

Université de Montréal

**Manifestations orales du syndrome de Beckwith-
Wiedemann**

par Eugénie Caron Paré

Département de santé buccale
Faculté de médecine dentaire

Mémoire présentée
en vue de l'obtention du grade de maîtrise
en médecine dentaire
option dentisterie pédiatrique

Décembre 2017

© Eugénie Caron Paré, 2017

Résumé

Objectif

Les objectifs de cette étude transversale sont de (1) décrire les anomalies bucco-dentaires, la santé gingivale et le risque carieux des patients atteints du Syndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW), (2) évaluer l'occlusion dentaire et squelettique de ces patients et (3) évaluer s'il y a une association entre le SBW et les anomalies dentaires, le risque carieux et les malocclusions.

Méthode

Seize patients âgés entre 2 et 14 ans et ayant un diagnostic du SBW ont été examinés et ont été comparés à un groupe témoin apparié pour l'âge et le sexe. La collecte de données s'intéressait à l'hygiène, la santé gingivale, le taux de caries, les anomalies dentaires et orales, le pH salivaire et les habitudes alimentaires. De plus un examen orthodontique a été effectué.

Résultats

La macroglossie est la caractéristique la plus fréquente du SBW et est présente chez 88% des patients. Ces patients ont aussi plus d'ankyloglossie ($p=0,018$) et d'asymétrie au niveau facial ($p=0,018$) ou de la langue ($p=0,018$). La majorité (63%) des patients avec le SBW ont une béance antérieure et montrent généralement une déglutition infantile. Ils ont aussi un profil plus droit ($p=0,006$) et un surplomb horizontal diminué ($p=0,007$). Ils ont un taux de carie, une hygiène dentaire et une santé gingivale semblable au groupe contrôle et n'ont pas plus d'anomalies dentaires.

Conclusions

Cette étude montre que ces patients ont une bonne hygiène, une bonne santé gingivale et un taux de carie normal malgré la macroglossie. Toutefois, ils ont plus de malocclusion.

Mots clés : Beckwith-Wiedemann, macroglossie, ankyloglossie, occlusion, bucco-dentaire, carie

Abstract

Objectives

The objectives of this cross-sectionnal study were to (1) describe dental anomalies, gingival health, and caries risk in patients with Beckwith-Wiedemann Syndrome (BWS), (2) evaluate the occlusion of these patients and (3) assess if there is an association between BWS and dental abnormalities, caries risk and malocclusions.

Methods

Sixteen patients between 2 and 14 years old diagnosed with SBW were examined and compared to a control group matched for age and sex. Data collection focused on hygiene, gingival health, caries, dental and oral abnormalities, salivary pH and eating habits. Furthermore, an orthodontic examination was performed.

Results

Macroglossia is the most common finding of SBW and affects 88% of patients. These patients also have an increased occurrence of ankyloglossia ($p=0,018$) and facial ($p=0,018$) or tongue ($p=0,018$) asymmetry. The majority (63%) of patients with SBW have an anterior openbite and generally showed an infantile swallowing pattern. They also have a straighter profile ($p = 0.006$) and a decreased overjet ($p = 0.007$). They have a caries risk, a dental hygiene and a gingival health similar to the control group and do not have more dental anomalies.

Conclusions

This study shows that these patients have good oral hygiene, a good gingival health and a normal caries risk. However, an increased rate of malocclusion is observed in patients with BWS.

Keywords : Beckwith-Wiedemann, macroglossia, ankyloglossia, occlusion, caries

Table des matières

Résumé.....	i
Abstract	ii
Table des matières	iii
Liste des tableaux.....	vii
Liste des figures.....	viii
Liste des sigles	ix
Liste des abréviations	x
Remerciements	xii
1 - Introduction.....	1
2 - Recension des écrits	3
2.1 Syndrome de Beckwith-Wiedemann	3
2.1.1 Définition.....	3
2.1.2 Épidémiologie.....	3
2.1.3 Description clinique.....	3
2.2 Étiologie.....	5
2.2.1 Types d'altérations génétiques et épigénétiques.....	5
2.2.2 Corrélation entre le génotype et le phénotype	7
2.2.3 Transmission.....	8
2.2.4 Syndrome Silver-Russell	8
2.3 Diagnostic	8
2.3.1 Clinique.....	8
2.3.2 Tests moléculaires.....	9
2.3.3 Diagnostic prénatal	10
2.4 Diagnostics différentiels	11
2.4.1 Syndrome Simpson-Golabi-Behmel	11
2.4.2 Syndrome de Perlman	11
2.4.3 Syndrome de Sotos	11
2.5. Prise en charge du SBW	12
2.5.1 À la naissance	12

2.5.2	Surveillance des tumeurs	12
2.5.3	Croissance	12
2.5.4	Macroglossie	12
2.6	La macroglossie	13
2.6.1	Présentation	13
2.6.2	Conséquences	14
2.6.3	Diagnostic différentiel	16
2.7	Glossectomie	16
2.7.1	Indications	16
2.7.2	Objectifs	17
2.7.3	Techniques	17
2.7.4	Complications	20
2.8	Malocclusion	20
2.8.1	Présentation	20
2.8.2	Évolution	21
2.8.3	Études de cas	21
2.9	Faciès	22
2.10	Manifestations orales	23
3	— But et hypothèses	24
4	— Pertinence de l'étude	25
5	— Matériels et méthodes	26
5.1	Devis de l'étude	26
5.2	Approbation	26
5.3	Échantillon	26
5.4	Critères d'inclusion	26
5.5	Critères d'exclusion	27
5.6	Collecte de données	27
5.6.1	Informations démographiques et état de santé	27
5.6.2	Évaluation clinique	27
5.6.3	pH salivaire	30
5.6.4	Évaluation orthodontique	30

5.6.5	Questionnaire sur les habitudes alimentaires.....	30
5.7	Mesures et variables.....	31
5.8	Analyse statistique des données obtenues.....	31
5.9	Résultats attendus.....	31
5.10	Biais	32
5.11	Confidentialité.....	32
5.12	Risques associés.....	32
5.13	Financement.....	32
5.14	Collaboration et rôles des chercheurs	32
5.15	Échéancier.....	33
6.	Résultats	34
6.1	Données générales de la population à l'étude.....	34
6.2	Résultats du groupe d'étude.....	34
6.2.1	Examen extra-oral.....	34
6.2.2	Examen intra-oral.....	35
6.2.3	Anomalies dentaires.....	36
6.2.4	Indice carieux, santé gingivale, hygiène et risque carieux.....	37
6.2.5	Occlusion	38
6.3	Comparaison entre les groupes	39
6.3.1	Examen extra-oral.....	39
6.3.2	Examen intra-oral.....	41
6.3.3	Anomalies dentaires.....	41
6.3.4	Indice carieux, santé gingivale, hygiène et risque carieux.....	42
6.4	Lien entre les différentes composantes	48
6.4.1	Lien entre l'hygiène et l'ankyloglossie.....	48
6.4.2	Lien entre la symétrie faciale et la symétrie des arcades	49
6.4.3	Lien entre l'ankyloglossie et la béance antérieure.....	49
6.4.4	Lien entre la déglutition et la béance antérieure	50
6.5	Fiabilité	50
7.	Discussion	52
7.1	Population à l'étude	52

7.2 Profil	52
7.3 Respiration	53
7.4 Scellement labial	53
7.5 Symétrie	53
7.6 Macroglossie	54
7.7 Ankyloglossie	55
7.8 Anomalies dentaires	56
7.8.1 Cuspide surnuméraire	56
7.8.2 Ankylose dentaire	58
7.8.3 Hypoplasie émail	59
7.9 Occlusion	60
7.9.1 Béance antérieure	60
7.9.2 Articulation croisée postérieure	62
7.9.3 Diastèmes	63
7.10 Indice carieux	64
7.11 Indice de plaque et indice gingival	64
7.12 Limites de l'étude	65
8. Conclusion	67
Bibliographie	i
Annexe I Approbation éthique	i
Annexe II Formulaire de consentement	i
Annexe III Formulaire d'évaluation	viii
Annexe IV Questionnaire sur les autres manifestations du SBW	xii
Annexe V Questionnaire sur les habitudes alimentaires	xiv

Liste des tableaux

Tableau I	Énumération des critères majeurs et mineurs du SBW.....	9
Tableau II	Distribution du sexe de la population d'étude.....	34
Tableau III	Distribution de l'âge de la population d'étude	34
Tableau IV	Examen extra-oral - SBW	35
Tableau V	Examen intra-oral – SBW	36
Tableau VI	Anomalies dentaires - SBW	37
Tableau VII	Indice carieux et risque carieux - SBW	38
Tableau VIII	Occlusion - SBW.....	39
Tableau IX	Indice carieux (CAOF) en fonction des groupes	43
Tableau X	Indice gingival en fonction des groupes	44
Tableau XI	Indice de plaque en fonction des groupes.....	45
Tableau XII	pH salivaire en fonction des groupes.....	46
Tableau XIII	Habitudes alimentaires en fonction des groupes.....	46
Tableau XIV	Surplomb horizontal en fonction des groupes	48
Tableau XV	Surplomb vertical en fonction des groupes.....	48
Tableau XVI	Lien entre l'hygiène et l'ankyloglossie dans le groupe SBW.....	49
Tableau XVII	Lien entre la symétrie faciale et la symétrie des arcades dans le groupe SBW.....	49
Tableau XVIII	Lien entre l'ankyloglossie et la béance antérieure dans le groupe SBW	50
Tableau XIX	Lien entre la déglutition et la béance antérieure chez tous les sujets	50

Liste des figures

Figure 1.	Technique du trou de serrure	18
Figure 2.	Technique stellaire	19
Figure 3.	Examen extra-oral en fonction des groupes	40
Figure 4.	Examen intra-oral en fonction des groupes	41
Figure 5.	Anomalies dentaires en fonction des groupes	42
Figure 6.	Indice carieux (CAOF) en fonction des groupes.....	43
Figure 7.	Indice gingival en fonction des groupes.....	44
Figure 8.	Indice de plaque en fonction des groupes.....	45
Figure 9.	Examen extra-oral en fonction des groupes	47
Figure 10.	Exemple de macroglossie.....	55
Figure 11.	Exemple d'ankyloglossie.....	56
Figure 12.	Cuspide surnuméraire.....	57
Figure 13.	Dens invaginatus	58
Figure 14.	Ankylose dent #65.....	59
Figure 15.	Exemple de défaut d'émail au niveau des incisives	60
Figure 16.	Exemples de béance antérieure	61
Figure 17.	Exemple d'articulation croisée postérieure	62
Figure 18.	Exemple de diastèmes généralisés.....	63

