

TREACHER SYNDROME -COLLINS: BUCCO-DENTAL MANAGEMENT OF A PEDIATRIC

Nada Chedid* | Pascale Abou Rjeily**

Abstract

Treacher Collins syndrome (TCS), also called Franceschetti syndrome, is a congenital malformation of the face, with associated dental pathologies such as dental hypoplasia, dental agenesis, tooth eruption and position anomalies as well as multiple caries lesions. Considering that the dentist plays an essential part in the multidisciplinary health rehabilitation of patients with TCS, the purpose of the present paper is to describe the dental management of a child presenting with TCS.

Keywords: Treacher Collins syndrome - Franceschetti syndrome - cranio-facial malformations - dental management - case report.

IAJD 2018;9(1):25-31.

SYNDROME DE TREACHER -COLLINS: PRISE EN CHARGE BUCCO-DENTAIRE D'UN CAS PEDIATRIQUE

Résumé

Le syndrome de Treacher Collins (TCS), appelé aussi syndrome de Franceschetti, est une malformation congénitale touchant la face, avec comme pathologies dentaires associées des hypoplasies, des agénésies dentaires, des anomalies d'éruption et de position dentaires et des polycaries. Etant donné que le dentiste joue un rôle essentiel dans la réhabilitation multidisciplinaire de la santé des patients atteints de TCS, le but du présent article est de décrire la prise en charge bucco-dentaire d'un enfant présentant un TCS.

Mots-clés: syndrome de Treacher Collins - syndrome de Franceschetti - malformations cranio-faciales - prise en charge buccodentaire - cas clinique.

IAJD 2018;9(1):25-31.

* Professeur,
Co-directrice du programme de Master en
Dentisterie Pédiatrique
Faculté de Médecine Dentaire,
Université Saint- Joseph, Beyrouth, Liban
nada.chedid@usj.edu.lb

** Chargée d'enseignement clinique,
Service de Dentisterie Pédiatrique,
Faculté de Médecine Dentaire,
Université Saint- Joseph, Beyrouth, Liban

Introduction

Le syndrome de Treacher Collins (Treacher Collins Syndrome ou TCS) appelé aussi syndrome de Franceschetti est une malformation congénitale complexe bilatérale et symétrique des tissus durs et mous des deux tiers moyen et inférieur de la face, avec une incidence de 1/25,000 à 1/50,000 naissances, les deux sexes étant également affectés [1]. D'abord notés par Berry en 1889, les traits essentiels de ce syndrome sont décrits en 1900 par Edward Treacher Collins, chirurgien et ophtalmologue anglais. En 1949, Adolphe Franceschetti et David Klein décrivent le syndrome de façon extensive et le caractérisent comme une dysostose mandibulo-faciale [2].

L'étiologie du TCS est liée à une anomalie au niveau des premier et second arcs branchiaux survenue au courant du deuxième mois de grossesse. Cette anomalie empêche la migration des cellules de la crête neurale et cause par la suite la formation des fentes bilatérales de Tassier et des hypoplasies de l'os zygomatique, de l'orbite, du maxillaire, et de la branche montante de la mandibule [2]. Dans 60% des cas, une néomutation survenue accidentellement au cours de la formation de certaines cellules reproductrices de l'un ou l'autre des parents est à l'origine du syndrome. L'enfant est alors le premier malade identifié dans la famille et présente un risque de 50 % de transmettre la maladie à ses propres enfants [3].

Plus de 130 mutations du gène TCOF1 présent sur le chromosome 5q32 ont été identifiées. Ce gène code pour la protéine Treacle et toute diminution de l'expression de cette protéine contribue à un retard de la croissance et à des défauts crânio-faciaux. Les mutations peuvent survenir aussi au niveau des gènes *polr1c* et *polr1d* présents sur les chromosomes 6 et 13, respectivement. Ces trois protéines (Treacle, *rpac1* et *rpac2*) jouent un rôle clé lors de l'embryogenèse, particulièrement dans la formation du

visage [3]. La transmission du TCS est autosomique dominante dans 40% des cas. L'expressivité phénotypique et la sévérité des manifestations sont variables d'une personne à l'autre même au sein d'une seule famille: une personne porteuse de la mutation peut n'avoir aucune manifestation et être asymptomatique, elle risque néanmoins de transmettre la mutation à sa descendance. Par contre, pour d'autres, les malformations sont très sévères et mettent la vie des nouveau-nés en danger. La sévérité de l'anomalie augmente avec la succession des générations et l'âge paternel avancé [4].

