

MANUEL DE GÉNÉTIQUE BUCCO-DENTAIRE

P. FARGE J.C. AJACQUES
L. DALLAIRE H. MAGLOIRE

617-48-1

MASSON 



2-617-48-1

MANUELS D'ODONTOSTOMATOLOGIE

MANUEL DE GÉNÉTIQUE BUCCO-DENTAIRE



P. FARGE

Maitre de Conférences des Universités
Faculté d'Odontologie de Lyon.

J.-C. AJACQUES

Stomatologiste.
Consultation de Stomatologie Pédiatrique
de l'Hôpital Debrousse.
Lyon.

L. DALLAIRE

Professeur titulaire de Pédiatrie - Université de Montréal.
Service de Génétique Médicale de l'Hôpital Ste Justine
Montréal, Québec.

H. MAGLOIRE

Professeur des Universités.
Doyen de la Faculté d'Odontologie de Lyon.

Préface par le Pr G. ALBERT



MASSON

Paris Milan Barcelone Bonn

1992

Table des matières

PRÉFACE, PAR G. ALBERT.....	V
AVANT-PROPOS, PAR P. FARGE.....	XV

1

HISTORIQUE DE LA GÉNÉTIQUE ORO-FACIALE

1. Introduction.....	1
2. L'époque pré-mendélienne de la génétique oro-faciale.....	2
3. L'époque des études familiales 1920-1940.....	2
4. L'époque du développement de la génétique oro-faciale : 1940-1960.....	3
5. La période de l'hétérogénéité génétique et de la syndromologie clinique : 1960-1980.....	3
6. La période de la biologie cellulaire et moléculaire : 1980-1990.....	4

2

GÉNÉTIQUE FORMELLE DES ANOMALIES CHROMOSOMIQUES

1. Organisation et fonction de l'information génétique.....	7
L'ADN (7) Organisation des chromosomes (8).	
2. Techniques de marquage chromosomique.....	9
3. Nomenclature chromosomique.....	11
4. Mécanismes des anomalies chromosomiques.....	11
Non-disjonction (11) Translocation (11) Délétion (11) Inversion (12) Duplication (12) Syndromes chromosomiques (12).	
5. Hybridation in situ.....	15
6. Hérité mendélienne.....	16
7. Hérité non mendélienne.....	17
Hérité multifactorielle (17) Hérité cytoplasmique ou mitochondriale (18)	
8. Déterminisme génétique parental.....	18
9. Facteurs influençant le développement - tératologie.....	19

3

ANOMALIES CHROMOSOMIQUES

<i>1. Anomalies des autosomes</i>	21
Trisomie 21 ou syndrome de Down (21) Trisomie 13 (22) Trisomie 18 (23)	
<i>2. Anomalies des chromosomes sexuels</i>	23
Syndrome de Turner (24) Syndrome de Klinefelter et les syndromes poly-X (25)	

4

GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE. STRUCTURE ET EXPRESSION GÉNIQUE
DANS LES MALADIES HÉRÉDITAIRES DU COLLAGÈNE

<i>1. Introduction</i>	27
<i>2. Biosynthèse du collagène</i>	28
<i>3. Hétérogénéité clinique des ostéogénèses imparfaites</i>	30
Manifestations cliniques (31) Ostéogénèse imparfaite de type I (31) Ostéogénèse imparfaite de type II (31) Mécanismes moléculaires (32)	
<i>4. Hétérogénéité des syndromes d'Ehlers-Danlos</i>	34
Anomalies cliniques et biochimiques (34) Mutations (35)	
<i>5. Mutations des autres gènes du collagène</i>	36

5

GÉNÉTIQUE DU SYSTÈME DENTAIRE

<i>1. Anomalies structurales de l'émail</i>	37
Etude nosologique (37) Histopathologie (38) Données expérimentales (39) Etude clinique (41)	
<i>2. Anomalies structurales de la dentine</i>	43
Les dentinogénèses imparfaites (44) Les dysplasies dentinaires (46)	
<i>3. Déterminisme génétique des anomalies de nombre et de forme</i>	46
Agénésies mendéliennes isolées (46) Anomalies syndromiques (47) Taurodontisme (47)	
<i>4. Anomalies du remplacement dentaire</i>	48
Retard de l'éruption (48)	
<i>5. Eruption prématurée</i>	53