Liste des sigles

AAPD	<i>American Academy of Pediatric Dentistry</i>
AFD	Alpha-foetoprotéine
hCG	Hormone chorionique gonadotrope humaine
AOS	Apnée obstructive du sommeil
ASA	<i>American Society of Anesthesiologists</i>
CAOF	Face(s) cariée(s), absente(s) ou obturée(s)
CDKN1C	Inhibiteur 1C des kinases dépendantes des cyclines
CHU	Centre hospitalier universitaire
DUP	Disomie uniparentale paternelle
ICC	Coefficient de corrélation interclasse
IC1	Centre de contrôle de l’empreinte 1
IC2	Centre de contrôle de l’empreinte 2
IGF	Gène du facteur de croissance ressemblant à l’insuline
HME	Hôpital de Montréal pour Enfants
HSJ	Hôpital Sainte-Justine
SBW	Syndrome de Beckwith-Wiedemann
SH	Surplomb horizontal
SSR	Syndrome Sylver-Russell
SV	Surplomb vertical
TSH	Thyroid stimulating hormone

Liste des abréviations

CO₂	Dioxyde de carbone
Inf	Inférieur
KTP	Potassium-Titanyl-Phosphate
Post	Postérieur
Sup	Supérieur

Je dédie ce mémoire à :

Mes parents, pour leur amour, les encouragements et leur soutien depuis toujours

Francis, pour son support infaillible durant toutes ces années d'étude

Merci d'être toujours là pour moi

Remerciements

J'aimerais d'abord remercier Dre Basma Dabbagh, ma directrice de recherche, et Dr Duy-Dat Vu, mon codirecteur de recherche pour leur patience et le partage de leur expertise tout au long du développement et de la rédaction de ma recherche.

Merci à Dre Beatriz Ferraz Dos Santos, Dr Jean Rizkallah, Dr Sam Daniel et Dre Annie Marleau pour leur aide précieuse dans l'élaboration et dans la mise en place de mon projet.

J'aimerais aussi remercier M. Pierre Rompré, statisticien à la faculté de médecine dentaire de l'Université de Montréal, pour m'avoir aidé à établir mes objectifs et à l'analyse statistique de ma recherche.

Finalement, j'aimerais remercier tous les patients/parents qui ont accepté de participer à cette recherche. Sans leur volonté de faire avancer les connaissances, ce projet n'aurait pu avoir lieu.

1 - Introduction

Le syndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) a d'abord été caractérisé par la triade omphalocèle, macroglossie et gigantisme, à laquelle d'autres traits se sont ajoutés.¹ Il s'agit d'une pathologie rare, avec une incidence d'environ 1/13 700. Cette pathologie génétique serait causée par une altération sur le bras court du chromosome 11.²

Le signe le plus commun du syndrome est la macroglossie, qui est présente chez 97% des individus.³ La macroglossie peut entraîner de sérieux déficits fonctionnels tels que l'obstruction des voies respiratoires, des problèmes de déglutition, d'alimentation ou de salivation, des difficultés phonétiques et des altérations orofaciales. L'apparence du patient avec protubérance linguale, difficulté phonétique et sialorrhée incontrôlée peut donner la fausse impression de retard intellectuel et peut amener à l'isolement social.⁴

Quelques auteurs ont étudié l'effet de la macroglossie sur le développement dento-squelettique. On rapporte principalement une protrusion des structures dento-alvéolaires, particulièrement de la mandibule, un articulé croisé antérieur et/ou postérieur, un angle gonial obtus, une longueur mandibulaire augmentée et une hauteur faciale augmentée.^{5, 6} Il est de plus en plus courant de recourir à une glossectomie partielle en jeune âge.⁷ On réserve en général cette procédure pour les cas extrêmes, puisqu'on s'attend à une atténuation des problèmes avec le temps grâce à la croissance des autres structures buccales. Toutefois, quelques auteurs ont rapporté des cas où une chirurgie précoce de la langue aurait permis d'éviter une chirurgie orthognatique éventuelle en éliminant tôt la principale cause des modifications dento-squelettiques.^{2, 8} Cependant, ces études ont été faites à partir de faibles échantillons. Il faudrait donc recueillir plus de données au sujet des malocclusions engendrées par la macroglossie dans le SBW.

D'autres parts, le syndrome de Beckwith-Wiedemann comprend une accumulation de multiples anomalies congénitales. Seulement quelques auteurs se sont attardés aux manifestations dentaires du syndrome. À cet effet, Patterson⁹ a étudié le cas d'un patient avec le SBW avec une macroglossie, une ankyloglossie, une lchette bifide et une fente palatine sous muqueuse. Quant à lui, Laroche¹⁰ a rapporté deux cas de fente palatine. Garvey¹¹ a étudié la

prise en charge dentaire de deux patients atteints du SBW. Chez la première patiente, il rapporte la gémination d'une incisive inférieure primaire. Chez le deuxième, il rapporte une ankyloglossie importante. En somme, mis à part quelques présentations de cas, il n'y a pas suffisamment de données afin de corrélérer certaines anomalies bucco-dentaires avec le syndrome.

En présence d'une macroglossie, le manque d'espace dans la cavité buccale peut obliger le patient à garder la bouche ouverte. En général, les individus qui ont souvent la bouche ouverte, tels les respirateurs buccaux, présentent des manifestations buccodentaires incluant la sécheresse buccale, un risque carieux élevé¹² et des maladies parodontales.¹³ Par ailleurs, le manque de mobilité de la langue peut compliquer l'hygiène buccale et pourrait aussi entraîner un risque carieux plus élevé. En effet, Garvey a rapporté le cas d'une patiente présentant des caries sévères.¹¹ Enfin, ce syndrome rare présente une composante orale significative qui pourrait affecter la santé bucco-dentaire des individus qui en sont atteints. Cependant, le risque carieux, l'hygiène buccale et la santé parodontale n'ont jamais été étudiés chez les patients atteints du SBW.

2 - Recension des écrits

2.1 Syndrome de Beckwith-Wiedemann

2.1.1 Définition

Le syndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) est caractérisé par une croissance excessive et une prédisposition à développer des tumeurs. Il a été décrit pour la première fois par Beckwith et Wiedemann en 1963 et 1964 comme étant une triade constituée de gigantisme, macroglossie et omphalocèle. Par contre, la présentation clinique peut être très variable.¹⁴ Elle peut inclure un excès de croissance, des défauts de la paroi abdominale, une macroglossie, des malformations rénales, une héli-hyperplasie, une hypoglycémie, des anomalies des oreilles, un naevus flammeus, une organomégalie et une prédisposition aux tumeurs dans l'enfance.¹⁵

2.1.2 Épidémiologie

L'incidence est estimée à 1/13 700, mais pourrait être sous-estimée. En effet, certains individus avec un phénotype faible peuvent ne pas être diagnostiqués.⁴ Il n'y a pas de préférence pour le sexe, à l'exception des jumeaux monozygotes, où les femmes sont plus touchées que les hommes.¹⁴

2.1.3 Description clinique

La croissance excessive est principalement présente dans la deuxième moitié de la grossesse et dans les premières années de vie. L'enfant va typiquement être autour du 97e percentile pour la taille et le poids, alors que la tête sera près du 50e percentile. La croissance excessive ralentit vers l'âge de sept à huit ans. L'adulte est généralement de grandeur normale.¹⁴ L'héli-hyperplasie consiste en une prolifération cellulaire anormale entraînant une asymétrie localisée. Elle peut impliquer une ou plusieurs parties du corps. Lorsqu'elle implique le tronc ou une jambe, elle peut causer une scoliose. L'héli-hyperplasie est souvent

associée à un risque augmenté de développer des tumeurs.¹⁶

Les individus avec le SBW ont tendance à naître de façon prématurée.⁶ Le développement est généralement normal, à moins d'une duplication au niveau du chromosome 11p15.5 ou de complications périnatales.^{14, 16}

La macroglossie, soit une langue anormalement volumineuse, est la caractéristique du SBW la plus fréquente et est retrouvée chez 90 à 97% des patients.^{16, 17} La macroglossie peut causer des problèmes au niveau de l'alimentation, de la phonétique, de l'occlusion et des troubles respiratoires.¹⁴

L'hypoglycémie est rapportée chez 30-50% des nouveau-nés et serait causée par une hyperplasie des îlots de Langerhans et une hyperinsulinémie.¹⁴ Dans la majorité des cas, l'hypoglycémie est faible ou modérée et se résout de façon spontanée. Toutefois, si l'hypoglycémie est sévère et n'est pas traitée chez le nouveau-né, elle peut causer des dommages au cerveau et entraîner des défauts au niveau neuro-développemental.¹⁶

On retrouve une fréquence augmentée de malformations comme, par exemple, des défauts de fermeture de la paroi abdominale avec sévérité variable. Ces défauts de fermetures de la paroi abdominale, appelés omphalocèles peuvent varier d'une hernie ombilicale à un diastasis des grands droits ou un omphalocèle géant.¹⁶ Il y a aussi une fréquence augmentée de visceromégalie impliquant un ou plusieurs organes tels que le foie, la rate, le pancréas, les reins et les surrénales. Une hyperplasie surrénale foetale est pathognomonique pour le syndrome de Beckwith-Wiedemann.^{14, 16} De plus, les anomalies cardiaques sont présentes chez 20% des patients. On retrouve principalement des cardiomégalies ou des persistances du ductus arteriosus ou du foramen ovale. Ceux-ci vont généralement se résoudre de façon spontanée.¹⁶

Le risque de tumeur embryonnaire est estimé entre 8-10% et est plus élevé à la naissance pour ensuite devenir semblable au reste de la population avant le début de la puberté. Les individus sont plus à risque durant la première décennie de vie. Les tumeurs retrouvées sont

principalement embryonnaires et les plus fréquentes sont les tumeurs de Wilms, les hépatoblastomes et les adénocarcinomes.¹⁶ On peut aussi retrouver des rhabdomyosarcomes, des carcinomes surrenaliens, des neuroblastomes ainsi que de nombreuses autres tumeurs malignes ou bénignes.¹⁴ Quatre-vingt-quinze pour cent des tumeurs se trouvent au niveau de l'abdomen.¹⁸ Les individus présentant une hémihyperplasie et des viscéromégalias auraient un risque plus élevé de développer des tumeurs.^{16, 19}

