


# **Les grands syndromes en o.d.F**

## **1/ le syndrome de Pierre Robin:**

**C'est une malformation caractérisée par un tableau clinique de détresse respiratoire , elle est définie par l'association de 3 éléments :**

- Fente palatine postérieure , médian**
- D'un rétrognathisme ( rétromandibulie)**
- D'une glossoptose ( le bébé avale sa langue )**

- 
- **C'est une détresse respiratoire obstructive par glossoptose et rétromandibule qui est**
    - ✓ **Très grave**
    - ✓ **Mortel du faite de l'asphyxie causé par la position de la langue et de la mandibule**

## □ **Étiologie:**

- **Facteurs héréditaires: on trouve souvent chez les ascendants des malformations palatines ou auriculaires mais pas de syndrome de Robin**
- **Facteurs infectieux :la recherche des affections virales pendant le 1 er mois de gestation peut etre interessante : syphilis**

- **Facteurs médicamenteux et toxiques**
- **Facteurs nutritionnels**
- **Facteurs chromosomique**
- **Actuellement ils sont invoqués des troubles vasculaires chez le fœtus . Hypovascularisation du territoire provenant du 1 er arc branchial entraînant un défaut de la croissance de la mandibule**

## **□ Pathogénie:**

**Au moment de la croissance anatomique de la cavité buccale de l'embryon la fente se constitue en raison de la persistance de la langue en position vertical lors de la fusion antéro-postérieure et latéro-médian du processus palatin secondaire , au cours de la 7 eme semaine de la vie intra -utérine la langue reste en position verticale du fait de l'insuffisance du tonus de sa base et d'un défaut de croissance mandibulaire .**

**□ Les formes cliniques :  
atténuées: difficile à diagnostiquer**

**Sévères:**

- ✓ **Associée à d'autres malformations du 1 er arc branchial : ankylose des ATM, malformations auriculaires**
- ✓ **Associée à des troubles auriculaires**
- ✓ **Associée à des malformations étranges: ( du larynx , de la trachée, cardio-vasculaire pulmonaires, squelettiques et rénal )**

## □ sur le plan dentaire:

- **Hypoplasie mandibulaire**
- **Proalvéolie supérieure**
- **Rétrognathie inférieure**
- **Infra-alvéolie molaire**
- **Endoalvéolie supérieure**
- **Supraclusion incisives**



## **□ Evolution :**

- **Elle dépend à la fois de l'évolution des troubles fonctionnels et l'association de d'autres anomalies**
- **Avec la mobilisation mandibulaire, la croissance se fait progressivement .**
- **Le rétrognathisme s'atténue ou disparaît , la langue reprend progressivement une position horizontale . La fente est fermée chirurgicalement dans les 1 er mois de la vie .**

## **2/ Syndrome de crouzon :**

**Malformation cranio-faciale, d'origine héréditaire elle provoque :**

- **Une augmentation des diamètres verticaux et transversaux du crane( acro-brachy-céphalie)**
- **Exophtalmie avec exorbitisme**
- **Une hypoplasie des maxillaires supérieures avec dysharmonie dento-maxillaire supérieure , endo-infra-retrognathie maxillaire et occlusion de classe III**

- 
- **Le psychisme est primitivement normal et il n'ya pas d'arriération mentale .**

**☐ Incidence:**

**1 sur 50000 naissances**

**☐ Autres noms de la maladie:**

**Dysostose cranifaciale type Crouzon**

**Syndrome pseudo Crouzon**

**Dysostose craniofaciale type I  
syndrome Crouzon**



**□ Prévalence:**

**Touche également les personnes de  
sexe masculin que féminin**

## **□ Etiopathogénie:**

### **A/ etiologie:**

**Mutation du gène du chromosome 10**

**Certaines études suggèrent que l'âge paternel augmenterait le risque de cette pathologie**

## **b/ pathogénie:**

- **Fermeture prématurée de la suture coronale aussi que des sutures sphéno-occipitale et sphéno-vomériennes et synostose entre le vomer et les maxillaires .**
- **Il n'existe pas d'atteinte des mains et des pieds**
- **Cette craniosténose étant évolutive , le risque le plus important est l'apparition d'une hypertension intracranienne avec cécité**
- **L'intelligence est normale**

## **❑ Diagnostic: essentiellement clinique**

### **✓ Anténatal:**

**Possible par échographie si forme précoce avec anomalie de la forme du crane**

### **✓ Post natal:**


**Les caractéristiques cliniques font facilement le diagnostic :**

- Acrocéphalie**
- Bosse frontale médiane**
- Déficience auditive**
- Déficience visuelle et exophtalmie**
- Fentes palpébrales obliques plutôt qu'horizontales , le haut des lignes pointant vers la racine du nez**