6

GÉNÉTIQUE DE LA MUQUEUSE BUCCALE

<i>1. Déterminisme génétique des anomalies gingivales</i>	55
Fibromatoses gingivales (55) Hypertrophies (56) Anomalies des freins buccaux (56)	
<i>2. Déterminisme génétique des maladies parodontales</i>	57
Parodontite aiguë (57) Parodontites syndromiques (58)	
<i>3. Anomalies de la langue dans les maladies génétiques</i>	58
Anomalies de volume (59) Anomalies morphologiques (60) Anomalies de la mobilité (60)	

7

GÉNÉTIQUE CRANIO-FACIALE

1. <i>Fentes labio-palatines</i>	61
Incidence (61) Récurrence (63) Fentes syndromiques (63)	
2. <i>Génétique des fentes labiales et palatines</i>	65
Données expérimentales (65) Modèle de l'hérédité multifactorielle (65) Hypothèses (66)	
3. <i>Génétique de la variation cranio-faciale</i>	67
Caractéristiques de l'occlusion (67) Caractéristiques cranio-faciales (68) Conclusions (69)	

8

SÉQUENCES ET SYNDROMES MALFORMATIFS-FŒTOPATHIES

1. <i>Actinomyriose ou contracture congénitale</i>	71
Signes cliniques (71) Génétique (71)	
2. <i>Cranio-cynostose</i>	71
Signes cliniques (71) Génétique (72)	
3. <i>Dysplasie auriculo-facio-vertébrale (syndrome de Goldenhar)</i>	72
Signes cliniques (72) Génétique (73)	
4. <i>Dysplasie fronto-nasale</i>	73
Signes cliniques (73) Génétique (73)	
5. <i>Dysplasies oro-mandibulo-digitales</i>	74
Génétique (74)	
6. <i>Fentes faciales</i>	74
7. <i>Fœtopathies</i>	75
Le syndrome alcoolo-fœtal (75) Fœtopathies liées aux agents thérapeutiques (75)	
8. <i>L'anomalie de Klippel-Feil</i>	75
Génétique (75)	
9. <i>Microcéphalie</i>	76
Signes cliniques (76) Génétique (76)	
10. <i>Le syndrome de Pierre Robin</i>	76
Signes cliniques (76) Génétique (76)	
11. <i>Trigonocephalie</i>	77
Signes cliniques (77) Génétique (77)	

9

ANOMALIES DU TISSU CONJONCTIF

1. <i>Cysté Scars</i>	79
Signes cliniques (79) Génétique (79)	
2. <i>Milium-Cystes</i>	80
3. <i>Fibrodysplasie ossifiante progressive</i>	80
Signes cliniques (80) Génétique (80)	

4. <i>Murfan</i>	80
Signes cliniques (80) Génétique (81)	
5. <i>Ostéogénèses imparfaites</i>	81
6. <i>Pseudoxanthoma elasticum</i>	81
Signes cliniques (81) Génétique (81)	
7. <i>Stickler (arthro-ophthalmopathie progressive héréditaire)</i>	82
Signes cliniques (82) Génétique (82)	

10

ANOMALIES DU REVÊTEMENT CUTANÉ

1. <i>Dysplasies ectodermiques et anomalies cutanées associées</i>	83
Dysplasie ectodermique anhydrotique ou maladie de Christ-Siemens-Touraine ou dysplasie hypo-hydro- tique ectodermique (83) Dysplasie ectodermique autosomique dominante ou syndrome de Clouston (84) Epidermolyse bulleuse (84) Hyperkératose palmoplantaire : Syndrome de Papillon Lefevre (85) Syndrome pachyonychia congenita (85) Syndrome tricho-dento-osseux (85)	
2. <i>Hamartoses</i>	85
Incontinentia pigmenti (86) Neurofibromatose de Von Recklinghausen (86) Sclérose tubéreuse de Bourneville (87) Syndrome de Gardner (87) Syndrome de Gorlin (87) Syndrome de Goltz (87) Syndrome de Peutz-Jeghers (87)	