Une mort précoce serait estimée à 10 %.¹⁷ Cette mort précoce peut être causée par les complications d'une naissance prématurée, de l'hypoglycémie, des cardiomyopathies, de la macroglossie ou des tumeurs.¹⁴ Par contre, de nos jours, le syndrome est mieux reconnu et les options de traitement permettent une meilleure prise en charge. Une fois que l'enfant a survécu aux difficultés d'adaptation post-partum, le pronostic est généralement bon, bien que le risque de tumeur chez les patients soit augmenté.¹⁸

2.2 Étiologie

2.2.1 Types d'altérations génétiques et épigénétiques

Le SBW est un désordre génétique complexe. Il est associé dans 80-90 % des cas à une altération dans les gènes régulateurs de la croissance situés au niveau du chromosome 11p15.5 où sont localisés de nombreux gènes soumis à l'empreinte. Cette région comprend deux différentes régions méthylées, le centre de contrôle de l'empreinte 1 (IC1) et le centre de contrôle de l'empreinte 2 (IC2).^{16, 20} Des études montreraient que deux autres gènes, le NALP2 sur le chromosome 19 et le ZFP57 sur le chromosome 6 seraient impliqués dans l'empreinte du IC2.¹⁴

La cause peut être épigénétique avec un gain de méthylation sur le IC1 (10 %) ou une perte de méthylation sur le IC2 (60 %). Elle peut aussi être génétique avec une disomie uniparentale paternelle (DUP) au niveau du chromosome 11p15.5 (25 %) ou une mutation au niveau CDKN1 (5 %).^{15, 21} Il existe un degré de variabilité clinique en fonction de l'étiologie.¹⁷

2.2.1.1 Perte de la méthylation sur IC2

L'altération épigénétique la plus fréquente chez les patients avec le SBW est la perte de la méthylation du IC2 sur le chromosome maternel qui va être retrouvé chez 50 à 60 % des individus. La perte de méthylation sur IC2 va résulter en une diminution de l'expression du gène IC inhibiteur de kinase dépendante des cyclines (CDKN1C) normalement exprimé par le chromosome maternel seulement.¹⁵ Puisque le CDKN1C régule négativement la prolifération cellulaire, la diminution de son expression entraîne la prolifération cellulaire sous-jacente à l'excès de croissance du SBW.^{22,23}

2.2.1.2 Gain de méthylation sur IC1

Le gain de méthylation sur IC1 entraîne à la fois l'expression biallélique du gène du facteur de croissance 2 ressemblant à l'insuline (IGF-2), normalement exprimé par l'allèle paternel seulement et une diminution de l'expression du gène H19, un gène suppresseur de tumeur, normalement exprimé par l'allèle maternel seulement.¹⁵ Ceci expliquerait l'augmentation du taux de néoplasmes dans ce syndrome.

2.2.1.3 Disomie uniparentale paternelle

Lors de disomie uniparentale paternelle au niveau du chromosome 11p15, celle-ci englobe généralement les deux groupes de gènes à empreinte, soit IC1 et IC2. L'étendue de la disomie uniparentale paternelle varie selon les patients. Elle peut impliquer une partie ou tout le bras p et peut s'étendre au bras q du chromosome 11. La disomie uniparentale paternelle complète pour le chromosome 11 est très rare. La majorité des cas démontrent un mosaïcisme somatique.²³ Puisque le CDKN1C est exprimé par l'allèle maternel, et le IGF2 par l'allèle paternel, la perte de l'allèle maternel et la duplication de l'allèle paternel dans la disomie uniparentale paternelle, va conduire à une augmentation de l'IGF2 et une diminution de la CDKN1C. Ces deux changements entraînent une augmentation de la prolifération cellulaire et de la croissance.²²

2.2.1.4 Mutations

Des mutations peuvent aussi être retrouvées au niveau 11p15. Cette mutation est rare et est retrouvée chez seulement 5-10 % des patients avec un SBW sporadique, mais est plus fréquente chez les patients avec une histoire familiale positive (40-50 %).²⁰ Ces mutations incluent des délétions, des duplications, des translocations ou des inversions.²² Les duplications impliquent le chromosome 11 dérivé paternellement tandis que les translocations et les inversions sont associées au phénotype impliquant le chromosome 11 dérivé de la mère. Les duplications cytogénétiquement détectables du chromosome 11p15 sont associées à une déficience intellectuelle.²³

2.2.2 Corrélation entre le génotype et le phénotype

La croissance fœtale et les manifestations cliniques varient selon l'étiologie moléculaire du SBW montrant une corrélation entre le génotype et le phénotype. Les individus avec un gain de méthylation sur IC1 ont une macrosomie néonatale plus marquée et une prévalence plus importante de défaut de la paroi abdominale qui est, généralement, mineur. Ils ont également une viscèromégalie, des anomalies rénales et urétérales. Ceux avec perte de méthylation sur IC2 ont fréquemment une hémihyperplasie, une croissance postnatale plus importante, une prévalence moyenne de défaut de la paroi abdominale, mais auront tendance à avoir des défauts plus sévères à ce niveau tel que des omphalocèles. Les patients avec la mutation au niveau CDKN1 montrent un patron de croissance semblable à ceux avec perte de méthylation sur IC2 ainsi qu'une haute incidence d'omphalocèles et de naissance prématurée. Les individus avec disomie uniparentale paternelle ont, typiquement, une hémihyperplasie et peuvent avoir des anomalies rénales. La macroglossie est présente dans chacun des groupes, mais est plus commune avec un gain de méthylation sur IC1 ou une perte de méthylation sur IC2 et est moins commun dans le groupe DUP. Les tumeurs sont moins fréquentes chez les patients avec mutation au niveau CDKN1. Les tumeurs de Wilms se développent chez les patients avec un gain de méthylation sur IC1 ou DUP alors que les patients avec DUP auront principalement des hépatoblastomes. Les tumeurs malignes sont plus fréquentes dans les cas

d'hémihyperplasie et d'élargissement d'organes.²⁴

2.2.3 Transmission

Le SBW survient dans 85 % des cas de façon sporadique alors que la transmission familiale est responsable d'environ 15 % des cas.¹⁴ Les cas de transmission familiale sont associés à la mutation au niveau du CDKN1C et suivraient un patron autosomique dominant avec une pénétrance incomplète dépendante de l'origine parentale de la mutation.¹⁷

Le SBW est retrouvé plus souvent dans les cas de techniques de procréation assistée. Tenorio a montré que le syndrome est sept fois plus fréquent suite à des techniques de procréation assistée par rapport aux conceptions naturelles. L'étiologie est alors généralement une perte de méthylation sur le IC2, retrouvée chez 88 % par rapport à 49 % des enfants avec SBW conçu naturellement. Les enfants auraient alors une fréquence accrue d'âge osseux augmenté, de défaut cardiaque ainsi qu'une diminution des anomalies des lobes de l'oreille.²⁰

2.2.4 Syndrome Silver-Russell

Le syndrome Silver-Russell (SSR) et le SBW sont deux syndromes avec une anomalie de croissance opposée. Le SSR est caractérisé par un retard de croissance sévère intra-utérin et postnatal associé à d'autres caractéristiques cliniques. La plupart des cas de SBW et de SSR sont associés à des anomalies épigénétiques ou génétiques opposées sur 11p15.5. L'expression des deux syndromes dépend de l'origine parentale du chromosome 11 dans lequel résident les gènes imprimés.¹⁷

2.3 Diagnostic

2.3.1 Clinique

Il n'y a pas de critère absolu pour poser le diagnostic, mais un diagnostic clinique va généralement être accepté lorsque trois critères majeurs ou deux critères majeurs et un mineur

sont retrouvés (Tableau I). Par contre, comme certains individus peuvent ne présenter qu'une ou deux caractéristiques cliniques, il ne faut pas exclure un diagnostic de SBW sur un jugement clinique.¹⁴

Tableau I
Énumération des critères majeurs et mineurs du SBW ¹⁴

Critères majeurs	Critères mineurs
Défaut de la paroi abdominale	Polyhydramnios ou placenta augmenté lors de la grossesse
Macroglossie	Hypoglycémie néonatale
Macrosomie (poids et taille >97e percentile)	Nævus flammeus
Plis antérieurs du lobe de l'oreille et/ou puits postérieurs	Cardiomégalie, anomalie cardiaque, cardiopathie
Viscéromégalie	Faciès caractéristique
Tumeur embryonnaire	Diastase des grands droits
Hémihyperplasie	Âge osseux avancé
Cytomégalie du cortex fœtal surrénalien	
Anomalies au niveau des reins	
Histoire familiale positive	
Fissure palatine	

2.3.2 Tests moléculaires

Les tests moléculaires peuvent être utiles pour confirmer le diagnostic, mais ne peuvent pas permettre d'exclure un syndrome de Beckwith-Wiedemann. En effet, le mosaïcisme pour les défauts moléculaires peut ne pas être détectable avec les tests diagnostiques couramment utilisés. De plus, une minorité de patients avec SBW n'a toujours pas de cause moléculaire connue.¹⁶

Le SBW peut être investigué en prélevant l'ADN des lymphocytes du sang périphérique.¹⁵ L'analyse moléculaire de la région 11p15.5 pour diagnostiquer le SBW nécessite plusieurs approches. Elle peut se faire par le caryotype qui détectera les défauts chromosomiques majeurs, ce qui représente une minorité des SBW. Elle peut aussi se faire par une analyse de méthylation au centre d'empreinte IC1 et IC2, ce qui va permettre de confirmer la majorité des SBW. Une analyse du gène CDKN1C peut aussi être faite par séquençage direct pour identifier les mutations. L'identification de ces mutations est très importante puisque le défaut peut être transmis par la mère et le risque de récurrence est alors de 50 %.¹⁶

Les tests pour la disomie uniparentale ne sont pas très sensibles étant donné le mosaïcisme. Le mosaïcisme peut faire en sorte que la disomie uniparentale ne soit pas détectable dans le sang prélevé. Les échantillons de peau ou de tumeurs peuvent augmenter la sensibilité.²²