Les personnes atteintes du TCS ont fréquemment des traits du visage particuliers, avec des caractéristiques très peu marquées ou, au contraire, reconnaissables dès la naissance. L'hypoplasie des os maxillaires et du rebord infra-orbitaire est un signe cardinal du syndrome. On remarque au niveau oculaire une obliquité antimongoloïde des fentes palpébrales donnant l'impression d'yeux «tom-bants» [4]. Au niveau nasal, un angle fronto-nasal plat et une projection nasale relativement normale associée à un profile trop convexe et à une rétrognathie prononcée sont à l'origine de la physionomie d'oiseau ("birdlike appearance") des patients atteints du TCS [5]. Au maxillaire, les fentes palatines et les endomaxillies associées à un palais ogival et profond sont assez fréquentes [4]. A la mandibule, la branche montante est déficiente, et l'articulation temporo-mandibulaire altérée est atypique, causant une limitation plus ou moins importante de l'ouverture buccale. De plus, le menton est très peu développé et en retrait [6], donc présence de rétromandibulie et rétrognathie [4]. Sur le plan auriculaire, les patients souffrent d'une surdité de transmission due à une microtie, à une atrésie des conduits auditifs externes et à des anomalies de la chaîne des osselets (oreille moyenne) [4]. En général, les patients ne présentent pas de malformations du cerveau et sont d'intelligence normale [1].

Du point de vue dentaire, les pathologies les plus fréquemment associées au TCS sont les hypoplasies, les agénésies dentaires (des deuxième prémolaires surtout), les anomalies d'éruption et de position dentaires (chevauchement des dents antéro-inférieures) et les polycaries [4].

La prise en charge des patients atteints de TCS débute dès la naissance, se poursuit jusqu'à l'âge adulte avec alternance de périodes de traitement actif et de surveillance [4] et nécessite une équipe multidisciplinaire composée de chirurgiens maxillo-faciaux, oto-rhino-laryngologistes, orthophonistes, orthodontistes, dentistes, et pédopsychiatres. Le rôle du dentiste étant essentiel à la réhabilitation de la santé de ces patients, le but de la présente communication est de décrire la prise en charge bucco-dentaire d'un enfant présentant un TCS.

Cas clinique

Histoire médicale

Un garçon âgé de huit ans, aîné d'une famille de trois enfants (deux garçons et une fille) dont il est le seul à manifester le TCS, s'est présenté pour soins dentaires au service de dentisterie pédiatrique de la faculté de médecine dentaire, Université Saint-Joseph, Beyrouth, en avril 2013. Son comportement durant la consultation était positif, et son aspect général montrait un garçon mince, de petite taille, avec des malformations au niveau de la face. Selon ses parents, l'enfant avait subi plusieurs chirurgies maxillo-faciales depuis l'âge de trois ans ; la dernière chirurgie datait de 10 mois. Il souffrait de problèmes psychologiques liés au manque d'estime de soi, à cause des symptômes faciaux et des édentations présents. La correspondance avec le pédiatre a révélé un syndrome polymalformatif de Franceschetti ou TCS ayant nécessité une prise en charge chirurgicale. Il n'y avait aucune contre-indication aux soins dentaires ni à la prémédication sédatrice; les précautions recommandées pour le patient

Traitements effectués	Dents
Extractions	Incisives lactéales inférieures (71, 72, 81, 82) Incisives centrales supérieures (61, 51) et latérale supérieure gauche (62) Canine lactéale supérieure droite (53) Molaires lactéales supérieures droites (54, 55)
Pulpotomies	Canine lactéale supérieure gauche (63) Molaires lactéales supérieures gauches (64, 65) Molaires inférieures droites et gauches (84, 85, 74, 75)
CPP	Molaires lactéales supérieures gauches (64, 65) Molaires inférieures droites et gauches (84, 85, 74, 75)
Composites	Canine lactéale supérieure gauche (63) Canines inférieures droite et gauche (83, 73)

Tableau 1 : les soins dentaires effectués sous anesthésie générale en 2010.