- 
- **front haut**
  - **Nez incurvé et large et palais arqué**
  - **Retard mental moyen ou léger**
  - **Strabisme divergent**

- **Sur le plan dentaire:**
  - ✓ **Hyperlaxité ligamentaire**
  - ✓ **Brachygnathie maxillaire**
  - ✓ **Béance squelettique**
  - ✓ **Face longue et augmentation de l'angle goniale**
  - ✓ **Dysharmonie dento-dentaire**
  - ✓ **Dysplasie dentaire**
  - ✓ **Prognathie mandibulaire**
  - ✓ **Lèvre supérieure courte**
  - ✓ **Dents serrées**



**□ caractéristiques du développement:  
la déficience intellectuelle est fréquente et  
peut être de légère à moyenne**



**□ Difficultés associées:**

**Chez les personnes touchées par ce syndrome , les troubles de la vue et de l'audition ( cécité et hypoacousie) sont fréquents.**



- **Mode de transmission:  
Transmission autosomique  
dominante**

- **Conseils génétique:**

**Une enquête familiale est  
indispensable**

### **3/ syndrome Binder:**

**C'est une mal formation congénital dentaire se caractérisant par une hypoplasie du maxillaire supérieure , un nez aboutie à un aplatissement de l'étage moyen du visage , une hypoplasie du plancher nasal , avec une base de nez quasiment vertical avec type d'occlusion classe III d'angle .**



**Cette maladie fait partie des dysostoses faciale du visage caractérisant par des modifications faciales qui s'observant dans nombreuses affections osseuses, ils s'observent ce syndrome dans la forme brachytélephalangien ( anomalie de malformations des mains)**



**□ fréquence: l'incidence de la malformation qui semble assez exceptionnelle est inconnue**



## □ L'étiopathogénie:

### a/ étiologie:

**Il s'agit d'une maladie génétique pour laquelle se fait la transmission selon le mode récessif cad : il est nécessaire que les deux parents portent l'anomalie génétique pour que l'enfant présente la malformation , cette transmission est liée à une transmission anormale sur le chromosome X**



**b/ pathogénie:**

**C'est une neurocristopathie avec des troubles de la migration l'induction ou de la multiplication des cellules issues de la crête neurale du pros encéphale , vont contribuer à la formation du bourgeon naso-frontale.**

## **❑ Diagnostic:**

### **Les signes cliniques:**

- ✓ Dans l'examen exo bucal: (de face) il s'agit:**
  - D'un hypo développement de l'étage inférieur de face**
  - Un aplatissement de l'étage moyen du visage qui est a responsabilité de l'attente maxillaire**

- **S'accompagné par une hypoplasie du nez , des narines larges avec un philtrum haut et très oblique en bas et en avant ( le philtrum: la surface entre la base du nez et la lèvre supérieure**
- **La lèvre supérieure est mince avec continuité avec le nez qui empêche l'occlusion labiale totale**
- **L'angle goniale est accrue au niveau mandibulaire est ouvert**
- **L'absence d'occlusion labiale**

## **Dans l'examen endo-buccal:**

- **La mandibule est en avant par rapport au maxillaire supérieur qui s'accompagne par un articulé inverse des incisives supérieures ou par contact bout à bout**
- **Un encombrement de la denture permanente avec une voute palatine large et profonde**
- **La longueur de la base maxillaire est diminué avec des rapports occlusaux de type classe III d'angle**



**□ dans l'examen des fonctions:  
La position basse de langue  
avec une interposition au cours  
de la déglutition .**

## **4/ syndrome oro-digito-faciale:**

**Il presente des anomalies d'organogénèse dont le nombre des dents , il existe sept type de ce forme de syndrome caractérisé par l'hyopodontie mandiublaire et hyper dontie maxillaire**



**□ les causes :**

**La cause génétique à transmission dominante liée au chromosome X**



**□ Diagnostic :**

**Examen exo buccal :**

- **L'hypoplasie moyenne de la face**
- **La mandibule de forme anormale**

**Examen endo buccal:**

- **Associé pour les filles et les garçons**

## **Examen endo buccal:**

**Associé pour les filles et les garçons**

- **Une hypoplasie des freins labiales**
- **Pseudo-fente labiale supérieure**
- **Fente palatine asymétrique**
  