2.3.3 Diagnostic prénatal

Le diagnostic peut parfois être fait lors des tests prénataux. Par exemple, le SBW peut être suspecté dans une échographie de routine avec la détection d'une anomalie de croissance, un défaut de la paroi abdominale, une organomégalie, une macroglossie, une anomalie rénale, une fissure palatine ou un défaut cardiaque.¹⁴ Il peut aussi être suspecté lors de l'analyse de l'alpha-foetoprotéine (AFP) et de la bêta-hCG libre lors du deuxième trimestre. De plus, lors du 1^{er} trimestre, un taux de protéine A plasmatique associée à la grossesse augmenté ou une clarté nucale augmentée seraient associés à un fœtus macrosomique.¹⁶ La macroglossie va généralement être visible à partir de la 28^e semaine de gestation. La langue sera alors caractérisée par une protrusion à travers les arcades dentaires et une augmentation de son épaisseur, ce qui donne l'image caractéristique de la bouche ouverte.¹⁶ Les tests génétiques sont aussi possibles en prénatal par amniocentèse.²² Le diagnostic prénatal est important puisqu'il permet, dans un premier temps, de préparer les parents et de les motiver face aux suivis périodiques nécessaires. De plus, il permet la planification des interventions chirurgicales nécessaires pour la correction des défauts (omphalocèles/hernie ombilicale) et la prévention des conséquences des altérations métaboliques dans le système nerveux, par

exemple de l'hypoglycémie néonatale.²⁵

2.4 Diagnostics différentiels

2.4.1 Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel

Le syndrome de Simpson-Golabi-Behmel est une condition rare de transmission récessive reliée à l'X. Seuls les garçons en sont atteints et ceux-ci peuvent avoir une apparence clinique similaire au SBW. Seul un test moléculaire peut permettre le diagnostic.²² Le syndrome de Simpson-Golabi-Behmel est caractérisé, entre autres, par une croissance excessive à la naissance, une macrocéphalie, des malformations congénitales, une organomégalie, un risque de tumeur et une déficience intellectuelle légère à modérée.²⁶

2.4.2 Syndrome de Perlman

Le syndrome de Perlman est une condition de transmission autosomique récessive très rare. Chez les individus atteints, on peut retrouver, tout comme avec le SBW, un excès de liquide amniotique (polyhydramnios), une macrosomie néonatale et une hypertrophie des îlots de Langerhans. Des tumeurs rénales bilatérales et une dysmorphie faciale sont d'autres caractéristiques du syndrome de Perlman. Toutefois les altérations génétiques diffèrent de celles retrouvées dans le SBW.²⁷

2.4.3 Syndrome de Sotos

Le syndrome de Sotos est une condition de transmission autosomique dominante rare où on note une croissance excessive durant l'enfance. Les individus atteints présentent un faciès particulier comprenant entre autres un front large et proéminent, des fissures palpébrales descendantes, un visage long et étroit. Des difficultés d'apprentissage font aussi généralement partie de cette condition. Le diagnostic se fait également par tests génétiques.²⁸

2.5. Prise en charge du SBW

2.5.1 À la naissance

Les problèmes médicaux tels que l'hypoglycémie, les défauts de la paroi abdominale, les anomalies au niveau des reins doivent être pris en charge. Si un SBW est diagnostiqué ou est suspecté avant la naissance, l'évaluation de la glycémie doit être faite dans les premiers jours de vie et les parents doivent être informés des manifestations d'une hypoglycémie pour pouvoir la reconnaître si celle-ci survient plus tard.¹⁴ Toutefois, l'hypoglycémie est généralement légère et transitoire.¹⁷

2.5.2 Surveillance des tumeurs

À cause de leur risque élevé de développer des tumeurs, les patients doivent avoir un protocole de suivi spécifique.¹⁶ Le développement de différentes tumeurs doit être surveillé de près dans les 8 à 10 premières années de vie. Des ultrasons abdominaux peuvent aider pour évaluer les reins, le foie, le pancréas et les glandes surrénales.^{14, 17} Une tomographie par ordinateur ou une imagerie par résonance magnétique peut ensuite être faite en cas d'une trouvaille suspecte. L'alpha-fœtoprotéine, une protéine naturellement produite par le fœtus, peut être mesurée périodiquement jusqu'à l'âge de 4 ans pour détecter un potentiel hépatoblastome. Des ultrasons au niveau des reins sont recommandés jusqu'à la mi-adolescence, car une néphrocalcinose ou une néphrolithiase peut se produire.¹⁴

2.5.3 Croissance

Il n'y a pas de traitement pour la croissance puisque la taille devient dans les limites normales à la fin de la croissance. Si l'hémihypertrophie affecte les jambes ou le tronc, le patient doit être évalué pour une scoliose.¹⁴

2.5.4 Macroglossie

À long terme, la macroglossie va en général être accommodée par la croissance de la

cavité buccale. Toutefois, elle peut causer des troubles de l'alimentation ou d'articulation à l'enfant. La macroglossie peut aussi entraîner un prognathisme mandibulaire, une béance antérieure et des problèmes dentaires.¹⁷ L'enfant doit donc être suivi par une équipe craniofaciale incluant un orthophoniste, un dentiste pédiatrique, un orthodontiste, un otorhino-laryngologiste, un chirurgien plastique ou un chirurgien maxillo-facial. Une chirurgie de réduction de la langue peut parfois être nécessaire.¹⁴ Elle est performée chez jusqu'à 50 % des patients.¹⁷

2.6 La macroglossie

2.6.1 Présentation

La macroglossie est le signe le plus fréquent du SBW et est retrouvée chez près de 90 % des patients. Elle est retrouvée avec un degré variable et, dans la majorité des cas, elle est modérée.²⁹ Il n'existe pas de technique objective utilisée systématiquement pour poser le diagnostic d'une macroglossie. Le diagnostic se fait de façon clinique et repose sur des critères subjectifs.³⁰ Elle va souvent être décrite comme une langue qui, au repos, dépasse les dents ou la crête alvéolaire.³¹

Dans le SBW, la macroglossie est classifiée comme une macroglossie vraie, secondaire à l'hyperplasie des fibres musculaires donc à une augmentation du nombre de fibres musculaires. À l'examen histologique, les spécimens excisés ne montrent pas d'hypertrophie des fibres musculaires, ni d'infiltration graisseuse ou de fibrose. Les tissus musculaires et nerveux sont normaux.³² La réduction chirurgicale est donc théoriquement curative si elle est performée avec une résection adéquate.³³

La langue est généralement augmentée dans les trois dimensions.³⁰ Dans la majorité des cas, la macroglossie est évidente à la naissance. Plus rarement, elle se développe durant l'enfance.² Dans le SBW, vers l'âge de 2 à 3 ans, la croissance de la langue ralentit.¹⁶ La macroglossie peut parfois être asymétrique et cette asymétrie peut être combinée avec une hémihyperplasie.¹⁰

2.6.2 Conséquences

La langue est en relation étroite avec les fonctions orales et la morphologie craniofaciale.⁶ La macroglossie peut entraîner des problèmes de la fonction orale tels que de respiration, de déglutition, de mastication et de parole. Elle a aussi une composante esthétique qui peut causer un effet négatif sur l'image de soi, le bien-être psychologique et diminuer la qualité de vie.³⁴ En effet, la protrusion linguale, la salivation et l'incompétence labiale peuvent affecter l'image de soi.¹⁶

2.6.2.1 Respiratoires

Une des conséquences les plus graves de la macroglossie est l'obstruction des voies respiratoires supérieures. Une obstruction chronique peut induire une hypoventilation alvéolaire qui causera une hypoxie, une hypercapnie et une hypertension pulmonaire ou un cœur pulmonaire.¹⁰

La macroglossie peut aussi être associée avec des troubles respiratoires du sommeil. Ceux-ci sont caractérisés par une respiration anormale qui est exacerbée durant le sommeil et qui peut aller de l'apnée de la prématurité à l'apnée obstructive du sommeil. En effet, une étude a démontré que 48 % des individus avec le SBW avaient des troubles respiratoires du sommeil, et 28 % de ceux-ci avaient une apnée obstructive du sommeil (AOS) diagnostiquée par polysomnographie.³⁵

Une glossectomie partielle et/ou une adénoamygdalectomie permettraient généralement d'améliorer la condition. L'AOS peut avoir des conséquences négatives sur la santé et le développement si elle n'est pas traitée.³⁵ Elle peut résulter en une hypoxie, une insuffisance du cœur droit ou une mort subite. Bien que la macroglossie est une cause importante d'AOS, une ankyloglossie peut aussi en être la cause. Dans le cas d'une macroglossie modérée avec une ankyloglossie, la frénotomie peut être le seul traitement nécessaire.³⁶

2.6.2.2 Phonétique

La langue est considérée comme étant un des articulateurs les plus importants pour la parole. Les 2/3 antérieurs ont un rôle important en modifiant la cavité orale pour la production des voyelles ou en contactant le palais et les crêtes alvéolaires pour la production des consonnes.³⁷ La macroglossie va affecter les sons faits par le bout de la langue contre les arcades maxillaires et mandibulaires ou contre le palais. Ce sont principalement au niveau des bilabiales (« p », « b »), des plosives apico-alvéolaires (« t », « d ») et des fricatives alvéolaires (« s », « z ») que des erreurs vont survenir. Les sons alvéolaires vont plutôt être produits avec un contact de la langue sur ou entre les dents ou un contact de la surface dorsale de la langue sur les incisives. Ceci donne un placement articulaire incorrect et va affecter l'intelligibilité de la parole.³⁴

2.6.2.3 Alimentation

La macroglossie est souvent associée avec des difficultés alimentaires. La mastication et le stade oral de la déglutition, incluant le contrôle de la salive, dépendent fortement de la fonction de la langue.³⁸ La macroglossie entraîne une altération du mouvement postérieur de la langue et donc de la propulsion du bolus. L'alimentation par sonde gastrique peut, dans certains cas, être nécessaire.³⁰

2.6.2.4 Salivation

La salivation extra-orale est considérée normale chez le jeune enfant, mais peut persister dans le cas d'une macroglossie puisque celle-ci peut empêcher un scellement labial adéquat. Elle peut causer des problèmes tels qu'une irritation de la peau, une augmentation des infections orales et péri-orales, des problèmes d'hygiène, un changement fréquent des vêtements et une déshydratation. Elle peut aussi entraîner l'isolement social à cause de l'odeur, des contacts physiques diminués et de la tendance à éviter les individus qui salivent trop.³⁰