Séance	Dent	Soins
1	Ensemble de la cavité buccale Première molaire définitive supérieure droite (16)	Enseignement de l'hygiène bucco-dentaire Détartrage, application fluorée Restauration composite classe I
2	Molaires lactéales supérieures gauches (64, 65) Première molaire définitive supérieure droite (26)	Extractions Restauration composite classe I
3	Canine lactéale supérieure gauche (63) Premières molaires permanentes supérieures droite et gauche (16 et 26)	Restauration composite classe V Adaptation de bagues Empreintes des arcades supérieure et inférieure et prise de cire d'occlusion
4	Première molaire définitive inférieure gauche (36) Premières molaires permanentes supérieures droite et gauche (16 et 26)	Scellement fissuraire en résine photopolymérisée Scellement de l'appareil fixe avec un ciment verres- ionomères
5	Première molaire définitive inférieure droite (46) Arcade supérieure	Scellement fissuraire Contrôle de l'appareil fixe

Tableau 2 : le plan de traitement séquentiel.

étaient les mêmes que celles pour tout enfant de son âge.

Histoire dentaire

Le patient avait subi, environ trois ans avant la consultation décrite ci-dessus, des soins dentaires effectués en milieu hospitalier sous anesthésie générale par une équipe de pédodontistes au service de dentisterie pédiatrique de la faculté de médecine dentaire (SDP- FMD), Université Saint-Joseph, Beyrouth. Ces soins, résumés dans le tableau 1, avaient compris des restaurations en composite, des pulpotomies, des couronnes pédodontiques préformées (CPP) ainsi que des extractions multiples, mais pas d'appareils intra- buccaux ni de pro-

thèses. Huit mois après cette intervention sous anesthésie générale, l'enfant s'est présenté en urgence au SDP-FMD, ayant perdu les CPP des molaires lactéales supérieures gauches (64 et 65). Ces dents ont alors été restaurées par un ciment aux verre-ionomères car l'ouverture buccale très limitée et la capacité réduite de coopération à l'état vigile du patient rendaient le remplacement des couronnes extrêmement difficile.

Examen extra-oral

Le patient présentait une épiphora, une asymétrie faciale (le menton étant dévié vers la droite), une inoclusion labiale, une limitation de l'ouverture

buccale, une respiration buccale, des cicatrices chéloïdes au niveau des lèvres, sèches et fissurées, ainsi que des cicatrices au niveau du cou (région trachéale). Son profil était exagérément convexe suite à une rétrognathie mandibulaire et un menton peu développé et en retrait. Des cicatrices cutanées remarquables sur ses joues résultaient des opérations chirurgicales subies au niveau des articulations temporo-mandibulaires, de la branche montante de la mandibule et des tissus mous (Figs. 1 et 2).

Examen intra-oral

L'hygiène était déficiente avec des dépôts de tartre au niveau de la région antéro-inférieure et une inflam-



Fig. 1: examen extra-oral : asymétrie de la face du patient.



Fig. 2: examen extra-oral: profils droit et gauche du patient.



Fig. 3: crête osseuse maxillaire droite résorbée et mandibule déviée vers la droite, occlusion postérieure en bout à bout bilatéralement.

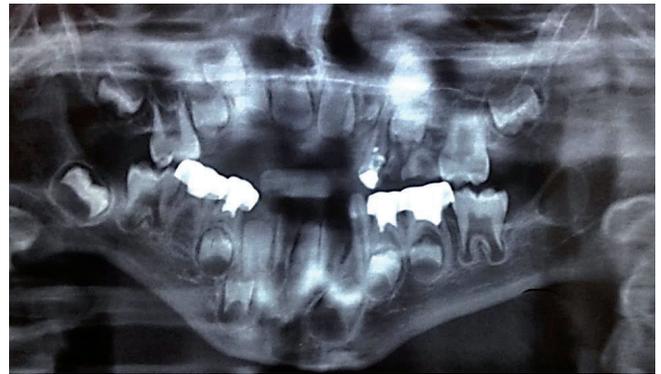


Fig. 4: radiographie panoramique préopératoire.

mation gingivale généralisée. Les dents lactéales extraites lors de l'intervention sous anesthésie générale trois ans plus tôt n'avaient pas encore été remplacées par les dents permanentes correspondantes, laissant donc une zone édentée assez importante entre l'incisive latérale lactéale

supérieure gauche (dent 62) et la deuxième molaire lactéale supérieure droite (dent 55). Antérieurement, la crête osseuse maxillaire droite était résorbée et la mandibule était déviée vers le côté droit, alors que postérieurement l'occlusion était en bout à bout

des deux côtés (Fig. 3). Du point de vue dentaire, les couronnes des molaires lactéales supérieures gauches (64 et 65) étaient très délabrées, et toutes les premières molaires permanentes (16, 26, 36 et 46) présentaient des caries des sillons alors que toutes les CPP restantes étaient toujours bien adaptées.

