



L'AFDE a besoin de vous !

Retrouvez plus d'infos sur le site de l'AFDE, y compris une plaquette à destination des chirurgiens-dentistes réalisée par la filière TêteCou en collaboration avec l'association. Et n'oubliez pas de faire un DON !
<https://afde.net/>



DYSPLASIES ECTODERMIQUES

Du diagnostic à l'espoir de nouveaux traitements

Chirurgien-dentiste à Reims, Sophie Boilly est également représentante régionale de l'association française des dysplasies ectodermiques (AFDE) et membre du comité scientifique. Une pathologie rare et encore méconnue qui touche environ 2000 personnes en France. N'hésitez pas à faire un don sur le site de l'association pour financer la recherche.

En quoi consistent les dysplasies ectodermiques (DE) ?

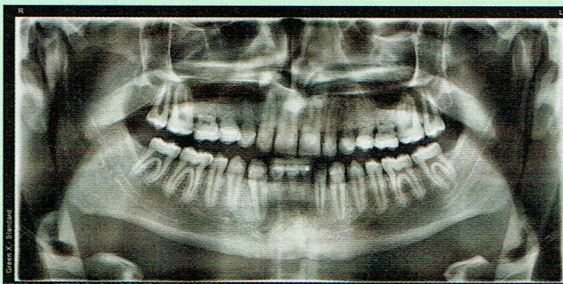
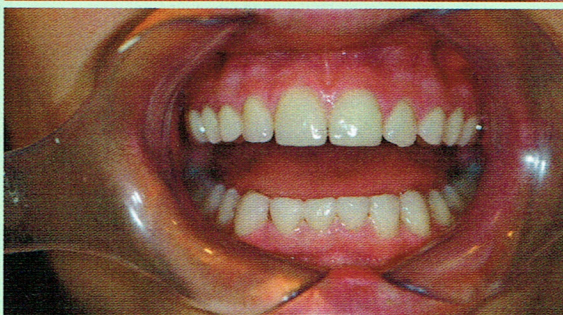
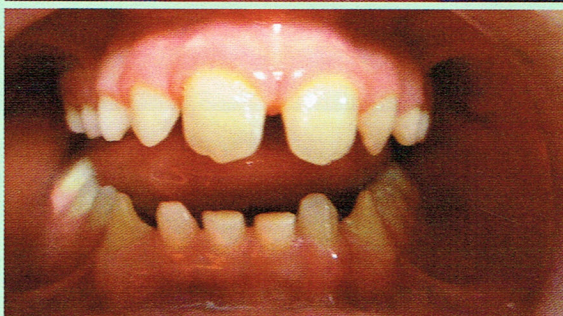
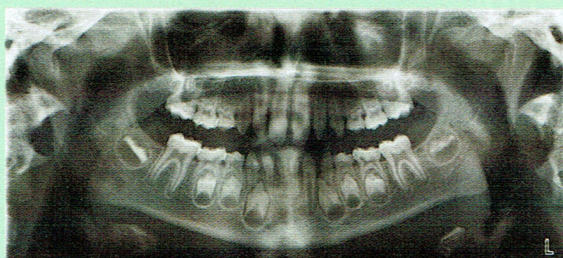
Sophie Boilly : Il s'agit d'un groupe de maladies génétiques rares qui résultent de défauts dans le développement des structures dérivées de l'ectoderme, un tissu embryonnaire responsable de la formation de la peau, des glandes, des cheveux, des dents et de certaines parties du système

sensoriel. Héréditaires, parfois spontanées, elles sont très variées tant par leurs causes (plus de 50 gènes identifiés, dont certains présents sur le chromosome X ⁽¹⁾) que par leurs symptômes : manque d'un grand nombre de dents ; cheveux, cils et sourcils fins et clairsemés ; sécheresse de la peau, des yeux, du nez ou encore, de l'intérieur de l'oreille ⁽²⁾ ; ongles fragiles ; diminution ou absence de

SAVOIR

Fils né en février 2006

Agénésies des secteurs latéraux supérieurs (13, 14, 15, 23, 24, 25).



Pano après reconstitutions coronaires

sudation augmentant le risque de malaises, de fortes fièvres voire de décès par hyperthermie...

Quels signes cliniques peuvent alerter au cabinet ?

S.B. : Les patients présentent dans la plupart des cas un faciès caractéristique : des cheveux fins, une zone périorbitaire hyperpigmentée, un front bombé, une arête nasale en selle, voire une fente labio-palatine pour certains. Les signes les plus caractéristiques restent le retard d'éruption des dents, des incisives et canines de forme conique et un nombre important d'agénésies dentaires (en denture temporaire et/ou permanente) menant à une oligodontie, voire une anodontie dans les formes cliniques les plus sévères. Il faut, en ce cas, conseiller aux parents d'emmener leur enfant au sein d'un centre de référence dont la liste est disponible sur le site www.o-rare.com. Le diagnostic précoce est indispensable pour prévenir et limiter le risque de complications et les chirurgiens-dentistes sont des acteurs clé pour diminuer l'errance thérapeutique.

Deux de vos enfants en sont atteints ?

