UNIVERSITE DE LILLE
FACULTE DE CHIRURGIE DENTAIRE

Année de soutenance : 2021 N°:

THESE POUR LE

DIPLOME D'ETAT DE DOCTEUR EN CHIRURGIE DENTAIRE

Présentée et soutenue publiquement le 8 Décembre 2021

Par Camille DECHAMPS

Née le 26 Août 1996 à Montivilliers (76)

LE SYNDROME OTO-DENTAIRE : PRÉSENTATION ET SYNTHÈSE DES RAPPORTS DE CAS DISPONIBLES EN 2021

JURY

Président :	Madame le Professeur Caroline DELFOSSE
Assesseurs :	Madame le Docteur Cécile OLEJNIK
	Madame le Docteur Alessandra BLAIZOT
	Monsieur le Docteur Maxime BEDEZ

Président de l'Université	:	Pr. J-C. CAMART
Directeur Général des Services de l'Université	:	M-D. SAVINA
Doyen	:	E. BOCQUET
Vice-Doyen	:	A. de BROUCKER
Responsable des Services	:	M. DROPSIT
Responsable de la Scolarité	:	-

PERSONNEL ENSEIGNANT DE L'U.F.R.

PROFESSEURS DES UNIVERSITES :

P. BEHIN	Prothèses
T. COLARD	Fonction-Dysfonction, Imagerie, Biomatériaux
C. DELFOSSE	Responsable du Département d'**Odontologie pédiatrique**
E. DEVEAUX	Dentisterie Restauratrice Endodontie

MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES

K. AGOSSA	Parodontologie
T. BECAVIN	Dentisterie Restauratrice Endodontie
A. BLAIZOT	Prévention, Epidémiologie, Economie de la Santé, Odontologie Légale.
P. BOITELLE	Prothèses
F. BOSCHIN	Responsable du Département de **Parodontologie**
E. BOCQUET	Responsable du Département d'**Orthopédie Dento-FacialeDoyen de la Faculté de Chirurgie Dentaire**
C. CATTEAU	Responsable du Département de **Prévention, Epidémiologie,Economie de la Santé, Odontologie Légale.**
X. COUTEL	Biologie Orale
A. de BROUCKER	Fonction-Dysfonction, Imagerie, Biomatériaux
M. DEHURTEVENT	Prothèses
T. DELCAMBRE	Prothèses
F. DESCAMP	Prothèses
M. DUBAR	Parodontologie
A. GAMBIEZ	Dentisterie Restauratrice Endodontie
F. GRAUX	Prothèses
P. HILDELBERT	Responsable du Département de **Dentisterie RestauratriceEndodontie**
C. LEFEVRE	Prothèses
J.L. LEGER	Orthopédie Dento-Faciale
M. LINEZ	Dentisterie Restauratrice Endodontie
T. MARQUILLIER	Odontologie Pédiatrique
G. MAYER	Prothèses
L. NAWROCKI	Responsable du Département de **Chirurgie Orale** Chef du Service d'Odontologie A. Caumartin - CHRU Lille
C. OLEJNIK	Responsable du Département de **Biologie Orale**
W. PACQUET	Fonction-Dysfonction, Imagerie, Biomatériaux
P. ROCHER	Fonction-Dysfonction, Imagerie, Biomatériaux
L. ROBBERECHT	Dentisterie Restauratrice Endodontie
M. SAVIGNAT	Responsable du Département des **Fonction-Dysfonction, Imagerie,Biomatériaux**
T. TRENTESAUX	Odontologie Pédiatrique
J. VANDOMME	Responsable du Département de **Prothèses**

Je dédie cette thèse...

Aux membres du Jury,

Madame le professeur Caroline DELFOSSE

Professeur des universités – Praticien Hospitalier des CSERD
Section Développement, Croissance et Prévention
Département Odontologie Pédiatrique

Docteur en Chirurgie Dentaire
Doctorat de l'Université de Lille 2 (mention Odontologie)
Habilitation à Diriger des Recherches (Université Clermont Auvergne)

Diplôme d'Université « Sédation consciente pour les soins bucco-dentaires »
Diplôme d'Université « Gestion du stress et de l'anxiété »
Diplôme d'Université « Compétences cliniques en sédation pour les soins dentaires »
Diplôme Inter Universitaire « Pédagogie en sciences de la santé »

Formation Certifiante en Education Thérapeutique du Patient

Responsable du Département d'Odontologie Pédiatrique

Pour m'avoir fait l'honneur d'accepter de présider ce jury de thèse, je vous en remercie. Je vous prie de recevoir, à travers cet ouvrage, le témoignage de tout mon respect. Soyez assurée de mon estime et de ma reconnaissance à votre égard.

Monsieur le Docteur Maxime BEDEZ

Assistant Hospitalo-Universitaire des CSERD
Section Chirurgie Orale, Parodontologie, Biologie Orale
Département Biologie Orale

Docteur en Chirurgie Dentaire

Je vous remercie d'avoir accepté de participer à ce projet avec moi. Pour votre gentillesse et votre investissement.
Vous avez été présent tout au long de ce travail, m'avez soutenu dans le changement de mon sujet et avez su me motiver dans les difficultés.
J'espère que ce travail sera à la hauteur de vos attentes.
Je vous en suis sincèrement reconnaissante et je vous prie de recevoir tout mon respect.

Madame le Docteur Cécile OLEJNIK

Maître de Conférences des Universités – Praticien Hospitalier des CSERD
Section Chirurgie Orale, Parodontologie, Biologie Orale
Département Biologie Orale

Docteur en Chirurgie Dentaire
Docteur en Odontologie de l'Université de Lille

Responsable du Département de Biologie Orale
Assesseur PACES

Vous avez accepté, à deux reprises, d'être membre de ce jury, et je vous remercie grandement pour cela.
Je vous suis sincèrement reconnaissante pour votre bienveillance et votre réactivité.
J'espère que vous trouverez satisfaction à la lecture de ce travail.

Madame le Docteur Alessandra BLAIZOT

Maître de Conférences des Universités – Praticien hospitalier des CSERD
Section Développement, Croissance et Prévention
Département Prévention, Epidémiologie, Economie de la Santé, Odontologie Légale

Docteur en Chirurgie Dentaire
Docteur en éthique médicale de l'Université Paris Descartes (Paris V)

Master II : Sciences, technologies, santé à finalité recherche. Mention Ethique, Spécialité éthique médicale et bioéthique – Université Paris Descartes (Paris V)
Master II : Sciences, technologies, santé à finalité recherche. Mention Santé Publique,
Spécialité épidémiologique clinique – Université Paul Sabatier (Toulouse III)
Maîtrise : Sciences de la vie et de la santé à finalité recherche. Mention méthodes d'analyses et gestion en santé publique, Spécialité épidémiologie clinique – Université Paul Sabatier (Toulouse III)
Diplôme Inter-Universitaire en pédagogie des sciences de la santé - Université de Rouen-Normandie
Diplôme Universitaire de Recherche Clinique en Odontologique – Université Paul Sabatier (Toulouse III)

Assesseur à la Pédagogie

Je vous remercie d'avoir immédiatement accepté d'être membre de ce jury et de vous être montrée disponible pour la soutenance. Veuillez recevoir toute ma reconnaissance et mon respect à travers ce travail.

Table des matières

Introduction 11
1. Le syndrome oto-dentaire 12
1.1. Généralités 12
1.2. Examen clinique 12
1.2.1. Signes dentaires et radiologiques 12
1.2.2. Signes auditifs 14
1.2.2.1. Rappels sur l'anatomie, la physiologie et la pathologie de l'oreille 14
1.2.2.2. Dans le syndrome oto-dentaire 16
1.2.3. Signes oculaires : syndrome oculo-oto-dentaire (diagnostic différentiel) 16
1.3. Etiologie : la piste génétique 17
1.4. Prise en charge et traitement 17
2. Rapports de cas de la littérature 18
2.1. Homme – 12 ans (1) 19
2.2. 2 cas familiaux chez un frère et une sœur (3,25) 20
2.2.1. Homme – 15 ans 21
2.2.2. Femme – 14 ans 22
2.3. 4 cas familiaux sur une étude de 5 ans (15,21) 24
2.3.1. Homme – 4 ans 24
2.3.2. Homme – 43 ans 25
2.3.3. Homme – 48 ans 26
2.3.4. Homme – 46 ans 26
2.3.5. Synthèse des 4 cas 26
2.4. 3 cas familiaux : 2 fils et leur père (6,26) 27
2.4.1. Homme – 7 ans 27
2.4.2. Homme – 5 ans 29
2.4.3. Homme – 34 ans 30
2.5. 2 cas familiaux chez une mère et sa fille (27,28) 32
2.5.1. Femme – 8 ans 32
2.5.2. Femme – 13 ans 35
2.6. Trois cas familiaux chez une fille, son père et son grand-père (12) 37
2.6.1. Femme – 5 ans 37
2.6.2. Homme – 31 ans 39
2.6.3. Homme – âge inconnu 40
2.7. Homme – 3-7 ans (4) 40
2.8 Homme – 18 ans (24) 43

2.9. 3 cas familiaux (8) 44
2.9.1. Femme – 30 ans 44
2.9.2. Homme – 3, 4, 9 et 14 ans 45
2.9.3. Femme – 10 ans 48
2.10. Homme – 12 ans (17) 48
2.11. Homme – 5 ans (16) 51
2.12. Homme – 9 ans (18) 53
2.13. Femme – 6 ans (2) 55
2.14. Femme – 1 an (9) 58
2.15. Femme – 9 ans (13) 59
2.16. Un fils et sa mère (7) 61
2.16.1. Homme – 3-6 ans 61
2.16.2. Femme – 33 ans 66
3. Synthèse des rapports de cas de la littérature 68
Conclusion 68
Index des figures 70
Références bibliographiques 75

Introduction

Cette thèse a pour objectif principal de permettre aux praticiens susceptibles de rencontrer ce syndrome d'affiner ou de confirmer leur diagnostic, d'adresser à des spécialistes si besoin et de connaître la prise en charge afin de traiter au mieux ces patients. Elle a également pour but d'informer les patients atteints de ce syndrome, ainsi que leurs proches, et de les rendre actifs dans la prise en charge de cette maladie. Cette pathologie est peu décrite dans la littérature, du fait de la faible fréquence de celle-ci. Aussi, le premier article la mentionnant (mais non sous le terme de syndrome oto-dentaire) remonte à 1969 (1). Divers articles sont apparus depuis, et la qualité de certaines photographies ou examens radiologiques sont ainsi de qualité moyenne voire mauvaise en raison de leur ancienneté, ils ont cependant été intégrés dans cette thèse si leur pertinence le permettait.

Il existe divers syndromes à répercussions buccodentaires, plus ou moins connus, comme l'amélogénèse ou la dentinogénèse imparfaite, l'hypophosphatasie, et enfin le syndrome oto-dentaire. Le praticien pourra être amené au cours de sa carrière à rencontrer ce syndrome, malgré sa faible fréquence. Cependant, c'est en informant au mieux les praticiens que les patients atteints pourront bénéficier d'une prise en charge précoce et adaptée. Il est important aussi de souligner que la prise en charge du syndrome oto-dentaire est pluridisciplinaire, avec l'aspect dentaire d'une part (soins conservateurs, parodontie, orthodontie, chirurgie) et ORL d'autre part. La prévention buccodentaire doit être mise en avant auprès des patients et de leurs parents, ceci afin de limiter les risques, notamment carieux, engendrés par le syndrome.

Cette thèse s'articule autour de deux parties principales : la présentation du syndrome, puis l'exposition de différents rapports de cas trouvés dans la littérature. Enfin, une synthèse de ces rapports de cas a été réalisée, afin de mettre en évidence leurs caractéristiques communes ainsi que leurs différences. Afin de standardiser la présentation des rapports de cas et de faciliter leur consultation, ceux-ci suivront tous le même schéma :

- Motif de consultation ;
- Antécédents familiaux et personnels ;
- Examen exobuccal ;
- Examen endobuccal ;
- Occlusion ;
- Examen complémentaire ;
- Plan de traitement.

Il y a aujourd'hui peu d'information sur les origines de ce syndrome. La cause génétique est une piste explorée par divers auteurs et différents projets de recherche sont en cours. Cette thèse est ainsi la première sur le sujet, et sera amenée à être complétée au fil de l'avancée des connaissances sur ce syndrome.

1. Le syndrome oto-dentaire

1.1. Généralités

Le syndrome oto-dentaire, aussi appelée dysplasie oto-dentaire familiale (2) ou dysplasie oto-dentaire (3,4) est une anomalie rare (prévalence < 1/1 000 000 (5)) à transmission autosomique dominante (2). Cette pathologie se caractérise par une anomalie des molaires et canines, possédant une apparence globuleuse, appelée globodontie (6), ainsi que par une perte auditive neurosensorielle à haute fréquence. Ce syndrome a été décrit pour la première fois par Dénes et Csiba en 1969, chez une mère et son fils, en Hongrie (1). D'autres signes cliniques ont été mentionnées par divers auteurs : hypoplasie localisée de l'émail des canines, prémolaires absentes ou atteinte de microdontie, odontomes et dents surnuméraires conoïdes. Enfin, il est fréquent de retrouver des retards d'éruption, tant en denture temporaire que permanente.

Des **caractéristiques faciales** ont été rapportées, comprenant une face longue, une apparence de « joues pleines », des narines antéversées, un philtrum long et dans certains cas une fente labiale. (6–9)

1.2. Examen clinique

1.2.1. Signes dentaires et radiologiques

Il arrive fréquemment que les prémolaires soient absentes. Dans ces cas d'**agénésies**, les molaires temporaires sont souvent maintenues sur arcade. Si les prémolaires sont présentes, elles ont généralement une morphologie normale mais une taille réduite (10).

Il a été décrit dans la littérature divers cas présentant des dents surnuméraires (4,11) ainsi que des odontomes (12,13).

Plusieurs auteurs ont noté des **retards d'éruption** en **denture temporaire et permanente** (3,14). Ces retards sont plus marqués au niveau des secteurs postérieurs (15).

La caractéristique la plus frappante de ce syndrome est l'apparence particulière de certaines dents, appelée **globodontie**, qui est un signe pathognomonique du syndrome oto-dentaire (2). Elle a été nommée ainsi par Witkop en 1976 (6). Cette anomalie se caractérise par une hypertrophie bulbeuse anormale de la couronne des canines et des molaires, rendant ainsi les cuspides non discernables et les sillons profonds mais peu visibles. Les molaires apparaissent ainsi élargies, avec de multiples lobules. On la retrouve en denture temporaire et permanente, bien que la denture temporaire soit plus sévèrement touchée (10). Les canines sont décrites comme volumineuses avec un cingulum marqué et arrondi (16). Selon certains auteurs, les molaires pourraient être le résultat de fusion entre germes de prémolaires et de molaires (16), s'accompagnant ou non d'agénésies des prémolaires, mentionnées précédemment. Les incisives temporaires et permanentes sont quant à elles épargnées, elles possèdent une forme et une taille normales (10).

Figure 1 : Molaires temporaires atteintes de globodontie, montrant l'aspect multilobé de celles-ci (4) (gauche), (7) (droite)

Dans ce syndrome, l'anomalie de structure retrouvée est une **lésion amélaire hypoplasique** localisée sur la face vestibulaire des canines (2,7,14). Cette lésion amélaire, associée aux fissures présentes sur les dents postérieures, augmente la **susceptibilité** du patient à développer des **lésions carieuses**.

D'après Van Doorne et al. (17), parmi d'autres auteurs (3,4,6,8,18), les radiographies montrent une **chambre pulpaire double**, au niveau des molaires temporaires et permanentes.

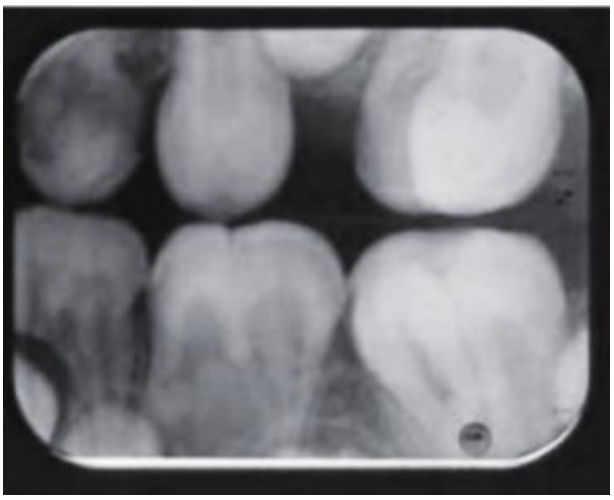

Figure 2 : Radiographie rétrocoronaire montrant le dédoublement pulpaire d'une première molaire temporaire mandibulaire gauche (18)

L'analyse radiographique des dents atteintes montrent une chambre pulpaire large et en apparence divisée, ainsi qu'un taurodontisme (8). Celui-ci résulte de la grande taille coronaire et l'apparence pulpaire large plutôt que d'un élargissement de la chambre pulpaire vers les racines. Ces caractéristiques ont également été observées par différents auteurs (4,6). Une analyse de dents temporaires a été réalisée, parmi lesquelles des molaires temporaires présentaient deux chambres pulpaires séparées, donnant l'impression qu'une fusion avec une dent surnuméraire ou une gémination s'était produite (8).

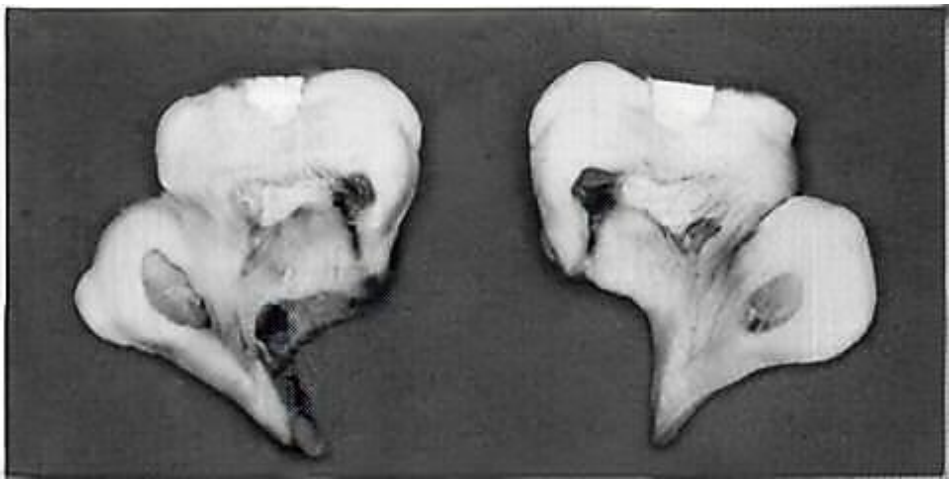

Figure 3 : Première molaire mandibulaire temporaire sectionnée (8)

1.2.2. Signes auditifs

1.2.2.1. Rappels sur l'anatomie, la physiologie et la pathologie de l'oreille

L'oreille est divisée en trois parties :

- L'oreille externe, comprenant le pavillon et le conduit auditif, fermée par le tympan ;
- L'oreille moyenne, comprenant les trois osselets (marteau, enclume et étrier) et la trompe d'Eustache ;
- L'oreille interne, comprenant la cochlée, le vestibule, les cellules ciliées et le nerf auditif.

Le **son** est une vibration de l'air se propageant sous la forme d'une onde acoustique. Il se caractérise par une **fréquence** et une **intensité**.

La **fréquence** d'un son, exprimée en Hertz (Hz), correspond au nombre de vibrations de l'onde par seconde. Plus il y a de vibrations, plus le son est aigu. Les fréquences audibles par l'Homme s'étendent de 20 à 20 000 Hz, en deçà il s'agit d'infrasons, et au-delà d'ultrasons. Les fréquences sont classées en trois catégories :

- Basses fréquences : inférieures à 500 Hz
- Fréquences moyennes : comprises entre 500 et 2000 Hz
- Hautes fréquences : supérieures à 2000 Hz

L'**intensité** du son, couramment exprimée en déciBel (dB), correspond à l'amplitude de l'onde. Plus cette amplitude est grande, plus le son est fort. L'échelle des déciBels s'étend de 0 à 130, 0 correspondant au seuil d'audibilité et 130 au seuil de douleur. Les décibels suivent une échelle logarithmique : augmenter le niveau d'intensité de 3dB revient à multiplier l'intensité sonore par deux. Exemple : 73dB est deux fois moins fort que 76dB, et deux fois plus fort que 70dB.

Il existe trois types de surdité selon la localisation anatomique de l'atteinte (19) :

- La **surdité de perception** (surdité neurosensorielle) : il y a une atteinte de l'oreille interne ou du nerf auditif, et donc un défaut de transmission de l'information au cerveau. Il existe plusieurs causes comme la sénescence, une maladie auto-immune ou encore une origine congénitale ;
- La **surdité de transmission** : causée par une atteinte de l'oreille externe ou moyenne (par exemple : un bouchon de cérumen, une infection ou une malformation congénitale) ;
- La **surdité mixte**.

Il existe aussi différents stades de surdité, en fonction du seuil d'audition (tableau 1).

Tableau 1 : Les différents stades de surdité, du plus faible au plus élevé

Audition normale	Surdité légère	Surdité moyenne	Surdité sévère	Surdité profonde
Inférieur à 20 dB	Entre 20 et 40 dB	Entre 41 et 70 dB	Entre 71 et 90 dB	Supérieur à 90 dB

Il existe plusieurs tests pour dépister et mesurer la perte d'acuité auditive, le principal est celui de l'**audiométrie tonale**, permettant d'établir le seuil d'audition et de déterminer le type de surdité. L'examen mesure ainsi le seuil d'audition du patient à différentes fréquences, en augmentant progressivement l'intensité du son.

Les résultats des tests d'audiométrie sont exprimés par un audiogramme, un graphique exprimant le seuil d'audition (en déciBel), en fonction de la fréquence (en Hertz). Les oreilles droite et gauche sont distinguées par deux courbes différentes.

En voici deux exemples (20) :

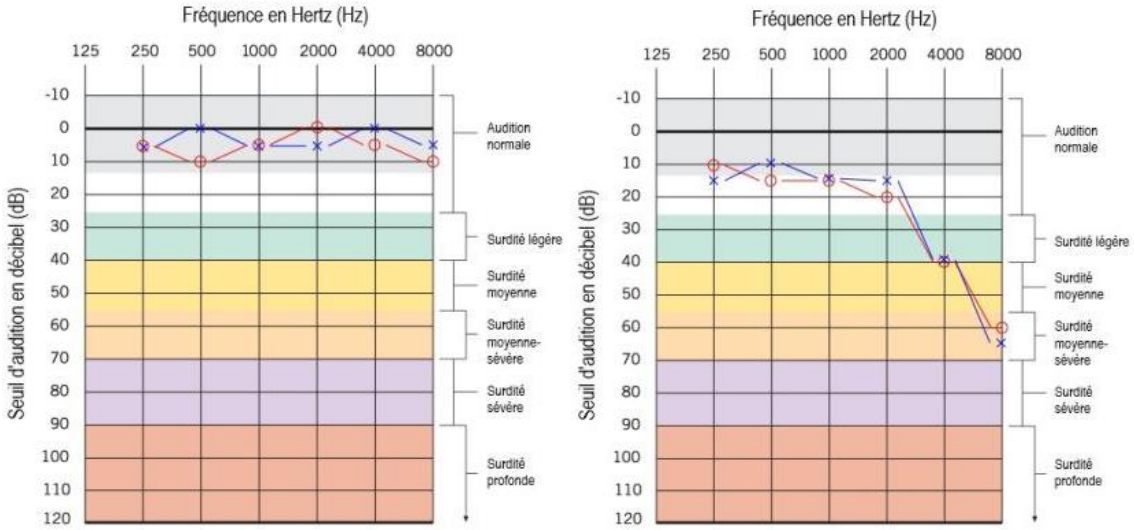

Figure 4 : Exemples d'audiogramme. A gauche : audition normale ; à droite : surdité liée à l'âge (surdité de perception). O : oreille droite ; X : oreille gauche (Production personnelle)

1.2.2.2. Dans le syndrome oto-dentaire

La perte auditive est d'environ 65dB à toutes les fréquences, mais plus prononcée dans les hautes fréquences (1000 Hz). Elle débute généralement lors de la petite enfance mais peut apparaître à l'âge adulte, progresse de façon bilatérale, et se stabilise aux alentours de 40 ans (3,14,15,21). Cette perte auditive est souvent corrélée à un retard dans le développement du langage (8). L'origine de la perte auditive viendrait d'une lésion située au niveau de la cochlée, située dans l'oreille interne (10,15), c'est donc une surdité de perception.

1.2.3. Signes oculaires : syndrome oculo-oto-dentaire (diagnostic différentiel)

Winter a rapporté en 1983 (11) une caractéristique associée supplémentaire : le colobome oculaire, il renomme ainsi la pathologie syndrome oculo-oto-dentaire. Cependant, cette pathologie est considérée comme distincte du syndrome oto-dentaire car il n'a pas été mis en évidence d'autres cas dans la littérature présentant la même caractéristique oculaire (2).

Il a été recensé dans la littérature une famille atteinte de syndrome oto-dentaire associé à une composante oculaire principale : le colobome. Il résulte d'une anomalie survenant lors de la vie embryonnaire, en raison d'un défaut de fusion des tissus, entraînant une fente. Il peut toucher l'iris, la cornée, le cristallin, le corps ciliaire, la choroïde, la rétine ou le nerf optique, de façon uni- ou bilatérale et de taille variable (14). Les conséquences d'un colobome peuvent être seulement esthétiques, mais peuvent aussi affecter la vision, entraîner une photophobie ou encore un décollement de rétine, nécessitant parfois une intervention chirurgicale (22).

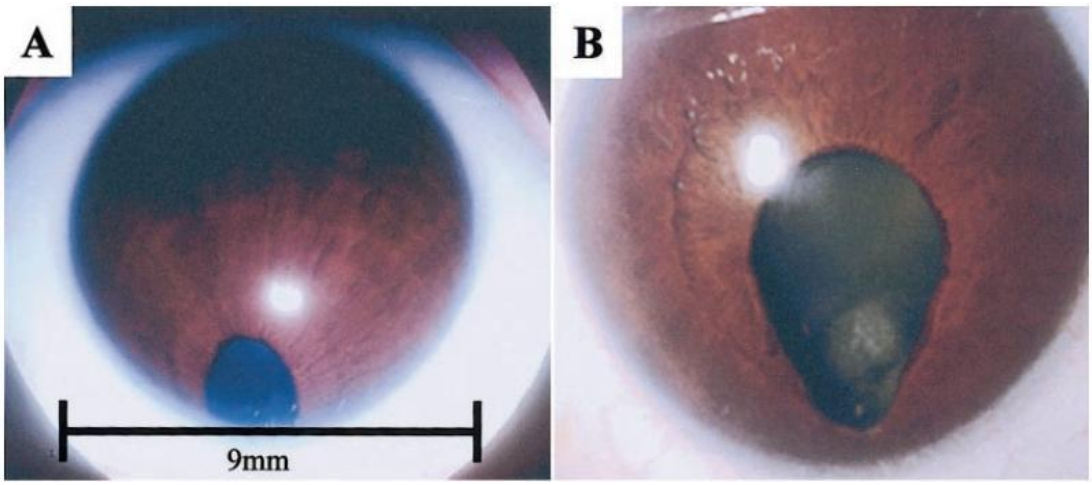

Figure 5 : Photos de colobomes iriens associés à une microphtalmie (A) et une cataracte (B) (14)

Vieira a ainsi étudié une famille Anglaise, en partie décrite par Winter et al en 1983 (11), dont certains membres, atteints du syndrome oto-dentaire, présentaient des caractéristiques oculaires, dont le colobome. D'autres caractéristiques ont été retrouvées chez ces patients, comme une microcornée, une microphtalmie et une cataracte.

Diverses pistes concernant le locus de la composante oculaire ont été avancées, il se trouverait sur le chromosome 20q13.1, où se trouve le gène EYA2 (14), ou sur le chromosome 11q13.3, où se trouve le gène FADD (23).

Cependant, les patients présentant ces anomalies ont reçu un diagnostic différent de celui du syndrome oto-dentaire, car il n'est fait pas mention dans la littérature de cas similaire (2), c'est pourquoi Vieira l'a ainsi renommé en syndrome oculo-oto-dentaire.