11

MALADIES MÉTABOLIQUES ET DE SURCHARGE

1. <i>Ascher (syndrome de)</i>	89
Signes cliniques (89) Génétique (89)	
2. <i>Fabry (maladie de)</i>	89
Signes cliniques (89) Génétique (90)	
3. <i>Fucosidoses</i>	90
Signes cliniques (90) Génétique (90)	
4. <i>Gangliosidose GM1</i>	90
Signes cliniques (90) Génétique (90)	
5. <i>Homocystinurie</i>	91
Signes cliniques (91) Génétique (91)	
6. <i>Lesch-Nyhan (syndrome de)</i>	91
Signes cliniques (91) Génétique (91)	
7. <i>Mannosidose</i>	92
Signes cliniques (92) Génétique (92)	
8. <i>Mucopolidose</i>	92
Signes cliniques (92) Génétique (93)	
9. <i>Mucopolysaccharidoses</i>	93
Mucopolysaccharidose de type I ou maladie de Hurler (93) Mucopolysaccharidose de type II ou syndrome de Hunter (93) Mucopolysaccharidose de type III ou syndrome de San Filippo (94) Mucopolysaccharidose de type IV ou syndrome de Morquio (94) Mucopolysaccharidoses de type VI ou syndrome de Maroteaux- Lamy (94)	
10. <i>Phénylcétonurie maternelle</i>	94
Clinique (94) Génétique (95)	

DYSPLASIES SQUELETTIQUES

1. Ostéo-chondro-dysplasies	97
Achondroplasie (97) Dysplasie chondro-ectodermique (Ellis Van Creveld) (98) Rachitisme vitamino-résistant ou rachitisme hypo-phosphatémique lié à l'X (99) Pseudo-rachitisme résistant à la vitamine D (99) Hypophosphatasie (99) Syndrome de Hajdu-Cheney (acro-ostéolyse, dysplasie arthro-dento-osseuse) (100)	
2. Ostéo-chondro-dysplasies avec ostéopétrose	100
Dysostose cléido-crânienne (100) Ostéopétrose (100) Pycnodysostose (101)	
3. Cranio-synostoses	101
Syndrôme d'Apert (101) Syndrôme de Crotzen ou acro-céphalo-syndactylie de type III (102) Syndrôme de Crouzon (103) Syndrôme de Pfeiffer (103)	
4. Dysplasies squelettiques d'origine métabolique	104
Maladie d'Albright (104)	

SYNDROMES À COMPOSANTES SQUELETTIQUES ET FACIALES

1. Syndrome de Aarskog ou syndrome facio-digito-génital	105
Clinique (105) Génétique (105)	
2. Cockayne	105
Clinique (105) Génétique (106)	
3. Cornelia de Lange	106
Clinique (106) Génétique (107)	
4. Dysostose oculo-mandibulo-faciale ou syndrome d'Hallermann-Streiff	107
Clinique (107) Génétique (107)	
5. Noonan	108
Clinique (108) Génétique (108)	
6. Syndrome de Robinow ou syndrome de la face fœtale	109
Clinique (109) Génétique (109)	
7. Syndrome de Rubinstein-Taybi	109
Clinique (109) Génétique (110)	
8. Syndrome de Russel-Silver	110
Clinique (110) Génétique (110)	

SYNDROMES À COMPOSANTE CRANIO-FACIALE PRINCIPALEMENT

1. Syndrome de Beckwith-Wiedemann	111
Clinique (111)	
2. Syndrome de Caffey ou hyperostose infantile corticale	112
Clinique (112) Génétique (112)	

