

# Maladies Rares La perte précoce de dents temporaires et/ou permanentes

## Les maladies

### Qu'est ce que la perte précoce des dents temporaires et/ou permanentes ?

La perte précoce des dents temporaires et/ou permanentes, partielle ou généralisée, associée ou non à un contexte inflammatoire et infectieux, chez l'enfant et l'adulte jeune, est toujours un signe d'appel d'une maladie générale sous jacente comme par exemple de l'hypophosphatasie ou de déficits immunitaires retrouvés dans la neutropénie cyclique, le syndrome de Papillon-Lefèvre, le syndrome de Chediak-Higashi ou dans le cadre du syndrome d'Ehlers Danlos (VIII, IV).

### Combien de personnes sont concernées par ces maladies rares ?

Dans le cas de l'hypophosphatasie, la prévalence est estimée à 1 cas pour 300 000 pour les formes les plus sévères, et à 1/6370 pour les formes modérées y compris les formes dites odontologiques tandis que le syndrome de Papillon-Lefèvre se fait plus rare avec une prévalence de 0,25 cas pour 100 000.

### Quelles sont les causes de ces maladies ?

L'hypophosphatasie est une maladie génétique rare, transmise selon les modes autosomiques dominants et récessifs, caractérisée par un déficit de la minéralisation osseuse et dentaire lié à une carence et une réduction de l'activité enzymatique de la phosphatase alcaline du sérum. Elle est due à des mutations du gène (*ALPL*) codant pour la phosphatase alcaline non tissu spécifique des foie/os/rein, retrouvée au niveau de l'émail, la dentine, le ciment, l'os alvéolaire....

Le syndrome de Papillon Lefèvre se transmet sur un mode autosomique récessif ; il est lié à des mutations du gène *CTSC* codant pour une enzyme lysosomale la cathepsine C impliquée dans la réponse immunitaire et inflammatoire.

## Quelles sont les manifestations de ces maladies ?

L'hypophosphatasie est une maladie dont la sévérité variable s'exprime en six formes cliniques très différentes selon l'âge d'apparition des symptômes: antenatale (létale), prénatale bénigne, infantile, juvénile, adulte et odonto-hypophosphatasie limitée aux manifestations bucco-dentaires.

La fragilité et les déformations osseuses peuvent être présentes *in utero* ou dès la naissance. Dans les formes de l'enfance la marche s'avère très souvent difficile, voire impossible (boitement, béquille ou fauteuil roulant) ; les douleurs et une faiblesse musculaire sont les signes d'alerte.

**La perte précoce des dents de lait (avant 3 ans peut concerner l'ensemble des dents temporaires ou seulement des éléments du bloc incisivo-canin) ou définitives est un signe d'appel très important. Les dents sont exfoliées avec leur racine intacte en dehors de tout contexte inflammatoire. Les dents commencent à bouger, ce qui amène le patient et sa famille à consulter. La radiographie révèle une perte osseuse alvéolaire importante.**

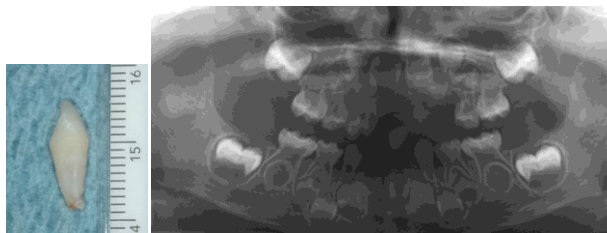
**Dans la forme adulte la perte précoce de dents est également un signe révélateur. Il n'existe pas de malformations squelettiques associées.**

Le diagnostic est établi au vu de la symptomatologie clinique et conforté par les résultats des analyses biologiques à savoir un taux faible de phosphatase alcaline sérique qui demande des explorations biologiques complémentaires et une analyse du gène *ALPL*.

Le Syndrome de Papillon-Lefèvre associe dès la première enfance une kératose palmo-plantaire parfois discrète à une **gingivite évoluant vers la maladie parodontale** avec alvéolyse et chute précoce des dents temporaires. Ce phénomène se reproduit ensuite avec la perte précoce des dents définitives.