1.3. Etiologie : la piste génétique

Pour rappel, notre matériel génétique est stocké dans notre ADN, réparti dans 46 chromosomes, regroupés en 23 paires (22 paires de chromosomes non sexuels, dits autosomes, et 1 paire de chromosomes sexuels, dits gonosomes). Chaque chromosome est composé d'un bras court (p) et d'un bras long (q). Le matériel génétique est variable d'un individu à un autre, et il peut subir des mutations de différentes formes, notamment : une perte de matériel génétique (délétion), un gain (addition) ou un remplacement (substitution).

Le syndrome oto-dentaire est donc une maladie génétique à transmission **autosomique dominante** : la maladie est située sur un chromosome de type autosome et s'impose toujours même si un seul parent l'a transmise (contrairement à une maladie récessive). L'origine de ce syndrome a été localisée sur le **chromosome 11q13** (23), et une **délétion hémizygote** en serait la cause, elle touche donc un seul allèle.

Dans le cas du syndrome oto-dentaire, la portion touchée par la délétion comprend le **gène FGF3** (Fibroblast Growth Factor 3), codant pour la protéine du même nom, qui a pour rôle la formation du **mésenchyme dentaire** ainsi que de la **placode otique**, qui produira l'**oreille interne**. En raison de la délétion hémizygote, il reste un seul allèle du gène FGF3, ce qui n'empêche pas la production de la protéine, en revanche, elle est produite en quantité insuffisante pour remplir son rôle, on dit qu'elle est en **haploinsuffisance**.

1.4. Prise en charge et traitement

L'émail hypoplasique et la globodontie sont des facteurs de risque de l'atteinte carieuse. Mesaros a rapporté en 1996 (24) un patient nécessitant un traitement endodontique sur une dent permanente, probablement dû à une ou plusieurs carie(s) occlusale(s) des puits et fissures. Lui et ses collaborateurs ont souligné le challenge que représente un traitement endodontique sur une dent atteinte, ainsi que la propension des dents touchées par la globodontie de développer des **lésions endo-parodontales** en raison de la morphologie coronaire et pulpaire aberrante. C'est pourquoi **des traitements préventifs (scellements de sillons, topiques fluorés…) devraient être réalisés de manière régulière** chez les patients porteurs du syndrome ainsi qu'une prévention parodontale.

La prise en charge bucco-dentaire est complexe, interdisciplinaire et nécessitera un contrôle régulier. Un suivi ORL devrait également être réalisé, et si nécessaire, l'utilisation d'aides auditives.

2. Rapports de cas de la littérature

L'objectif de ce travail est de rassembler les rapports de cas de la littérature présentant le syndrome oto-dentaire, afin d'en tirer une synthèse diagnostique et thérapeutique. Nous avons pris en compte toutes les publications anglophones présentant un cas avéré de syndrome oto-dentaire, et présentant les signes bucco-dentaires, auditifs et parfois génétiques du syndrome, jusqu'au 14/09/2021.

Les recherches ont été réalisées de la manière suivante :

Tableau 2 : Résumé de de la recherche réalisée grâce aux moteurs de recherche scientifiques

PubMed	(((otodental[Title]) OR (oculo-oto-dental[Title])) OR (chromosome 11q13 deletion[Title])) OR ((globodontia[Title]) AND (otodental[Title/Abstract] OR oculo-oto-dental[Title/Abstract])) OR (globodontia[Title/Abstract])
ResearchGate	otodental OR "oculo-oto-dental" OR globodontia

Enfin, d'autres articles ont été trouvé par recoupement avec les références des articles sélectionnés par le biais des moteurs de recherche.

Il a ainsi été trouvé 43 articles, parmi lesquelles 20 publications ont été retenues, en raison de leur contenu pertinent sur le syndrome oto-dentaire, la présence d'un ou plusieurs rapports de cas et sur la véracité du syndrome chez le ou les patients atteints.

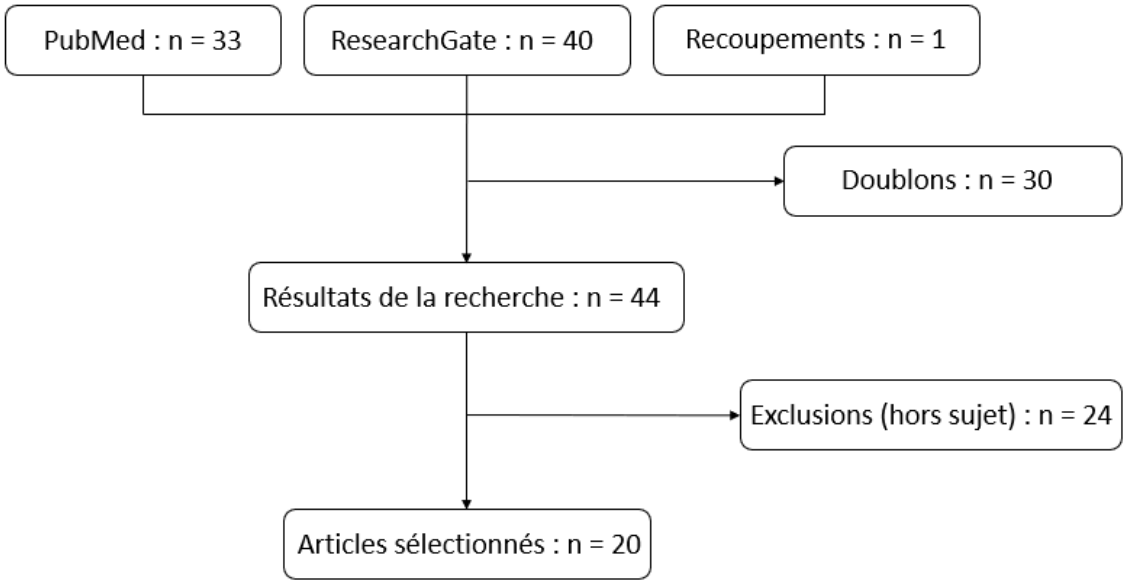

Figure 6 : Schéma expliquant la sélection des articles retenus pour la présentation et la synthèse des rapports de cas (Production personnelle)

En raison de l'ancienneté de certains articles, des photographies ou des radiographies n'ont pas été fournies en raison de leur qualité trop mauvaise.

2.1. Homme – 12 ans (1)

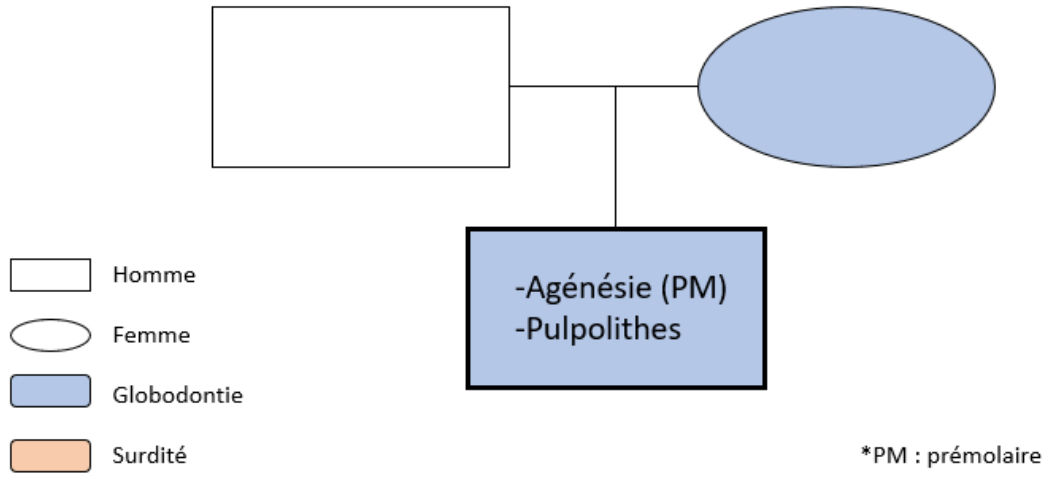

Figure 7 : Arbre généalogique présentant les signes dentaires du patient (Production personnelle) (1)

Le patient est le premier cas de syndrome oto-dentaire rencontré dans la littérature, même si, à l'époque, il n'y avait pas encore de nom pour ce syndrome. C'est un garçon de 12 ans, adressé en raison de la morphologie et de la taille anormales de ses dents.

Seule sa mère présente des anomalies dentaires similaires (cf Fig. 7). Ses antécédents médico-chirurgicaux tout comme l'examen exobuccal sont normaux.

L'examen endobuccal montre que les incisives sont de forme et de taille normales, contrairement aux canines, volumineuses et arrondies, ainsi que les molaires, qui présentent des sillons peu profonds, des cuspides aplaties et une surface occlusale convexe, typiques de la globodontie. Il persiste en bouche les dents temporaires suivantes : 55/64/65/74/75/85. Le patient ne présente pas de carie.

Au niveau de l'occlusion, la dent 42 est située en dehors de l'arcade en raison d'un encombrement, et le patient présente une béance antérieure (cf. Fig. 8).

Figure 8 : Photographie centrée sur le secteur antérieur des arcades en occlusion (1)

D’après la radiographie panoramique, le patient présente une agénésie des deuxièmes prémolaires maxillaires et de la deuxième prémolaire mandibulaire gauche. La plupart des molaires présentent un ou plusieurs pulpolithes.

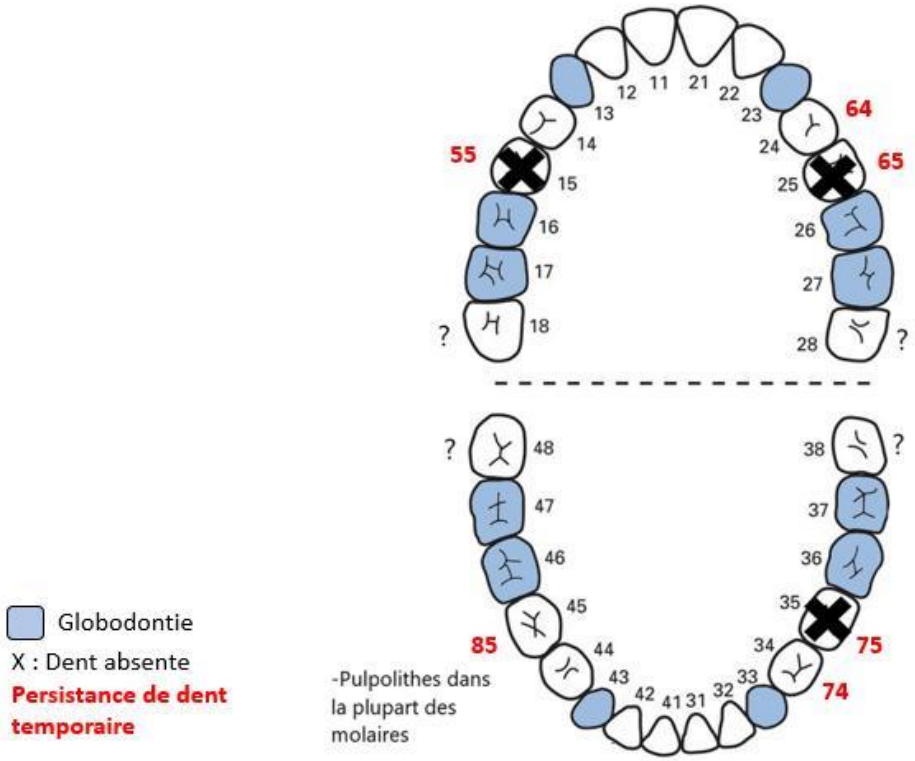

Figure 9 : Schémas dentaires du patient à l'âge de 12 ans (Production personnelle) (1)

Les dents temporaires retenues ont été extraites, ainsi que la 42, afin de réduire l’encombrement antérieur, en complément d’un appareil orthodontique.

2.2. 2 cas familiaux chez un frère et une sœur (3,25)

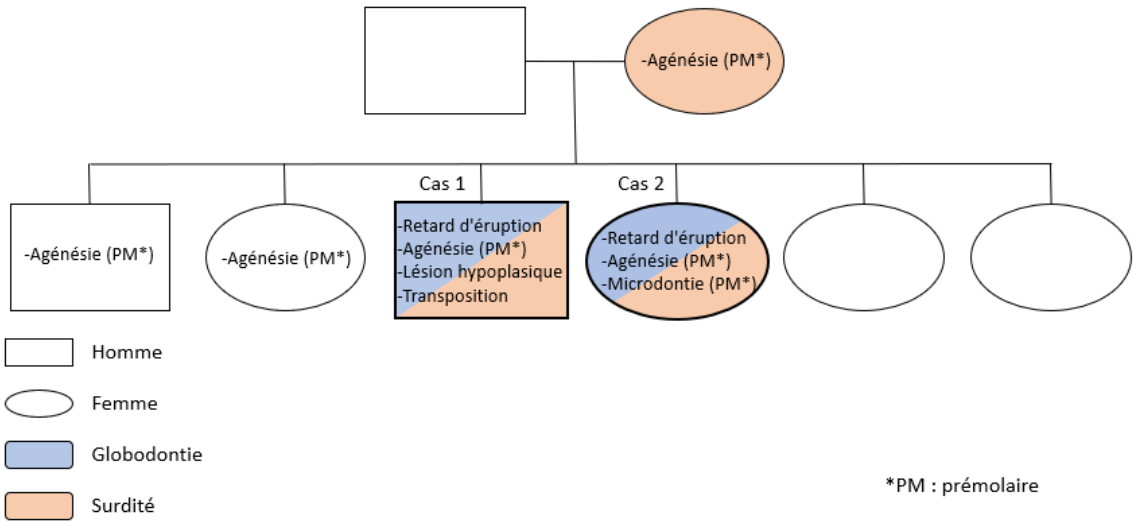

Figure 10 : Arbre généalogique des deux patients (cas 1 et 2) (Production personnelle) (3,25)

2.2.1. Homme – 15 ans

Ce patient a d'abord été amené à consulter en raison de sa petite taille.

D'après les antécédents familiaux, sa mère avait une perte auditive neurosensorielle remarquée 2 à 3 ans auparavant, ainsi qu'une agénésie des deuxièmes prémolaires maxillaires. Un de ses frères, âgé de 20 ans, ainsi qu'une de ses sœurs, âgée de 19 ans, avaient chacun une deuxième prémolaire mandibulaire absente. D'autres membres de la famille du côté maternel avaient également des anomalies dentaires et/ou une perte auditive.

Au niveau des antécédents personnels, le patient a présenté la varicelle, la rougeole et plusieurs otites moyennes. Des troubles du langage et l'échec de l'orthophonie ont amené à réaliser un audiogramme qui a révélé une perte auditive de perception dans les hautes fréquences. Ses dents temporaires ont eu des retards d'éruption : les molaires n'ont fait leur éruption qu'à 5 ans. Les canines temporaires étaient de forme normale mais avaient une lésion opaque au niveau cervical.

Concernant son audition, en deçà de 1000 Hz elle est normale, mais au-delà le patient présente une perte d'acuité neurosensorielle bilatérale. Entre 6000 et 8000 Hz, son seuil d'audition est de 65 dB.

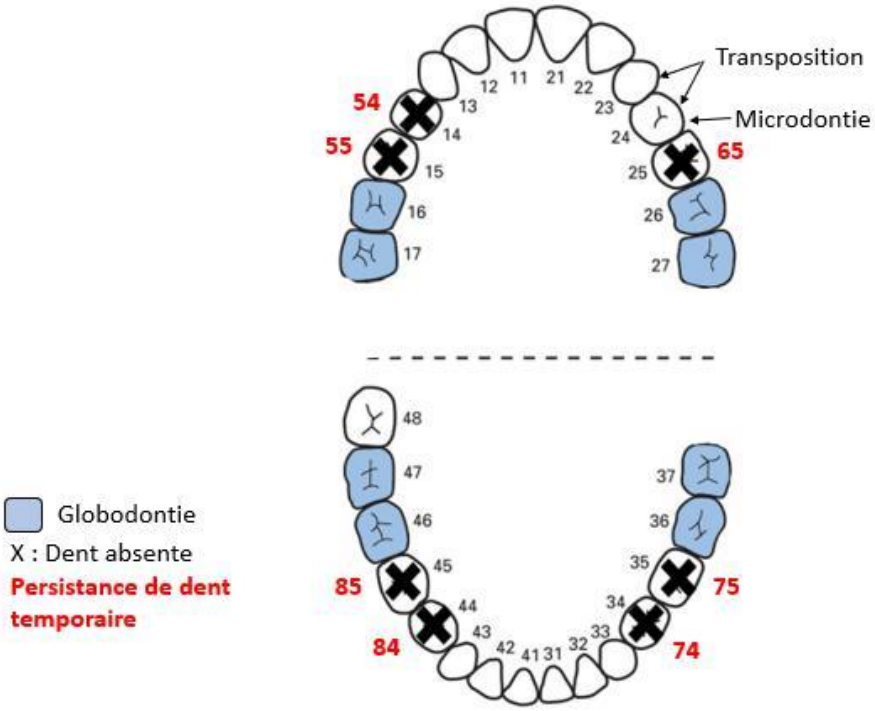

Figure 11 : Schéma dentaire du patient de 15 ans (Production personnelle) (25)

L'examen intraoral du patient à l'âge de 15 ans montre la persistance de 7 molaires temporaires, avec une couronne globulaire et des cuspides fusionnées. Les canines maxillaires permanentes ont une couronne conique, celle de gauche est transposée avec la première et unique prémolaire. Les premières et deuxièmes molaires permanentes ont également une couronne globulaire, fusionnée avec une cuspide.

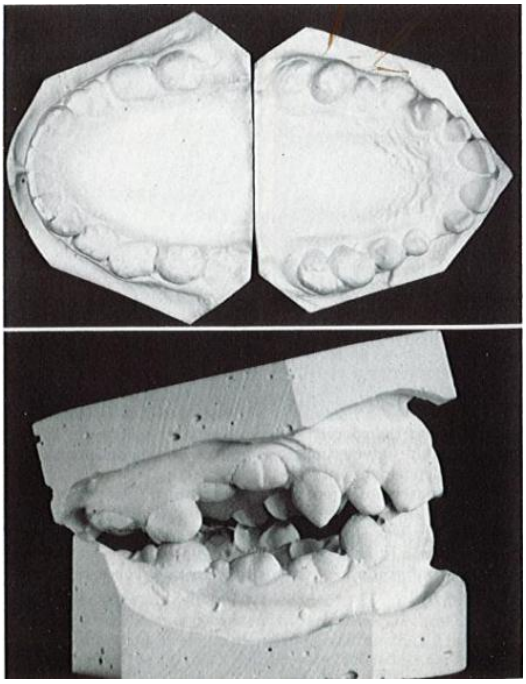

Figure 12 : Modèles en plâtre des arcades maxillaire et mandibulaire du patient à 15 ans. La 23 est transposée avec la 24 tandis que la 25 est absente. (25)

La radiographie panoramique montre l'agénésie des dents 14, 15, 25, 34, 35, 44 et 45, avec la persistance des molaires temporaires 54, 55, 74, 75, 84 et 85.

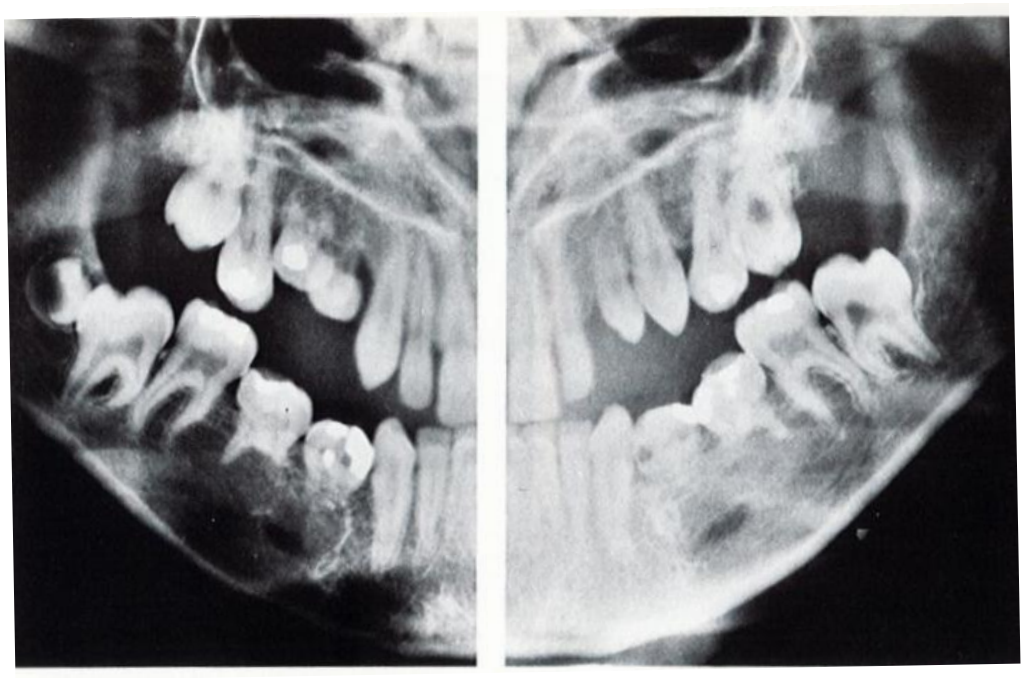

Figure 13 : Radiographie panoramique du patient à 15 ans révélant l'agénésie de 14, 15, 25, 34, 35, 44 et 45 ainsi qu'une transposition entre 23 et 24. (25)

2.2.2. Femme – 14 ans

La seconde patiente est âgée de 14 ans, son motif de consultation n'est pas connu.

Elle est la sœur du patient précédent. Sa surdité neurosensorielle a été

dépistée quand elle avait 6 ans, et à 15 ans cette perte auditive était plus importante aux fréquences supérieures à 750 Hz.

D'après ses parents, ses molaires temporaires avaient la même forme que celles de son frère, les canines temporaires étaient normales mais avaient été extraites, pour une raison inconnue. Elle a également présenté des retards d'éruption, mais moindres que son frère.

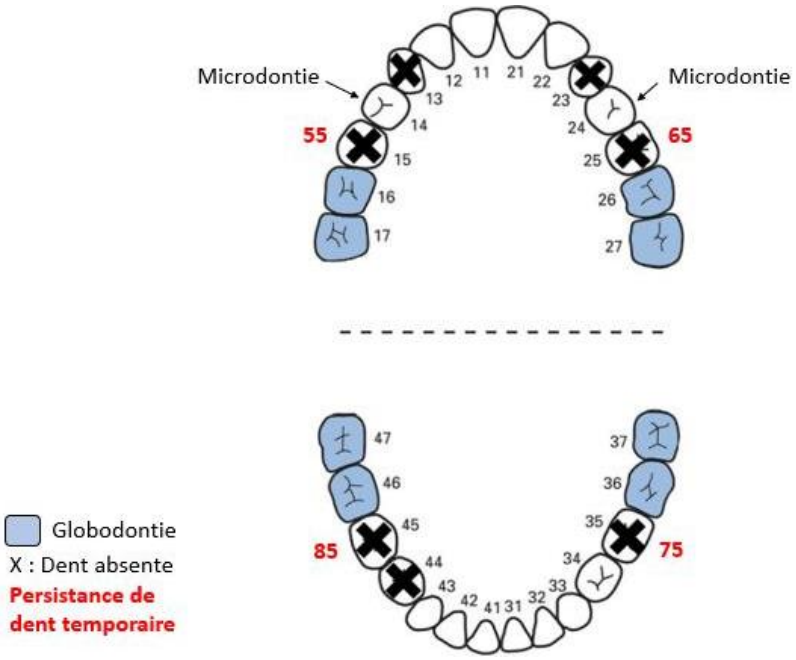

Figure 14 : Schéma dentaire de la patiente de 14 ans (Production personnelle) (25)

L'examen endobuccal montre que les deuxièmes molaires temporaires sont de forme anormale, globulaire, tout comme les molaires permanentes ; les premières prémolaires maxillaires ont une microdontie. En revanche, les dents antérieures ne présentent aucune anomalie.

Figure 15 : Modèles en plâtre des arcades maxillaire et mandibulaire de la patiente à 14 ans, montrant la morphologie coronaire anormale des molaires. (25)

La radiographie panoramique montre la persistance des deuxièmes molaires temporaires, avec l'absence de leur successeur, ainsi que l'agénésie des canines maxillaires permanentes et de la dent 44.

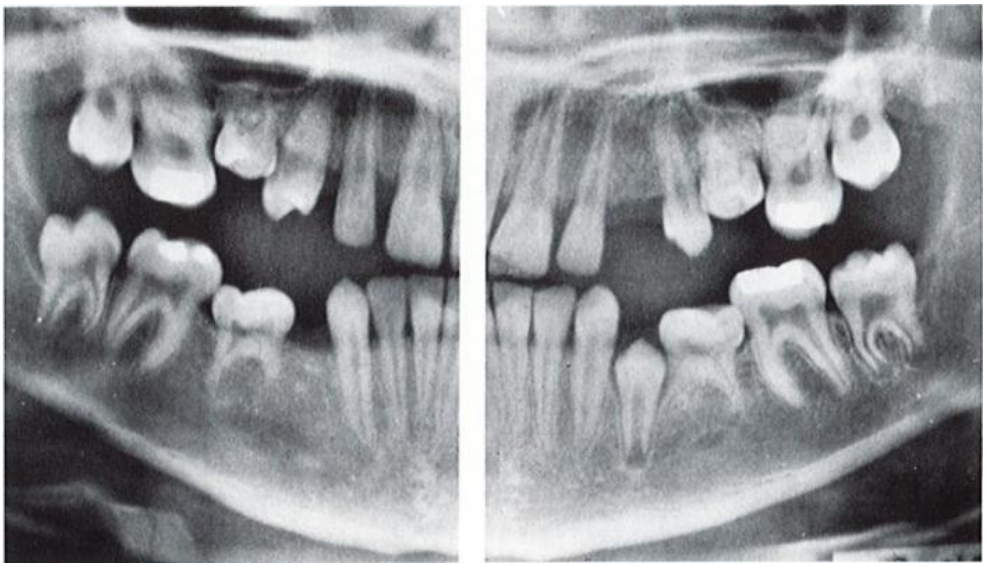

Figure 16 : Radiographie panoramique de la patiente à 14 ans. On note l'agénésie de 13, 15, 23, 25, 35, 44 et 45. (25)

2.3. 4 cas familiaux sur une étude de 5 ans (15,21)

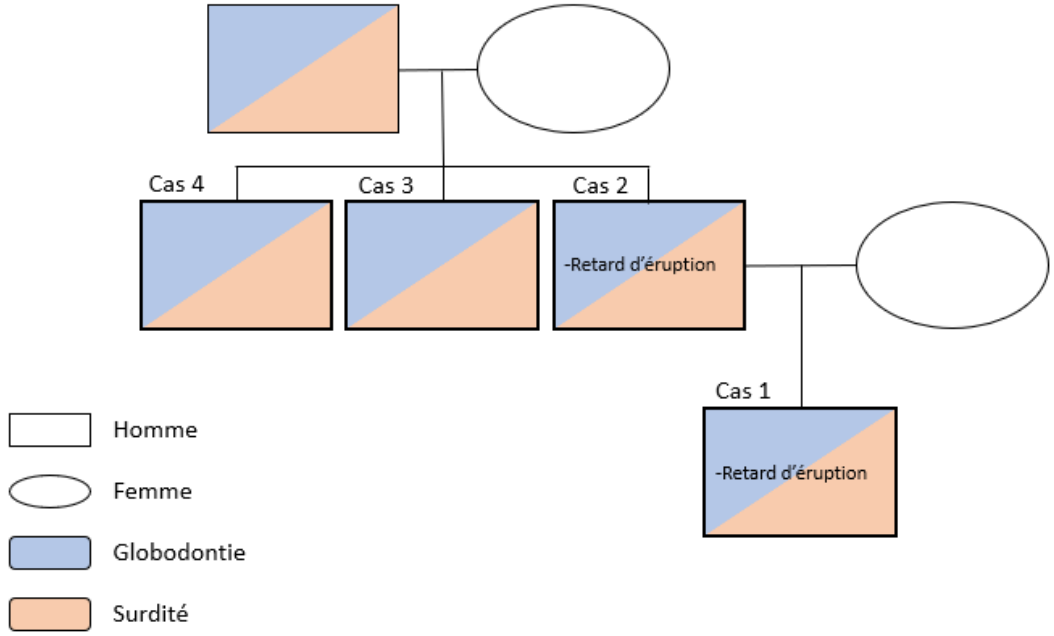

Figure 17 : Arbre généalogique des 4 patients (cas 1, 2, 3 et 4) (Production personnelle) (15,21)

Dans cette famille, 5 patients sont atteints du syndrome oto-dentaire, 4 sont présentés ici : le fils, son père et ses 2 oncles. Ils ont été suivis sur une période de 5 ans. Le grand-père paternel, ainsi que d'autres membres plus éloignés, présentent des signes cliniques dentaires et auditifs caractéristiques du syndrome oto-dentaire, sans plus de précision.