2.6.2.5 Traumatismes

La macroglossie peut aussi être la cause de traumatismes, car la langue trop large est interposée entre les dents. Certains patients rapportent des blessures répétées à la surface de la langue causées par des morsures. Ces blessures causeraient des saignements, de la douleur et des difficultés à la mastication.⁴

2.6.3 Diagnostic différentiel

En cas de doute sur le diagnostic du SBW, le diagnostic différentiel d'une macroglossie doit inclure l'hypothyroïdie congénitale, une acromégalie et une amyloïdose.³⁹ L'hypothyroïdie congénitale sera diagnostiquée lors de la mise en évidence d'un taux élevé de TSH ou un taux bas d'hormone thyroïdienne dans le sang. Les tests de dépistage sont faits de routine à tous les nouveau-nés.⁴⁰ L'acromégalie est une croissance excessive du visage et des extrémités et est causée par une sécrétion anormale d'hormone de croissance lorsque celle-ci survient après la puberté. Chez l'enfant, cet excès de sécrétion d'hormone de croissance se reflète plutôt par le gigantisme.⁴¹ L'amyloïdose se caractérise par des dépôts de protéines insolubles dans les tissus qui peuvent être localisés ou systémiques. L'implication de la langue est souvent secondaire à l'amyloïdose systémique. Le diagnostic se fait par biopsie.⁴²

2.7 Glossectomie

2.7.1 Indications

Une chirurgie de réduction de la langue est indiquée dans le cas où la macroglossie entraînerait des problèmes de déglutition, de succion, de mastication, de phonétique, des anomalies de croissance et de développement ou des problèmes esthétiques ou de salivation.^{4, 6, 29, 43} Il n'y a pas de consensus par rapport au moment optimal pour faire la chirurgie.³² Certains disent qu'elle est généralement indiquée avant l'âge de 6 mois.¹⁶ D'autres auteurs suggèrent que la chirurgie ne soit pas effectuée avant l'âge de 6 mois puisque la taille de la

langue continue de croître dans les premiers mois de vie⁴⁴ ou qu'il pourrait y avoir une amélioration de la condition à partir de 6 mois.³¹ En effet, chez certains patients, la macroglossie peut se corriger spontanément durant le développement grâce à la croissance orofaciale et au repositionnement de la base de la langue.⁴⁵ Si une chirurgie de réduction de la langue est prévue, elle doit être faite avant de débiter les traitements orthodontiques.²⁵ La glossectomie diminuerait les risques de récurrence lors de chirurgie orthognatique.⁴⁶

2.7.2 Objectifs

La chirurgie de réduction de la langue a pour objectif de diminuer la grosseur de la langue tout en conservant une forme et une fonction normale. La langue doit, après la chirurgie, pouvoir rester derrière l'arcade dentaire inférieure tout en pouvant faire une protrusion suffisante pour pouvoir humidifier les lèvres. Elle doit aussi améliorer l'intelligibilité de la parole, l'articulation et la croissance de la mandibule.^{32, 34} Selon Kittur, deux mois après la glossectomie partielle, les patients auraient une amélioration significative de la phonétique, de la déglutition et une diminution de la salivation.²⁹ Plus précisément au niveau phonétique, la chirurgie de réduction de la langue améliore l'intelligibilité de la parole, l'articulation, la résonance et les comportements myofonctionnels.^{37, 38}

2.7.3 Techniques

La glossectomie se fait sous anesthésie générale.⁴⁷ La chirurgie de réduction de la langue peut se faire selon différentes techniques. Le bout de la langue, l'apex, est la partie la plus sensible pour les sensations somatiques et le goût.³² Dans la majorité des techniques chirurgicales de réduction de la langue, l'apex est excisé. Cependant, Matsumoto suggère que cela devrait être évité puisque l'apex de la langue est la partie la plus mobile et la plus sensitive. Les techniques où le bout de la langue est conservé sont donc préférées.⁴⁸ De plus, les manipulations doivent être limitées à la partie dorsale de la langue pour éviter de causer des dommages aux artères et aux nerfs lingual et hypoglosse.⁴⁹

La glossectomie peut être faite par l'excision de l'apex de la langue. Cette technique permet de diminuer la longueur, la hauteur et la largeur de la langue, mais ne permet pas de réduire la grosseur de la base de la langue. Elle peut aussi être performée en retirant la portion centrale de la langue, ce qui diminue sa base, sa largeur, son épaisseur, mais pas sa longueur. La technique du trou de serrure (Figure 1) permet une résection significative tout en maintenant la fonction et les structures neuro-vasculaires.³⁵ Elle permet une résection partielle antérieure et médiane avec un technique simple, une morbidité minimale et un bon résultat fonctionnel.⁵⁰ Elle serait la technique la plus efficace pour réduire la longueur et la largeur de la langue.³² La technique stellaire (Figure 2) serait également un traitement efficace pour rendre la langue plus étroite et plus courte. Ces techniques maintiennent l'apex de la langue ce qui permet une meilleure phonétique pour le patient.⁵¹

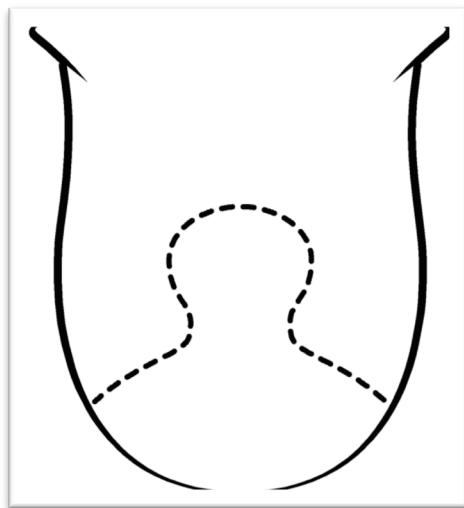


Figure 1.
Technique du trou de serrure

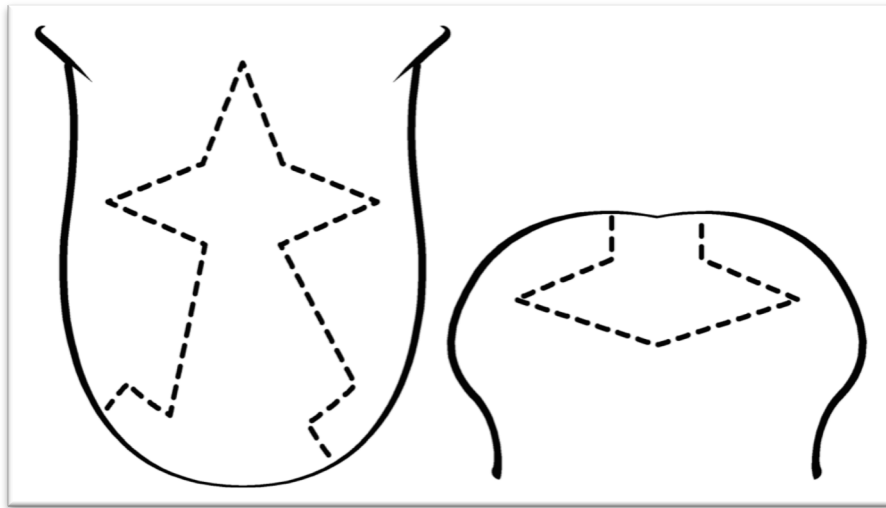


Figure 2.
Technique stellaire

La glossectomie peut être faite avec des appareils d'émission d'ondes ultrasoniques. En coupant les ponts protéiques pour sectionner les tissus mous, une hémostase est assurée sans diffusion de chaleur dans les structures adjacentes et sans risque de lésion vasculaire ou nerveuse involontaire. Une diminution du temps opératoire, une cicatrisation plus précoce et un œdème postopératoire moindre seraient montrés avec cette technique.^{29, 47} L'utilisation du laser (KTP ou CO₂) a aussi montré une bonne hémostase, une réduction des dommages thermiques aux tissus adjacents, un œdème postopératoire moindre, une guérison plus rapide et une réduction de la douleur postopératoire. On peut toutefois aussi avoir des complications tels qu'un œdème, une déhiscence des plaies et une infection des plaies.⁵² Des stéroïdes pourraient être utilisés pour aider à réduire l'œdème suite à la chirurgie.⁷

Dans les techniques où l'apex de la langue est conservé, quelques changements sensoriels seraient observés dans les semaines suivant la chirurgie, mais les sensations retourneraient à la normale par la suite.⁴⁸ Lorsque l'apex de la langue est retiré dans la chirurgie, les patients auraient un seuil gustatif significativement plus élevé pour les goûts salés et amers suite à la chirurgie.⁵³

2.7.4 Complications

Les complications postopératoires incluent un œdème important, de la douleur, une reprise de l'alimentation tardive et une altération de l'élocution.⁴⁷ De plus, étant donné la haute vascularisation de la langue, le saignement intraopératoire peut être significatif et peut être une morbidité importante chez le patient pédiatrique.²⁹ Plus rarement, une obstruction des voies respiratoires causée par des sécrétions et l'œdème de la langue peut demander une intubation prolongée postopératoire.⁵⁴ La déhiscence des plaies et une récurrence sont d'autres complications parfois rencontrées.⁴³

2.8 Malocclusion

2.8.1 Présentation

La macroglossie peut altérer la croissance musculo-squelettique orofaciale. Le manque d'espace dans la cavité orale oblige le patient à garder la bouche ouverte et la mandibule en position antérieure. Ceci entraîne une tendance vers un profil Classe III, qui ne serait d'abord pas une véritable Classe III, mais une conséquence de la rotation et du déplacement vers l'avant de la mandibule.² Ultiment, il y aurait le développement d'une véritable Classe III squelettique.⁵⁵ Avec la croissance, on note chez les patients avec le SBW une protrusion de la mandibule, un angle gonial ouvert, une longueur mandibulaire augmentée, une béance antérieure et des arcades dentaires larges.³¹