Ce syndrome s'accompagne dans la moitié des cas d'une susceptibilité aux infections.

## Le phénotype clinique en images



Le patient atteint d'hypophosphatasie et âgé de 3 ans lors de la prise du cliché radiographique a perdu spontanément les 71 et 81 à 14 mois; les 72 et 82 à 22 mois et les 51, 61, 62 et 63 à 34 mois. D'autres anomalies dentaires sont présentes comme l'épaisseur d'émail et de dentine réduite, les couronnes bulbueuses, la constriction cervicale marquée, les racines fines, l'hyper-développement des espaces pulpaires. La 83 est avulsée à l'âge de 4 ans en raison de sa mobilité. Notez l'intégrité de la racine.

## En savoir plus

Orphanet, le portail des maladies rares et des médicaments orphelins, rubriques hypophosphatasie et syndrome de Papillon Lefèvre :

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

[orphanet](http://orphanet)

L'association Hypophosphatasie Europe [www.hypophosphatasie.com](http://www.hypophosphatasie.com) fédère malades et familles, professionnels de santé et le grand public autour de l'hypophosphatasie.

## Le traitement, la prise en charge, la prévention

La perte précoce des dents temporaires et/ou permanentes peut représenter un signe d'appel d'une maladie plus générale et doit faire rechercher en particulier des signes associés. Cette anomalie doit être rapportée au médecin en charge de l'enfant (pédiatre, médecin généraliste, généticien...). Ce diagnostic médical, conforté par les observations du Chirurgien-Dentiste, est important pour l'enfant et sa famille.

Du point de vue de la prise en charge bucco-dentaire, la prévention avec la mise en place d'un programme de santé bucco-dentaire, la prise en charge pluridisciplinaire de ces anomalies dentaires et en particulier la réhabilitation esthétique et fonctionnelle de la cavité buccale sont des éléments indispensables d'un traitement réussi.

Il existe en Alsace un **Centre de référence des manifestations bucco-dentaires des maladies rares** à même de vous orienter pour le diagnostic et de vous conseiller sur la prise en charge et le suivi des patients.

On ne connaît pas en Alsace et en France en général la prévalence de cette anomalie. **Vous pouvez contribuer à une meilleure connaissance de cette anomalie dentaire et de ces maladies rares associées en participant au recensement de ces patients** dans le registre D[4]/Phenodent ([www.phenodent.org](http://www.phenodent.org)). La constitution de ce registre a reçu l'avis favorable du Comité Consultatif sur le traitement de l'Information en matière de recherche dans le domaine de la Santé (CCTIRS) le 11/09/2008 et l'autorisation de la Commission Nationale Informatique et Libertés (CNIL) le 18/05/2009 (N° enregistrement 908416).

**Un effort spécifique de recensement des malades atteints de toutes les formes d'hypophosphatasie est en cours en raison du développement d'un nouveau traitement par enzyme de substitution.**

## Le recensement

**Si vous rencontrez, dans votre patientèle, des personnes atteintes par les maladies décrites veuillez contacter le Pr A. BLOCH-ZUPAN au:**

Centre de Référence des manifestations bucco-dentaires des maladies rares  
Pôle de Médecine et Chirurgie Bucco-Dentaires  
Hôpitaux Universitaires Strasbourg, 1 place de l'Hôpital  
F-67000 Strasbourg Cedex France

[cref-odonto@chru-strasbourg.fr](mailto:cref-odonto@chru-strasbourg.fr) Tel : 03 88 11 69 10 Fax : 03 88 11 69 18  
[http://www.chru-strasbourg.fr/Hus/cref\\_odonto](http://www.chru-strasbourg.fr/Hus/cref_odonto)

Ou à la Faculté de Chirurgie Dentaire, Université de Strasbourg  
Le recensement s'effectuera dans le respect de l'anonymat du praticien, du patient et de sa famille et avec son accord.