2.3.1. Homme – 4 ans

Le **premier cas** est un garçon examiné pour la première fois en avril 1974, à l'âge de 4 ans.

Il ne présentait pas d'anomalie congénitale, et les antécédents médicaux

n'ont rien mis en évidence exceptée une courte hospitalisation à l'âge de 14 mois pour une déshydratation suite à la grippe ainsi qu'une synovite idiopathique de la hanche gauche à l'âge de 2 et 3 ans. Il avait à ce moment une audition normale. Il a également contracté à plusieurs reprises une otite moyenne, qui a fait l'objet d'une prise en charge médicale rapprochée. La sensibilité auditive était dans la norme à l'âge de 4 ans, puis 2 ans plus tard, avait diminué dans les basses fréquences, suite à une otite moyenne. Cependant, 5 semaines plus tard, le patient présentait une perte d'audition bilatérale neurosensorielle aux fréquences supérieures à 2000 Hz. Il y a eu peu d'évolution en 3 ans, avec une augmentation du seuil d'audition d'environ 20dB, à 250, 500 et 1000 Hz.

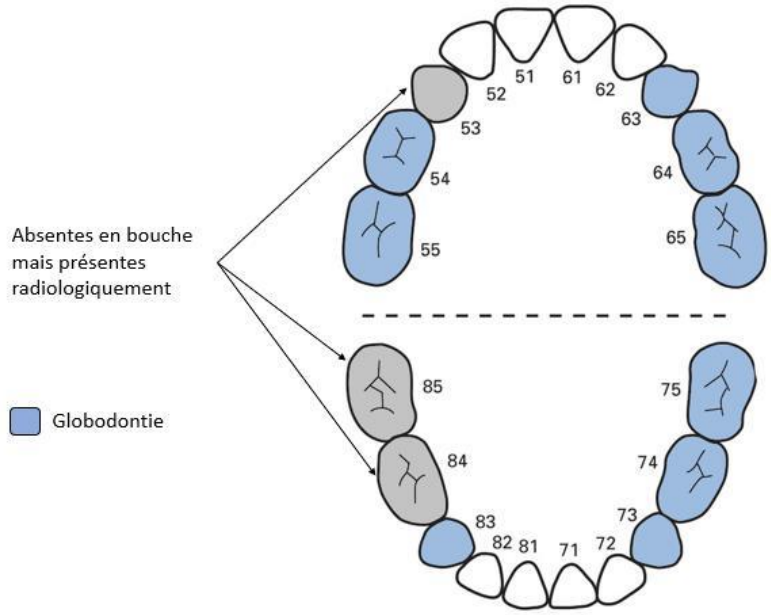

Figure 18 : Schéma dentaire du patient montrant les dents touchées par la globodontie ainsi que les dents absentes à l'examen endobuccal mais présentes à l'examen radiologique (15,21)

L'examen clinique du patient à l'âge de 4 ans montre que 17 dents temporaires sont présentes, les dents 53, 84 et 85 sont absentes, mais visibles cependant sur les examens radiologiques. Les couronnes présentent une morphologie anormale caractérisée par des cuspides bien développées avec absence de fossettes et de sillons. Il n'est pas fait mention d'autre examen dentaire ultérieur.

2.3.2. Homme – 43 ans

Le **deuxième cas** est le père du patient précédent, né en 1930, il est âgé de 43 ans lors du premier examen.

Hormis le syndrome oto-dentaire, il ne présente pas d'antécédents médicaux ou chirurgicaux.

Il porte des appareils auditifs depuis l'âge de 25 ans en raison d'une perte d'audition croissante ayant commencée au début de sa vie de jeune adulte.

Selon lui, ses dents temporaires étaient volumineuses et ressemblaient à celles de son fils, et elles ont eu un retard d'éruption. Ses dents définitives étaient également volumineuses et globuleuses, et certaines ont été extraites pour raison carieuse.

Le premier test audiométrique a également été réalisé en avril 1974,

révélant une sévère perte auditive neurosensorielle bilatérale à toutes les fréquences. D'autres évaluations réalisées en mars 1977 et décembre 1979 n'ont montré aucune progression dans l'atteinte auditive.

Lors de l'examen en avril 1974, il restait au patient 18 dents définitives. Les incisives étaient normales, mais les canines étaient plus grandes que la normale et avaient une morphologie coronaire bulbeuse. Les prémolaires étaient de taille moyenne mais leur surface occlusale était convexe, sans sillon ou fossette. Les molaires étaient absentes.

2.3.3. Homme – 48 ans

Le **troisième cas** a été examiné pour la première fois en juin 1974 à l'âge de 48 ans.

Il est l'oncle paternel du premier patient. Ses antécédents dentaires (retard d'éruption, dents temporaires volumineuses) et auditifs sont semblables à ceux de son frère, le cas numéro 2.

Sa perte auditive a commencé au début de la vie d'adulte, avec cependant aucune progression dans la décennie précédente. D'après les tests d'audiométrie tonale réalisés en juin 1974, le patient présente également une sévère perte auditive neurosensorielle bilatérale plate. Une nouvelle évaluation réalisée en décembre 1979 ne montre pas de progression de sa perte auditive.

Les dents permanentes restantes présentent une anatomie volumineuse et globuleuse, caractéristique de la globodontie.

2.3.4. Homme – 46 ans

Le **quatrième et dernier patient** est le frère des deuxième et troisième cas, examiné à l'âge de 46 ans en juin 1974. Il présente les mêmes similitudes dentaires et auditives que ses deux frères, sans plus d'informations.

2.3.5. Synthèse des 4 cas

Les trois premiers cas présentaient un seuil d'inconfort auditif d'environ 110 dB, celui du quatrième patient était de 90 dB. Les cas 2, 3 et 4 montrent une perte auditive neurosensorielle bilatérale sévère à toutes les fréquences. Divers tests audiométriques montrent chez ces patients une stabilité durant cette période de 5 ans.

Les 4 patients présentent ainsi des anomalies dentaires similaires, avec une anatomie coronaire volumineuse et globulaire au niveau des secteurs postérieurs notamment. Le fils et son père ont eu des retards d'éruption, mais le manque d'information sur les oncles ne permet pas d'établir plus de similitudes.

2.4. 3 cas familiaux : 2 fils et leur père (6,26)

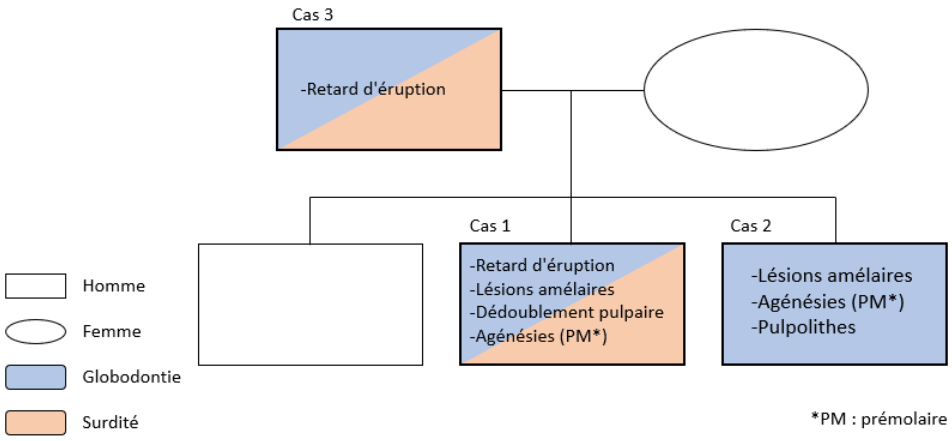

Figure 19 : Arbre généalogique de 3 patients (cas 1, 2 et 3) (Production personnelle) (6,26)

2.4.1. Homme – 7 ans

Le patient est un garçon de 7 ans, initialement adressé pour un traitement orthodontique.

Ses antécédents médicaux révèlent une otite moyenne chronique au niveau de l'oreille droite ainsi que diverses maladies infectieuses, sans informations complémentaires. Un an avant cet examen, le patient a développé une infection purulente persistante du côté de son oreille droite, entraînant une perforation du tympan. Ses incisives temporaires ont fait leur éruption vers 6-9 mois, mais les molaires temporaires sont apparues seulement à partir de 2 ans. L'examen audiométrique par conduction aérienne ne montre pas d'anomalie au niveau de l'oreille gauche. En revanche, l'oreille droite présente un seuil auditif de 25 à 35 dB jusqu'à 4000 Hz, mais il chute à 45 dB à 6000 Hz et 75 dB à 8000 Hz.

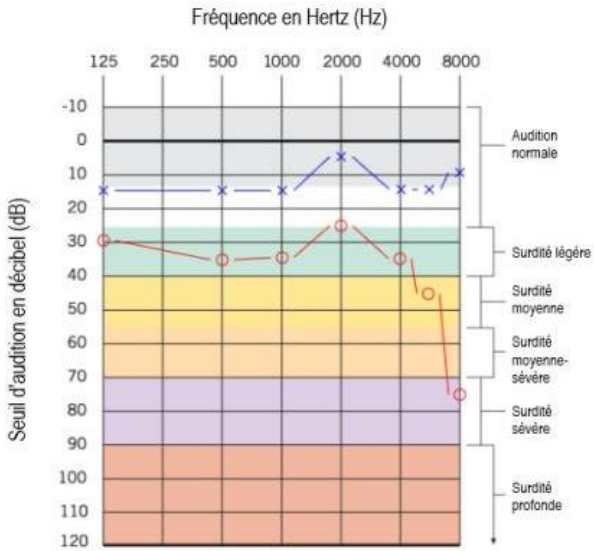

Figure 20 : Audiogramme du patient révélant une asymétrie d'audition. Son oreille gauche a un seuil d'audition beaucoup plus élevé (75 dB) que son oreille droite (10 dB) dans les hautes fréquences (8000 Hz). (Production personnelle) (6)

L’examen exobuccal montre une face longue, des narines antéversées, un philtrum long et des joues volumineuses. La région sous mandibulaire révèle des nodules lymphatiques durs à la palpation.

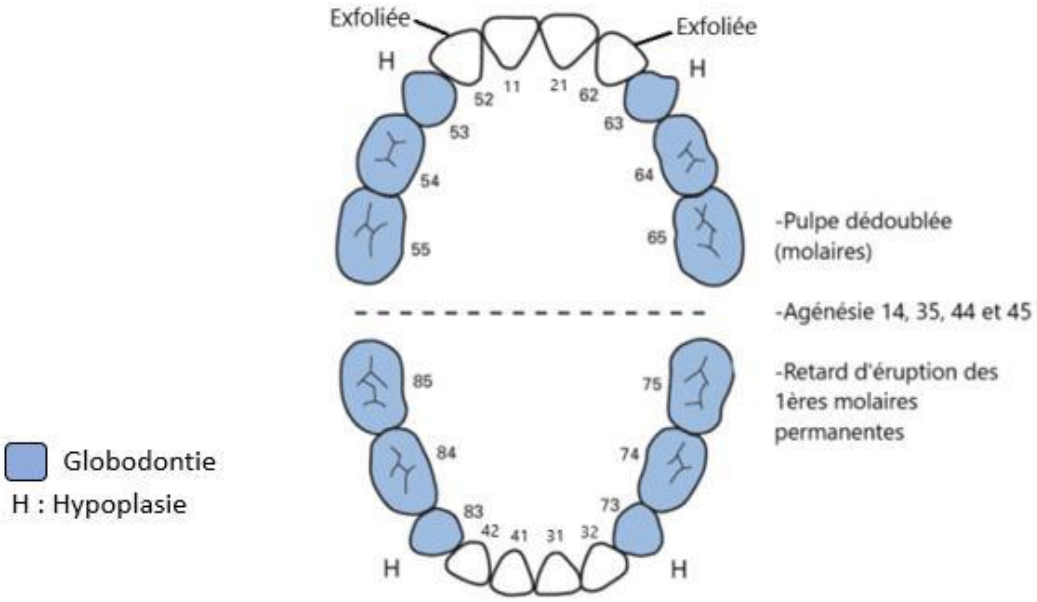

Figure 21 : Schéma dentaire du patient présentant ses signes cliniques (Production personnelle) (6,26)

L’examen endobuccal révèle des tonsilles palatines plus volumineuses ainsi qu’une denture mixte. Les canines et molaires temporaires ont des couronnes volumineuses, globuleuses, avec des sillons irradiant depuis les faces linguale et vestibulaire vers la face occlusale (globodontie). Les canines temporaires présentent sur leur face vestibulaire des lésions amélaires hypoplasiques jaunes-blanches.

Concernant l’occlusion, le patient est en classe I d’Angle, mais les arcades sont encombrées en raison du volume surdimensionné des dents atteintes de globodontie.

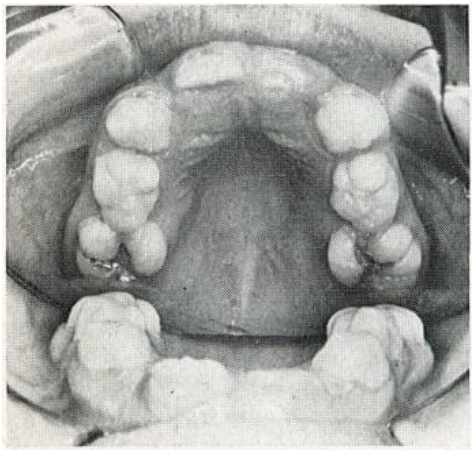

Figure 22 : Photographie endobuccale de l'arcade maxillaire du patient, avec les canines et molaires temporaires présentant une globodontie. (26)

A l’examen radiologique, les germes des dents 14, 35, 44 et 45 ne sont pas visibles. Les dents postérieures présentent un taurodontisme. Celui-ci est en partie dû à l’anatomie volumineuse des couronnes et des chambres pulpaires

plutôt qu'à un véritable allongement en direction apicale. Certaines dents postérieures possèdent en apparence une pulpe dédoublée, avec l'impression d'une fusion coronaire avec une dent surnuméraire (gémination).

2.4.2. Homme – 5 ans

Ce patient est le benjamin de la famille, âgé de 5 ans. On ne connaît pas le motif de consultation, et il ne présente pas d'antécédents médico-chirurgicaux.

Son audiogramme révèle une légère baisse du seuil d'audition à 20 dB à 8000 Hz, ce qui n'est pas forcément inhabituel mais pourrait être le début d'une perte d'acuité auditive étant donné l'évolution des symptômes auditifs dans ce syndrome.

Il présente les mêmes caractéristiques faciales que son frère, à savoir une face et un philtrum longs, des nodules submandibulaires durs à la palpation et des joues volumineuses.

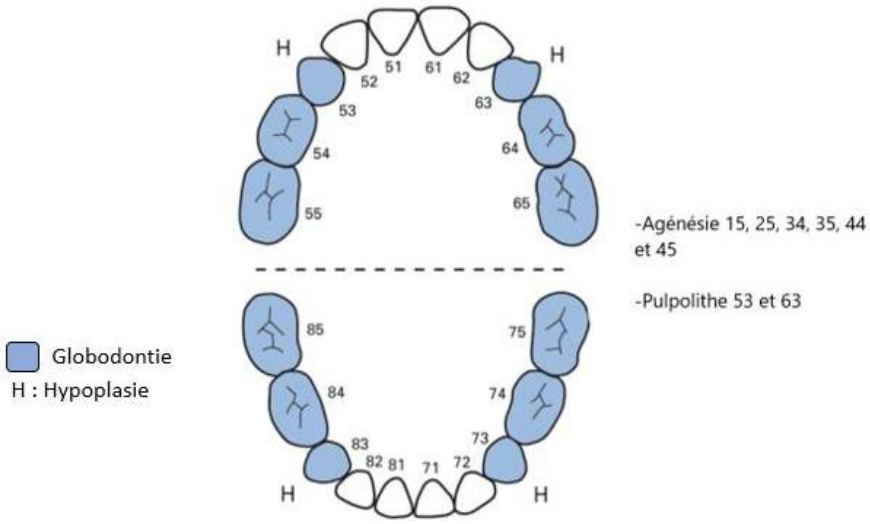

Figure 23 : Schéma dentaire détaillant les signes cliniques endobuccaux et radiologiques du patient (Production personnelle) (6,26)

Le patient est en denture temporaire, avec des incisives de forme et taille normale, mais des canines et molaires volumineuses et globulaires. Ses canines possèdent une lésion amélaire hypoplasique jaune-blanche au niveau vestibulo-cervical.

Il est également en classe I d'Angle, avec des arcades encombrées.

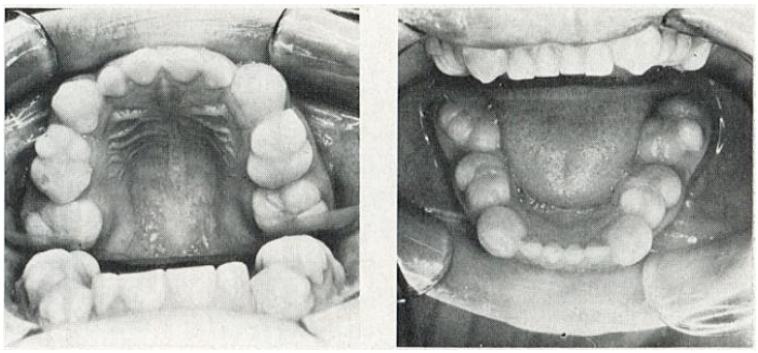

Figure 24 : Photographies endobuccales des arcades maxillaire et mandibulaire du patient. On remarque facilement la globodontie de toutes les canines et molaires temporaires ainsi que la normalité des incisives temporaires. (26)

La radiographie panoramique montre l'agénésie des prémolaires mandibulaires et des deuxièmes prémolaires maxillaires droites et gauches. Il présente les mêmes caractéristiques dentaires que son frère, c'est-à-dire un taurodontisme et une chambre pulpaire dédoublée sur certaines molaires, avec de potentiels pulpolithes au niveau des canines temporaires maxillaires.

2.4.3. Homme – 34 ans

Le patient, père de 3 fils, dont deux atteints du syndrome et décrits précédemment, est âgé de 34 ans, son motif de consultation est inconnu.

A l'âge de 9 ans, quatre dents temporaires ont été extraites pour "faire de la place aux dents permanentes".

A 24 ans, le patient a eu deux calculs rénaux, à 26 ans une hernie inguinale bilatérale et à 30 ans une ablation d'un carcinome baso-cellulaire situé au niveau de sa joue gauche. Il indique cependant avoir eu des retards d'éruption pour ses dentures temporaire et permanente.

Son audiogramme montre qu'au niveau de son oreille droite, son seuil d'audition est de 30 dB à 4000 Hz, diminue à 40 dB à 6000 Hz et 55 dB à 8000 Hz. Son oreille droite est plus sévèrement atteinte, avec une chute à 60 dB à 4000 Hz et 80 dB à 8000 Hz.

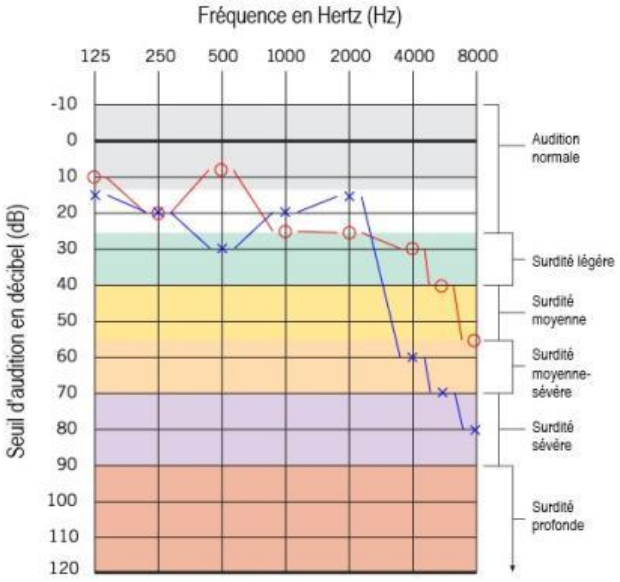

Figure 25 : Audiogramme du patient, montrant une augmentation bilatérale du seuil d'audition dans les hautes fréquences (2000 Hz) (Production personnelle) (6)

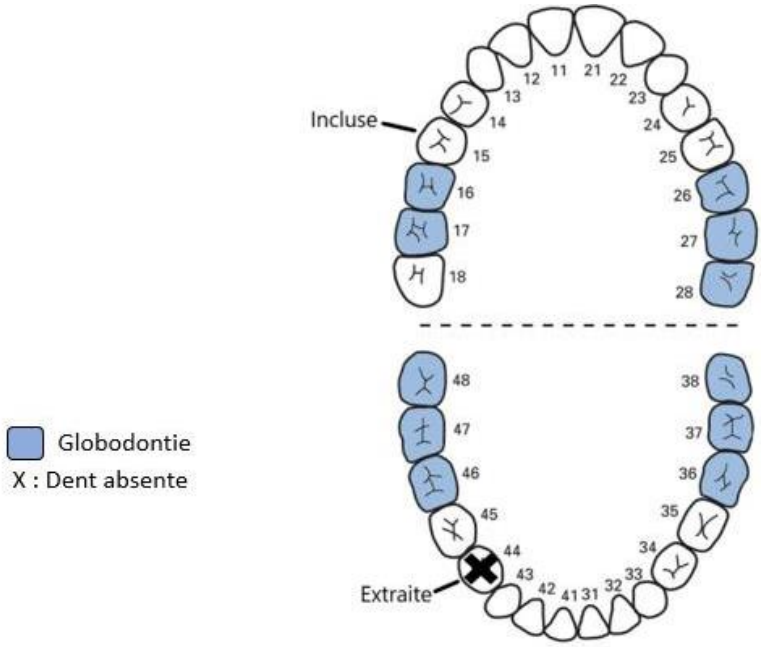

Figure 26 : Schéma dentaire résumant les caractéristiques endobuccales rencontrées chez le patient (6,26)

La morphologie de ses canines et prémolaires est différente de celles de ses fils, avec une constriction coronaire, se rapprochant ainsi d'une apparence riziforme. Les molaires en revanche sont semblables à celles de ses enfants, et certaines d'entre elles présentent une pulpe calcifiée. Enfin, la première prémolaire mandibulaire droite est absente et semble radiologiquement avoir été extraite, sans en connaître la raison, et la deuxième prémolaire maxillaire droite est incluse.

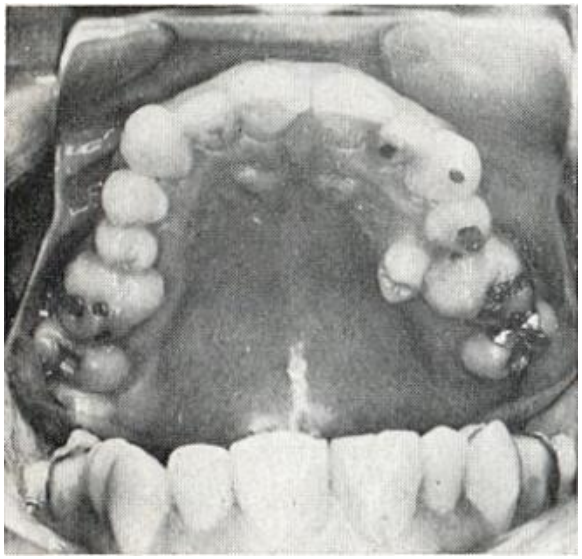

Figure 27 : Photographie endobuccale de l'arcade maxillaire du patient, avec une anatomie globulaire au niveau de la 16 et 26. La 15 est en position palatine et 7 dents présentent au moins une restauration par amalgame. (26)

2.5. 2 cas familiaux chez une mère et sa fille (27,28)

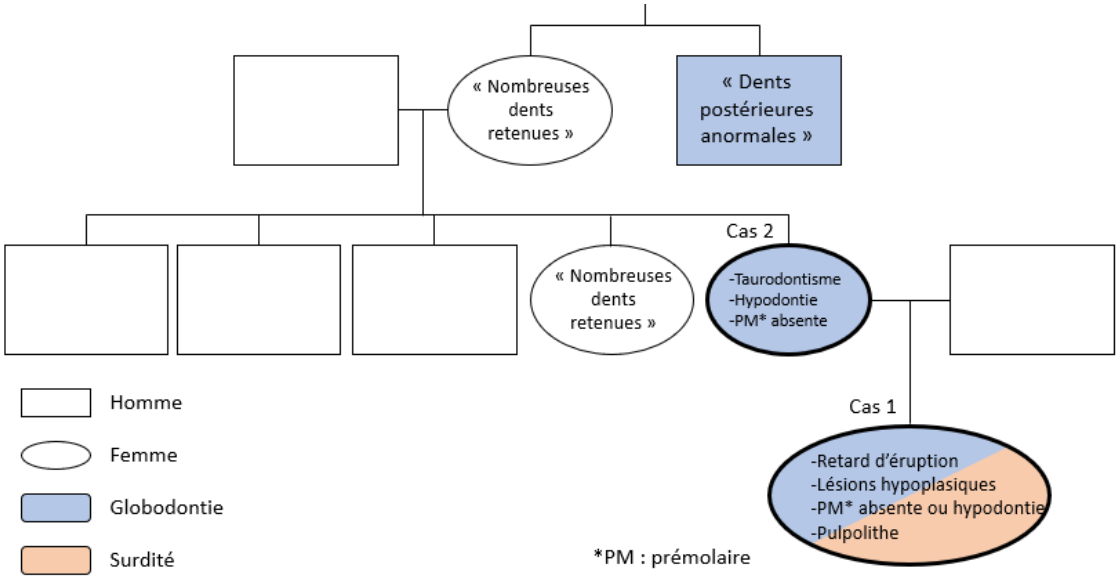

Figure 28 : Arbre généalogique des 2 patientes (cas 1 et 2), avec la présence de globodontie sur 3 générations. (Production personnelle) (27,28)

2.5.1. Femme – 8 ans

La patiente est une fille âgée de 8 ans, adressée à l'Ecole de Dentisterie de Belfast, en Irlande, concernant une hypoplasie de l'émail.

D'après ses antécédents médicaux, elle avait un faible poids à la naissance, une perte d'audition a été détecté durant l'enfance et elle utilise donc en conséquence des appareils auditifs. Cependant, un retard de langage et de compréhension a été décelé en raison de sa déficience auditive. Durant la petite enfance, elle a eu des infections auriculaires récurrentes, conduisant à une adénoïdectomie (ablation des végétations adénoïdes) et une mise sous ventilation, elle a également eu la varicelle à l'âge de 4 ans. Elle est aussi atteinte de strabisme, pour lequel elle porte des lunettes. Les antécédents familiaux révèlent que sa mère et son grand-oncle ont des anomalies dentaires similaires, et sa mère a un déficit en cholinestérase, ce qui se caractérise par une « apnée prolongée après administration de certains anesthésiques ». (27)

L'examen exobuccal de la patiente montre une apparence et des proportions faciales normales. Elle présente un petit hémangiome sur la ligne médiane de la lèvre supérieure.

