

Défi diagnostique

Défi diagnostique est une chronique du JADC présentée par l'Académie canadienne de radiologie buccale et maxillofaciale (ACRBM), comprenant la présentation d'un cas de radiologie.

Depuis sa création en 1973, l'ACRBM est le porte-parole officiel de la radiologie buccale et maxillofaciale au Canada. L'Académie participe à la dentisterie organisée en s'occupant des grandes questions reliées à la dentisterie en général et des questions spécifiquement reliées à la radiologie. Ses membres recherchent l'excellence en radiologie grâce à un exercice clinique, un enseignement et des recherches spécialisés.



Défi n° 11 de l'ACRBM

Shaon Datta, BDS, et Axel Ruprecht, DDS, MScD, FRCD(C)

À l'âge de 19 ans, un jeune homme présentait une tuméfaction bilatérale et indolore du corps et des angles du maxillaire inférieur. Son visage était rond et joufflu. L'examen a révélé une tuméfaction des ganglions lymphatiques sous-mandibulaires. Son père a indiqué qu'il avait lui aussi eu un facies arrondi avec tuméfaction bilatérale des mâchoires, mais que ce problème avait spontanément régressé avec l'âge.

La pantomographie (ill. 1) a révélé des radiotransparences multiloculaires dans les régions molaires inférieures, s'étendant vers l'arrière dans les apophyses coronoïdes du maxillaire inférieur, avec également atteinte des tubérosités du maxillaire supérieur. Le patient avait aussi de multiples dents incluses et déplacées.

Les résultats d'analyse indiquaient une élévation du taux sérique de phosphatase alcaline.

Le patient a été suivi pendant 3 années. À l'âge de 22 ans, il présentait un déplacement supéro-médial de l'œil droit avec orientation du globe oculaire vers le haut et exposition de la sclérotique, sous la pupille. Les autres contours faciaux paraissaient normaux. Une autre pantomographie (ill. 2) a révélé des signes de nouvelle formation osseuse (guérison) dans les zones précédemment occupées par les lésions.



Illustration 1 : Pantomographie du patient, à l'âge de 19 ans.



Illustration 2 : Pantomographie prise lorsque le patient était âgé de 22 ans.

Quel est votre diagnostic?

(Voir la réponse à la page 670)

Réponse au défi n° 11 de l'ACRBM

Le chérubisme est une lésion osseuse rare, non néoplasique et spontanément résolutive, qui se manifeste principalement de façon bilatérale dans les mâchoires des enfants et des jeunes adultes. Il s'agit d'une affection héréditaire à caractère autosomique dominant¹. Les enfants qui en sont atteints ont une apparence normale à la naissance, la tuméfaction des mâchoires survenant entre l'âge de 2 et 7 ans; cette affection touche 2 fois plus de garçons que de filles. Il y a pénétrance complète du gène chez les hommes, tandis que le taux de pénétrance varie de 50 % à 70 % chez les femmes². Le gène responsable de la maladie a été cartographié sur le chromosome 4p16.3³.

Cette maladie a été décrite pour la première fois par Jones⁴ en 1933, chez 3 enfants d'une famille juive. Jones avait alors comparé ces enfants aux chérubins de la Renaissance et proposé le nom évocateur de la maladie.

Alors qu'il y a toujours atteinte du maxillaire inférieur, l'atteinte du maxillaire supérieur varie et, lorsqu'elle se produit, elle peut s'accompagner de la formation d'un palais en V⁵. La présence de dents déplacées, mal placées, incluses ou non percées n'est pas rare, et il peut y avoir des dents surnuméraires ou absentes. La perte prématurée des dents primaires et l'éruption retardée des dents permanentes ont aussi été signalées.

L'exposition de la sclérotique sous l'iris déplace le regard vers le haut, une manifestation qui a été attribuée à l'élévation de l'œil, à la rétraction de la paupière inférieure et à la perte de soutien de la paupière inférieure. L'atteinte orbitale survient habituellement tard.

Les radiographies montrent la présence de zones radio-transparentes bilatérales et multiloculaires, à l'intérieur des maxillaires. Il y a habituellement atteinte des apophyses coronoïdes, mais les condyles sont rarement touchés.

Seward et Hanky⁶ ont proposé une classification à 3 degrés pour cette maladie :

- 1^{er} degré : présence de lésions bilatérales se limitant au maxillaire inférieur, mais atteignant les apophyses coronoïdes;
- 2^e degré : manifestation similaire au 1^{er} degré avec, en plus, atteinte des tubérosités du maxillaire;
- 3^e degré : lésion largement étendue aux 2 mâchoires.

