

Oligodontie par agénésie du bloc incisif maxillaire : une nouvelle dysplasie fronto-nasale ?

C. Guillouet^{1,2*}, B. Kverneland³, A. Ban³, P. Nitschke⁴, C. Bole⁵, R.H. Khonsari^{3,6}, C. Gordon^{1*}, J. Amiel^{1,2*}

1. Laboratoire Génétique des Anomalies du Développement, INSERM UMR 1163, Institut *Imagine*, Université Paris Cité, Paris, France
2. Centre de Référence des Anomalies du Développement, Hôpital Necker-Enfants Malades, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris, Université Paris Cité, Paris, France
3. Service de chirurgie maxillo-faciale et plastique, Hôpital Necker-Enfants Malades, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris, Université Paris Cité, Paris, France
4. Plateforme de Bioinformatique, INSERM UMR 1163, Institut *Imagine*, Université Paris Cité, Paris, France
5. Plateforme de Génomique, INSERM UMR 1163, Institut *Imagine*, Université Paris Cité, Paris, France
6. Laboratoire Forme et Croissance du Crâne, INSERM UMR 1163, Institut *Imagine*, Université Paris Cité, Paris, France

* Contributions égales

Introduction

Agénésie dentaire :

- Correspond à l'absence d'un à 5 germes dentaires
- Anomalie dentaire la plus fréquente (1,6 à 9,6% en population générale)
- Touche plus fréquemment les dents permanentes (prémolaires)
- Concernant les incisives les latérales maxillaires sont les plus fréquemment absentes et l'incisive médiane unique la plus rare

Oligodontie :

- Agénésie d'au moins 6 dents temporaires et/ou permanentes
- Concerne 0,14% de la population générale

Observation

- 2^{ème} enfant d'une fratrie de deux de parents non apparentés (Figure 1)
- Né eutrophe au terme d'une grossesse sans complications
- **Développement** staturo-pondéral, moteur et cognitif normal
- **Pas de malformation crâniofaciale** : visage symétrique, front, ailes du nez, philtrum normaux, os propres du nez présents, pas d'hyper/hypotélorisme (Figure 2)