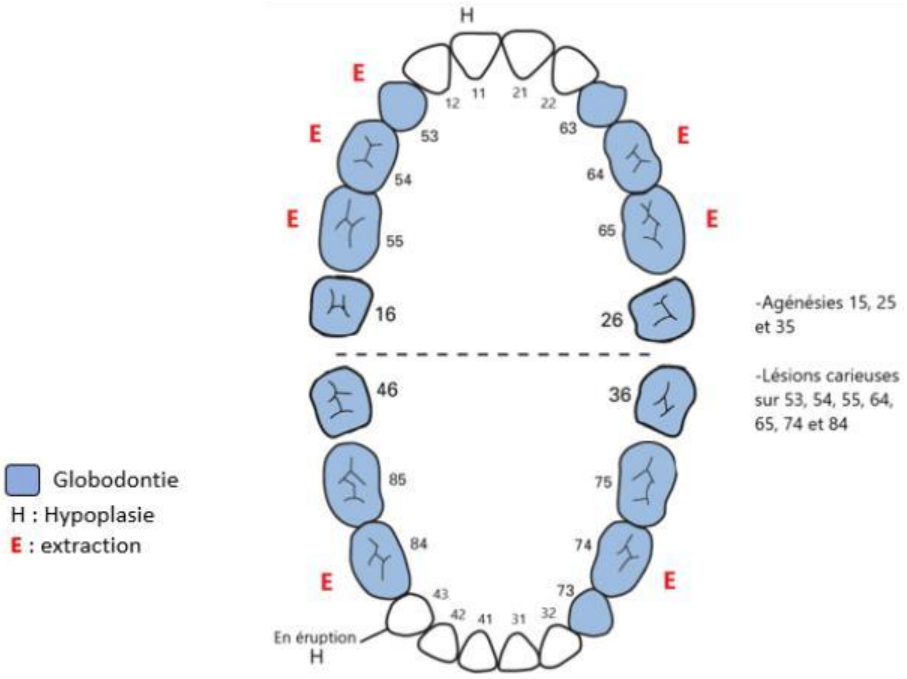

Figure 29 : Schéma dentaire détaillant la denture mixte du patient (Production personnelle) (27)

Les canines et molaires temporaires ainsi que les molaires définitives sont malformées, leurs couronnes sont bulbeuses et lisses. Les canines temporaires maxillaires et les 2e molaires temporaires maxillaires sont élargies. Les premières molaires permanentes sont plus petites que la normale. Sur la face occlusale des dents temporaires se trouve un émail fin avec de la dentine exposée. Des lésions carieuses sont présentes sur les molaires et les canines. Les incisives sont plus petites que la moyenne. Enfin, l'incisive centrale maxillaire droite et la canine mandibulaire droite présente une hypominéralisation localisée de l'émail.

L'examen endobuccal révèle une denture mixte, avec une occlusion de classe I, et une mauvaise hygiène bucco-dentaire.

Figure 30 : Vue intraorale des arcades en occlusion initialement. On peut noter sur cette photographie les atteintes carieuses sur les canines maxillaires et les premières molaires temporaires mandibulaires ainsi que l'hypominéralisation de la 11. (27)

Figure 31 : Vue intraorale des arcades maxillaire et mandibulaire initialement. On retrouve sur cette photographie les lésions carieuses et aussi l'apparence globulaire des canines et molaires temporaires (atteintes de globodontie). (27)

Sur les radiographies rétrocoronaires et panoramique, on peut noter l'absence des deuxièmes prémolaires maxillaires et ainsi que celle de la deuxième prémolaire mandibulaire gauche. Les germes des premières prémolaires maxillaires paraissent plus petits que la normale, des lésions carieuses sont décelables sur les canines et les molaires maxillaires temporaires, les premières molaires maxillaires permanentes, ainsi que sur les premières molaires mandibulaires temporaires et la deuxième molaire mandibulaire gauche. Les premières molaires définitives présentent un taurodontisme et des racines coniques, quant aux germes des deuxièmes, les couronnes ont une apparence bulbeuse.

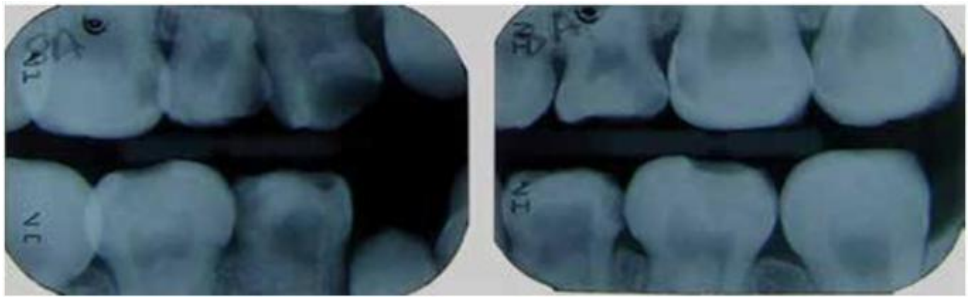

Figure 32 : Radiographies rétrocoronaires droite et gauche, révélant des lésions carieuses sur 53, 54, 55, 64, 65, 74 et 84. (27)

Figure 33 : Radiographie panoramique de la patiente à 8 ans, montrant les agénésies de 15, 25 et 35. (27)

Après avis orthodontique, il a été décidé d'extraire plusieurs dents, dont les deuxièmes molaires temporaires maxillaires. La patiente a reçu des conseils d'hygiène alimentaire et bucco-dentaire et une application de vernis topiques fluorés. Les lésions carieuses ont été traitées avec diverses restaurations (CVIMAR, composite fluide ou compact). Au fil de l'avancée du traitement, le contrôle de plaque de la patiente s'est amélioré, et elle était moins anxieuse, cependant, une anesthésie générale aura été nécessaire pour les extractions de 53, 54, 55, 64, 65, 74 et 84.

Figure 34 : Vue intraorale des arcades maxillaire et mandibulaire à la suite des extractions de 53, 54, 55, 64, 65, 74 et 84. (27)

Figure 35 : Vue intraorale centrée sur les dents antérieures à la suite du traitement de l'hypominéralisation de la 11 par résine composite. (27)

2.5.2. Femme – 13 ans

La patiente est la mère de la patiente précédente, examinée pour la première fois à l'âge de 8 ans en raison d'une douleur dentaire.

L'examen audiométrique de la patiente ne montre pas d'anomalie.

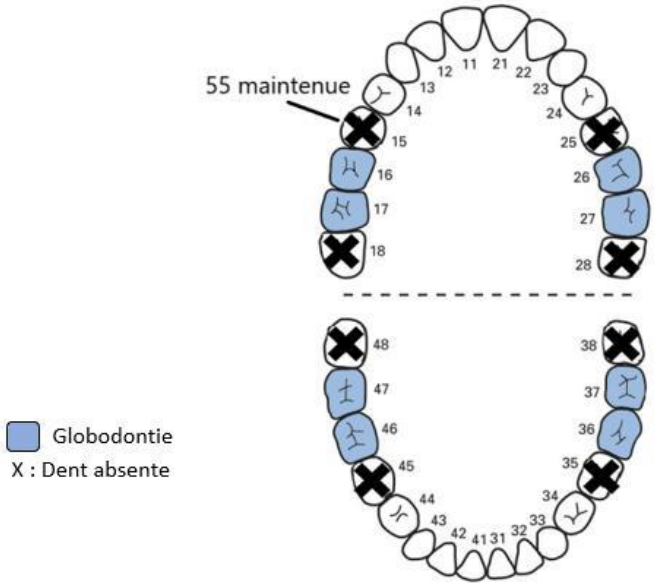

Figure 36 : Schéma dentaire de la patiente alors âgée de 13 ans (28)

C'est lors de ce premier examen que l'apparence volumineuse des molaires temporaires et des premières molaires permanentes a été remarquée. Lors de cet examen, les deux molaires temporaires maxillaires gauches ont été extraites. La patiente a ensuite été perdue de vue, et a été adressée 5 ans plus tard par son dentiste traitant.

A l'examen endobuccal 5 ans plus tard, les molaires ont une couronne volumineuse, avec une surface occlusale convexe, des cuspides peu marquées et des sillons peu développés, tant en largeur qu'en profondeur. Les deuxièmes prémolaires maxillaires mandibulaires sont absentes, et la deuxième molaire temporaire maxillaire droite est maintenue sur arcade. Les premières prémolaires et les incisives latérales maxillaires présentent une anatomie coronaire plus petite que la normale, avec une forme légèrement conique.

A l'examen radiologique, les molaires présentent un taurodontisme, avec des racines fusionnées, se divisant en région apicale. Les chambres pulpaires sont également élargies.

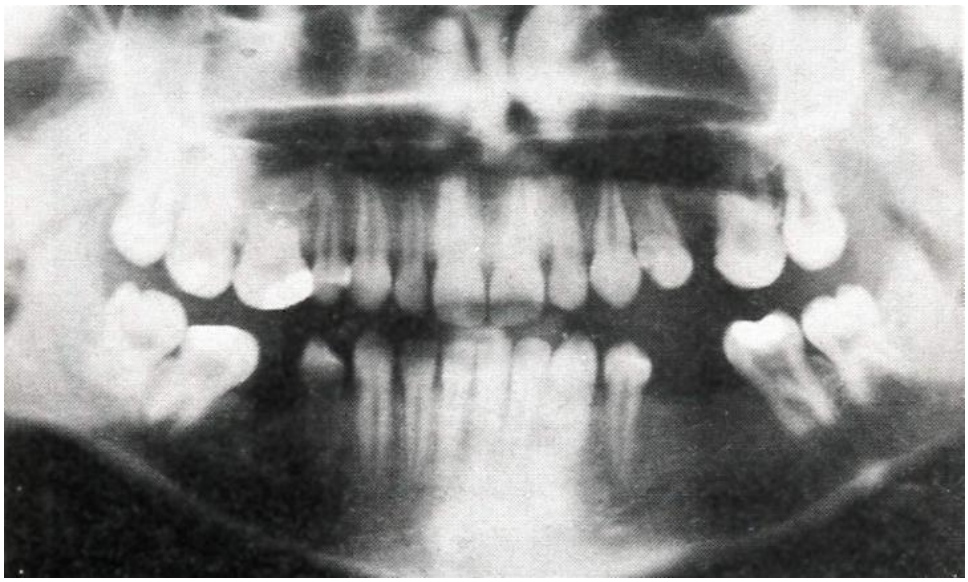

Figure 37 : Radiographie panoramique de la mère, à l'âge de 13 ans, montrant l'agénésie des deuxièmes prémolaires (28)

2.6. Trois cas familiaux chez une fille, son père et son grand-père (12)

Dans cette famille, la patiente ainsi que son père et son grand-père sont atteints du syndrome oto-dentaire. L'arrière-grand-mère, une grande tante ainsi qu'une tante de la patiente ont des anomalies dentaires, sans avoir d'informations complémentaires à propos de leur audition. La grand-mère, la mère ainsi que le frère aîné de la patiente sont exemptes de signes cliniques typiques du syndrome oto-dentaire. Son plus jeune frère ne présente pas d'anomalies dentaires mais est trop jeune pour subir un examen radiologique ou des tests audiométriques.

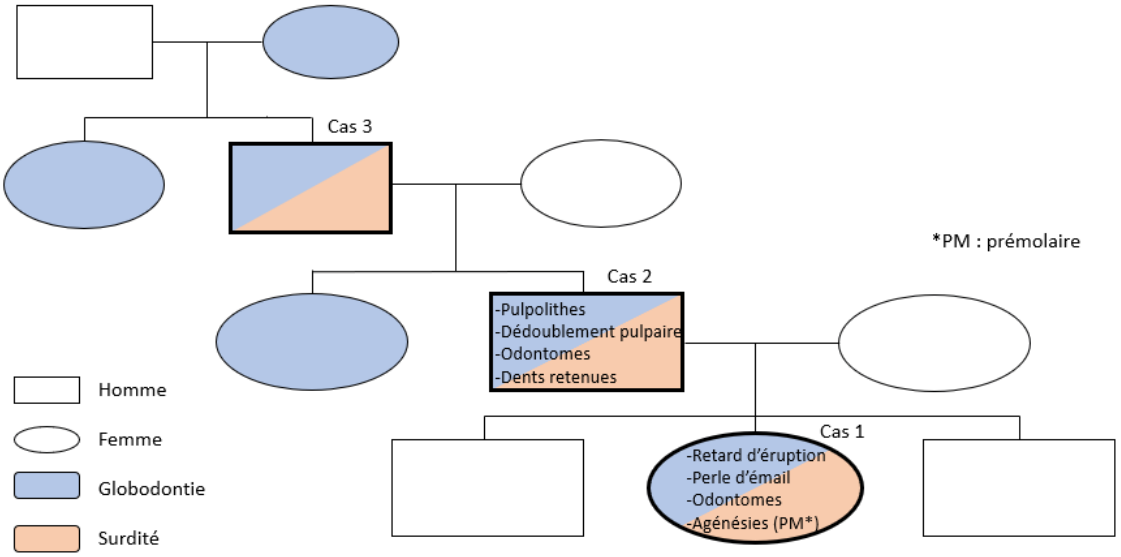

Figure 38 : Arbre généalogique des 3 patients (cas 1, 2 et 3) (Production personnelle)

2.6.1. Femme – 5 ans

La patiente est adressée à l'âge de 5 ans par son dentiste dans un service de chirurgie maxillo-faciale en Autriche en raison de l'absence de plusieurs dents mandibulaires postérieures ainsi qu'un retard d'éruption. Elle a ensuite été réexaminée à l'âge de 7 ans et 3 mois, et les signes cliniques extra-oraux étaient plus prononcés que lors du premier examen. Enfin, à l'âge de 9 ans, des odontomes sont encore présents, au maxillaire et à la mandibule. Les canines maxillaires permanentes sont retenues et en position haute d'après la radiographie panoramique.

La perte auditive neurosensorielle de la patiente s'est développée progressivement. Son audiogramme montre une diminution d'environ 30 dB dans les basses fréquences jusqu'à 70 dB dans les hautes fréquences.

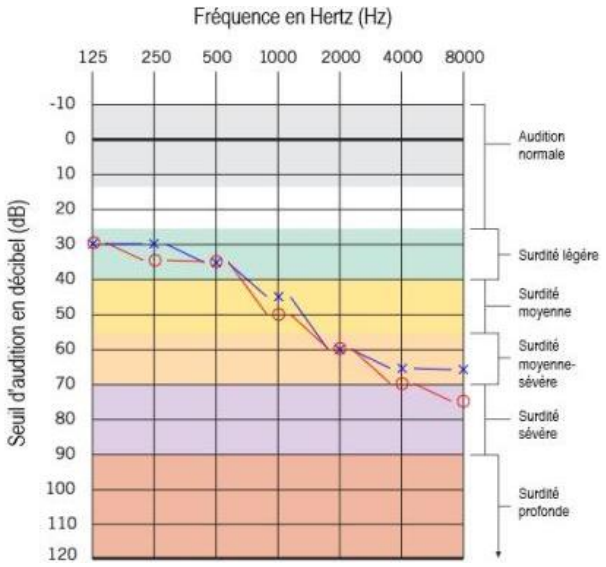

Figure 39 : Audiogramme de la patiente, montrant une augmentation du seuil d'audition dans les hautes fréquences (Production personnelle) (12)

A l'examen exobuccal, la patiente présentait des narines ante versées, un philtrum allongé ainsi que des joues volumineuses.

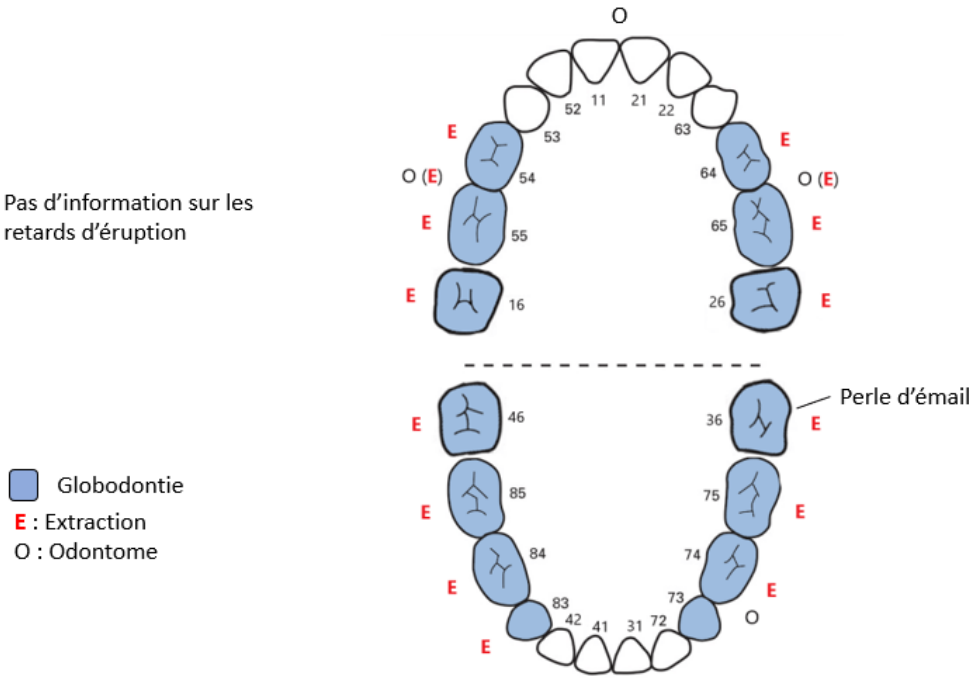

Figure 40 : Schéma dentaire de la patiente U.Z, à l'âge de 7 ans, résumant l'examen endobuccal et le traitement (Production personnelle) (12)

A l'examen endobuccal à 5 ans, seules les incisives temporaires, de forme normale, ainsi que deux molaires temporaires mandibulaires de forme globulaires avaient fait leur éruption. A 7 ans, les incisives centrales permanentes, l'incisive latérale maxillaire gauche et mandibulaire droite permanentes avaient fait leur éruption. Les molaires temporaires, les premières molaires permanentes ainsi que les canines temporaires mandibulaires avaient une apparence globuleuse. Les couronnes des molaires présentaient des fissures verticales fusionnant au niveau de la face occlusale. Quatre des dents

globuleuses présentaient des lésions carieuses étendues. Sur la première molaire mandibulaire gauche permanente se trouvait une perle d'émail dans la région cervicale.

Sur la radiographie panoramique à l'âge de 5 ans, des odontomes étaient présents dans la région maxillaire antérieure. A l'âge de 7 ans, aucune prémolaire n'était décelable, et la patiente présentait des odontomes dans les régions maxillaires postérieures, à la place des prémolaires. Il y en avait également en distal de la canine mandibulaire gauche temporaire. Les deuxièmes molaires permanentes avaient également une apparence globulaire.

En raison du développement des odontomes et de leurs conséquences sur la croissance des mâchoires, la patiente a subi une opération chirurgicale afin de retirer les molaires temporaires, les premières molaires permanentes, la canine mandibulaire gauche temporaire et les odontomes maxillaires postérieurs.

2.6.2. Homme – 31 ans

Durant son enfance, il présentait des anomalies dentaires similaires à celles de sa fille (retard d'éruption, odontomes, globodontie).

Son audition a progressivement diminué depuis son enfance. Sa perte auditive est de type neurosensorielle, symétrique et touche toutes les fréquences, avec une augmentation dans les hautes fréquences.

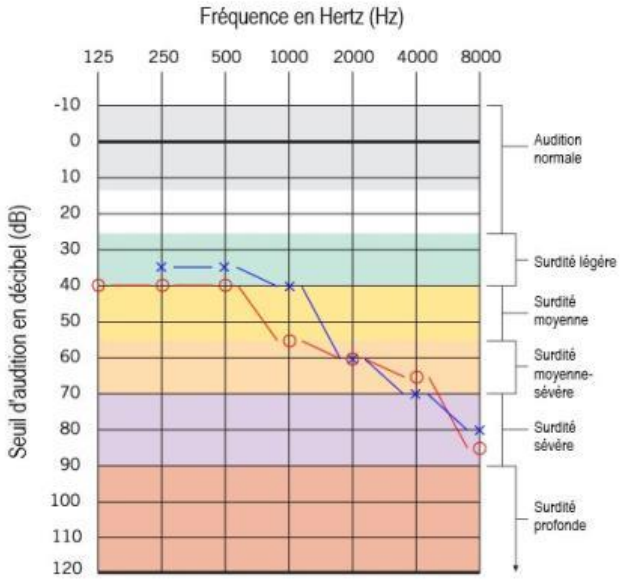

Figure 41 : Audiogramme du patient (Production personnelle) (12)

Il est âgé de 31 ans lors de l'examen. Toutes ses dents ont été extraites exceptées les dents 28, 47 et 48, ainsi que les dents 11, 21, 31, 32 et 41. Les incisives sont de forme normale. Comme chez sa fille, la globodontie a touché plusieurs dents temporaires (une molaire par quadrant) et permanentes (molaires et canines mandibulaires).

D'après la radiographie panoramique, il présente 2 molaires retenues, de forme globulaire, dans l'angle mandibulaire gauche.

D'après ses antécédents et des clichés radiographiques, il a présenté des odontomes au niveau des régions postérieures maxillaires gauche et droite et de la région mandibulaire gauche. La cause de l'absence des prémolaires ne peut

être établi avec certitude. Enfin, la deuxième molaire mandibulaire gauche présentait des pulpolithes ainsi qu'un dédoublement pulpaire.

2.6.3. Homme – âge inconnu

Les antécédents familiaux et personnels du patient ne sont pas connus mais d'après lui, ses dents étaient également difformes.

Le patient a progressivement et lentement perdu l'audition, depuis l'enfance d'après ses souvenirs. L'audiogramme montre une perte auditive neurosensorielle symétrique, avec un plateau de 80-90 dB à toutes les fréquences.

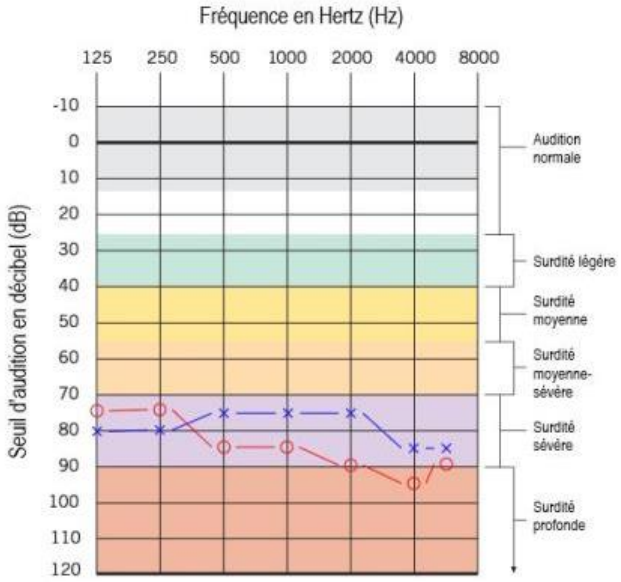

Figure 42 : Audiogramme du patient, montrant un seuil d'audition supérieur à la normale, compris entre 75 et 95 dB à toutes les fréquences (Production personnelle) (12)

Le patient est complètement édenté au moment de l'examen et la radiographie panoramique ne montre pas d'anomalie.

2.7. Homme – 3-7 ans (4)

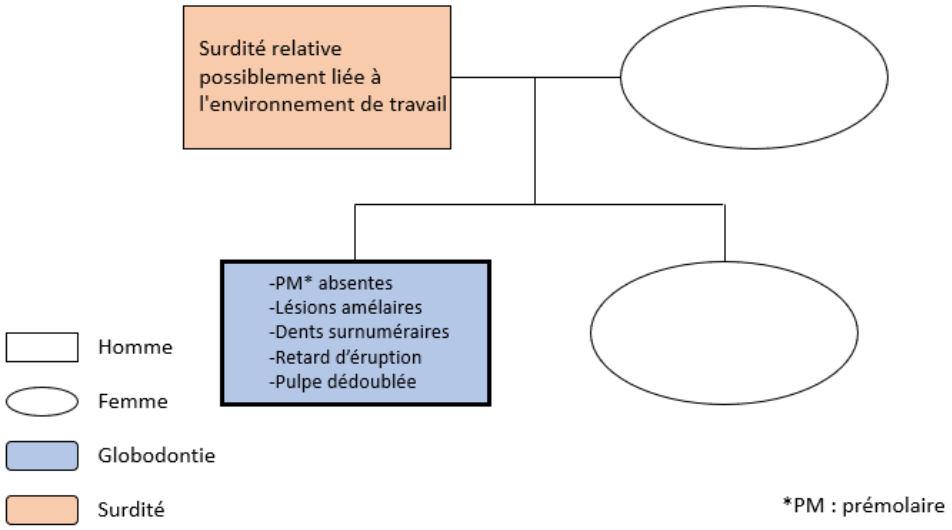

Figure 43 : Arbre généalogique présentant les signes dentaires du patient (Production personnelle) (4)

Le patient est un garçon de 3 ans et 11 mois d'origine chinoise, qui consulte en raison d'un retard d'éruption des dents postérieures.

Le patient ne présente pas d'antécédents médicaux en dehors du syndrome oto-dentaire. Ses parents et sa sœur de 5 ans sont exempts d'anomalies dentaires et d'autres membres de sa famille, non examinés, ont une denture et une audition normale. Un test audiométrique a été réalisé chez chaque membre de la famille et les résultats s'avèrent normaux. Cependant, chez le père, le seuil d'audition chute à 65 dB à 8000 Hz, mais cela peut être la conséquence de son travail dans un environnement bruyant durant des années.

La première dent à avoir fait son éruption est une incisive centrale maxillaire à l'âge de 4 mois. Lors de l'examen du patient à 3-4 ans, les dents 84 et 85 n'ont pas encore fait leur éruption. Les incisives sont de forme et de taille normale, mais les canines et molaires sont difformes et volumineuses. Les canines ont une apparence bulbeuse avec une lésion amélaire sur la face vestibulo-cervicale. Les molaires ont également un aspect bulbeux, avec des sillons irradiant depuis la face occlusale vers les faces vestibulaire, buccale et proximales jusqu'en région cervicale, divisant chaque couronne en plusieurs lobules. Enfin, les diamètres mésio-distaux des couronnes des canines et molaires temporaires sont plus grands que la normale, contrairement à ceux des dents 52, 62, 71, 72, 81 et 82 qui sont plus petits comparés à ceux des patients sains.

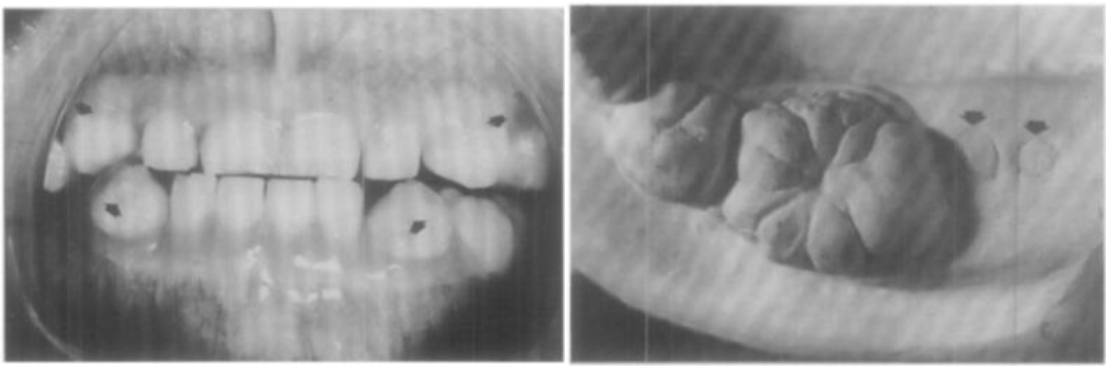

Figure 44 : Photographies endobuccales du secteur antérieur (à gauche) et de la 74 (à droite) du patient âgé de 3 ans (4)

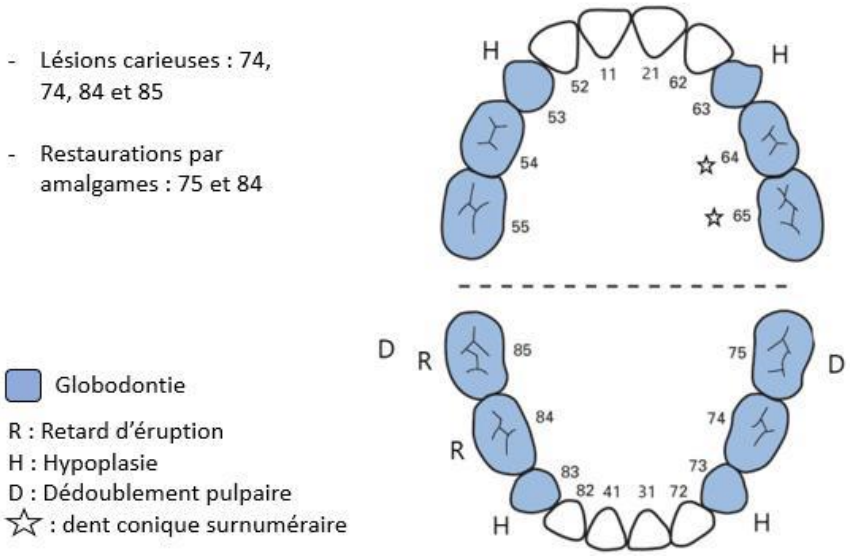

Figure 45 : Schéma dentaire du patient âgé de 7 ans (Production personnelle) (4)

Le patient a été réexaminé à l'âge de 7 ans et 10 mois, toutes ses molaires temporaires sont en bouche depuis ses 6 ans. Les dents 11, 21, 31 et 41 ont remplacé leurs prédécesseurs, mais aucune des premières molaires permanentes n'a encore fait son éruption. La 75 et la 84 présentent une restauration par amalgame. Toutes les molaires temporaires mandibulaires montrent des caries débutantes au niveau des sillons occlusaux, et de la plaque est visible au niveau du collet des dents 74 et 84. Enfin, en palatin de la 64 et de la 65 se trouve une petite dent surnuméraire conique.