Kawafuji a étudié l'occlusion de sept patients japonais atteints du SBW n'ayant pas eu de glossectomie. Tous les patients montraient une béance antérieure et un prognathisme mandibulaire était apparent chez quatre patients. Une base crânienne de grande dimension était notée chez six patients. Cette augmentation de la longueur de la base crânienne pourrait être causée par l'activation de l'expression de l'IGF2, puisque celle-ci favorise la croissance du cartilage au cours de la période fœtale et postnatale. La longueur mandibulaire (Go-Pog) était aussi augmentée alors que celle du maxillaire (ANS-PNS) ne l'était pas. Ceci pourrait être expliqué par le fait que le maxillaire et la mandibule ont une croissance

intramembraneuse, mais la croissance de la mandibule se fait aussi par croissance endochondrale et celle-ci peut être activée par l'IGF2. La langue aurait aussi un effet mécanique qui amène la mandibule dans une direction antérieure et inférieure. Une hauteur faciale augmentée a aussi été notée. Finalement, on suggère que la langue n'est pas l'unique facteur qui influence la croissance squelettique, mais sa position et sa fonction influence le patron squelettique.⁶ Des études montrent que les patients ayant eu une chirurgie de réduction de la langue ont une béance antérieure et une protrusion mandibulaire moindre que ceux n'ayant pas eu de chirurgie.^{8, 56}

2.8.2 Évolution

Durant les premières années de vie, la mandibule a une longueur normale, mais se développe vers le bas avec une protrusion du procès alvéolaire inférieur. La position basse de la langue entraîne un sous-développement sagittal et vertical du maxillaire. Vers l'âge de 3 à 4 ans, l'os hyoïde se déplace postérieurement et inférieurement, laissant l'espace à la langue pour se placer dans la cavité buccale.¹⁶ Une étude sur modèle animal a démontré que le volume de la langue a un effet mesurable sur la croissance mandibulaire et que la mandibule est plus affectée que le maxillaire pour l'augmentation de longueur, de largeur et de hauteur.⁴⁶

2.8.3 Études de cas

Abeleira suggère une approche multidisciplinaire qui implique une chirurgie de la langue en jeune âge combinée avec différentes phases de physiothérapie, orthopédie et orthodontie. Il présente un cas où de la physiothérapie a été débutée dès l'âge de 9 mois avec une plaque palatine comprenant un bouton dans la partie postérieure pour stimuler la langue du patient. Lorsque la langue appuie sur la plaque palatine, elle génère une force vers l'arrière et vers le haut qui contrecarre sa position vers l'avant et vers le bas. Après un mois de port de l'appareil, une diminution significative de la salivation a été montrée en plus d'une amélioration de la position au repos et des fonctions de la langue. Le patient a tout de même eu une glossectomie à l'âge de 4 ans ainsi qu'un traitement orthodontique/orthopédique en deux phases par la suite.¹⁸

Hikita présente le suivi à long terme du traitement orthodontique d'une patiente avec le SBW. La patiente a eu une chirurgie de réduction de la langue à l'âge de 2 ans 7 mois et l'auteur suggère que celle-ci aurait été faite trop tard. À 5 ans, la patiente présentait un profil concave avec une protrusion du menton, une hauteur faciale augmentée, une béance antérieure, un surplomb horizontal de -9 mm, une constriction de l'arcade maxillaire et un palais profond. Elle a d'abord été traitée avec un « chin-cup » puis finalement avec l'extraction des premières molaires permanentes, un traitement orthodontique et une chirurgie orthognatique.³¹

Giancotti présente une patiente ayant eu une chirurgie de résection de la langue à l'âge de 13 mois et qui présente tout de même dès l'âge de 4 ans une tendance à la Classe III et une béance antérieure. L'auteur émet tout de même que la glossectomie, faite dans les premiers mois après la naissance, élimine ou réduit la principale cause des déformations dento-squelettiques.²

2.9 Faciès

Le SBW est associé avec une morphologie faciale unique, bien que celle-ci puisse être variable. Une étude anthropométrique a montré que les individus avec le SBW avaient une largeur bizygomatique plus étroite, un nez plus court et large ainsi que des oreilles plus larges. Ils ont également une tête plus large, un visage plus étroit et plus profond et une hauteur faciale augmentée. Le phénotype craniofacial pourrait aussi être associé au type d'hérédité.⁵⁷

Les individus avec le SBW peuvent également avoir des yeux proéminents avec des creux infraorbitaires, un nævus flammeus facial, une hypoplasie du tiers moyen de visage, des plis de l'oreille antérieure et des puits hélicoïdaux derrière les oreilles.¹⁴

2.10 Manifestations orales

Le syndrome de Beckwith-Wiedemann comprend une accumulation de multiples anomalies congénitales. Seulement quelques auteurs se sont attardés aux manifestations dentaires du syndrome. La condition a rarement été associée avec une fissure palatine. Laroche décrit deux cas de SBW avec fissure palatine. Le premier patient montre aussi une agénésie d'une centrale et d'une latérale supérieures alors que le deuxième patient présente une béance postérieure asymétrique. Les deux patients ont été traités chirurgicalement pour la fermeture de la fissure palatine en plus d'une frénotomie.¹⁰ Patterson a aussi étudié le cas d'un patient avec une macroglossie, une ankyloglossie, une lèvre bifide et une fente palatine sous muqueuse.⁹

Garvey a étudié la prise en charge dentaire de deux patients atteints du SBW. Chez une première patiente de 4 ans, il note que les dents sont de grosseur et de forme normales à l'exception de la gémation d'une incisive inférieure primaire. La patiente montre une hygiène très pauvre et de nombreuses caries. Chez le deuxième, il rapporte une ankyloglossie importante ayant comme conséquence un important diastème médian à la mandibule. Le patient ne montre aucune carie.¹¹

3 — But et hypothèses

Les objectifs de cette recherche étaient de :

- 1 : Décrire les anomalies bucco-dentaires, la santé gingivale et le risque carieux des patients atteints du SBW ;
- 2 : Décrire la prévalence des malocclusions dentaires et squelettiques de ces patients ;
- 3 : Évaluer s'il y a une association entre le syndrome de Beckwith-Wiedemann et les anomalies dentaires, le risque carieux et les malocclusions en comparaison avec un groupe contrôle.

Les hypothèses émises étaient que les patients atteints du syndrome de Beckwith-Wiedemann présentent plus d'anomalies bucco-dentaires, plus de maladies gingivales, un indice carieux plus élevé et des malocclusions plus sévères que la population en général.

4 — Pertinence de l'étude

Le SBW est un syndrome rare avec une composante orale importante, la macroglossie, mais aucune étude ne documente la santé bucco-dentaire de ces patients à l'exception de quelques études de cas.

La littérature actuelle démontre que les patients atteints du SBW présentent certaines anomalies bucco-dentaires ainsi que certaines malocclusions. Cependant, ces études de cas sont limitées. Avec l'apport méthodologique de cette étude, nous espérons documenter une présentation dentaire plus complète de ces patients incluant l'indice carieux, la santé gingivale, le pH salivaire ainsi que la sévérité de la malocclusion en comparaison avec la population générale. La macroglossie peut obliger le patient à garder la bouche ouverte et pourrait donc augmenter la sécheresse buccale, le risque de carie, la maladie parodontale et la malocclusion.

5 — Matériels et méthodes

5.1 Devis de l'étude

Il s'agit d'une étude transversale multicentrique qui a été effectuée à la clinique dentaire de l'hôpital de Montréal pour enfants (HME) et à la clinique dentaire du CHU Sainte-Justine (HSJ).

5.2 Approbation

Une approbation du protocole de recherche par le comité scientifique de l'Université de Montréal, un certificat éthique du comité d'éthique de la recherche du Centre Universitaire de Santé McGill ainsi que l'approbation du comité d'éthique de la recherche du CHU Sainte-Justine ont été obtenus avant de procéder à la collecte de données (Annexe I).

5.3 Échantillon

Une analyse de la littérature a permis de fixer l'objectif d'atteindre un minimum de 15 patients. En effet, les principaux auteurs s'étant intéressés plus spécifiquement aux caractéristiques maxillo-faciales des patients atteints du SBW sont Menard⁵⁶, qui a fait son étude auprès de 11 patients en 1995, ainsi que Kawafuji⁶, qui s'est intéressé à 7 patients japonais en 2011.

5.4 Critères d'inclusion

Les critères d'inclusion pour le groupe d'étude étaient : avoir un diagnostic de SBW et être âgé entre 2 et 18 ans. Pour le groupe contrôle, les critères d'inclusions étaient : être en bonne santé (classification de l'*American Society of Anesthesiologists* I)⁵⁸ et être âgé entre 2 et 18 ans.

5.5 Critères d'exclusion

Les critères d'exclusion pour le groupe d'étude étaient : avoir un diagnostic d'un autre syndrome craniofacial ou un patient ne pouvant coopérer pour la collecte de données. Pour le groupe contrôle, les critères d'exclusion étaient : être atteint d'une condition craniofaciale, médicale ou syndromique ou un patient ne pouvant coopérer pour la collecte de données.

5.6 Collecte de données

Les enfants atteints du SBW suivis à l'HME et à l'HSJ ont été invités à participer à l'étude et un consentement éclairé a été obtenu (Annexe II). Des patients en bonne santé de l'HME ont été invités de façon aléatoire à participer à l'étude dans le groupe contrôle. Ces patients ont été appariés avec ceux du groupe de l'étude pour l'âge et le sexe. Lors de l'examen, un formulaire normalisé (Annexe III) a été utilisé pour la collecte de données de chacun des patients. Ce formulaire est divisé en 5 parties : 1) les informations démographiques et l'état de santé, 2) l'évaluation clinique, 3) le pH salivaire, 4) l'évaluation orthodontique, 5) le questionnaire sur les habitudes alimentaires. L'évaluation orthodontique n'a été complétée que chez les patients qui étaient en âge de coopérer. La collecte de données de chacun des patients a été effectuée par un des deux évaluateurs calibrés.

5.6.1 Informations démographiques et état de santé

Les informations démographiques du patient telles que l'âge et le sexe ont été obtenues. Une revue de l'histoire médicale a été complétée avec chacun des patients. De plus, dans le groupe d'étude, les manifestations du SBW retrouvées chez le patient ont été notées ainsi que la réalisation ou non d'une glossectomie dans le passé (Annexe IV).