S.B. : En effet, mais pas dans une forme grave ni flagrante. Mon fils aîné n'est pas touché. C'est lorsque j'ai constaté que mon deuxième fils, vers l'âge de 7-8 ans, ne perdait pas ses dents de lait que j'ai commencé à investiguer. Une radio panoramique a révélé l'absence de 9 germes de dents définitives (hors dents de sagesse). Ma fille, plus jeune, présente le même type de problème avec une absence de 14 germes de dents définitives⁽³⁾. Lorsque j'ai vu les radios de mes enfants pour la première fois, j'avais du mal à comprendre ce que j'avais sous les yeux... J'ai eu l'impression que le sol s'effondrait sous mes pieds... puis je me suis souvenue de quelques lignes sur les DE dans mes cours de fac. Je me suis alors rendue au sein d'un centre de référence, qui a fini par poser le diagnostic, avec confirmation par des tests génétiques.

Des traitements existent-ils ?

S.B. : Aucun, si ce n'est pour traiter les symptômes : des antibiotiques contre les otites à répétition, des crèmes hydratantes, collyres, lavages de nez... ou encore, la pose de prothèses amovibles dès l'âge de 2-3 ans pour compenser l'agénésie dentaire, à renouveler régulièrement afin de s'adapter à la croissance de l'enfant. Une prise en charge orthodontique est souvent incontournable et, en fonction des cas, d'autres traitements peuvent être envisagés : des facettes sur les dents dysmorphiques, des overlays pour compenser l'égression des dents de lait persistantes, des bridges pour remplacer des dents absentes ou des implants pour stabiliser des

Fille née en février 2009
Agénésies des 15, 14, 23, 24, 25, 44

prothèses amovibles. Des interventions plus complexes, telles que des chirurgies orthognathiques ou des greffes osseuses et des poses d'implants définitifs peuvent être envisagées à l'âge adulte.

Et du côté de la recherche, où en est-on ?

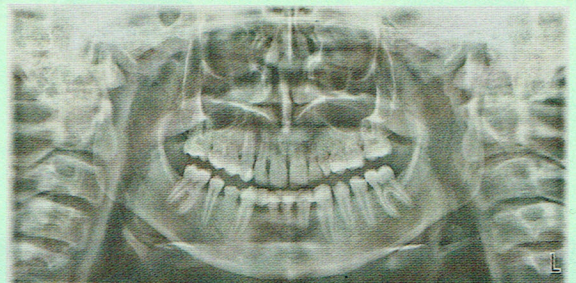
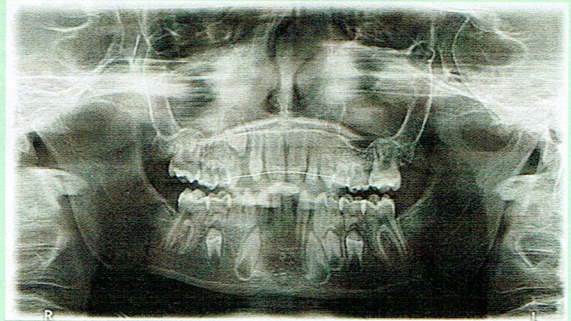
S.B. : L'essai clinique EDELIFE, lancé à l'échelle mondiale en 2018 par la Fondation Esperare, en partenariat avec le laboratoire Pierre Fabre, vise à évaluer la tolérance et l'efficacité d'un traitement expérimental destiné aux femmes enceintes portant un garçon atteint de la forme liée au chromosome X. Il consiste en trois injections dans le liquide amniotique d'un substitut de l'ectodysplasine (déficiante dans les DE) entre la 26^e et la 32^e semaine de grossesse. À ce jour, moins d'une dizaine de bébés ont été inclus et le recul reste encore limité, mais les premiers résultats montrent une diminution du nombre de dents absentes et une meilleure capacité à produire de la sueur chez les enfants traités *in utero*. Enfin, au Japon, des chercheurs tentent de développer un traitement pour faire repousser des dents. Des résultats concluants ont été obtenus lors de tests réalisés avec un anticorps monoclonal sur des animaux de laboratoire.

- (1) La DE anhidrotique liée au chromosome X représente 80 % des cas, avec une prévalence de 1 à 1,6 cas pour 100 000 naissances. Les hommes sont sévèrement touchés tandis que les femmes présentent souvent des symptômes plus légers. Elle est caractérisée par la triade clinique : hypohidrose, hypotrichose et oligodontie (agénésie ≥ 6 dents).
- (2) Les bouchons de cérumen rendus secs et difficiles à évacuer sont généralement responsables d'otites aiguës et/ou chroniques, pouvant aller jusqu'à une perte auditive voire une surdité définitive.
- (3) Les enfants de Sophie Boilly ont à ce jour, respectivement, 23, 18 et 15 ans.

ALD 31

Les dysplasies ectodermiques font partie des ALD « hors liste » (ALD 31). Une prise en charge de certains traitements est possible par l'Assurance maladie en cas d'agénésies dentaires multiples :

- 2 à 4 implants symphysaires pour stabiliser une prothèse amovible supra-implantaire, chez l'enfant à partir de 6 ans et jusqu'à la fin de la croissance ;
 - 10 implants maximum chez l'adulte.
- Ces implants sont à tarif opposable et ne donnent pas lieu à un dépassement d'honoraires.



Pano après reconstitutions coronaires