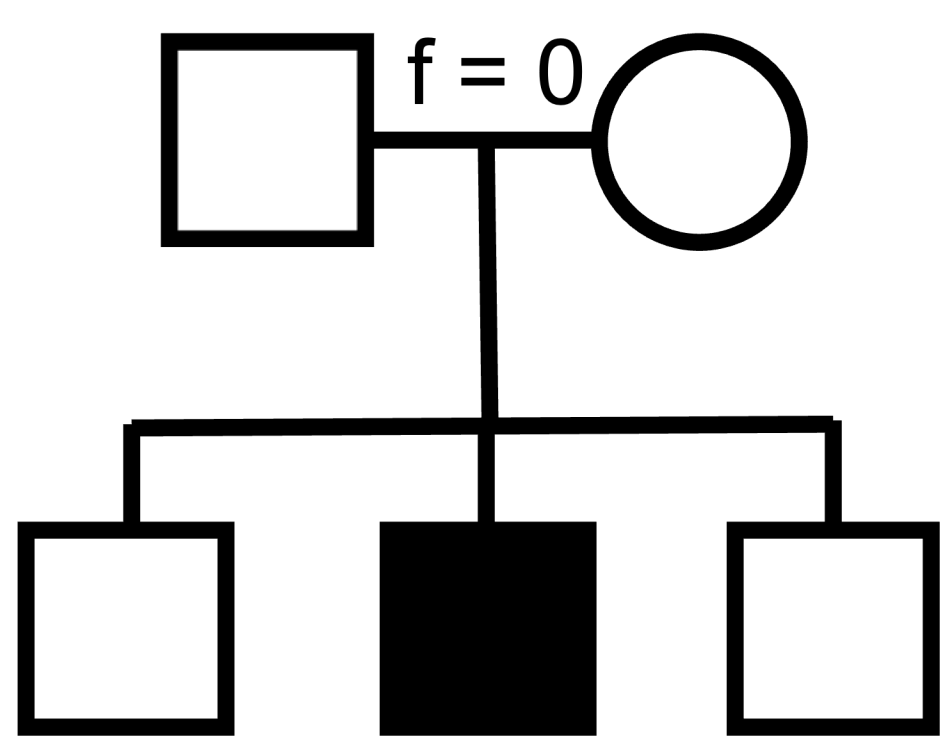


Figure 1



Figure 2

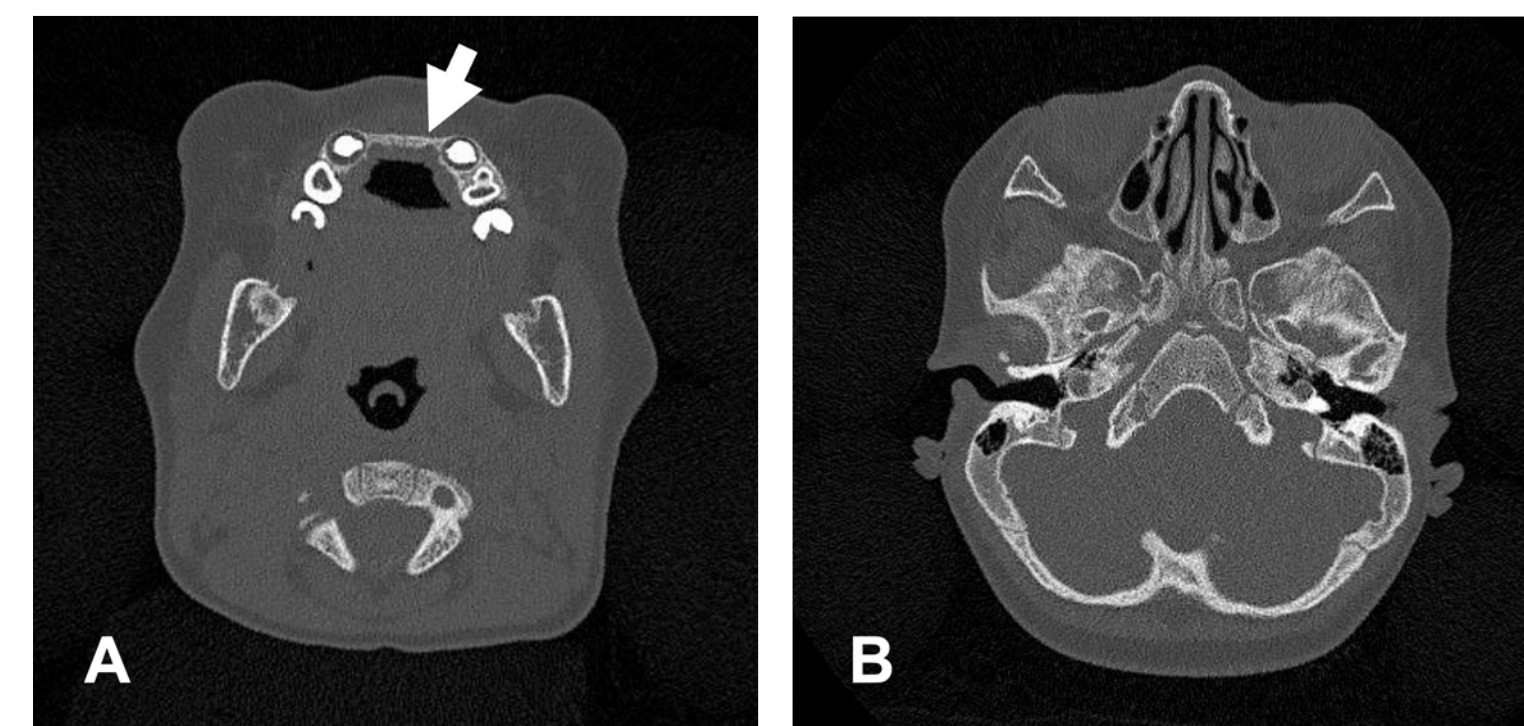


Figure 3



Figure 4

- Diagnostic d'**oligodontie** posé à 22 mois devant l'absence des incisives maxillaires temporaires malgré l'éruption physiologique des autres dents temporaires et des germes des incisives permanentes au scanner (Figure 3). Hypothèse d'un traumatisme facial écartée à l'anamnèse
- Le scanner crânio-encéphalique montre une lame osseuse très fine avec **hypoplasie du palais primaire**
- L'IRM à 2 ans ne montre **pas d'holoprosencéphalie lobaire**
- A 4 ans l'**examen endo buccal** montre 16 dents temporaires présentes, une gencive normale, un palais primaire court avec **frein labio-maxillaire papillaire pénétrant** et un inversé d'articulé antérieur par **hypomaxillie** (Figure 4)
- CGH sans déséquilibre pathologique avec une résolution de 400 kb
- Séquençage de **génom long-read en trio en cours**

Discussion & Conclusion

Le cas clinique rapporté est une **présentation ultra-rare d'oligodontie**.