Examen radiographique

Une radiographie panoramique (Fig. 4) a permis de constater l'agénésie des deuxième prémolaires supérieures droite et gauche (15 et 25) et

de la deuxième prémolaire inférieure droite (45), une éruption mésialée des premières molaires permanentes supérieures droite et gauche (16 et 26) et la présence des germes de toutes les deuxième molaires permanentes.

Plan de traitement

Le nouveau plan de traitement (tableau 2) a compris des scellements fissuraires, des restaurations en composite et des extractions dentaires ainsi que le scellement à l'arcade supérieure d'un appareillage fixe avec adjonction de dents prothétiques allant de la deuxième

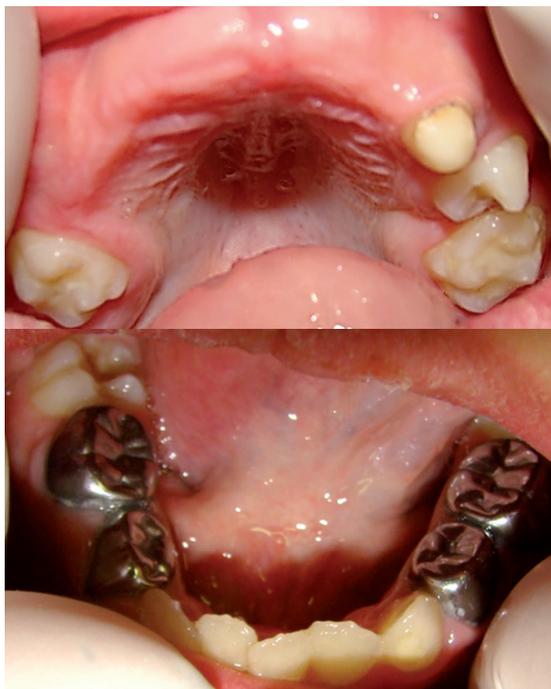


Fig. 5: arcade supérieure édentée avant insertion de l'appareil et arcade inférieure après soins dentaires.



Fig. 6: vue antérieure de l'appareil inséré en bouche.

molaire lactéale supérieure droite à l'incisive latérale lactéale supérieure gauche (55 à 62). Cet appareil servirait de réhabilitation esthétique provisoire en attendant l'éruption des dents permanentes antérieures. Ce plan devait être réalisé en cinq séances de travail.

Les séances opératoires se sont déroulées comme prévu (Fig. 5). Cependant la prise d'empreinte et la mise en bouche de l'appareil ont dû être ajournées car le patient devait subir une chirurgie maxillo-faciale. Le traitement prothétique pour le remplacement des édentations a donc été entrepris après un délai d'un an. Suite à l'adaptation de bagues sur 16 et 26, lors d'une première séance, des empreintes à l'alginate des arcades supérieure et inférieure ont été effectuées afin de réaliser l'appareil fixe remplaçant les dents 54 à 61, scellé avec un ciment aux verres ionomères durant la séance suivante (Fig. 6). L'enfant et ses parents étaient très satisfaits du résultat et l'enfant, les larmes aux yeux, ne pouvait pas cacher son sourire (Fig. 7).

Le patient a été suivi depuis la fin du traitement décrit ci-dessus (Figs. 8 à 10), à raison d'une visite de contrôle tous les trois mois. Les parents ont été chargés de vigilance concernant l'hygiène orale de leur enfant entre les visites. Durant certaines de ces visites, et pour accommoder l'éruption des incisives supérieures (Fig. 8), des modifications de l'appareil ont été effectuées, jusqu'à son remplacement par un arc de Nance classique. L'enfant a par ailleurs été récemment orienté vers une prise en charge orthodontique.