Dans la plupart des cas, aucun examen histologique n'est nécessaire pour établir le diagnostic; cependant, lorsque ces analyses sont effectuées, elles révèlent la présence de cellules géantes multinucléées de type ostéoclaste à l'intérieur d'un stroma fibreux modérément lâche, sans signe de changement néoplasique.

Le chérubisme serait associé à certains syndromes bien définis, dont le syndrome de Noonan, le syndrome de Ramon et le syndrome de Jaffe-Campanacci. Parmi les caractéristiques communes du syndrome de Noonan, mentionnons l'hypertélorisme, le pterygium colli, l'arriération mentale, les anomalies cardiaques, la cryptorchidie et l'insuffisance staturale. Le syndrome de Ramon inclut la fibromatose gingivale, l'épilepsie, l'arriération mentale et peut-être aussi le diabète insulino-dépendant. Enfin, le syndrome de Jaffe-Campanacci se caractérise par de multiples fibromes non ostéogéniques des os, des

taches café au lait, l'arriération mentale, la cryptorchidie, l'hypogonadisme, ainsi que des anomalies oculaires et cardiovasculaires.

Le diagnostic différentiel du chérubisme inclut les tumeurs à cellules géantes des mâchoires, les lésions centrales à cellules géantes, la tumeur brune de l'hyperparathyroïdie, la dysplasie fibreuse et les kystes anévrysmaux des os⁷⁻⁹.

Le protocole de traitement repose principalement sur l'observation et le suivi. En effet, comme cette maladie est souvent spontanément résolutive, l'intervention chirurgicale n'est peut-être pas nécessaire, sauf à des fins esthétiques et fonctionnelles. Notons enfin que, depuis quelques années, la calcitonine est administrée de façon expérimentale pour le traitement du chérubisme¹⁰. ♦

La Dre Datta est résidente de deuxième année en radiologie buccale et maxillofaciale, Département de pathologie, de radiologie et de médecine buccales, Université de l'Iowa.

Le Dr Ruprecht est professeur et directeur de radiologie buccale et maxillofaciale, Département de pathologie, de radiologie et de médecine buccales, Collège de médecine dentaire, et professeur de radiologie et de biologie anatomique et cellulaire, Collège de médecine dentaire, Université de l'Iowa.

Écrire au : Dr Axel Ruprecht, The University of Iowa – DSB, Iowa City, IA 52242-1001, USA.

Les vues exprimées sont celles des auteurs et ne reflètent pas nécessairement les opinions et les politiques officielles de l'Association dentaire canadienne.

Références

1. McKusik VA. Mendelian inheritance in man. Catalogues of autosomal dominant, autosomal recessive and X-linked phenotypes. Baltimore and London : The Johns Hopkins University Press; 1992. p. 216.
2. Betts NJ, Stewart JCB, Fonseca RJ, Scott RF. Multiple central giant cell lesions with a Noonan-like phenotype. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1993; 76(5):601-7.
3. Mangion J, Rahman N, Edkins S, Barfoot R, Nguyen T, Sigurdsson A, and others. The gene for cherubism maps to chromosome 4p16.3. *Am J Human Genet* 1999; 65(1):151-7.
4. Jones WA. Familial multilocular cystic disease of the jaws. *Am J Cancer* 1933; 17:946-50.
5. Yamaga K, Kameyama T, Esaki S, Tanaka S, Sujaku C. A case of cherubism. *Jpn J Oral Maxillofac Surg* 1990; 36:1976-80.
6. Seward GR, Hankey GT. Cherubism. *J Oral Surg (Chic)* 1957; 10(9):952-74.
7. Kaugars GE, Niamtu J 3rd, Svirsky JA. Cherubism: diagnosis, treatment and comparison with central giant cell granulomas and giant cell tumors. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1992; 73(3):369-74.
8. Kozakiewicz M, Perczynska-Partyka W, Kobos J. Cherubism — clinical picture and treatment. *Oral Dis* 2001; 7(2):123-30.
9. Jakobiec FA, Bilyk JR, Font RL. Orbit. In: Spencer WH, editor. *Ophthalmic pathology: an atlas and textbook*. 4th ed. Philadelphia: Saunders; 1996. vol. 2459-860.
10. Wada S, Udagawa N, Nagata N, Martin TJ, Findlay DM. Calcitonin receptor down-regulation relates to calcitonin resistance in mature mouse osteoclast. *Endocrinology* 1996; 137(3):1042-8.