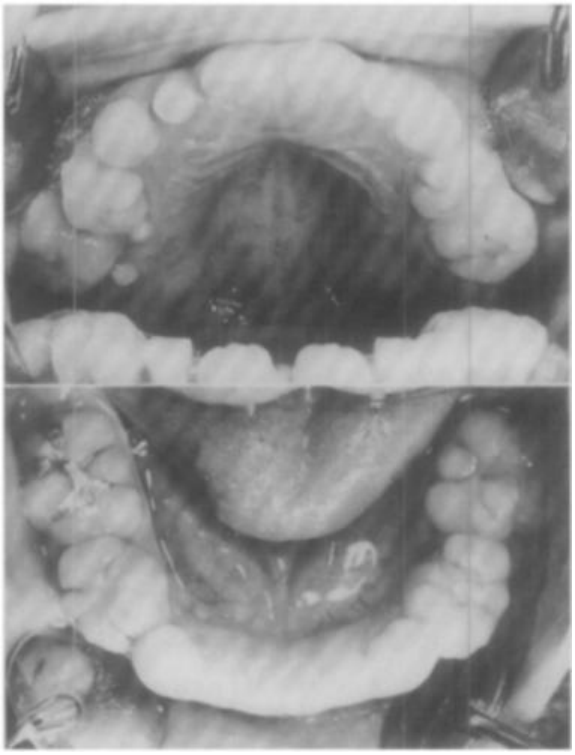

Figure 46 : Photographies endobuccales des arcades maxillaire et mandibulaire du patient à 7 ans (4)

Le patient est en classe d'Angle 3 molaire.

La radiographie panoramique du patient à l'âge de 3 ans montre que toutes les molaires temporaires présentent une globodontie. Les dents 75 et 85 semblent divisées, ou fusionnées avec un élément coronaire surnuméraire (gémination). Les germes des dents 15, 17, 25, 27, 34, 35, 37, 44, 45 et 47 ne sont pas visibles.

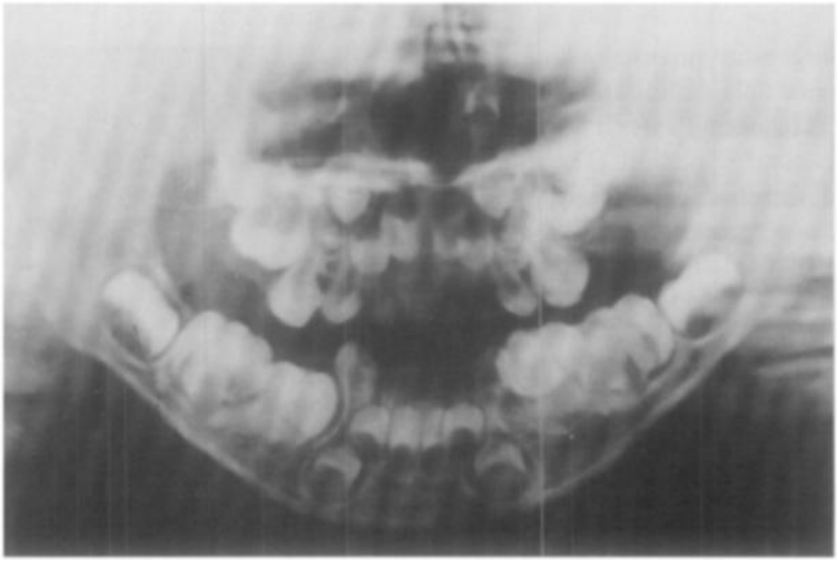

Figure 47 : Radiographie panoramique du patient à l'âge de 3 ans (4)

D'après la nouvelle radiographie panoramique réalisée à 7 ans, un septum se trouve au niveau de la chambre pulpaire des dents 75, 85, 36 et 46, donnant une apparence de dédoublement pulpaire. Les germes des dents 35, 45 et 47 ne sont toujours pas visibles.

2.8 Homme – 18 ans (24)

Le patient est un garçon de 18 ans, examiné lors d'un contrôle de routine.

Selon lui, certaines de ses dents temporaires étaient difformes, et deux de ses trois frères ainsi que son père en avaient également.

D'après l'examen audiométrique, son acuité auditive diminue à 25 dB à 6000 Hz au niveau de l'oreille droite.

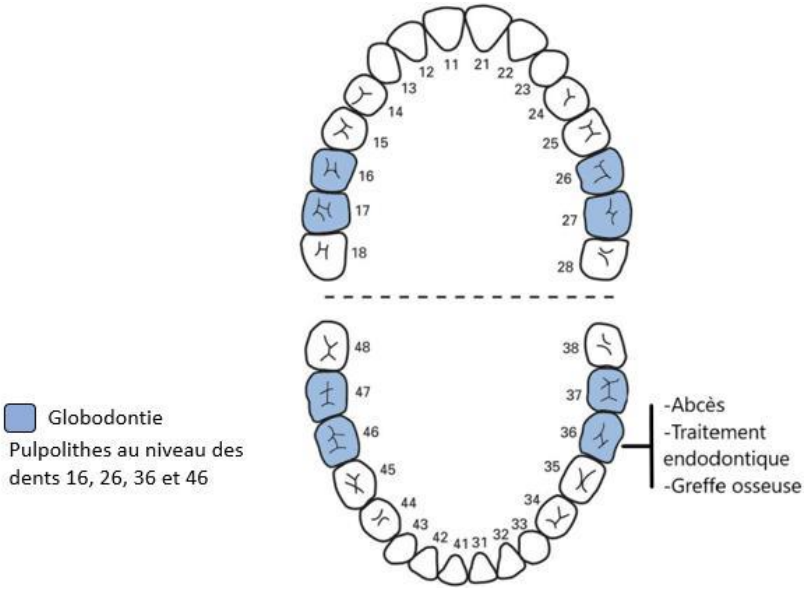

Figure 48 : Schéma dentaire des caractéristiques endobuccales et radiologiques du patient (production personnelle) (24)

Le patient ne présente aucune carie et porte une barre de contention mandibulaire allant de 33 à 43 suite à un traitement orthodontique. Les premières

molaires permanentes sont de forme bulbeuse et difforme. La dent 26 possède un tubercule volumineux au niveau de la face mésio-vestibulaire. Les deuxièmes molaires permanentes sont également malformées, mais moindre que les premières molaires. La dent 36 a été traitée endodontiquement et présente un amalgame occlusal volumineux. Selon le patient, cette dent a présenté un abcès trois ans plus tôt, et une greffe osseuse a été réalisée en plus du traitement endodontique. Elle est asymptomatique au moment de l'examen, et présente une poche parodontale de 2 à 3mm. Les autres dents sont petites, avec des couronnes conoïdes.

D'après les radiographies panoramique et rétro-alvéolaires, les premières molaires ont des racines malformées ainsi que des pulpolithes.

2.9. 3 cas familiaux (8)

Ce rapport de cas présente trois membres d'une même famille, une mère et ses deux premiers enfants, un fils et une fille, atteints du syndrome oto-dentaire. Aussi, la grand-mère maternelle était également considérée comme atteinte, mais cela n'a pu être confirmé car toutes ses dents avaient été extraites.

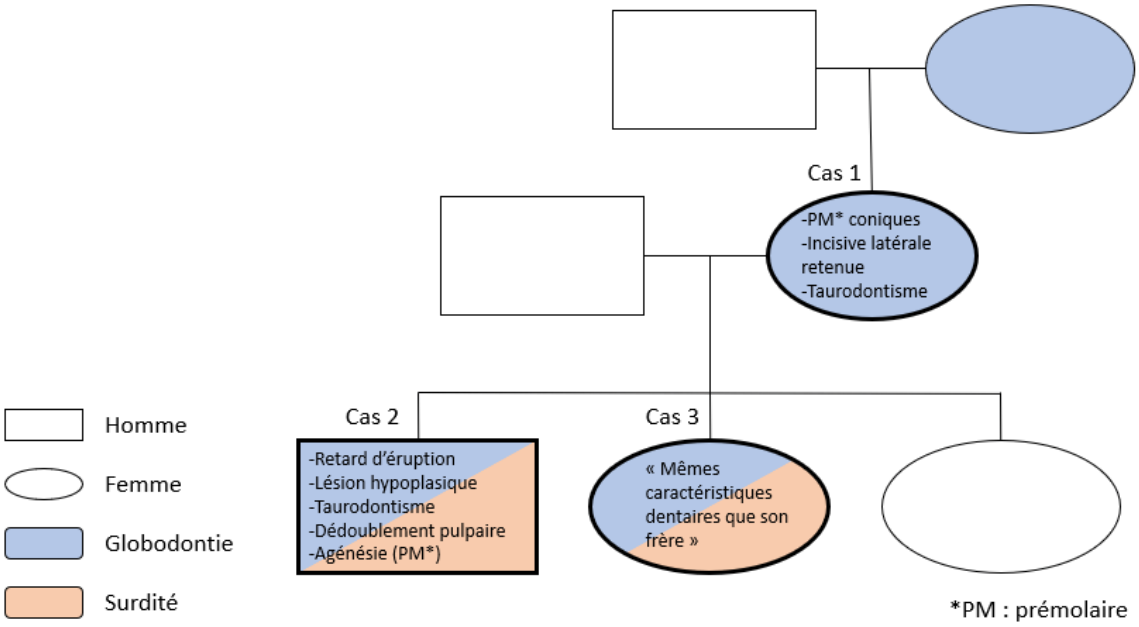

Figure 49 : Arbre généalogique des 3 patients (cas 1, 2 et 3) (Production personnelle) (8)

2.9.1. Femme – 30 ans

Le **premier cas** est une patiente ayant été examinée à l'âge de 6 ans, elle présentait des anomalies dentaires de taille et de forme au niveau de ses dents postérieures. Elle a été réexaminée à l'âge de 30 ans par Santos-Pinto en 1998 (8).

Il n'y a pas d'information concernant ses antécédents familiaux et personnels ainsi que son audition.

L'examen exobuccal montre une apparence physique normale excepté l'étage inférieur augmenté ainsi qu'une posture labiale anormale.

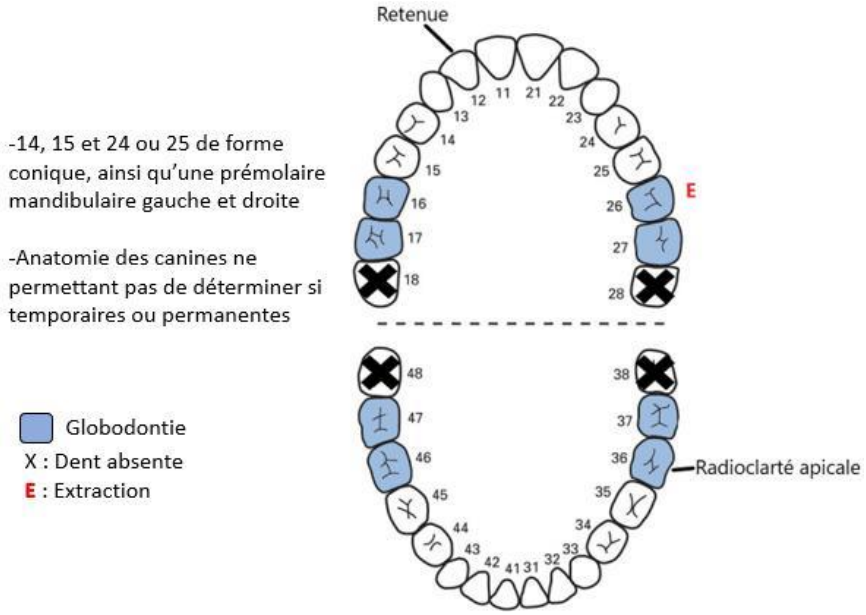

Figure 50 : Schéma dentaire de la patiente à 30 ans, selon les informations disponibles (Production personnelle) (8)

L'examen endobuccal révèle au niveau maxillaire l'absence de la dent 12. Les dents 11, 21 et 22 sont de forme et de taille moyennes, l'apparence des canines ne permet pas de déterminer si elles sont temporaires ou permanentes. Les dents 14, 15 et la 24 ou la 25 sont de forme conique. Enfin, les premières et deuxièmes molaires ont une morphologie coronaire arrondie, globulaire, typique de la globodontie. Au niveau mandibulaire, les incisives et canines sont similaires à leurs homologues maxillaires. Seule une prémolaire de forme conique est présente de chaque côté. La dent 26 a été extraite, les molaires restantes présentent de nombreuses fissures irradiant depuis la face occlusale, divisant ainsi la couronne en multiples lobules.

L'arcade maxillaire est en V, la mandibulaire en U. La patiente a un palais profond, en raison de l'arcade maxillaire étriquée. L'occlusion postérieure est en articulé croisé et la ligne médiane maxillaire est décalée vers la droite en raison de l'incisive latérale manquante.

L'examen radiologique montre que la dent 12 retenue, et qu'une radioclarté périapicale se trouve au niveau de la dent 36. Les racines des dents atteintes de globodontie sont courtes comparées à la taille coronaire, et montrent un taurodontisme.

2.9.2. Homme – 3, 4, 9 et 14 ans

Le **deuxième cas** est un des trois enfants de la première patiente. Il est le fils le plus âgé de la fratrie, et a été vu pour la première fois à 3 ans pour une raison inconnue, puis à 4 ans, 9 ans et 14 ans.

Son audition a commencé à diminuer à 9 ans, mais il n'y a pas d'information ou d'examen complémentaire détaillant sa perte auditive.

Le premier examen exobuccal ne montre pas d'anomalie de développement ou d'asymétrie faciale. A 14 ans, le patient a une face longue, et en posture de repos mandibulaire, présente une incompétence labiale. La fermeture labiale entraîne une contraction des muscles orbiculaire de la bouche et mentonnier.

Figure 51 : Vue de face du visage du patient à l'âge de 14 ans (8)

A 3 ans, l'examen endobuccal révèle un retard d'éruption d'environ 1 an, car seules les incisives centrales et latérales ainsi que les premières molaires temporaires ont fait leur éruption. La forme ainsi que la taille des incisives sont ordinaires, alors que les molaires ont une apparence globuleuse avec des sillons peu profonds. Chez ce patient, les premières molaires maxillaires ont le même aspect que celles chez sa mère, avec des sillons multiples divisant la couronne en plusieurs lobules. Sur la face vestibulaire de la dent 64 se trouve une lésion amélaire hypoplasique jaune, et les premières molaires mandibulaires semblent fusionnées avec une dent surnuméraire (gémination) au niveau de leur face distale.

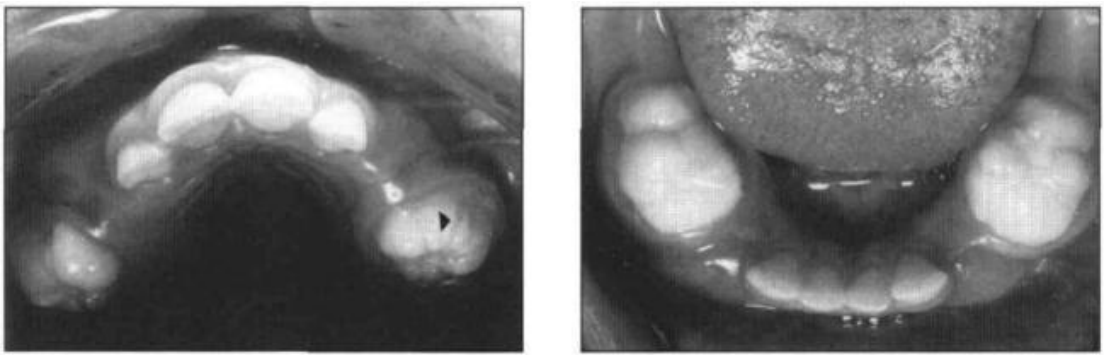

Figure 52 : Vues intraorales des arcades maxillaire et mandibulaire du patient à l'âge de 3 ans (8)

A 4 ans, les dents en éruption présentent une hyperplasie gingivale.

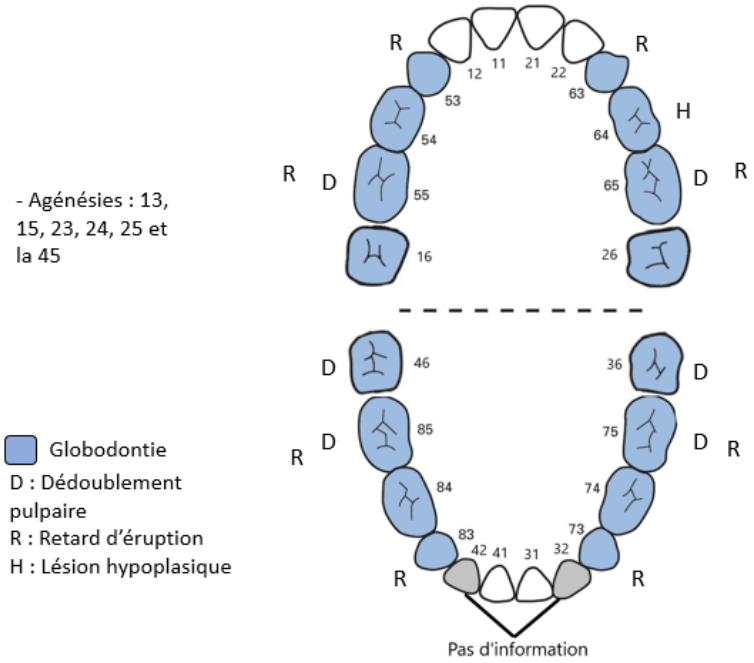

Figure 53 : Schéma dentaire du patient âgé de 9 ans, indiquant les divers signes dentaires (Production personnelle) (8)

A 9 ans, seules les incisives permanentes ont remplacé leurs prédécesseurs. Les dents 36 et 46 ont fait leur éruption et les dents 53 et 63 possèdent une couronne bulbeuse avec une protubérance buccale et une autre vestibulaire, séparées par un sillon peu profond.

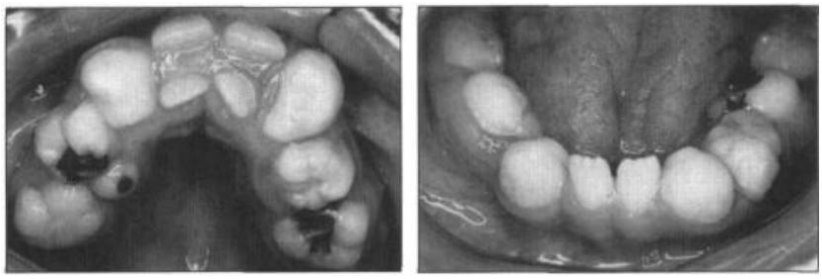

Figure 54 : Vues intraorales des arcades maxillaire et mandibulaire du patient à l'âge de 9 ans (8)

Concernant l'occlusion, ses incisives latérales maxillaires sont en position palatines par rapport aux incisives centrales, et le patient a une béance antérieure.

Figure 55 : Vue intraorale des arcades en occlusion du patient à l'âge de 14 ans (8)

La radiographie panoramique montre la faible longueur radiculaire des dents globulaires comparée à leur hauteur coronaire. Les molaires présentent un taurodontisme, et les dents 55, 65, 75 et 85 ainsi que les dents 36 et 46

possèdent un septum vertical à l'intérieur de la chambre pulpaire, donnant une apparence bifide. Les dents 13, 15, 23, 24, 25 et la 45 ne sont pas décelables à la radiographie panoramique. Dans le quadrant supérieur droit se trouve une dent en position horizontale.

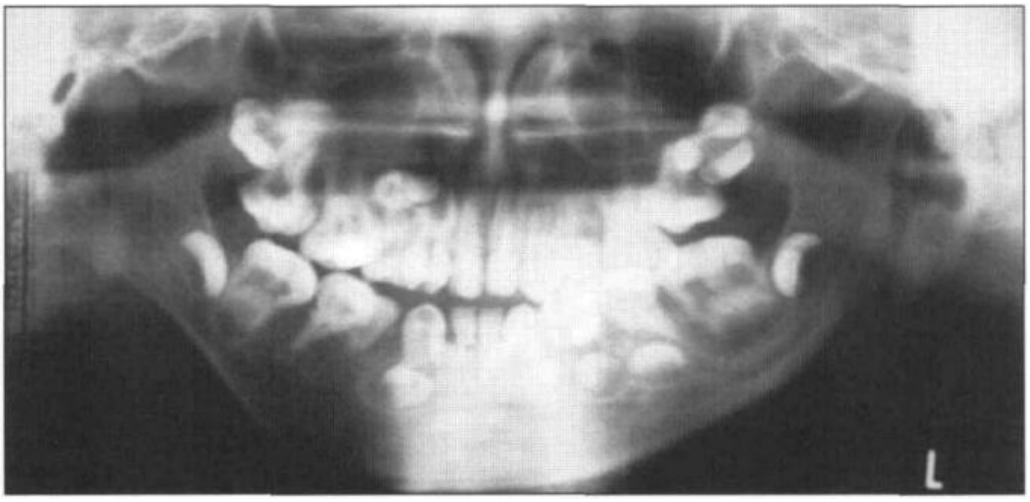

Figure 56 : Radiographie panoramique du patient à l'âge de 9 ans (8)

2.9.3. Femme – 10 ans

Le **troisième cas** est le deuxième enfant de la première patiente, examinée à 10 ans.

D'après ses antécédents, elle aurait perdu l'audition durant l'enfance et aurait fréquemment eu des abcès de l'oreille.

L'examen exobuccal démontre une face longue, avec des joues volumineuses et une forte activité musculaire mentonnière.

Son examen endobuccal montre une globodontie des canines et molaires, comme son frère dans le cas précédent.

Les dents 14, 15, 24, 25 et 35 n'ont pu être mises en évidence sur les examens radiologiques, et la dent 32 est en position horizontale.

2.10. Homme – 12 ans (17)

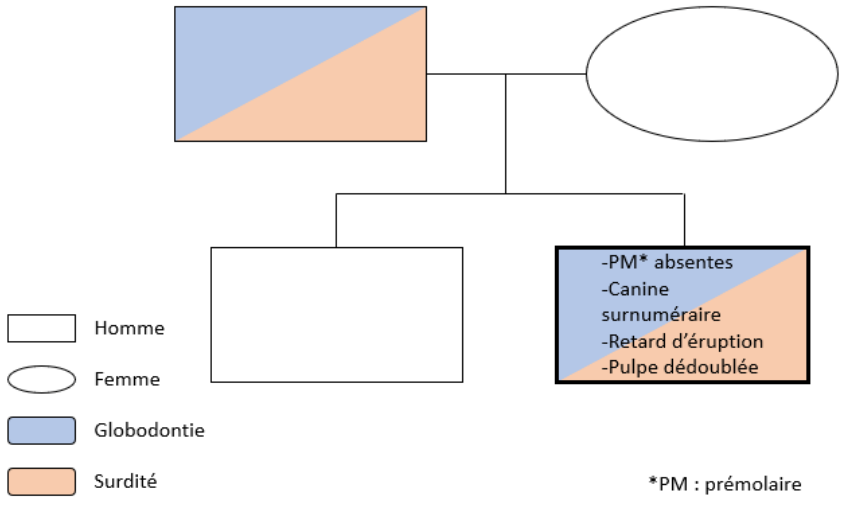

Figure 57 : Arbre généalogique résumant les signes dentaire du patient (Production personnelle) (17)

Il s'agit d'un garçon orienté pour la première fois à 6 ans en 1987 vers le Département de Chirurgie Orale et Maxillo-faciale de l'Université de Bruxelles en Belgique, en raison d'une éruption et d'une apparence anormale des dents permanentes.

Son frère aîné est asymptomatique, ses dents sont normales, exceptée l'incisive latérale maxillaire gauche, fusionnée avec une dent surnuméraire. Son père présente une perte auditive neurosensorielle à haute fréquence depuis l'enfance. Il a été mis en évidence chez lui des canines mandibulaires d'apparence bulbeuse ainsi qu'une morphologie typique de la globodontie sur les deux molaires mandibulaires restantes. Ses quatre incisives mandibulaires ont une apparence normale. La grand-mère du patient, son arrière-grand-mère ainsi que d'autres de ses frères et sœurs ont également des anomalies dentaires ainsi que des problèmes d'audition, que les auteurs n'ont pas détaillé.

Son historique médical montre uniquement une perte auditive bilatérale depuis la naissance. Les résultats des audiogrammes ont confirmé la perte auditive neurosensorielle bilatérale à hautes fréquences.

D'après l'examen endobuccal, les canines temporaires ont une morphologie bulbeuse ainsi qu'un sillon sur la face palatine. Les premières molaires temporaires montrent une forme globulaire, avec cuspides bulbeuses. De multiples fissures irradiant depuis le puit central sont décelables sur la face occlusale des molaires. D'autres sillons se trouvent sur les faces buccales et vestibulaires, donnant l'impression d'une coalescence entre deux prémolaires.

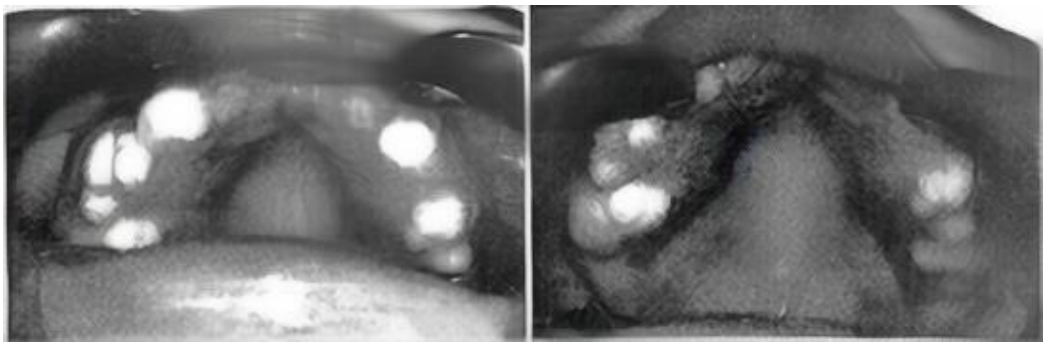

Figure 58 : Vues intraorales de l'arcade maxillaire du patient âgé de 6 ans. Les dents 51 et 61 ont été perdues suite à un traumatisme (17)

Figure 59 : Vue intraorale de l'arcade mandibulaire. On remarque ici plus facilement l'apesct difforme des canines et molaires temporaires. (17)

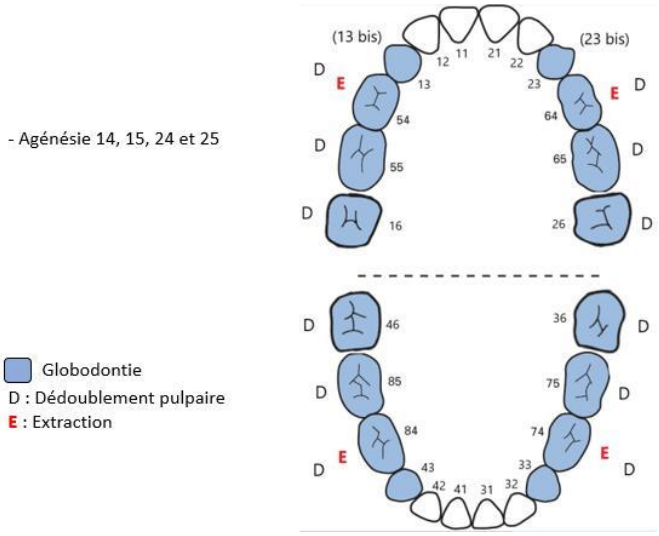

Figure 60 : Schéma dentaire du patient âgé de 12 ans, montrant les différents signes cliniques dentaires présents (production personnelle)

Le patient a été réexaminé à 12 ans, les canines et les premières molaires permanentes avaient fait leur éruption. Ces dents ont également une morphologie anormale comme les dents temporaires. Les prémolaires ne sont pas encore présentes sur les arcades.

