorax de face (aplasie claviculaire bilatérale, forme en entonnoir, articulation scapulo- humérale malformée).

B : radiographie du bassin de face (ossification retardée sur la branche ischio- pubienne).

C : radiographie du pied gauche (angulation exagérée articulation de Lysfranc, superposition M3, M4)

Source : auteur



Figure 4 : Tomodensitométrie crânio- encéphalique en 3D

A : fontanelle béante.

B : corticale osseuse déformée par dents enfouies

Source : auteur