- **Une hypodontie au niveau des incisives latérales mandibulaires**
- **Une hyperdontie au niveau du maxillaire supérieure pour les canines temporaires avec anomalie de structure**

**les signes qui apparait seulement  
chez la fille:**

**Frein buccal hypertrophique au  
niveau du maxillaire et de la  
mandibule**

**Les autres signes:**

- **Les malformations des doigts et  
des pieds**
- **Léger retard mental**

## **5/ syndrome oto-mandibulaire:**

### **1\* autres nom de la maladies:**

- ✓ **Syndrome du 1 er arc branchial**
- ✓ **Dysostose oto-mandibulaire ou microsomie cranio-facial**



**c'est une agénésie ou hypoplasie  
bilatérale ou souvent unilatérale,  
des dérivés du 1 er arc branchial**

## **L'hypoplasie atteint tous les tissus :**

- **Osseux**
- **Cartilagineux**
- **Musculaire**
- **Dermique**
- **Nerveux**
- **Du point de vue dento-maxillaire:**

**Le SOM réalise quand il est unilatéral le type même du syndrome de latéro-rétrgnathie mandibulaire avec déviation ipsi-latérale du menton et obliquité du plan d'occlusion vers le côté atteint**

**En général , il n'existe pas d'anomalies du nombre des dents , mais les inclusions sont fréquentes , car du fait de l'obliquité du plan d'occlusion ,**

**l'espace libre est considérablement réduit voire inexistant du côté atteint .**

**L'éruption dentaire et donc l'édification des procès alvéolaires ne peuvent pas s'effectuer .**

**Du côté atteint , les deux arcades sont soit incluses soit en infratopie et le procès alvéolaires quasi inexistant .**



**❑ Fréquence:**

**On trouve 1 cas pour 3500  
naissances viables**

**❑ Étiologie:**

**C'est une maladie héréditaire , à  
transmission autosomique  
dominante avec expressivité  
variable et pénétrance de 100 %**

## □ Pathogénie:

**Cette neurocristopathie se traduit par des anomalies des cellules crésylés provenant de la région du mésnephale et rhomboencéphale et provoquant des atteintes tissulaires au niveau de tous les dérivés du 1 er arc branchial .**

**❑ diagnostic:**

**Il n'existe pas de notion de diagnostic anténatal (échographie)**

**Le diagnostic périnatal est assez rare , sauf lorsque l'agénésie du pavillon de l'oreille est totale .**

**Le diagnostic est posé généralement dans les 1 er mois de la vie , parfois plus tard , puisque la symptomatologie s'aggrave avec la croissance .**

## **4/ dysplasie(dysostose) cleido-cranienne (d,c,c) ou syndrome de pierre marie et sainton:**

**C'est une malformation squelettique congénitale intéressant non seulement l'extrémité céphalique ( face et crane) mais aussi le reste du corps (ceintures scapulaires et pelvienne, thorax rachis) avec un retard staturi-pondéral et des anomalies dentaires particulièrement marquées .**

✓ **Anomalies céphaliques:**

**Le crane est brachycéphale avec absence de fermeture de la synchondrose occipitale et hypoplasie du corps du sphénoïde.**

**Les bosses frontaux sont saillants**

**L'hypoplasie du massif facial se traduit par une micro-rétrognathie avec exophtalmie et pseudo-prognathie mandibulaire .**

## □ Anomalies dentaires:

**Il s'agit essentiellement d'une polydontie souvent considérable , intéressant particulièrement la denture permanente . L'encombrement intra-osseux provoqué par ces germes multiples entraîne des rétentions des dents permanentes et des retards de perte des dents temporaires. C'est ce qu'on appelait avant la généralisation des examens radiologiques et en particulier orthopantographiques .la pseudo\*anodontie\***

**Ces inclusions multiples peuvent à leur tour provoquer des complications secondaires (mécaniques, infectieuses, nerveuse, tumorale)**

**Fréquence: on ne dispose pas de données numériques concernant l'incidence de l'affection , elle est peu fréquente mais non rare .**

## **□ Etiologie:**

**Il s'agit d'une maladie héréditaire selon le monde autosomique dominant avec forte pénétrance et expressivité variable . On ne connaît pas de modifications remarquables du caryotype 1.**



## ❑ Pathogénie:

**Elle est mal connue paracerque peu étudiée, il s'agirait cependant très certainement d'une neurocristopathie d'origine non seulement céphalique mais aussi troncale.**