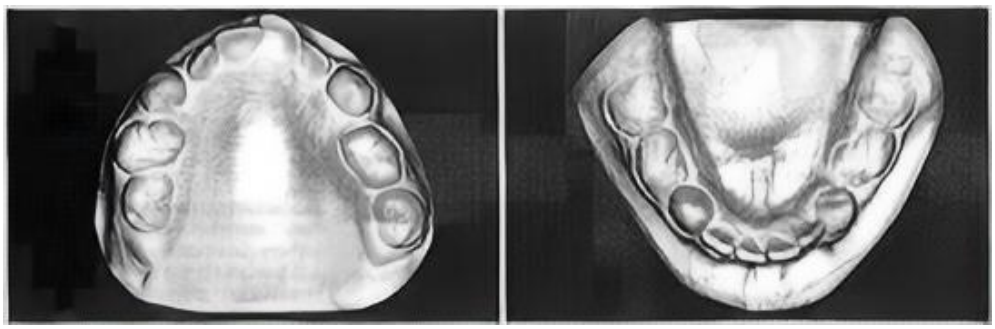

Figure 61 : Modèles maxillaire et mandibulaire du patient à 12 ans (17)

La radiographie panoramique du patient à l'âge de 12 ans montre l'agénésie des dents 14, 15, 24 et 25 et la présence des canines surnuméraires. Les molaires ont quant à elles une chambre pulpaire dédoublée, cependant, aucune calcification intrapulpaire n'est décelable.

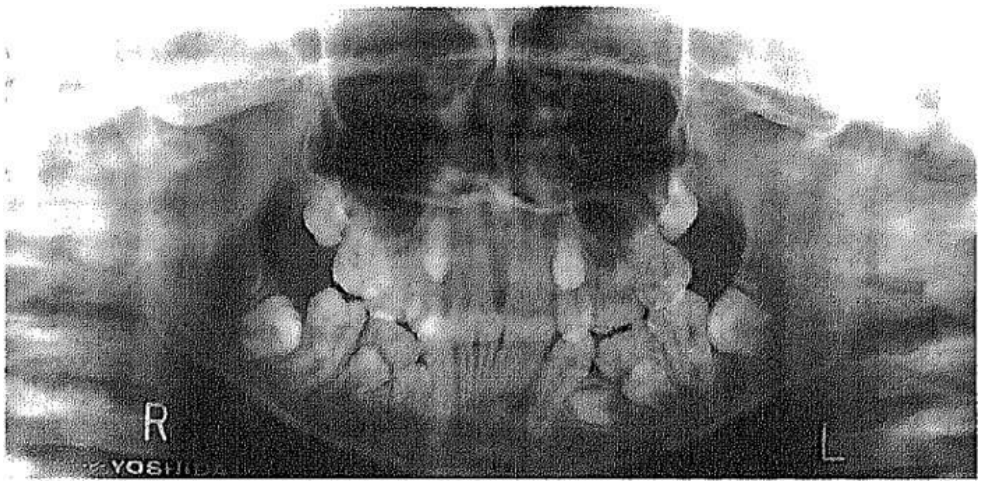

Figure 62 : Radiographie panoramique du patient à l'âge de 12 ans révélant les agénésies et les canines surnuméraires (17)

2.11. Homme – 5 ans (16)

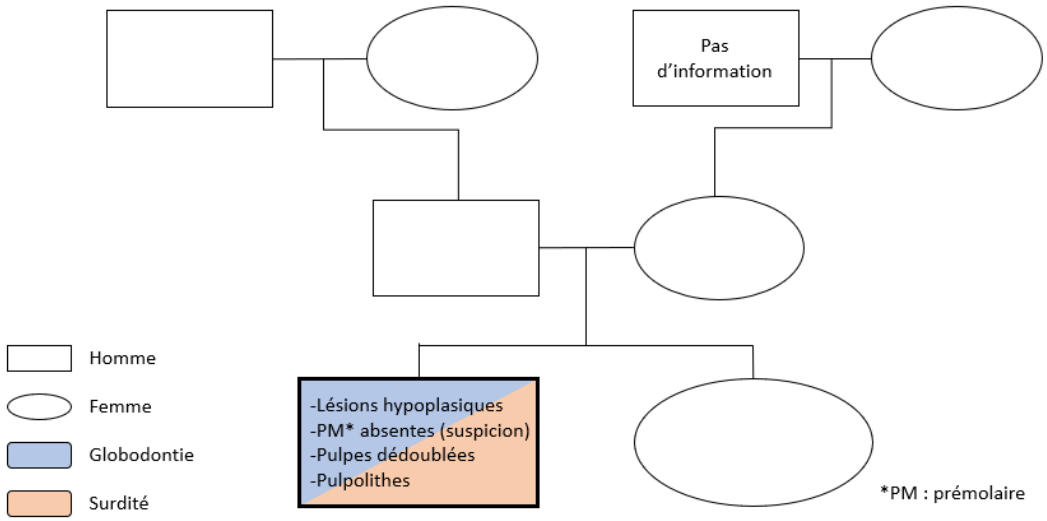

Figure 63 : Arbre généalogique du patient (en gras) (Production personnelle) (16)

Le patient est un garçon de 5 ans, vu pour la première fois à 3 ans car plusieurs dents n'avaient pas fait leur éruption.

D'après les antécédents familiaux, sa sœur, ses parents, sa grand-mère maternelle et ses grands-parents paternels ne présentent pas d'anomalies similaires. Ces membres de la famille ont également réalisé des examens audiométriques, leurs résultats sont dans la norme, contrairement au patient qui montre une perte auditive neurosensorielle bilatérale modérée, avec une diminution marquée aux fréquences supérieures à 1000 Hz (Fig. 64).

Il ne présente pas de retard de développement physique ou mental, ni de dysmorphie physique ou faciale exceptée ses anomalies dentaires. Selon sa mère, les incisives temporaires ont fait leur éruption vers 1 an, et la canine temporaire maxillaire gauche à 2 ans.

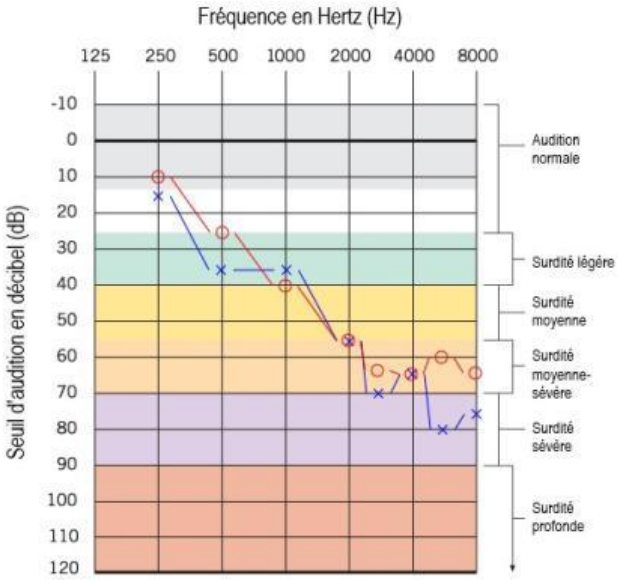

Figure 64 : : Audiogramme du patient à l'âge de 5 ans (Production personnelle) (16)

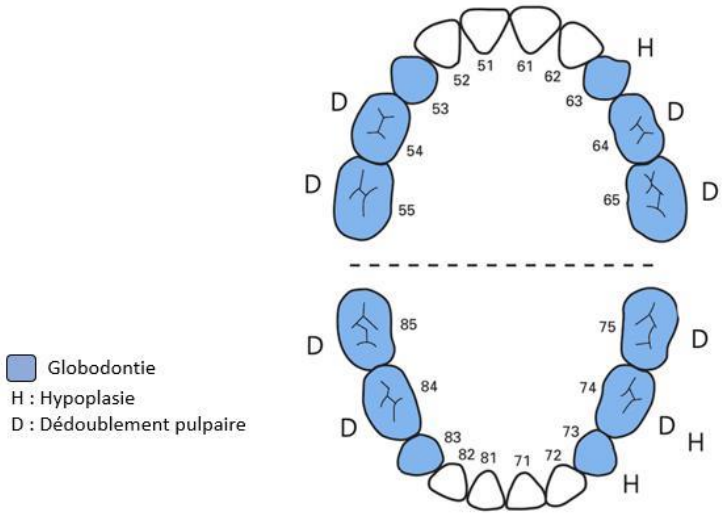

Figure 65 : Schéma dentaire du patient à 5 ans (Production personnelle) (16)

L'examen clinique endobuccal révèle une muqueuse de texture et de couleur habituelles, les incisives sont de forme et de taille normales. Les dents 53, 63, 73 et 83 sont présentes, cependant, elles apparaissent plus volumineuses que la normale et ont une couronne de forme globulaire. Les dents 53 et 63 possèdent une grande cuspide palatine, celle de gauche présente une lésion amélaire hypoplasique de couleur jaune, au niveau de la face vestibulaire, dans la région cervicale, tout comme les dents 73 et 74. Toutes les molaires temporaires sont plus élargies, avec une couronne de forme globulaire aussi. On retrouve sur leur face occlusale de profonds sillons irradiant vers les faces vestibulaire et buccale.

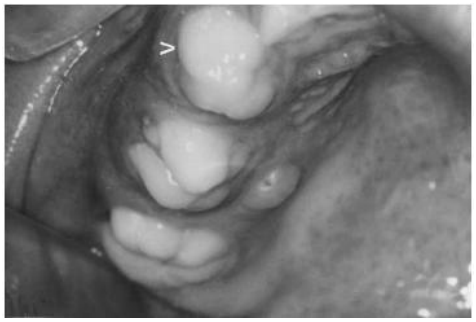

Figure 66 : Vue intraorale du secteur maxillaire droit avec la dent 53 d'aspect bulbeux (flèche blanche) et avec un nodule palatin en regard de la dent 54 (16)

Figure 67 : Vue intraorale du secteur mandibulaire gauche avec la dent 73 globulaire et la 74 avec une cuspide proéminente. Elles présentent chacune une lésion hypoplasique. (16)

La radiographie panoramique nous montre que les incisives définitives (pas encore présentes) ont une forme correcte. La chambre pulpaire des molaires temporaires est élargie, et présente un aspect bi- ou trilobé, avec parfois des pulpolithes. Les germes des deuxièmes prémolaires ne sont pas visibles.

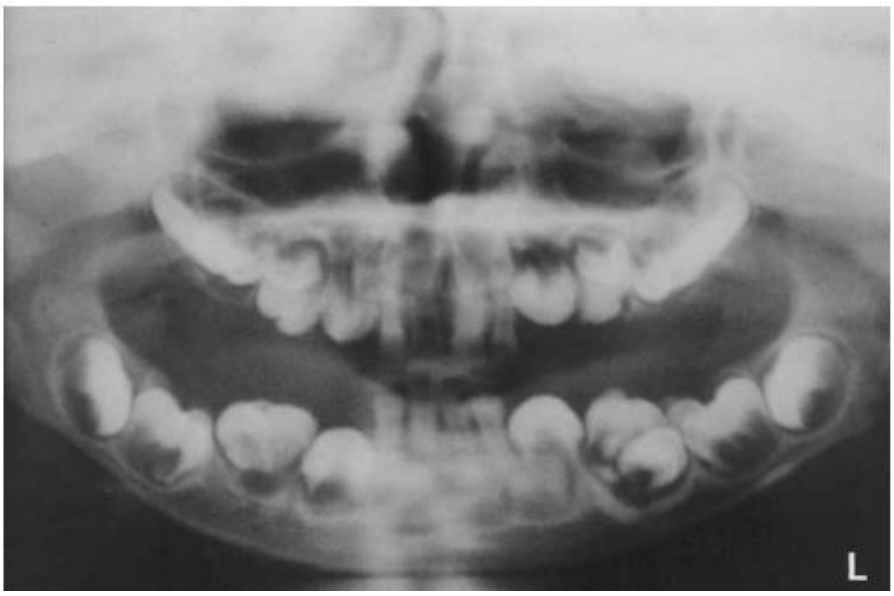

Figure 68 : Radiographie panoramique du patient à l'âge de 3 ans (16)

2.12. Homme – 9 ans (18)

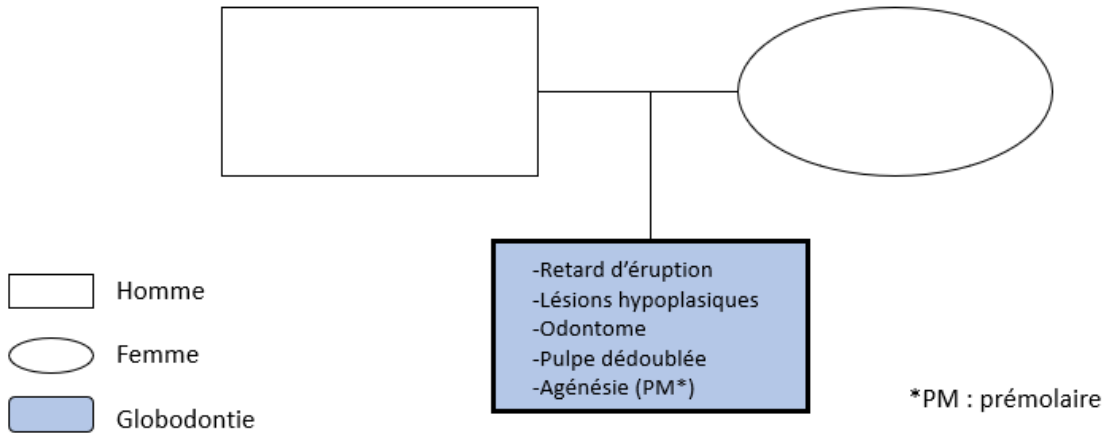

Figure 69 : Arbre généalogique résumant les signes cliniques du patient atteint du syndrome oto-dentaire (Production personnelle) (18)

Le patient est un garçon de 9 ans d'origine Caucasienne, adressé par un pédodontiste en raison de l'apparence anormale de certaines dents.

D'après ses antécédents, sa dent 65 avait été extraite en raison de l'éruption ectopique de la dent 26. Aucun antécédent d'ordre médico-chirurgical n'a été rapporté. Son audition n'a pu être testée car ses parents préféraient reporter l'examen, mais le patient est réceptif à la voix humaine.

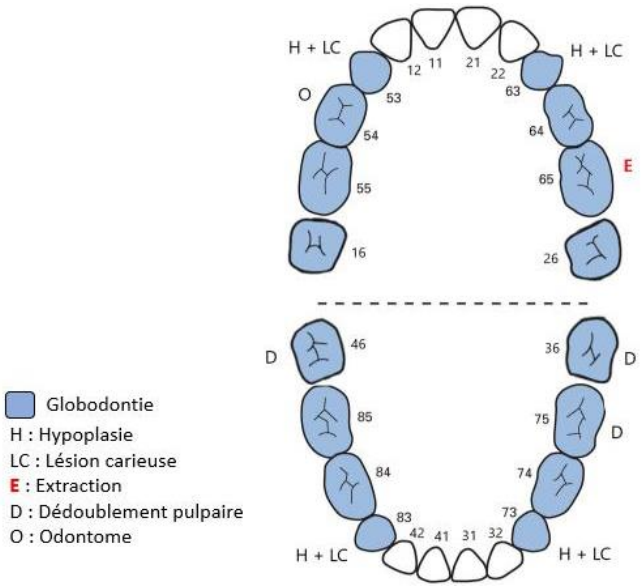

Figure 70 : Schéma dentaire détaillant les signes cliniques dentaires du patient (Production personnelle) (18)

L'examen endobuccal montre que les incisives maxillaires et mandibulaires permanentes ne sont pas touchées, contrairement aux canines et molaires dont les couronnes sont larges et sphériques, tant en denture temporaire que permanente. Les molaires temporaires et permanentes sont divisées en multiples cuspides par de profondes fissures verticales. Les canines temporaires possèdent des lésions amélaires hypoplasiques jaunes au niveau de leur face vestibulaire associées à des lésions carieuses.

Figure 71 : Photographies endobuccales des arcades maxillaire et mandibulaire du patient (18)

Concernant l'occlusion du patient, il présente un encombrement antérieur ainsi qu'une classe d'Angle III.

Les radiographies rétrocoronaires montrent que les molaires anormales pourraient être le résultat d'une fusion entre deux éléments distincts, et que les chambres pulpaires apparaissent dédoublées.

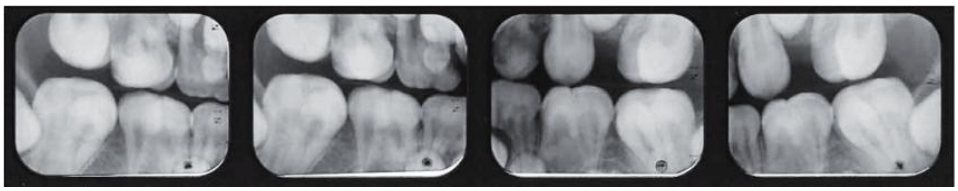

Figure 72 : Radiographies rétrocoronaires droite et gauche du patient, avec les pulpes d'aspect dédoublé des molaires temporaires mandibulaires (18)

La radiographie panoramique montre une possible dent surnuméraire ou un odontome au niveau de la région maxillaire postérieure droite. Les germes des prémolaires semblent de forme normale mais de taille plus petite, contrairement aux canines qui paraissent plus larges. Seule l'agénésie d'une prémolaire maxillaire gauche est décelable sur cette radiographie.

Figure 73 : Radiographie panoramique du patient (18)

Le plan de traitement de ce patient consiste d'abord dans le traitement des lésions carieuses par technique restaurative, ainsi que des mesures de prévention. Il a également été recommandé au patient de passer un examen audiométrique.

2.13. Femme – 6 ans (2)

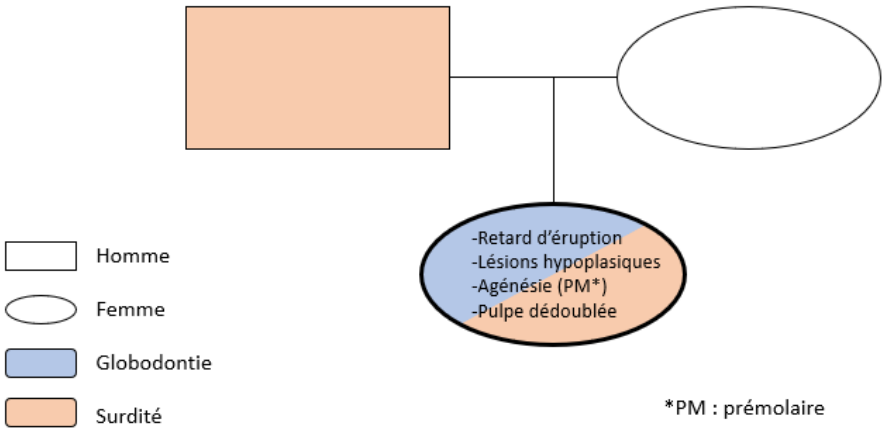

Figure 74 : Arbre généalogique de la patiente et résumé de ses signes cliniques (Production personnelle) (2)

La patiente est une fille âgée de 6 ans, adressée au département d'Odontologie Pédiatrique de la Faculté d'Odontologie de Baskent, en Turquie, avec comme motif de consultation un retard d'éruption des canines temporaires.

Le père de la patiente, qui a également une perte d'audition, a rejeté les investigations génétiques des membres de la famille. Cependant, d'après l'examen physique, le département de génétique n'a rapporté aucun dysmorphisme facial.

D'après les rapports médicaux, la patiente a subi une intervention d'urgence à l'âge de 4 ans en raison d'un corps étranger coincé dans sa gorge. Celui-ci a pu être retiré sans incident, mais la patiente se plaint depuis ce jour d'une difficulté à mâcher. Enfin, l'examen ORL montre une perte d'audition bilatérale jusqu'à 85 dB.

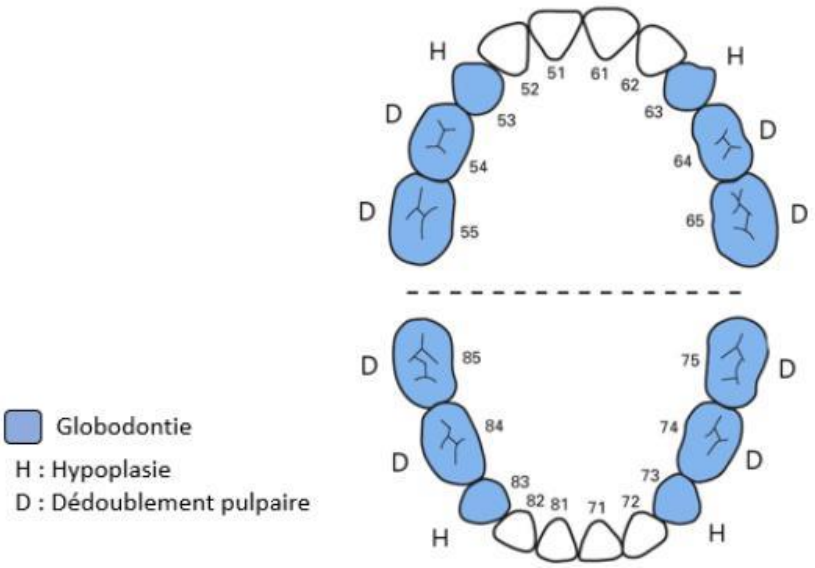

Figure 75 : Schémas dentaires de la patiente à l'âge de 6 ans (Production personnelle) (2)

A l'examen clinique endobuccal, les incisives présentent une taille, une forme ainsi qu'une couleur normales. En revanche, les couronnes des canines et des molaires sont larges et de forme bulbeuse, caractéristique de la globodontie. La patiente ne présente pas de lésions carieuses mais de petites lésions jaunes hypoplasiques se trouvent sur la face vestibulaire des canines lactéales.

Figure 76 : Vue intraorale, bouche ouverte, lors de l'examen initial (2)

Figure 77 : Vue intraorale des arcades en occlusion (gauche) et de l'arcade maxillaire (droite). (2)

Sur la radiographie panoramique, les molaires temporaires semblent présenter une chambre pulpaire dédoublée. Les germes des prémolaires ne sont décelables dans aucune des mâchoires.

Figure 78 : Radiographie panoramique de la patiente à l'âge de 6 ans (2)

Après 3 ans, une nouvelle radiographie panoramique a été réalisée, laissant apparaître les germes des prémolaires (exceptée la deuxième prémolaire mandibulaire droite) et des deuxièmes molaires permanentes. En raison d'une occlusion postérieure incorrecte, la patiente rapporte toujours des difficultés à mâcher.

Figure 79 : Radiographie panoramique de la patiente à l'âge de 9 ans (2)

Des instructions d'hygiène ont été communiquées à la patiente, ainsi que l'application de vernis topiques fluorés, enfin, il a été planifié des contrôles semi-annuels avec elle.

2.14. Femme – 1 an (9)

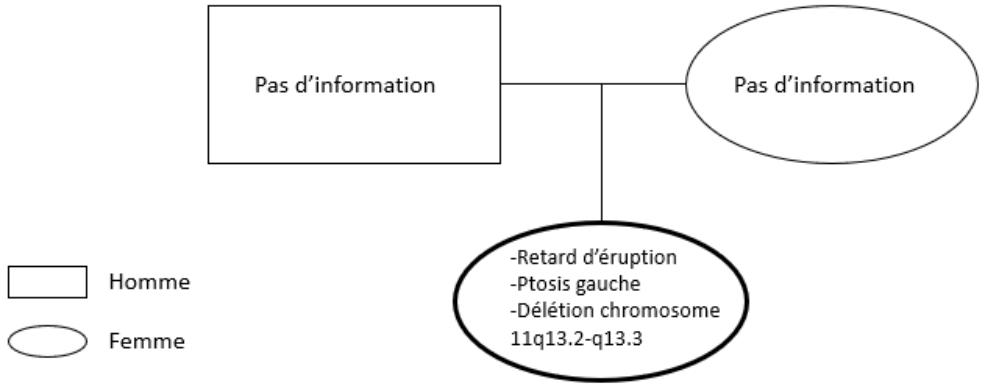

Figure 80 : Arbre généalogique de la patiente (Production personnelle) (9)

Dans ce rapport de cas, la patiente est une jeune fille d'un an, adressée à la clinique de neurodéveloppement de l'université de médecine de Séoul, en Corée, pour son retard de développement.

D'après ses antécédents médicaux, elle présente un ptosis de l'œil gauche, une déformation auriculaire droite, une microcéphalie ainsi qu'une microtie droite avec la partie haute de l'auricule raccourcie. D'après les tests de développement, elle a un retard de développement modéré : un score de développement mental de 50 (correspondant à 8 mois) et de développement psychologique de 50 (6 mois), à l'âge de 12 mois.

Les résultats de l'examen de routine génétique sont habituels (46 chromosomes, XX). En revanche, l'analyse par hybridation génomique comparative révèle une délétion au niveau du chromosome 11q13.2-q13.3.

La dentition de la patiente est retardée mais d'après l'examen radiologique, les dents sont normales. Les résultats des tests auditifs sont également corrects. Durant l'examen ophtalmologique, il n'a été décelé aucune anomalie visuelle ou structurelle, excepté le ptosis congénital de la paupière supérieure gauche, écartant le diagnostic différentiel de syndrome oto-oculo-dentaire.

La patiente est réexaminée à 17 mois, les dents temporaires n'ont pas encore fait leur éruption. Le ptosis gauche est encore plus prononcé, elle a donc subi une chirurgie ophtalmique pour le corriger.

2.15. Femme – 9 ans (13)

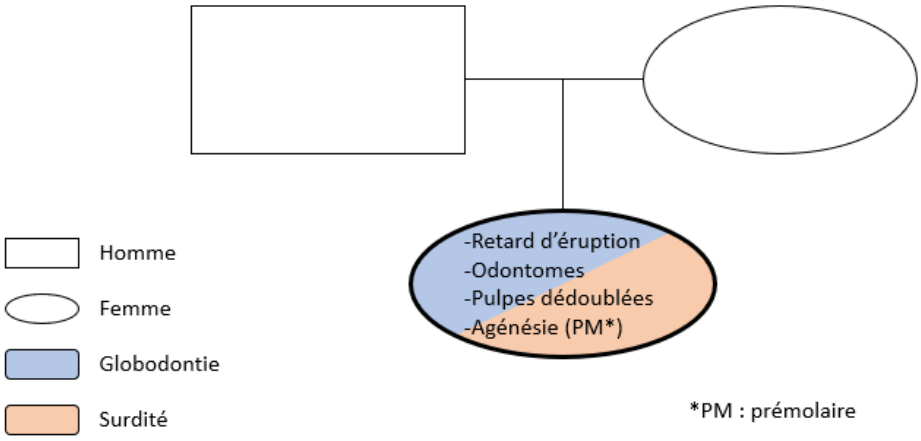

Figure 81 : Arbre généalogique synthétisant les signes cliniques de la patiente (Production personnelle) (13)

La patiente est une jeune fille de 9 ans d'origine chinoise, adressée à l'hôpital de Tangdu, en Chine, pour une douleur au niveau du secteur mandibulaire postérieur gauche et l'apparition d'un nodule avec écoulement purulent un mois avant sa visite.

D'après les examens cliniques, radiologiques et génétiques, les parents ne présentent aucune anomalie.

Une étude de l'ADN génomique a été réalisée chez tous les membres de la famille, elle n'a pas révélé de mutation au niveau des régions codantes du gène de la protéine FGF3, mais cette analyse limitée devrait être approfondie afin d'évaluer les variations du gène de FGF3.