5.6.2 Évaluation clinique

Examen extra-oral

L'examen extra-oral comprend l'évaluation du profil, du scellement labial, du type de respiration et de déglutition, de la symétrie du visage et du type céphalique.

Examen intra-oral

L'examen intra-oral comprend une évaluation de la langue (taille, position, symétrie, ankyloglossie) et du palais (profondeur). La langue est considérée comme une macroglossie lorsque, au repos, elle recouvre les dents ou la crête alvéolaire. La langue est décrite comme ayant une ankyloglossie lorsque ses mouvements sont limités par le frein lingual. De plus, un odontogramme a été effectué pour noter les dents présentes en bouche et les surfaces dentaires cariées, obturées ou absentes.

Anomalies dentaires

Les anomalies de nombre, de taille, de jumelage, de forme et de structure ainsi que les ankyloses ont été notées et décrites.

Évaluation de l'hygiène buccale (Indice de plaque simplifié de Green et Vermillion)

L'indice de plaque simplifié de Greene et Vermillion⁵⁹ est un indice pour mesurer la quantité de plaque et de tartre chez un patient en s'attardant à 6 surfaces dentaires. Il consiste à mesurer la quantité de débris sur la surface buccale des dents 11, 16, 26 et 31 et celle sur la surface linguale des dents 36 et 46. L'indice est composé de deux composantes soit la plaque et le tartre. Pour chacune des surfaces, un score de 0 à 3 est donné : 0) aucun débris présent, 1) débris ne recouvrant pas plus du 1/3 de la surface de la dent examinée ou présence de taches extrinsèques sur la surface examinée, 2) débris recouvrant plus du 1/3, mais moins des 2/3 de la surface examinée ou dépôt de tartre sous gingival, 3) débris recouvrant plus des 2/3 de la surface examinée ou présence d'un collet continu de tartre sous gingival. Le score total de plaque est additionné au score total de tartre et est ensuite divisé par 6 (le nombre de dents examinées) pour donner l'indice de plaque. Si la dent permanente n'est pas encore en bouche, la dent primaire correspondante, ou la plus près est utilisée.

Évaluation gingivale (Indice gingival modifié)

L'indice gingival modifié est une méthode non invasive pour classer la sévérité et la localisation d'une gingivite.⁶⁰ On peut utiliser toutes les dents ou faire une sélection. Il en est de même pour les surfaces étudiées. Le score se donne de 0 à 4 pour chacune des surfaces : 0) absence d'inflammation, 1) légère inflammation ou légères modifications dans la couleur et la

texture, mais pas sur l'ensemble de la gencive marginale ou des papilles, 2) légère inflammation ou légères modifications dans la couleur et la texture sur l'ensemble de la gencive marginale ou des papilles, 3) inflammation modérée, surface brillante, érythème, œdème et/ou hypertrophie gingivale, 4) inflammation sévère, érythème, œdème, hypertrophie gingivale, saignements spontanés ou ulcération. Pour simplifier l'étude, nous avons utilisé les surfaces buccales et linguales des dents 16, 11, 26, 46, 31, 36. Le score total est donc divisé par 12. Si la dent permanente n'est pas encore en bouche, la dent primaire correspondante, ou la plus près est utilisée.

Évaluation du risque carieux (CAOF)

Une dent est considérée comme cariée lorsqu'elle présente une lésion dans un puits/fissure ou sur une surface lisse avec une cavité indubitable ou un plancher ou un mur ramolli.

Les dents ne sont pas considérées comme cariées lorsqu'elles présentent⁶¹ :

- Des taches blanches ou crayeuses, taches décolorées ou rugueuses qui ne sont pas molles au toucher à l'explorateur ;
- Des puits et fissures tachés sans signe de déminéralisation ou d'émail ramolli ;
- Des zones foncées, dures, brillantes et rugueuses sur une dent démontrant des signes de fluorose modérée à sévère ;
- Des lésions causées par l'abrasion.

Afin de déterminer le risque carieux du patient, l'indice CAOOF est utilisé. Cet indice permet de mesurer le nombre de surfaces cariées, absentes pour cause de carie ou obturées. Chaque surface cariée ou obturée obtient le score de 1. Une dent absente pour cause de carie obtient le score 5 puisque toutes les surfaces sont absentes. L'indice CAOOF est l'addition de tous les scores. On compte 4 surfaces sur les canines et les incisives et 5 surfaces sur les molaires et les prémolaires. Une bouche saine obtient donc le score de 0 alors que le score maximal en dentition primaire est de 88 et celui en dentition permanente est de 128 (les 3e molaires sont exclues).

5.6.3 pH salivaire

Afin de déterminer si le syndrome affecte les composantes salivaires, une évaluation de l'acidité de la salive a été effectuée. Le pH salivaire est déterminé en utilisant des bandes de papier de phénaphthazine révélateur de pH, *Beutlich Pharmaceuticals LLC*®. De la salive est déposée sur la bande puis la couleur de celle-ci est comparée au manuel fourni par le fabricant pour déterminer le pH salivaire.

5.6.4 Évaluation orthodontique

Examen clinique

Lors de l'examen clinique, la forme d'arcade, la symétrie d'arcade, la largeur transverse, le chevauchement, les diastèmes, l'angulation des incisives, la relation molaire et canine, les surplombs horizontaux et verticaux, les articulés croisés, la courbe de Spee et les lignes médianes ont été évalués.

Photographies

La série de photographies orthodontiques standard a été prise. Celle-ci comprend : trois photos extra-orales (face, profil, face avec sourire forcé) et cinq photos intra-orales (frontale, latérale gauche, latérale droite, occlusale maxillaire, occlusale mandibulaire).

5.6.5 Questionnaire sur les habitudes alimentaires

Un questionnaire sur les habitudes alimentaires (Annexe V) a été remis aux parents afin d'évaluer la contribution de l'alimentation au risque carieux. Ce questionnaire est divisé en sept questions qui permettent de classer la diète du patient comme non cariogène, moyennement cariogène ou très cariogène. Une moyenne des sept questions est faite pour déterminer l'influence de la diète sur le risque carieux de l'enfant. Ce questionnaire est basé sur le « Chairside diet assessment of caries risk », ⁶² outil d'évaluation validé pour identifier les habitudes alimentaires qui peuvent contribuer au risque carieux. Le pointage total pour l'évaluation peut aller de 7 (diète non cariogène) à 19 (diète très cariogène).

5.7 Mesures et variables

La majorité des mesures sont descriptives. Les variables dépendantes sont l'indice carieux, l'indice de plaque, l'indice gingival, le pH salivaire et le score des habitudes alimentaires. Les variables indépendantes sont l'âge, le sexe et la sévérité du phénotype.

Les principales variables confondantes sont l'histoire de glossectomie, de traitement d'orthodontie et d'habitude de succion non nutritive.

5.8 Analyse statistique des données obtenues

Pour évaluer la fiabilité intra et inter évaluateurs, 15 sujets en bonne santé ont été évalués pour les valeurs de coefficient de corrélation interclasse (ICC) et Kappa de Cohen.

Des analyses descriptives ont été effectuées pour toutes les variables décrites. Le test de Shapiro-Wilk a été utilisé pour déterminer si les variables numériques étaient distribuées en suivant la loi normale. Seul le CAOOF ne suivait pas la loi normale et le test de U de Mann-Whitney a donc été utilisé pour comparer les deux groupes. Pour les autres variables numériques, le test-t pour échantillons indépendants a été utilisé. Le test exact de Fisher a permis d'analyser les tableaux comparant les variables qualitatives des deux groupes.

Les liens entre les différentes composantes ont été évalués selon le test exact de Fisher à l'exception du lien en l'hygiène et l'ankyloglossie qui a été évalué avec un test *t* de Student.

5.9 Résultats attendus

La littérature présente démontre que les patients atteints du SBW présentent certaines anomalies bucco-dentaires ainsi que certaines malocclusions. Cependant, ces études sont limitées à des présentations de cas cliniques et des échantillons réduits.

Étant donné que la mobilité de la langue diminuée peut compliquer l'hygiène et que le fait de garder la bouche ouverte peut entraîner une sécheresse, on peut s'attendre à retrouver un CAOOF augmenté et plus de maladies gingivales chez les patients atteints de SBW.

Au niveau de l'occlusion, des malocclusions semblables à celles rapportées dans la littérature sont attendues. On prévoit un prognathisme mandibulaire, des articulés croisés ou

une béance antérieure et une hauteur faciale augmentée.

5.10 Biais

Étant donné que le SBW est un syndrome rare, il est attendu que la taille de l'échantillon soit restreinte et que l'écart d'âge entre les patients soit grand ce qui rend probable que les données ne soient pas significatives.

5.11 Confidentialité

Afin d'assurer la confidentialité des données personnelles des participants, tous les documents ont été conservés sous clés dans un bureau de l'HSJ ou de l'HME sous la responsabilité de la chercheuse principale.

5.12 Risques associés

Tous les patients qui ont pris part à cette étude reçoivent normalement un examen et un nettoyage dentaire une à deux fois par année. En participant à cette recherche, ils ne s'exposent pas à des risques additionnels qu'à ceux d'un examen et d'un nettoyage dentaire de routine. Pour éviter les risques de radiations inutiles, les radiographies n'ont été prises que si elles sont recommandées (basé selon les recommandations de l'Académie américaine de dentisterie pédiatrique (AAPD)).⁶³

5.13 Financement

Aucune source de financement n'a été nécessaire. Les cliniques de l'HSJ et de l'HME ont accepté que les chercheurs offrent des examens complets, des radiographies et des nettoyages sans frais aux patients dans le cadre de cette étude.

5.14 Collaboration et rôles des chercheurs

L'investigatrice principale, Dre Eugénie Caron Paré, a été responsable de la soumission du document au comité scientifique et éthique, de la revue de littérature complète sur le sujet et du recrutement des patients dans les deux hôpitaux. Elle était aussi responsable de la collecte des données des patients vus à l'HSJ et de certains patients vus à l'HME. Elle

était également responsable de la rédaction des documents finaux.

Dre Basma Dabbagh, directrice du projet de recherche, a fait la collecte de données des autres patients vus à l'hôpital de Montréal pour Enfants et a eu le rôle, avec Dr Duy-Dat Vu, co-directeur, d'encadrer la maîtrise.