## **□ Diagnostic:**


**En l'absence de notion de diagnostic anténatal, il est parfois périnatal : retard d'ossification crânienne et larges fontanelles**

**Le diagnostic est en général précoce, pendant la 1<sup>ère</sup> enfance, fondé sur les anomalies de la ceinture scapulaire et les membres .**

## **7/ syndrome Cauhepe-Fieux:**

**Appelé aussi (syndrome Eshler) ,  
ses auteurs ont remarqué une  
déglutition latérale entrenue par  
les habitudes infantiles , c'est une  
anomalie de position de la langue .  
Elle est déterminé dans les cas  
particuliers par ( une mimique de  
refuge) à dominance latérale .**

**Au cours de la succion qui amorce  
le déséquilibre linguo-mandibulo-  
hyoidien , il y'a interposition  
latérale de la lèvre et de la langue .**



**La déglutition devient pathologique : mâchoires entrouvertes, la mandibule balancée par la langue se place latéralement pour s'installer au mieux de ses commodités posturales .**

## ❑ **les signes cliniques :**

- **Déviation de l'étage inférieur de la face**
- **Endoalvéolie symétrique du maxillaire supérieure**
- **Linguocclusion unilatérale en ICM**
- **Endocclusion unilatérale droite ou gauche**
- **Déviation du chemin de fermeture**
- **Posture basse de la langue**

- 
- **Encombrement pharyngé**
  - **Mastication unilatérale**
  
  - **Le signe pathognomonique :  
correspondance des points  
interincisifs au repos .**

## **Dans les formes graves:**

**La symptomatologie est dominé par l'asymétrie du bas du visage avec:**

- **Malposition droite ou gauche de la mandibule**
- **La ligne de symétrie est ainsi projetée d'un coté ou de l'autre**
- **Les points dentaires supérieurs et inférieures ne conncordent plus**

**Nb: la mandibule est généralement normale pour sa forme .**

## **8/ les fentes labiales et divisions palatines:**

**Malformation héréditaire de la face atteignant la lèvre supérieure , l'aile du nez , la crête alvéolaire et/ou le palais indépendantes elles sont souvent associées .**



## **2/ épidémiologie:**

**En générale une embryopathie liée à un trouble survenant entre la 6<sup>ème</sup> et la 12<sup>ème</sup> et résulte de facteur exogène et d'autres génétique plus ou moins combinés.**

## **Exogène:**

- **Infectieux (rubéole)**
- **Toxiques ou médicamenteux**
- **Métaboliques**

**Cette embryopathie est fréquente puisqu'elle touche un enfant sur 800 naissances**

**Les fentes labiales touchent beaucoup plus les filles que les garçons .**


**□ embryopathie:**

**Plurifactorielle:**

- **L'hérédité : anomalie génétique sur un autosome**
- **L'environnement**

**La fréquence des fentes labio-alvéolo-palatines passe 1,5% à 5% chez les enfants (fécondation in vitro) et 10% (mère VHI et toxicomanes)**

- **Forme anatomo-cliniques:**
  - A/ fente labio alvéo-narrinaire ( fente du palais primaire):**
    - **Simple encoche de la lèvre rouge parfois cicatrice de la lèvre blanche etg asymétrie labiale**
  
    - **Fente de la lèvre rouge et de la lèvre blanche se prolonge jusqu'à la narine**

- 
- **Fin avec ouverture du seuil narinaire et étalement de l'aile du nez**
  - **Forme bilatérale: les malformations sont symétriques, isolant un bourgeon médian plus ou moins hypoplasique, avec une hauteur de lèvre réduite.**

## **b/ fente vélaire ( fente du palais primaire):**

**Il peut s'agir d'une division sous muqueuse du voile avec deux colonnes musculaires saillant sous une muqueuse intacte.**

**Ces formes peuvent néanmoins posé les memes problèmes fonctionnels que les suivantes:**

- **Fente vélaire partielle laissant un angle musculaire antérieur intact**

- **Fente vélaire complete séparant le voile en deux hémivoiles .**
- **Fente vélo palatine: partielle ou complète , s'étendant en avant jusqu'au canal palatin antérieur .**

- 
- **Forme bilatérale: les deux fosses nasales en communication avec la cavité buccale , le vomer est alors libre , saillant au milieu de la fente**



## **c/ les fentes associées labio- alvéolaire et vélo-palatine:**

**L'association des deux types  
précédents représente 45% des  
fentes soit:**

- **Séparées par port cutanéomuqueux**
- **Totales uni/ bi latérales**
  
- **Forme particulières : ex :  
syndrome de Robin**