Selon ses parents, ses incisives ont fait leur éruption à l'âge de 4 ans et n'ont jamais été remplacées, il a ainsi été déduit une agénésie des incisives temporaires. Ils ont également indiqué que l'éruption des dents temporaires de leur fille était retardée par rapport à la normale.

L'examen ORL révèle chez la patiente une perte auditive neurosensorielle bilatérale, avec un seuil d'audition supérieur à 75 dB dans les hautes fréquences. L'examen n'a révélé aucune lésion des structures auditives, de l'os temporal ou des cellules ethmoïdales.

L'examen exobuccal révèle un abcès sous mandibulaire gauche, se drainant à la pression et une tuméfaction dans cette zone.

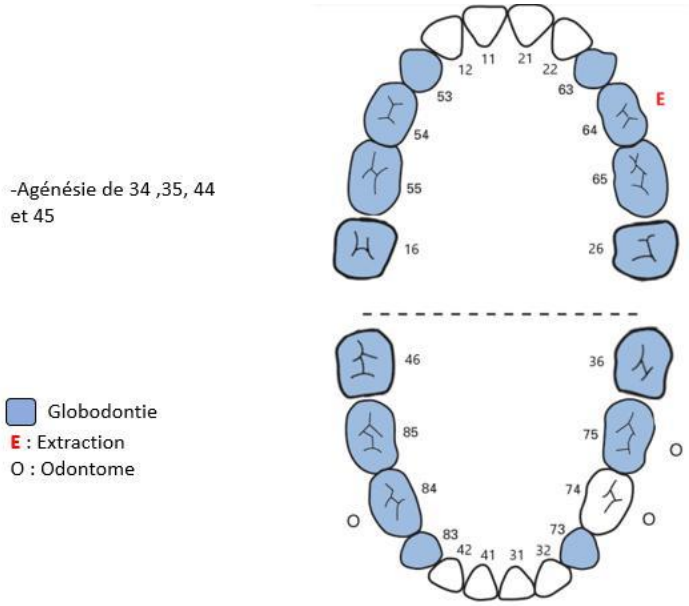

Figure 82 : Schéma dentaire de la patiente âgée de 9 ans résumant ses signes dentaires (Production personnelle) (13)

L'examen endobuccal montre une muqueuse alvéolaire œdématiée au niveau de la région mandibulaire gauche. La patiente est en denture mixte, et toutes ses dents présentent une morphologie anormale, exceptée ses incisives permanentes maxillaires et mandibulaires. Les dents 53, 54, 63 et 64 sont plus volumineuses, avec une morphologie bulbeuse, caractéristique de la globodontie. Ces molaires possèdent 2 à 3 cuspides, faisant penser à une fusion ou une gémination. La 64 présente également une mobilité ARPA 3 sans douleur à la palpation ou percussion. Les dents 55, 65 et 84 présentent une morphologie similaire avec des sillons divisant les couronnes en lobules de différentes tailles. Les dents 75 et 85 ont partiellement fait leur éruption.

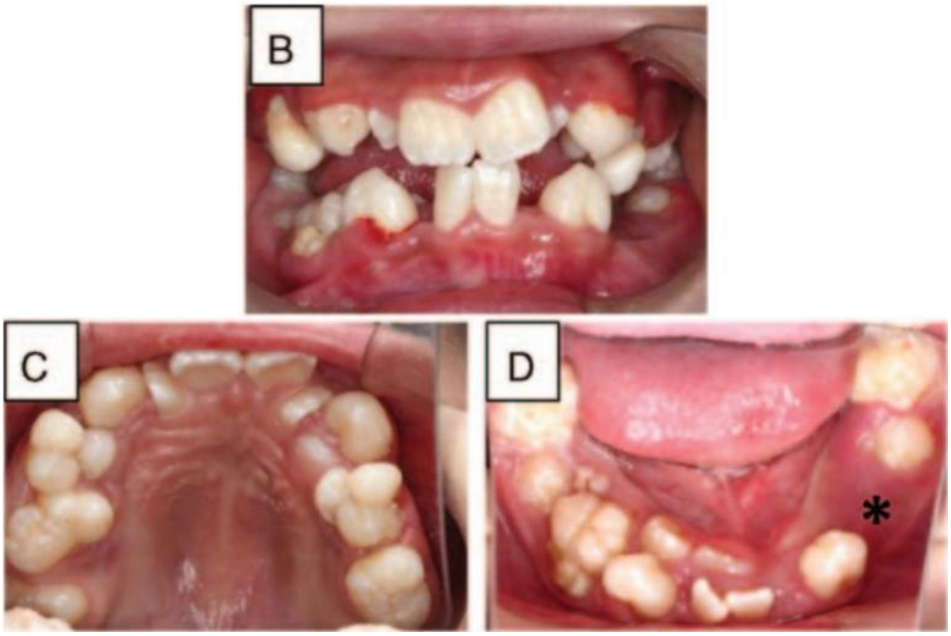

Figure 83: Vues intraorales des arcades en occlusion (B), de l'arcade maxillaire (C) et de l'arcade mandibulaire (D) avec mise en évidence de la zone œdématiée dans le secteur mandibulaire gauche (*) (13)

La radiographie panoramique montre une masse radio-opaque similaire à une dent entourée par une image radioclaire avec une limite bien définie, dans la

région mandibulaire postérieure gauche. Les germes des prémolaires mandibulaires sont absents, et on retrouve des odontomes au niveau des régions mandibulaires postérieures. D'autre part, l'examen radiologique montre au niveau des molaires atteintes de globodontie des chambres pulpaires plus grandes, certaines sont dupliquées, et une longueur radiculaire plus courte, comparée à la hauteur coronaire.

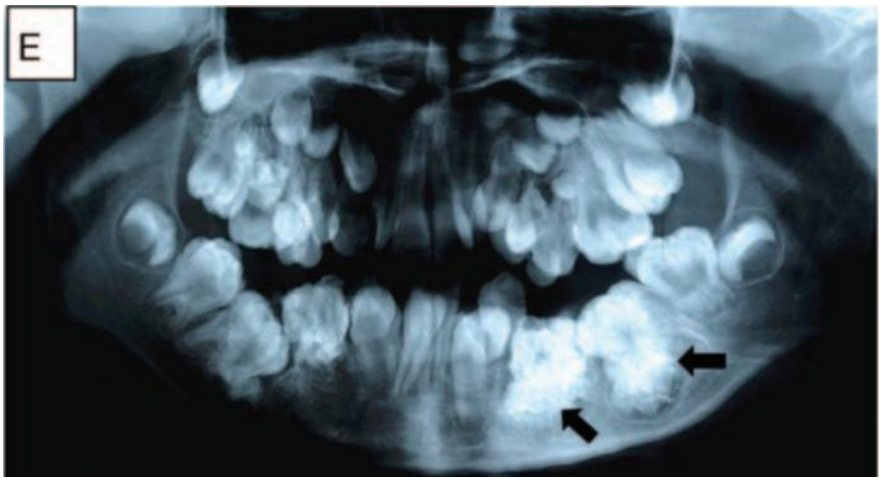

Figure 84 : Radiographie panoramique de la patiente, avec présence d'odontomes (flèches noires) (13)

D'après les examens clinique et radiologique, le diagnostic répondant au motif de consultation est une péricoronarite induisant un abcès cutané.

La dent 64 a été extraite, ainsi que la masse radio-opaque située dans la région mandibulaire gauche. La 64 semble fusionnée avec une dent surnuméraire, lui donnant ainsi 3 cuspides globulaires. La fusion est également présente au niveau du système canalaire. La masse radio-opaque s'avère être un odontome complexe, en raison de son apparence microscopique irrégulière mais similaire à du tissu dentaire.

Un mois après l'intervention chirurgicale, la lésion cutanée est en cours de guérison, puis 3 mois plus tard, la patiente ne présente plus aucun signe clinique et l'examen endobuccal montre une diminution de la tuméfaction érythémateuse dans le quadrant mandibulaire gauche.

2.16. Un fils et sa mère (7)

2.16.1. Homme – 3-6 ans

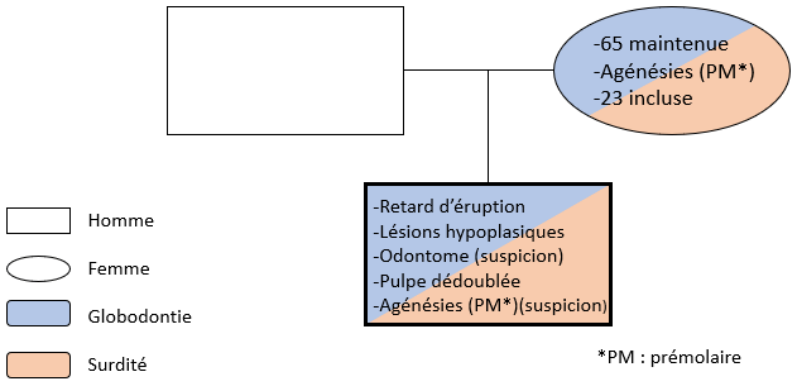

Figure 85 : Arbre généalogique détaillant les signes cliniques du patient et de sa mère dans le cadre du syndrome oto-dentaire (Production personnelle) (7)

Le patient de ce rapport de cas est un garçon d'origine chinoise de 3 ans, adressé à l'hôpital de Guangzhou en Chine en 2015. Le motif de consultation est l'absence d'éruption des canines et molaires temporaires.

Hormis le syndrome oto-dentaire et une dyslalie (cheveu sur la langue), le patient ne présente pas d'antécédents médicaux. D'après ses parents, sa première dent temporaire est apparue à 8 mois, et toutes les incisives temporaires avaient fait leur éruption à 1 an et demi. Aucune canine ou molaire n'était présente en bouche avant 3 ans. Les canines temporaires mandibulaires ont fait éruption à 3 ans et demi, puis les autres canines et molaires temporaires ont fait leur éruption l'une après l'autre. Le déroulement des éruptions du patient a été comparé à celles d'enfants sains (Figure 86). On remarque ainsi le retard d'éruption conséquent des canines et molaires temporaires du patient.

Les parents ont noté la perte d'audition du patient à 4 ans et demi. Le patient n'étant pas coopératif pour réaliser un test d'audiométrie tonale, une sédation consciente a été nécessaire pour réaliser d'autres tests, qui ont montré une surdité moyenne à sévère. L'examen ORL ne montre pas d'anomalies des structures auditives, de l'os temporal et des cellules ethmoïdales.

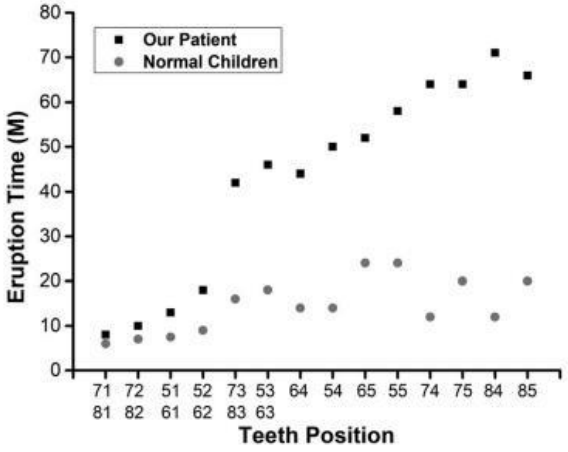

Figure 86 : Graphique comparant l'âge d'éruption des dents chez le patient atteint du syndrome par rapport à des patients sains (7)

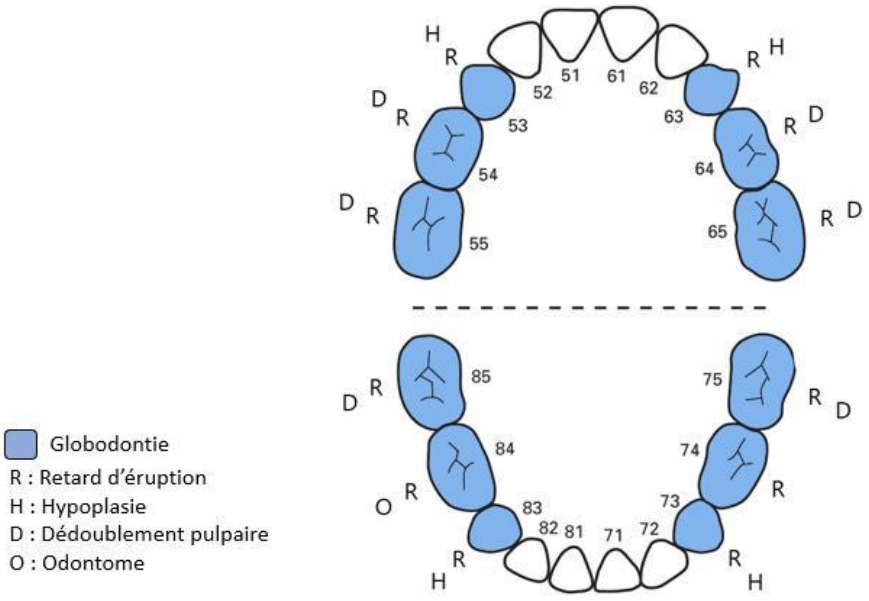

Figure 87 : Schéma dentaire du patient de 3 à 6 ans (Production personnelle) (7)

A l’examen endobuccal, seules les incisives sont présentes et sont de taille, de forme et de couleur habituelles. L’hygiène bucco-dentaire est satisfaisante, le recouvrement et le surplomb sont corrects.

Figure 88 : Vue intraorale frontale des incisives temporaires du patient à l'âge de 3 ans, avec un léger décalage des centres inter-incisifs (7)

Tous les ans, un examen clinique et une radiographique panoramique ont été réalisés. A 4 ans, les dents 53, 63, 73 et 83 ainsi que la dent 64 avaient fait leur éruption. Les canines paraissaient plus larges que la normale et présentaient une couronne bulbeuse, et chacune avaient une cuspide plus volumineuse en son centre. Chaque canine mandibulaire avait une lésion jaune hypoplasique au niveau de l’émail vestibulaire, dans la région cervicale. Les canines maxillaires présentaient quant à elles une lésion amélaire hypoplasique blanche, également au niveau vestibulo-cervical. La dent 64 était très volumineuse et présentait 7 cuspides, séparées par de profonds sillons irradiant vers les faces vestibulaire, buccale et proximales (Figure 89, B, flèche rouge).

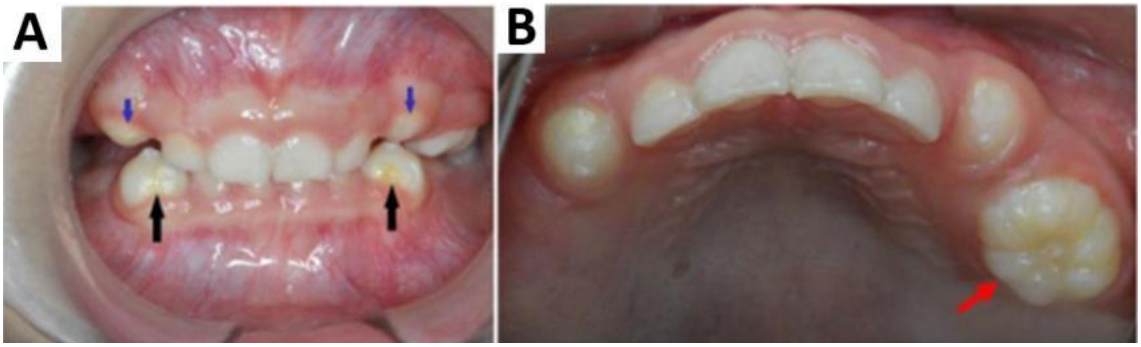

Figure 89 : Vue intraorale des arcades en occlusion (A) et de l'arcade maxillaire (B) du patient à l'âge de 4 ans. Les canines présentent une lésion hypoplasique (flèches noires et bleues), et la dent 64 a l’apparence typique de la globodontie (flèche rouge) (7)

Les dents 54 et 65 ont fait leur éruption à 5 ans. L’anatomie de la 65 est similaire à celle de la 64, avec une apparence élargie et des sillons profonds irradiant depuis la face occlusale vers les faces vestibulaire, buccale et proximales, divisant ainsi la couronne en multiples lobules de différentes tailles. La 54 était également élargie mais présentait 4 cuspides, ressemblant ainsi à une fusion de deux prémolaires.

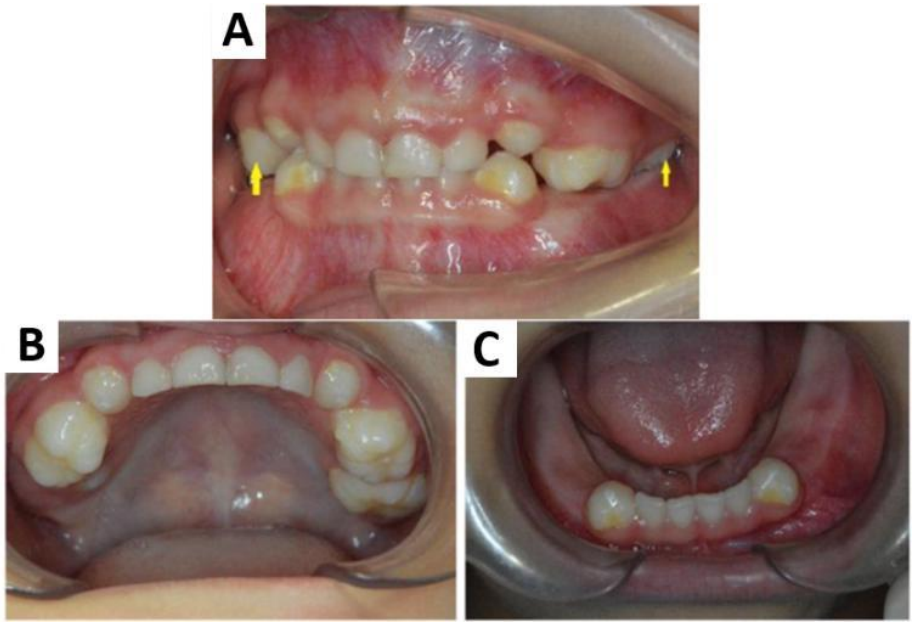

Figure 90 : Vue intraorale des arcades en occlusion (A) et des arcades maxillaire (B) et mandibulaire (C) du patient à l'âge de 5 ans (7)

A l'âge de 6 ans, soit 3 ans après la première consultation, toutes les molaires temporaires étaient présentes, bien que la dent 84 ne l'était que partiellement. La 55 était similaire à la 65 excepté son volume un peu plus grand. La 74 était également difforme mais de forme triangulaire avec 3 cuspides arrondies (Figure 91, C, flèche noire). Elle présentait une légère mobilité et de la plaque était présente au niveau du collet vestibulaire et lingual résultant une inflammation de la gencive marginale. Les dents 75 et 85 étaient anatomiquement similaires, élargies avec des sillons divisant la couronne en multiples lobules. Des lésions carieuses ont été détectées sur les dents 51, 61 et 54.

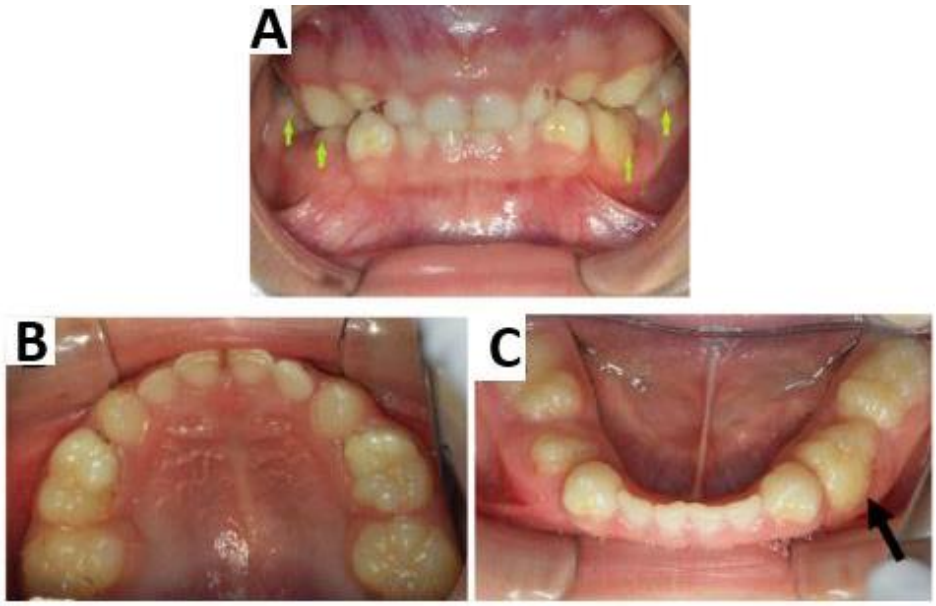

Figure 91 : Vue intraorale des arcades en occlusion (A) et des arcades maxillaire (B) et mandibulaire (C) du patient à l'âge de 6 ans, mettant en évidence l'apparence anormalement volumineuses des canines et molaires temporaires (flèches jaunes et noire) (7)

Le patient, à l'âge de 3 ans, n'était pas coopérant pour la réalisation d'une radiographie panoramique, un cone beam a donc été réalisé sous sédation consciente. D'après les résultats, les couronnes des canines temporaires sont bulbeuses et plus larges que la normale. Dans la région prémolaire se trouve une dent macrodontique, apparaissant comme la fusion de dents malformées et une masse semblable à une dent est présente dans la région de la dent 84.

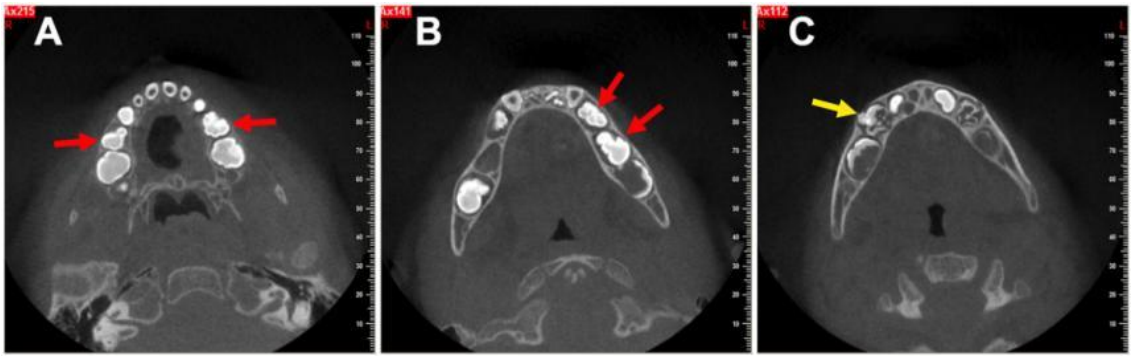

Figure 92 : Coupes axiales de cone beam à 3 ans, montrant les molaires temporaires d'apparence fusionnée avec des éléments surnuméraires (flèches rouges) ainsi que la masse radio-opaque similaire à du tissu dentaire (flèche jaune) (7)

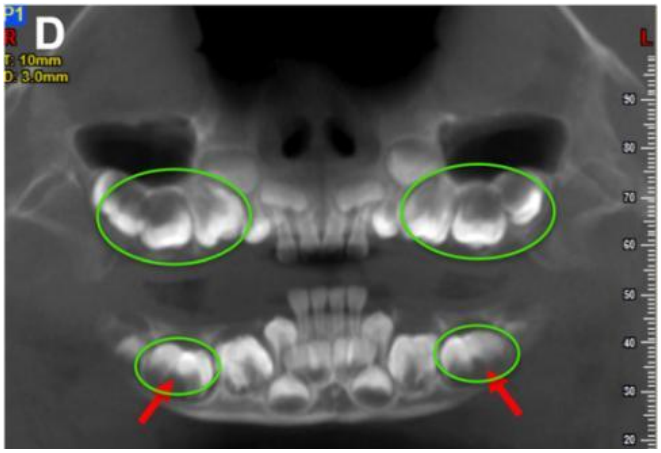

Figure 93 : Coupe frontale de cone beam à 3 ans. Les molaires temporaires ont une apparence globulaire (cercles verts) et les molaires temporaires mandibulaires semblent fusionnées avec des éléments surnuméraires (flèches rouges) (7)

Les radiographies panoramiques réalisés à l'âge de 4, 5 et 6 ans mettent en évidence les incisives permanentes avec une morphologie normale. Les molaires primaires 54, 55,64, 65, 75 et 85 possèdent une chambre pulpaire irrégulière élargie, avec une trifurcation. Les premières molaires permanentes étaient en cours de développement et avaient également des couronnes larges d'aspect globulaire ainsi qu'une chambre pulpaire élargie et dédoublée. Dans la région de la dent 84 se trouve une masse radio-opaque similaire à du tissu dentaire. Il a été émis l'hypothèse d'un odontome, mais un examen histologique était nécessaire pour confirmer cette hypothèse. A 6 ans, les germes des canines et des premières prémolaires maxillaires définitives étaient visibles.

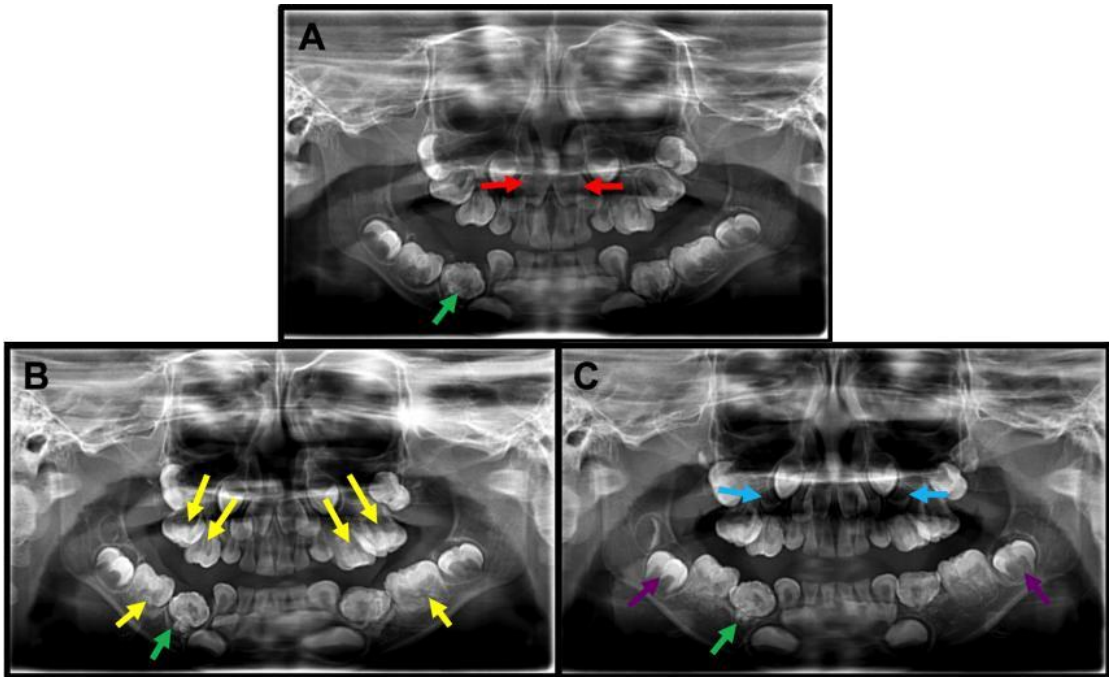

Figure 94 : Radiographies panoramiques du patient à 4 ans (A), 5 ans (B) et 6 ans (C). Les incisives maxillaires permanentes sont de forme normale (flèches rouges). Les molaires ont une chambre pulpaire dédoublée (flèches jaunes), tout comme les dents 36 et 46 (flèches violettes), l'odontome est localisé par la flèche verte, et les germes des dents 14 et 24 par les flèches bleues. (7)

Un examen ophtalmologique a également été effectué chez les patients et il n'a pas mis en évidence de colobome ou d'autres anomalies oculaires, écartant le syndrome oculo-oto-dentaire.

Il a été transmis au patient et à sa famille des instructions d'hygiène, et des contrôles semi-annuels avec application de vernis fluorés ont été planifiés. Cependant, les parents n'ont pas suivi les recommandations des auteurs et ont réalisé des contrôles une fois par an seulement.