3. <i>Chérubisme</i>	112
Clinique (112) Génétique (113)	
4. <i>Syndrome EEC (Ectrodactylie, dysplasie ectodermique, fente faciale)</i>	113
Clinique (113) Génétique (113)	
5. <i>Syndrome de Nager ou dysostose acro-faciale</i>	113
Clinique (113) Génétique (113)	
6. <i>Dysplasie oculo-dento-osseuse ou dysplasie oculo-dento-digitale</i>	114
Clinique (114) Génétique (114)	
7. <i>Syndromes oro-faciaux-digitaux I et II</i>	114
Clinique (114) Génétique (115)	
8. <i>Syndrome de Rieger</i>	115
Clinique (115) Génétique (115)	
9. <i>Dysostose mandibulo-faciale ou syndrome de Treacher-Collins</i>	116
Clinique (116) Génétique (116)	
10. <i>Syndrome tricho-rhino-phalangien avec exostose (syndrome de Langer Giedion)</i>	117
Clinique (117) Génétique (117)	
11. <i>Syndrome de Van der Woude ou fente labio-palatine avec kystes muqueux paramédians de la lèvre inférieure</i>	117
Clinique (117) Génétique (117)	
12. <i>Syndrome du X fragile</i>	117
Clinique (117) Génétique (118)	

MESURES PRÉVENTIVES ET TRAITEMENT

1. <i>Diagnostic prénatal</i>	119
Étiologie des malformations fœtales (119) Diagnostic prénatal : indications (120) Les moyens du diagnostic prénatal (121) Les malformations fœtales dépistables par échographie au deuxième trimestre (121)	
2. <i>Principe du conseil génétique</i>	123
3. <i>Surveillance clinique des principales maladies génétiques à composante cranio-faciale</i>	123
Entre 0 et 6 mois (123) Entre 6 mois et 6 ans (124) Après 12 ans (125)	
<i>Bibliographie</i>	127
<i>Index alphabétique des matières</i>	129

COLLECTION DES MANUELS D'ODONTOSTOMATOLOGIE

Manuel d'occlusion pratique

par M.-M. ASH et S.-P. RAMFJORD, 1984.

Manuel d'orthopédie dento-faciale,

par F. BASSIGNY, 2^e éd., 1991.

Manuel de prothèse partielle amovible,

par J.-Cl. BOREL, J. SCHITTLY et J. EXBRAYAT, 1983.

Les soins bucco-dentaires du malade cancéreux,

par B. BOROWSKI, 1986.

Manuel des urgences en pratique odonto-stomatologique,

par J.-P. CAVAILLON, P. GIRARD et R. NOTO, 1988.

Manuel de prothèse fixée unitaire,

par J. EXBRAYAT, J. SCHITTLY et J.-C. BOREL, 1991.

Manuel de génétique bucco-dentaire,

par P. FARGE, J.-C. AJACQUES, L. DALLAIRE, H. MAGLOIRE, 1992.

SIDA en odonto-stomatologie,

par G. FICARRA, 1990.

Manuel d'histologie et de biologie buccale,

par M. GOLDBERG et coll., 1989.

Manuel d'odontologie chirurgicale,

par A. HAUTEVILLE, A.-S. COHEN et coll., 1989.

Anatomie pathologique des dents et de la muqueuse buccale,

par M. HERITIER, 1988.

Manuel d'occlusodontie,

par O. HUE, 1991.

Manuel d'endodontie,

par E. LAURENT, J. LOMBARD, F. ROTH, J.-F. ROZET et G. SALVEUR, 1986.

Manuel d'exodontie,

par Cl. LECOINTRE et R. AUPOIS, 1977.

Manuel d'odontologie medico-légale,

par R.-M. NOSSINTCHOUK, 1990.

Manuel de parodontologie,

par E.-A. PAWLAK et Ph.-M. HOAG, 1988.

Manuel de chirurgie buccale,

par Ch.-R. RIDU, 1978.

Manuel de prévention dentaire,

par D. ROZENCWEIG, 1988.

Orthopédie dento-faciale,

par J.-M. SALAGNAC et P. VERDON, 1991.

Manuel de technologie de prothèse,

par Y. SIMONPAOLI et coll., 1990.

Couronnes et bridges. Conception, réalisation,

par B.-G.-N. SMITH, 1988.



ISBN: 2-225-82604-8