Un seul cas sporadique d'agénésie des 4 incisives maxillaires permanentes et des 2 incisives latérales temporaires est rapporté dans la littérature chez une patiente de 10 ans sans investigation génétique (Figure 5) (1).

D'un point de vue embryologique, les incisives maxillaires et le palais primaire dérivent du **bourgeon frontonasal** (BFN). Les autres dérivés du BFN (front, os propres du nez, philtrum, choanes) sont **normaux** chez notre patient et la patiente rapportée en 2018. L'association hypoplasie du palais primaire – agénésie des incisives maxillaires suggère une anomalie du développement de l'extrémité antérieure du BFN.

Cette nouvelle oligodontie pourrait donc s'intégrer dans le spectre des **dysplasies fronto-nasales** (Figure 6) (2).

PITX2, dont des variants hétérozygotes sont rapportés dans le syndrome d'Axenfeld-Rieger (avec fréquente agénésie d'une incisive ou plus (3)) est un **gène candidat**.



Figure 5

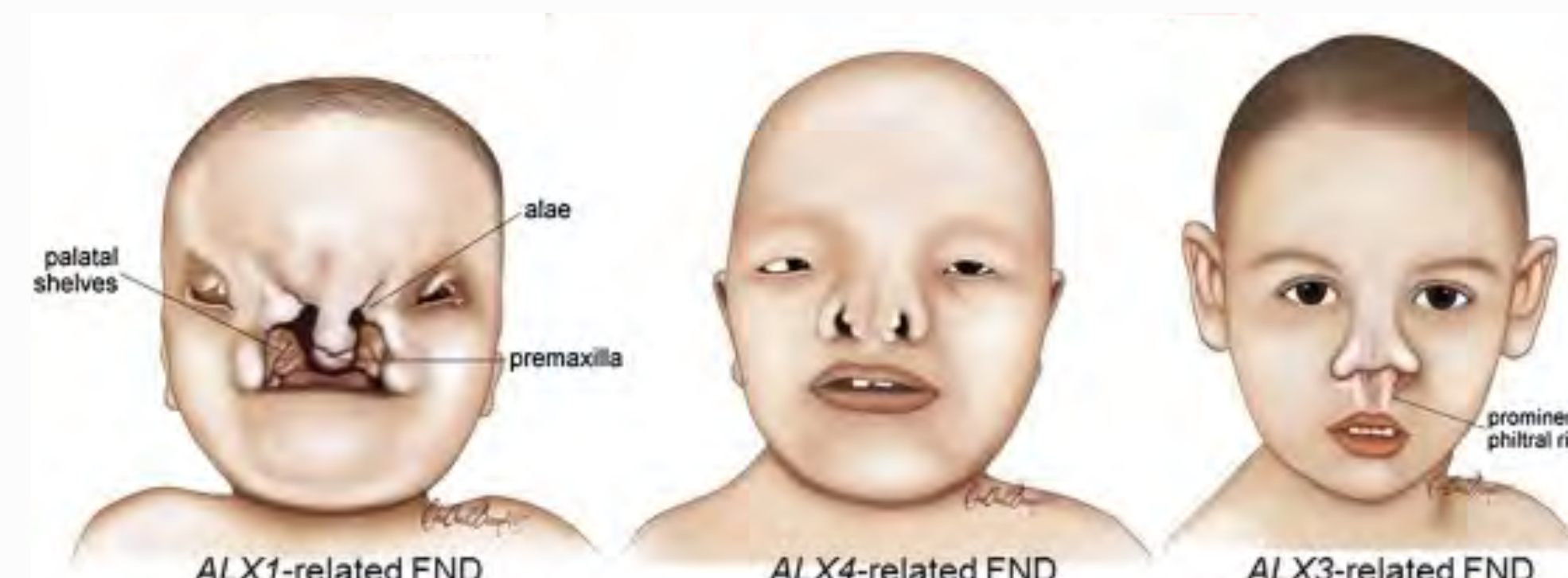


Figure 6

Références

- (1) Torres et al, Agenesis of all permanent maxillary incisors: A rare clinical case with an interdisciplinary solution, *J Clin Exp Med Dent* 2018
- (2) Uz et al, Disruption of ALX1 Causes Extreme Microphthalmia and Severe Facial Clefting: Expanding the Spectrum of Autosomal-Recessive ALX-Related Frontonasal Dysplasia, *Am J Hum Genet* 2025
- (3) Zhou, Analyses of oligodontia phenotypes and genetic etiologies, *Int J Oral Sci* 2021