2.16.2. Femme – 33 ans

La mère du patient présente également une dyslalie, et sa perte auditive a été détectée à l'âge de 16 ans. Son audiogramme a montré chez elle une perte d'acuité auditive neurosensorielle bilatérale aux fréquences supérieures à 1000 Hz. Son seuil d'audition était normal au niveau des basses fréquences mais diminue jusqu'à 60 dB dans les hautes fréquences.

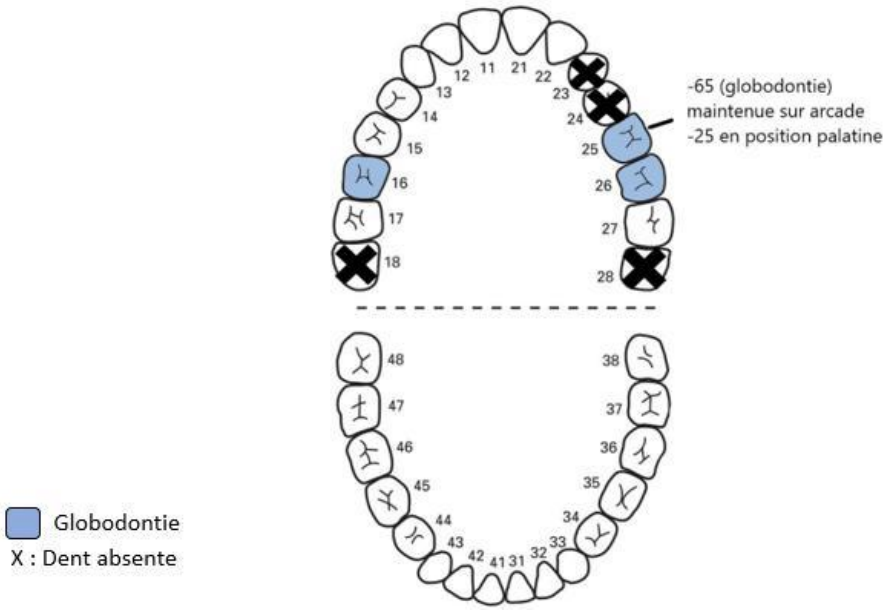

Figure 95 : Schéma dentaire de la patiente, âgée de 33 ans et mère du patient suivi pendant 3 ans (production personnelle) (7)

Un examen endobuccal a été réalisé chez la mère du patient âgée de 33 ans et il a été mis en évidence diverses anomalies : la dent 65 était maintenue sur arcade, de forme globuleuse et plus volumineuse que la normale, les dents 16 et 26 étaient également globuleuses mais de taille normale.

Figure 96: Vue intraorale des secteurs postérieurs maxillaires (A et B) et radiographie panoramique (C) de la mère (7)

3. Synthèse des rapports de cas de la littérature

27 cas ont été répertoriés dans cette thèse. Pour réaliser la synthèse, le cas numéro 3.14 (9) a été écarté, en raison de l'absence de signes cliniques dentaires, malgré l'éventualité de développement du syndrome dû à la délétion du chromosome 13q13.3. Il a donc été comptabilisé 26 rapports de cas.

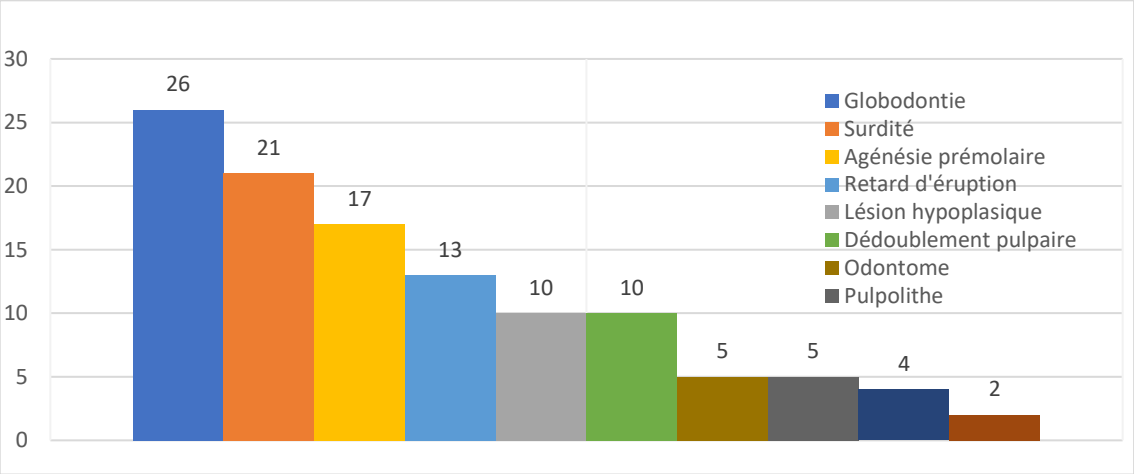

Figure 97 : Histogramme résumant la répartition par ordre décroissant des différents signes cliniques retrouvés dans les rapports de cas (production personnelle)

Certains rapports de cas étant pauvres en information, les résultats de cette synthèse sont à relativiser, des signes cliniques pourraient être ainsi plus fréquents que ce qui est présenté. Aussi, étant donné la rareté de ce syndrome et l'ancienneté de certains articles, il est possible que des lacunes soient présentes. Enfin, le manque d'information peut également être dû à l'impossibilité du recueillement des signes cliniques, par exemple, des examens auditifs n'ont pu être réalisés dans certains cas (absence de coopération, refus des patients ou des parents).

On remarque donc, hormis la globodontie et la surdité, qui sont les deux principales caractéristiques de ce syndrome, que les agénésies de prémolaire et les retards d'éruption sont retrouvés dans au moins 50% des cas. Les lésions hypoplasiques ainsi que les dédoublements pulpaires sont moins fréquents mais conservent une part importante des signes cliniques rencontrés.

Conclusion

Le syndrome oto-dentaire est une maladie rare, caractérisée par des troubles dentaires et auditifs. La piste génétique n'est également pas à négliger, même si à l'heure actuelle, aucune certitude n'a été prononcé quant à l'étiologie de ce syndrome.

Le signe dentaire pathognomonique de ce syndrome est la globodontie. Elle se traduit par une morphologie coronaire anormalement volumineuse et globuleuse des canines et molaires temporaires et permanentes. Ce seul symptôme doit alerter le patient ou le praticien, et amener à diagnostiquer la maladie et à rechercher les autres signes.

Ce travail réunit l'ensemble des cas rapportés par la littérature scientifique depuis la découverte de cette maladie, procurant une description bucco-dentaire. Cela représente 27 cas, répartis sur 16 familles, soulignant la rareté du

syndrome. La synthèse de chaque cas permet d'appréhender la diversité des situations, et de mettre en avant les facteurs communs.

L'objectif de cette thèse est d'apporter une présentation claire et exhaustive au patient et au praticien de cette maladie encore peu connue.

Elle pourra aussi servir de base à quiconque souhaiterait approfondir le sujet au fil du temps et de la découverte de nouveaux cas cliniques, permettant ainsi de préciser la fréquence des signes cliniques secondaires et éventuellement de confirmer ou non l'étiologie génétique proposée aujourd'hui.

Index des figures

Figure 1 : Molaires temporaires atteintes de globodontie, montrant l'aspect multilobé de celles-ci (4) (gauche), (7) (droite)..... 13
Figure 2 : Radiographie rétrocoronaire montrant le dédoublement pulpaire d'une première molaire temporaire mandibulaire gauche (18)..... 13
Figure 3 : Première molaire mandibulaire temporaire sectionnée (8) 14
Figure 4 : Exemples d'audiogramme. A gauche : audition normale ; à droite : surdité liée à l'âge (surdité de perception). O : oreille droite ; X : oreille gauche (Production personnelle)..... 15
Figure 5 : Photos de colobomes iriens associés à une microphtalmie (A) et une cataracte (B) (14) 16
Figure 6 : Schéma expliquant la sélection des articles retenus pour la présentation et la synthèse des rapports de cas (Production personnelle)..... 18
Figure 7 : Arbre généalogique présentant les signes dentaires du patient (Production personnelle) (1)..... 19
Figure 8 : Photographie centrée sur le secteur antérieur des arcades en occlusion (1)..... 19
Figure 9 : Schémas dentaires du patient à l'âge de 12 ans (Production personnelle) (1) 20
Figure 10 : Arbre généalogique des deux patients (cas 1 et 2) (Production personnelle) (3,25)..... 20
Figure 11 : Schéma dentaire du patient de 15 ans (Production personnelle) (25) 21
Figure 12 : Modèles en plâtre des arcades maxillaire et mandibulaire du patient à 15 ans. La 23 est transposée avec la 24 tandis que la 25 est absente. (25).. 22
Figure 13 : Radiographie panoramique du patient à 15 ans révélant l'agénésie de 14, 15, 25, 34, 35, 44 et 45 ainsi qu'une transposition entre 23 et 24. (25).. 22
Figure 14 : Schéma dentaire de la patiente de 14 ans (Production personnelle) (25) 23
Figure 15 : Modèles en plâtre des arcades maxillaire et mandibulaire de la patiente à 14 ans, montrant la morphologie coronaire anormale des molaires. (25) 23
Figure 16 : Radiographie panoramique de la patiente à 14 ans. On note l'agénésie de 13, 15, 23, 25, 35, 44 et 45. (25)..... 24
Figure 17 : Arbre généalogique des 4 patients (cas 1, 2, 3 et 4) (Production personnelle) (15,21)..... 24
Figure 18 : Schéma dentaire du patient montrant les dents touchées par la globodontie ainsi que les dents absentes à l'examen endobuccal mais présentes à l'examen radiologique (15,21)..... 25
Figure 19 : Arbre généalogique de 3 patients (cas 1, 2 et 3) (Production personnelle) (6,26)..... 27
Figure 20 : Audiogramme du patient révélant une asymétrie d'audition. Son oreille gauche a un seuil d'audition beaucoup plus élevé (75 dB) que son oreille droite (10 dB) dans les hautes fréquences (8000 Hz). (Production personnelle) (6)..... 27
Figure 21 : Schéma dentaire du patient présentant ses signes cliniques (Production personnelle) (6,26) 28
Figure 22 : Photographie endobuccale de l'arcade maxillaire du patient, avec les canines et molaires temporaires présentant une globodontie. (26)..... 28
Figure 23 : Schéma dentaire détaillant les signes cliniques endobuccaux et radiologiques du patient (Production personnelle) (6,26)..... 29
Figure 24 : Photographies endobuccales des arcades maxillaire et mandibulaire

du patient. On remarque facilement la globodontie de toutes les canines et molaires temporaires ainsi que la normalité des incisives temporaires. (26)..... 29
Figure 25 : Audiogramme du patient, montrant une augmentation bilatérale du seuil d'audition dans les hautes fréquences (2000 Hz) (Production personnelle) (6)..... 30
Figure 26 : Schéma dentaire résumant les caractéristiques endobuccales rencontrées chez le patient (6,26)..... 31
Figure 27 : Photographie endobuccale de l'arcade maxillaire du patient, avec une anatomie globulaire au niveau de la 16 et 26. La 15 est en position palatine et 7 dents présentent au moins une restauration par amalgame. (26) 31
Figure 28 : Arbre généalogique des 2 patientes (cas 1 et 2), avec la présence de globodontie sur 3 générations. (Production personnelle) (27,28)..... 32
Figure 29 : Schéma dentaire détaillant la denture mixte du patient (Production personnelle) (27) 33
Figure 30 : Vue intraorale des arcades en occlusion initialement. On peut noter sur cette photographie les atteintes carieuses sur les canines maxillaires et les premières molaires temporaires mandibulaires ainsi que l'hypominéralisation de la 11. (27)..... 33
Figure 31 : Vue intraorale des arcades maxillaire et mandibulaire initialement. On retrouve sur cette photographie les lésions carieuses et aussi l'apparence globulaire des canines et molaires temporaires (atteintes de globodontie). (27) 34
Figure 32 : Radiographies rétrocoronaires droite et gauche, révélant des lésions carieuses sur 53, 54, 55, 64, 65, 74 et 84. (27) 34
Figure 33 : Radiographie panoramique de la patiente à 8 ans, montrant les agénésies de 15, 25 et 35. (27) 34
Figure 34 : Vue intraorale des arcades maxillaire et mandibulaire à la suite des extractions de 53, 54, 55, 64, 65, 74 et 84. (27) 35
Figure 35 : Vue intraorale centrée sur les dents antérieures à la suite du traitement de l'hypominéralisation de la 11 par résine composite. (27) 35
Figure 36 : Schéma dentaire de la patiente alors âgée de 13 ans (28) 36
Figure 37 : Radiographie panoramique de la mère, à l'âge de 13 ans, montrant l'agénésie des deuxièmes prémolaires (28) 36
Figure 38 : Arbre généalogique des 3 patients (cas 1, 2 et 3) (Production personnelle) 37
Figure 39 : Audiogramme de la patiente, montrant une augmentation du seuil d'audition dans les hautes fréquences (Production personnelle) (12) 38
Figure 40 : Schéma dentaire de la patiente U.Z, à l'âge de 7 ans, résumant l'examen endobuccal et le traitement (Production personnelle) (12) 38
Figure 41 : Audiogramme du patient (Production personnelle) (12)..... 39
Figure 42 : Audiogramme du patient, montrant un seuil d'audition supérieur à la normale, compris entre 75 et 95 dB à toutes les fréquences (Production personnelle) (12) 40
Figure 43 : Arbre généalogique présentant les signes dentaires du patient (Production personnelle) (4)..... 40
Figure 44 : Photographies endobuccales du secteur antérieur (à gauche) et de la 74 (à droite) du patient âgé de 3 ans (4)..... 41
Figure 45 : Schéma dentaire du patient âgé de 7 ans (Production personnelle) (4)..... 41
Figure 46 : Photographies endobuccales des arcades maxillaire et mandibulaire du patient à 7 ans (4)..... 42
Figure 47 : Radiographie panoramique du patient à l'âge de 3 ans (4) 43
Figure 48 : Schéma dentaire des caractéristiques endobuccales et

radiologiques du patient (production personnelle) (24) 43
Figure 49 : Arbre généalogique des 3 patients (cas 1, 2 et 3) (Production personnelle) (8) 44
Figure 50 : Schéma dentaire de la patiente à 30 ans, selon les informations disponibles (Production personnelle) (8) 45
Figure 51 : Vue de face du visage du patient à l'âge de 14 ans (8) 46
Figure 52 : Vues intraorales des arcades maxillaire et mandibulaire du patient à l'âge de 3 ans (8) 46
Figure 53 : Schéma dentaire du patient âgé de 9 ans, indiquant les divers signes dentaires (Production personnelle) (8) 47
Figure 54 : Vues intraorales des arcades maxillaire et mandibulaire du patient à l'âge de 9 ans (8) 47
Figure 55 : Vue intraorale des arcades en occlusion du patient à l'âge de 14 ans (8) 47
Figure 56 : Radiographie panoramique du patient à l'âge de 9 ans (8) 48
Figure 57 : Arbre généalogique résumant les signes dentaire du patient (Production personnelle) (17) 48
Figure 58 : Vues intraorales de l'arcade maxillaire du patient âgé de 6 ans. Les dents 51 et 61 ont été perdues suite à un traumatisme (17) 49
Figure 59 : Vue intraorale de l'arcade mandibulaire. On remarque ici plus facilement l’apesct difforme des canines et molaires temporaires. (17) 49
Figure 60 : Schéma dentaire du patient âgé de 12 ans, montrant les différents signes cliniques dentaires présents (production personnelle) 50
Figure 61 : Modèles maxillaire et mandibulaire du patient à 12 ans (17) 50
Figure 62 : Radiographie panoramique du patient à l'âge de 12 ans révélant les agénésies et les canines surnuméraires (17) 50
Figure 63 : Arbre généalogique du patient (en gras) (Production personnelle) (16) 51
Figure 64 : : Audiogramme du patient à l'âge de 5 ans (Production personnelle) (16) 51
Figure 65 : Schéma dentaire du patient à 5 ans (Production personnelle) (16) 52
Figure 66 : Vue intraorale du secteur maxillaire droit avec la dent 53 d’aspect bulbeux (flèche blanche) et avec un nodule palatin en regard de la dent 54 (16) 52
Figure 67 : Vue intraorale du secteur mandibulaire gauche avec la dent 73 globulaire et la 74 avec une cuspide proéminente. Elles présentent chacune une lésion hypoplasique. (16) 52
Figure 68 : Radiographie panoramique du patient à l'âge de 3 ans (16) 53
Figure 69 : Arbre généalogique résumant les signes cliniques du patient atteint du syndrome oto-dentaire (Production personnelle) (18) 53
Figure 70 : Schéma dentaire détaillant les signes cliniques dentaires du patient (Production personnelle) (18) 54
Figure 71 : Photographies endobuccales des arcades maxillaire et mandibulaire du patient (18) 54
Figure 72 : Radiographies rétrocoronaires droite et gauche du patient, avec les pulpes d’aspect dédoublé des molaires temporaires mandibulaires (18) 54
Figure 73 : Radiographie panoramique du patient (18) 55
Figure 74 : Arbre généalogique de la patiente et résumé de ses signes cliniques (Production personnelle) (2) 55
Figure 75 : Schémas dentaires de la patiente à l'âge de 6 ans (Production personnelle) (2) 56
Figure 76 : Vue intraorale, bouche ouverte, lors de l'examen initial (2) 56
Figure 77 : Vue intraorale des arcades en occlusion (gauche) et de l’arcade

maxillaire (droite). (2) 56
Figure 78 : Radiographie panoramique de la patiente à l'âge de 6 ans (2) 57
Figure 79 : Radiographie panoramique de la patiente à l'âge de 9 ans (2) 57
Figure 80 : Arbre généalogique de la patiente (Production personnelle) (9) 58
Figure 81 : Arbre généalogique synthétisant les signes cliniques de la patiente (Production personnelle) (13) 59
Figure 82 : Schéma dentaire de la patiente âgée de 9 ans résumant ses signes dentaires (Production personnelle) (13) 60
Figure 83: Vues intraorales des arcades en occlusion (B), de l'arcade maxillaire (C) et de l'arcade mandibulaire (D) avec mise en évidence de la zone œdématiée dans le secteur mandibulaire gauche (*) (13) 60
Figure 84 : Radiographie panoramique de la patiente, avec présence d'odontomes (flèches noires) (13) 61
Figure 85 : Arbre généalogique détaillant les signes cliniques du patient et de sa mère dans le cadre du syndrome oto-dentaire (Production personnelle) (7) 61
Figure 86 : Graphique comparant l'âge d'éruption des dents chez le patient atteint du syndrome par rapport à des patients sains (7) 62
Figure 87 : Schéma dentaire du patient de 3 à 6 ans (Production personnelle) (7) 62
Figure 88 : Vue intraorale frontale des incisives temporaires du patient à l'âge de 3 ans, avec un léger décalage des centres inter-incisifs (7) 63
Figure 89 : Vue intraorale des arcades en occlusion (A) et de l'arcade maxillaire (B) du patient à l'âge de 4 ans. Les canines présentent une lésion hypoplasique (flèches noires et bleues), et la dent 64 a l'apparence typique de la globodontie (flèche rouge) (7) 63
Figure 90 : Vue intraorale des arcades en occlusion (A) et des arcades maxillaire (B) et mandibulaire (C) du patient à l'âge de 5 ans (7) 64
Figure 91 : Vue intraorale des arcades en occlusion (A) et des arcades maxillaire (B) et mandibulaire (C) du patient à l'âge de 6 ans, mettant en évidence l'apparence anormalement volumineuses des canines et molaires temporaires (flèches jaunes et noire) (7) 64
Figure 92 : Coupes axiales de cone beam à 3 ans, montrant les molaires temporaires d'apparence fusionnée avec des éléments surnuméraires (flèches rouges) ainsi que la masse radio-opaque similaire à du tissu dentaire (flèche jaune) (7) 65
Figure 93 : Coupe frontale de cone beam à 3 ans. Les molaires temporaires ont une apparence globulaire (cercles verts) et les molaires temporaires mandibulaires semblent fusionnées avec des éléments surnuméraires (flèches rouges) (7) 65
Figure 94 : Radiographies panoramiques du patient à 4 ans (A), 5 ans (B) et 6 ans (C). Les incisives maxillaires permanentes sont de forme normale (flèches rouges). Les molaires ont une chambre pulpaire dédoublée (flèches jaunes), tout comme les dents 36 et 46 (flèches violettes), l'odontome est localisé par la flèche verte, et les germes des dents 14 et 24 par les flèches bleues. (7) 66
Figure 95 : Schéma dentaire de la patiente, âgée de 33 ans et mère du patient suivi pendant 3 ans (production personnelle) (7) 67
Figure 96: Vue intraorale des secteurs postérieurs maxillaires (A et B) et radiographie panoramique (C) de la mère (7) 67
Figure 97 : Histogramme résumant la répartition par ordre décroissant des différents signes cliniques retrouvés dans les rapports de cas (production personnelle) 68

Index des tableaux

Tableau 1 : Les différents stades de surdité, du plus faible au plus élevé 15
Tableau 2 : Résumé de de la recherche réalisée grâce aux moteurs de recherche scientifiques 18

Références bibliographiques

1. Dénes J, Csiba A. An unusual case of hereditary developmental anomalies of the cuspids and molars. Fogorv Sz. 1969 Juil;62(7):208-12.

2. Cehreli S, Brannon R, Musselman R, Tirali RE, Derbent M. Otodental syndrome: A case presentation in a 6-year old child. Eur J Paediatr Dent Off J Eur Acad Paediatr Dent. 2014 Juil 01;15:215-7.

3. Levin LS, Jorgenson RJ, Cook RA. Otodental dysplasia: a « new » ectodermal dysplasia. Clin Genet. 1975 Août;8(2):136-44.

4. Chen R-J, Chen H-S, Lin L-M, Lin C-C, Jorgenson RJ. "Otodental" dysplasia. Oral Surg Oral Med Oral Pathol. 1988 Sept;66(3):353-8.

5. INSERM US14 - Orphanet. (page consultée le 08/08/2021). Syndrome oto dentaire [Internet]. https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=2791

6. Witkop CJ, Gundlach KKH, Streed WJ, Sauk JJ. Globodontia in the otodental syndrome. Oral Surg Oral Med Oral Pathol. 1976 Avr;41(4):472-83.

7. Su J, Zeng S, Ye X, Wu Z, Huang X, Pathak JL. Three years of follow-up of otodental syndrome in 3-year-old Chinese boy: a rare case report. BMC Oral Health. 2019 Déc;19(1):164.

8. Santos-Pinto L, Oviedo MP, Santos-Pinto A, Iost HI, Seale NS, Reddy AK. Otodental syndrome: three familial case reports. Pediatr Dent. 1998 Juin;20(3):208-11.

9. Kim Y-S, Kim G-H, Byeon JH, Eun S-H, Eun B-L. Chromosome 11q13 deletion syndrome. Korean J Pediatr. 2016 Nov;59(Suppl 1):S10-3.

10. Bloch-Zupan A, Goodman JR. Otodental syndrome. Orphanet J Rare Dis. 2006 Déc;1(1):5.

11. Winter GB. The association of ocular defects with the otodental syndrome. J Int Assoc Dent Child. 1983 Déc;14(2):83-7.

12. Beck-Mannagetta J, Müller H, Richter E, Donath K. Odontomas and pan-tonal hearing loss in the otodental syndrome. Dtsch Zahnarztl Z. 1984 Mar;39(3):232-41.

13. Liu A, Wu M, Guo X, Guo H, Zhou Z, Wei K, et al. Clinical, pathological, and genetic evaluations of Chinese patient with otodental syndrome and multiple complex odontoma: Case report. Medicine (Baltimore). 2017 Fév;96(5):e6014.

14. Vieira H, Gregory-Evans K, Lim N, Brookes JL, Brueton LA, Gregory-Evans CY. First Genomic Localization of Oculo-Oto-Dental Syndrome with Linkage To Chromosome 20q13. 2002;43(8):7.

15. Cook RA, Cox JR, Jorgenson RJ. Otodental Dysplasia: a Five Year Study. Ear Hear. 1981 Mar;2(2):90-4.

16. Sedano HO, Moreira LC, de Souza RA, Moleri AB. Otodental syndrome: A case report and genetic considerations. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endodontology. 2001 Sept;92(3):312-7.

17. Van Doorne L, Wackens G, De Maeseneer M, Deron P. Otodental syndrome. A case report. Int J

Oral Maxillofac Surg. 1998 Avr;27(2):121-4.

18. Colter JD, Sedano HO. Otodental syndrome: a case report. Pediatr Dent. 2005 Déc;27(6):482-5.

19. Ayache D, Scart-Bercy M, Elbaz P. Surdité de l'adulte. EMC - Neurol. 2004 Jan;1(1):1-11.

20. Davies RA. Audiometry and other hearing tests. In: Furman, JM, Lempert T ,Elsevier. Handbook of Clinical Neurology . 2016. p. 157-76.

21. Jorgenson RJ, Marsh SJ, Farrington FH. Otodental dysplasia. Birth Defects Orig Artic Ser. 1975;11(5):115-9.

22. Gregory-Evans CY. Ocular coloboma: a reassessment in the age of molecular neuroscience. J Med Genet. 2004 Déc 01;41(12):881-91.

23. Gregory-Evans CY, Moosajee M, Hodges MD, Mackay DS, Game L, Vargesson N, et al. SNP genome scanning localizes oto-dental syndrome to chromosome 11q13 and microdeletions at this locus implicate FGF3 in dental and inner-ear disease and FADD in ocular coloboma. Hum Mol Genet. 2007 Avr 05;16(20):2482-93.

24. Mesaros AJ, Basden JW. Otodental syndrome. Gen Dent. 1996 Oct;44(5):427-9.

25. Levin LS, Jorgenson RJ. Otodental dysplasia: a previously undescribed syndrome. Birth Defects Orig Artic Ser. 1974;10(4):310-2.

26. Gundlach KK, Witkop CJ. Globodontia--a new familial tooth abnormality. Dtsch Zahnarztl Z. 1977 Fév;32(2):194-6.

27. Enright S, Humphrys AK, Rea G, James JA. Globodontia in the Otodental Syndrome: A Rare Defect of Tooth Morphology Occurring with Hearing Loss in an Eight-Year-Old. Dent Update. 2015 Déc;42(10):927-30, 932.

28. Stewart DJ, Kinirons MJ. Globodontia. A rarely reported dental anomaly. Br Dent J. 1982 Avr 20;152(8):287-8.

Thèse d'exercice : Chir. Dent. : Lille : Année [2021] – N°:

Le syndrome oto-dentaire : présentation et synthèse des rapports de cas disponibles en 2021 / **DECHAMPS Camille**.- p. (*77*) : ill. (97) ; tabl (2) ; réf. (*28*).

Domaines : Pathologie bucco-dentaire

Mots clés libres : Syndrome oto-dentaire ; Globodontie ; Surdité neurosensorielle ; Agénésie ; Retard d'éruption ; Hypoplasie de l'émail ; Maladie héréditaire

Résumé de la thèse en français

Le syndrome oto-dentaire est une maladie rare, à transmission autosomique dominante. Le signe pathognomonique de ce syndrome est la globodontie, qui se traduit par une apparence globuleuse et volumineuse des canines et des molaires, tant en denture temporaires que permanente. La seconde caractéristique principale de ce syndrome est une surdité neurosensorielle dans les hautes fréquences.

D'autres signes dentaires sont également retrouvés, à différentes fréquences, comme les agénésies de prémolaires, des retards d'éruption ou encore des lésions amélaires hypoplasiques localisées sur les canines.

Cette thèse a pour but d'informer les chirurgiens-dentistes qui se retrouveraient face à ce syndrome, et ainsi les guider dans la prise en charge adéquate. Elle s'adresse également aux patients atteints de ce syndrome, ainsi qu'à leurs parents, susceptibles de remarquer l'apparence anormale de la denture, et ainsi consulter un chirurgien-dentiste afin de réaliser les examens complémentaires et poser le diagnostic.

La première partie décrit le syndrome, les signes cliniques, radiologiques, auditifs mais également l'étiologie et la prise en charge. La seconde partie recense différents rapports de cas de la littérature, et leur synthèse est présentée dans la troisième et dernière partie.

JURY :

Président : Madame le Professeur Caroline DELFOSSE

Assesseurs : Madame le Docteur Cécile OLEJNIK

Madame le Docteur Alessandra BLAIZOT

Monsieur le Docteur Maxime BEDEZ