Discussion

Les patients souffrant du TCS sont caractérisés par une dysplasie oto-mandibulaire bilatérale et symétrique associée à diverses anomalies de la tête et du cou sans atteinte des extrémités. Ces anomalies provoquent des difficultés respiratoires. A cause de l'étroitesse des voies respiratoires supérieures (narines, fosses nasales et arrière-gorge) et de la glossoptose, une obstruction au passage de l'air aura lieu lors de la respiration. De

plus, l'ouverture de la bouche étant limitée et la mâchoire de petite taille, la langue occupe une place trop importante et trop en arrière dans la gorge [2]. Chez les nourrissons, l'obstruction respiratoire et les anomalies du palais peuvent gêner la tétée. L'enfant boit lentement, se fatigue vite et présente donc des difficultés à s'alimenter et à prendre du poids. Ces difficultés disparaissent habituellement aux alentours de l'âge de deux ans. Mais plus tard la mastication pourra être difficile en raison des problèmes d'articulé dentaire ou de la limitation de l'ouverture de la bouche [2].

La surdit  touche 30 à 50 % des personnes atteintes du TSC et aboutit à des conséquences importantes sur le développement du langage et sur les possibilités de communication avec les autres [2]. Quant aux problèmes visuels, il s'agit surtout de strabisme chez le tiers des enfants, de problèmes de vision (myopie, hypermétropie ou astigmatisme), d'incapacité de fermeture complète des paupières et donc de sécheresse de l'œil qui s'irrite et s'infecte plus facilement (les yeux sont



Fig. 7: patient après insertion de l'appareil.



Fig. 8: arcade supérieure six mois après insertion de l'appareil.

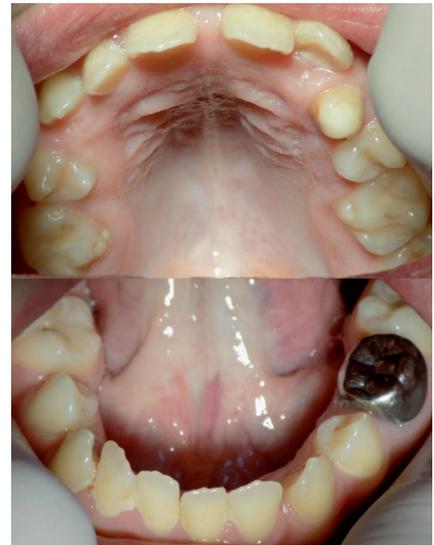


Fig. 9: arcades supérieure et inférieure trois ans après traitement.

larmoyants en permanence) [1,8]. Les conséquences esthétiques et dentaires créent chez les patients atteints du TCS une sorte de souffrance psychologique; l'enfant a du mal à s'accepter et à se faire accepter, surtout dans les petites classes et donc s'isole de son entourage [1].

Il n'existe pas de schéma thérapeutique type pour la prise en charge des patients atteints du TCS. En fonction de la croissance et des données fonctionnelles et esthétiques, cette prise en charge peut débuter précocement par une trachéotomie, une ventilation non invasive (VNI) ou une distraction mandibulaire dans les cas de problèmes respiratoires. La distraction chirurgicale et les greffes osseuses sont proposées pour pallier les hypoplasies des tissus durs (chez certains enfants en cours de croissance) et la lipostructure pour corriger l'hypoplasie des tissus mous (en complément du geste chirurgical ou dans les cas d'asymétrie modérée). L'orthodontie est aussi indispensable, notamment de par sa collaboration avec la chirurgie maxillo-faciale [4].

Le diagnostic précoce du syndrome permet une prise en charge adaptée dès le plus jeune âge, ainsi qu'une information complète de la famille et, plus tard, de l'enfant lui-même. D'où

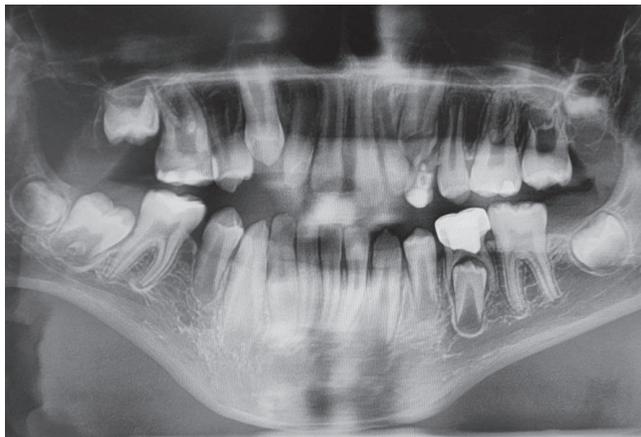


Fig. 10: radiographie panoramique trois ans après les soins.

l'importance du diagnostic prénatal qui s'établit grâce à :

- l'échographie durant le deuxième trimestre de la grossesse, pour détecter la dysmorphie faciale et les anomalies auriculaires bilatérales caractéristiques du TCS [4],
- l'imagerie échographique tridimensionnelle, pour déceler l'obliquité anti-mongoloïde des fissures palpébrales, la micrognathie et la microtie [8],
- l'analyse moléculaire des villosités chorales [4],
- l'amniocentèse qui permet d'identifier les mutations [8],

- le conseil génétique pour les familles à haut risque, qui doit être discuté par une équipe pluridisciplinaire de diagnostic prénatal [8].

Le pronostic est généralement favorable avec un traitement adéquat. En effet, les malformations sont présentes d'emblée à la naissance et ne s'aggravent pas avec l'âge. Au contraire, avec la croissance et la prise en charge adaptée (notamment par la chirurgie, les aides auditives et l'orthophonie), il est possible de réduire l'impact esthétique ainsi que les conséquences sur la respiration, l'alimentation, l'audition et le développement du lan-

gage [2]. Dans la majorité des cas, les enfants vont développer des capacités de communication et d'autonomie qui leur permettront à l'âge adulte de s'assumer, d'avoir un travail, de vivre de manière indépendante et de fonder une famille.

En ce qui concerne l'état actuel des connaissances au sujet de ce syndrome, les gènes responsables du TCS ne sont pas encore tous identifiés et les recherches se poursuivent. Sur le plan génétique, des études de corrélation génotype/phénotype sont en cours. Dans une étude récente, Vincent et coll. ont trouvé qu'il n'y avait pas de corrélation entre le génotype et le phénotype malgré l'association des gènes *tcof1* et *polar1d* à la grande variabilité clinique. Les défauts moléculaires à l'origine de 4% des phénotypes typiques du TCS restent toujours

non identifiés [7]. Par ailleurs, sur le plan chirurgical, les techniques de correction des malformations du visage caractéristiques de ce syndrome sont en évolution constante. Les greffes de tissu adipeux sont de plus en plus utilisées. En outre, il existe des techniques de revascularisation et de régénération tissulaires par l'intermédiaire des cellules souches du tissu adipeux qui cependant en sont actuellement encore au stade expérimental [8]. La future prise en charge du TCS pourrait être influencée par les progrès en génétique moléculaire: l'amélioration des tests génétiques pour identifier les individus à risque et la disponibilité des outils de diagnostic prénatal durant le premier trimestre de grossesse [2].

Conclusion

Le présent article a décrit la prise en charge bucco-dentaire d'un enfant présentant un TCS. La réhabilitation de la santé de ce type de patients est multidisciplinaire et le dentiste, qui joue un rôle essentiel dans l'équipe soignante, devrait être informé des manifestations, du traitement, du suivi et du pronostic de cette maladie.

Références

1. Hylton J, Leon-Salazar V, Anderson G, De Felipe Nanci. Multidisciplinary treatment approach in Treacher Collins syndrome. *Journal of Dentistry for Children* 2012;79(1):15-21.
2. Posnick J, Ruiz R. Treacher Collins Syndrome: Current evaluation, treatment, and future directions. *Cleft Palate-Craniofacial Journal* 2000;37(5):434.
3. Vincent M, Collet C, Verloes A, Lambert L, Herlin C, Blanchet C et al. Large deletions encompassing the *TCOF1* and *CAMK2A* genes are responsible for Treacher Collins syndrome with intellectual disability. *European Journal of Human Genetics* 2014;22:52-56.
4. Vi-Fane B, Galliani E, Kadlub N, Diner P, Tomat C, Soupre V, Vazquez MP, Picard A. Les anomalies de croissance maxillo-mandibulaire: Quand intervenir ? Que faire ? *Revue d'Orthopédie Dento Faciale* 2014;48:7-36.
5. Singh G, Verma SL, Tandon P, Mehrotra D. Increased frontonasal angle and surface area of mandibular antegonial notch; reliable signs of Treacher Collins syndrome. *Journal of Cleft Lip Palate and Craniofacial Anomalies* 2014;1(1):65-8.
6. Molina F. Treacher-Collins syndrome, *Craniofacial*, Section II, chap 39, Elsevier 2013.
7. Vincent M, Geneviève D, Collet C. Treacher Collins syndrome: a clinical and molecular study based on a large series of patients. *Genetics in Medicine* 2016;18:49-56.
8. Chang C and Steinbacher DM. Treacher Collins Syndrome. *Seminars in Plastic Surgery*. 2012;26(2):83-90.