M. Pierre Rompré, statisticien à la faculté de Médecine Dentaire de l'Université de Montréal a fait l'analyse statistique des résultats. Dr Sam Daniel, Dre Beatriz Ferraz dos Santos et Dr Jean Rizkallah ont contribué à la recherche en faisant part de leur expertise dans la planification et dans l'encadrement du projet.

5.15 Échéancier

Le protocole a été accepté en mars 2015 par le comité scientifique de l'Université de Montréal. Le comité d'éthique de la recherche du Centre Universitaire de Santé McGill a fait l'approbation du projet en février 2016 alors que celui de l'HSJ a fait l'approbation en août 2016. Le mémoire est soumis en date du 20 novembre 2017.

6. Résultats

6.1 Données générales de la population à l'étude

La population à l'étude est composée de 7 garçons et de 9 filles. Le tableau II décrit la distribution par rapport au sexe alors que le tableau III décrit la distribution de l'âge de la population.

Tableau II
Distribution du sexe de la population d'étude

Sexe	Fréquence	%
Féminin	9	56%
Masculin	7	44%
Total	16	100%

Tableau III
Distribution de l'âge de la population d'étude

Moyenne d'âge	7,3 ans
Médiane de l'âge	7 ans
Minimum	2 ans
Maximum	14 ans
Écart type	4,3 ans

Trois des patients du groupe d'étude ont été traités par glossectomie partielle en jeune âge.

6.2 Résultats du groupe d'étude

6.2.1 Examen extra-oral

Les résultats de l'examen extra-oral du groupe d'étude sont présentés dans le tableau IV. La majorité des patients ont un profil droit et un type facial mésocéphale. La respiration nasale est la plus fréquente bien que 5 patients n'aient pas un scellement labial

adéquat. Tous les patients sauf un ont une déglutition infantile. Plusieurs patients présentent une asymétrie faciale.

Tableau IV
Examen extra-oral - SBW

#	Âge	Profil	Scellement labial	Respiration	Déglutition	Symétrie	Type
1	2	Convexe	Oui	Mixte	Infantile	Oui	Mésocéphale
2	2	Droit	Oui	Nasale	---	Non	Dolichocéphale
3	2	Convexe	Non	Nasale	Infantile	Oui	Mésocéphale
4	3	Convexe	Non	Mixte	Infantile	Oui	Mésocéphale
5	4	Droit	Oui	Nasale	Infantile	Oui	Mésocéphale
6	4	Convexe	Non	Mixte	Infantile	Oui	Mésocéphale
7	5	Droit	Non	Nasale	Infantile	Non	Mésocéphale
8	7	Convexe	Oui	Nasale	Infantile	Oui	Mésocéphale
9	8	Droit	Oui	Nasale	Infantile	Non	Mésocéphale
10	8	Droit	Oui	Nasale	Infantile	Non	Mésocéphale
11	10	Droit	Non	Nasale	Infantile	Oui	Mésocéphale
12	11	Convexe	Oui	Nasale	Infantile	Oui	Mésocéphale
13	12	Droit	Oui	Nasale	Infantile	Non	Mésocéphale
14	12	Droit	Oui	Nasale	Mature	Oui	Mésocéphale
15	13	Droit	Oui	Nasale	Infantile	Non	Mésocéphale
16	14	Convexe	Oui	Nasale	Infantile	Oui	Dolichocéphale

6.2.2 Examen intra-oral

Le tableau V présente les résultats de l'examen intra-oral. Tous les patients sauf deux ont une macroglossie et la majorité des patients ont tout de même une position postérieure de la langue. Plusieurs patients montrent une ankyloglossie et/ou une asymétrie de la langue.

Tableau V
Examen intra-oral – SBW

#	Âge	Caractéristiques de la langue			
		Macroglossie	Ankyloglossie	Position	Symétrie
1	2	Oui	Oui	Postérieure	Oui
2	2	Non	Non	Postérieure	Non
3	2	Oui	Non	Antérieure	Oui
4	3	Oui	Non	Antérieure	Non
5	4	Oui	Non	Postérieure	Oui
6	4	Oui	Non	Postérieure	Oui
7	5	Oui	Non	Antérieure	Oui
8	7	Oui	Oui	Postérieure	Oui
9	8	Oui	Oui	Postérieure	Oui
10	8	Oui	Non	Postérieure	Non
11	10	Oui	Oui	Postérieure	Oui
12	11	Oui	Non	Postérieure	Oui
13	12	Oui	Oui	Postérieure	Non
14	12	Oui	Oui	Postérieure	Non
15	13	Oui	Non	Postérieure	Non
16	14	Non	Non	Postérieure	Oui

6.2.3 Anomalies dentaires

Les anomalies dentaires sont présentées dans le tableau VI. Aucun patient ne présente d'anomalie de taille ou de jumelage. Deux patients ont une anomalie de forme soit une cuspide surnuméraire sur une molaire et une *dens invaginatus*. Quelques patients présentent des anomalies de structure au niveau des incisives alors qu'un seul patient montre une ankylose dentaire.

Tableau VI
Anomalies dentaires - SBW

	Âge	Taille	Jumelage	Forme	Structure	Ankylose
1	2	Non	Non	Non	Non	Non
2	2	Non	Non	Non	Non	Non
3	2	Non	Non	Non	Non	Non
4	3	Non	Non	Non	Oui	Non
5	4	Non	Non	Non	Non	Non
6	4	Non	Non	Non	Non	Non
7	5	Non	Non	Non	Non	Non
8	7	Non	Non	Non	Non	Non
9	8	Non	Non	Non	Oui	Non
10	8	Non	Non	Non	Oui	Non
11	10	Non	Non	Non	Oui	Non
12	11	Non	Non	Non	Oui	Non
13	12	Non	Non	Non	Non	Oui
14	12	Non	Non	Oui	Non	Non
15	13	Non	Non	Non	Non	Non
16	14	Non	Non	Oui	Oui	Non

6.2.4 Indice carieux, santé gingivale, hygiène et risque carieux

L'indice carieux ainsi que les facteurs de risque évalués sont présentés dans le tableau VII. Seulement cinq patients montrent des surfaces dentaires cariées et/ou obturées et les patients du groupe d'étude ont un CAOOF moyen de 2,94, un indice gingival moyen de 0,55 et un indice de plaque moyen de 0,79. Le pH moyen est de 7 et l'évaluation des habitudes alimentaires donne en score moyen de 9,25/19.

Tableau VII
Indice carieux et risque carieux - SBW

	Âge	CAOF	Indice gingival	Indice de plaque	pH	Habitudes alimentaires
1	2	0	0,08	0	7,4	9
2	2	0	0	0	7	7
3	2	0	0,17	0,17	7,3	10
4	3	0	0,4	1	6,5	10
5	4	0	0,33	1,33	7	10
6	4	0	---	---	---	7
7	5	0	0,25	0,5	7	13
8	7	2	0,58	1,33	7,2	8
9	8	0	1,17	1,67	7	9
10	8	1	0,33	1	7,5	9
11	10	16	0,67	1,5	6,5	11
12	11	0	0,5	1	7,4	8
13	12	0	0,67	0,83	6,3	8
14	12	0	1,3	1,33	7	9
15	13	22	0,58	0,33	7	9
16	14	6	0,33	0,67	7	11
Moyenne		2,94	0,55	0,79	7	9,25
Écart type		6,55	0,38	0,56	0,35	1,57

6.2.5 Occlusion

Le tableau VIII présente l'occlusion des patients du groupe d'étude. Peu de patients ont un chevauchement dentaire et la majorité d'entre eux possèdent des diastèmes à au moins une arcade. Le surplomb horizontal moyen est de 1,6 mm et le surplomb vertical moyen de -1,38 mm. Six patients ont une articulation croisée postérieure ou une relation bout-à-bout en postérieur.

Tableau VIII
Occlusion - SBW

	Âge	Symétrie Sup/Inf	Chevauchement Sup/Inf	Diastème Sup/Inf	SH	SV	Béance antérieure	Articulation croisée post	Relation molaire
1	2	Oui/Oui	Non/Non	Oui/Oui	1 mm	2 mm	Non	Non	N/A
2*	2	Oui/Oui	Non/Non	Non/Non	0,5 mm	0 mm	Non	Non	N/A
3	2	Oui/Oui	Non/Non	Oui/Oui	0 mm	-1 mm	Oui	Non	N/A
4	3	Oui/Oui	Non/Non	Oui/Oui	1 mm	-4 mm	Oui	Non	Mésial
5	4	Oui/Oui	Non/Non	Oui/Oui	3 mm	2 mm	Non	Non	Droit
6	4	Oui/Oui	Non/Non	Oui/Oui	1 mm	-1 mm	Oui	Non	Mésial
7	5	Non/Oui	Non/Non	Oui/Oui	-2 mm	-3 mm	Oui	Oui	Mésial
8	7	Oui/Oui	Non/Non	Oui/Oui	3 mm	3 mm	Non	Non	II/I
9 **	8	Non/Non	Non/Non	Oui/Non	2 mm	-4 mm	Oui	Oui	I/II
10	8	Oui/Non	Non/Non	Oui/Non	0 mm	-2 mm	Oui	B à B	I/III
11*	10	Oui/Oui	Non/Non	Oui/Oui	-1 mm	-8 mm	Oui	B-à-B	I/I
12	11	Oui/Oui	Non/Oui	Oui/Non	0 mm	-1 mm	Oui	Non	III/III
13	12	Non/Non	Non/Oui	Non/Non	1 mm	1 mm	Non	Non	III/III
14 * ***	12	Oui/Oui	Non/Non	Oui/Oui	1 mm	1 mm	Non	Oui	I/I
15 ***	13	Non/Non	Non/Non	Oui/Non	4 mm	-5 mm	Oui	Non	II/II
16	14	Oui/Oui	Non/Oui	Non/Non	4 mm	-2 mm	Oui	Oui	I/I

* Patient ayant été traité par glossectomie
 ** Patient ayant eu une habitude de succion de pouce persistante
 *** Patient ayant eu ou étant en cours de traitement orthodontique

6.3 Comparaison entre les groupes

6.3.1 Examen extra-oral

La figure 3 compare l'examen extra-oral des patients avec le SBW aux patients du groupe contrôle. Les patients du groupe d'étude ont un profil plus droit ($p=0,006$), plus de

chance d'avoir une déglutition atypique ($p=0,015$) et plus fréquemment une asymétrie faciale ($p=0,018$).

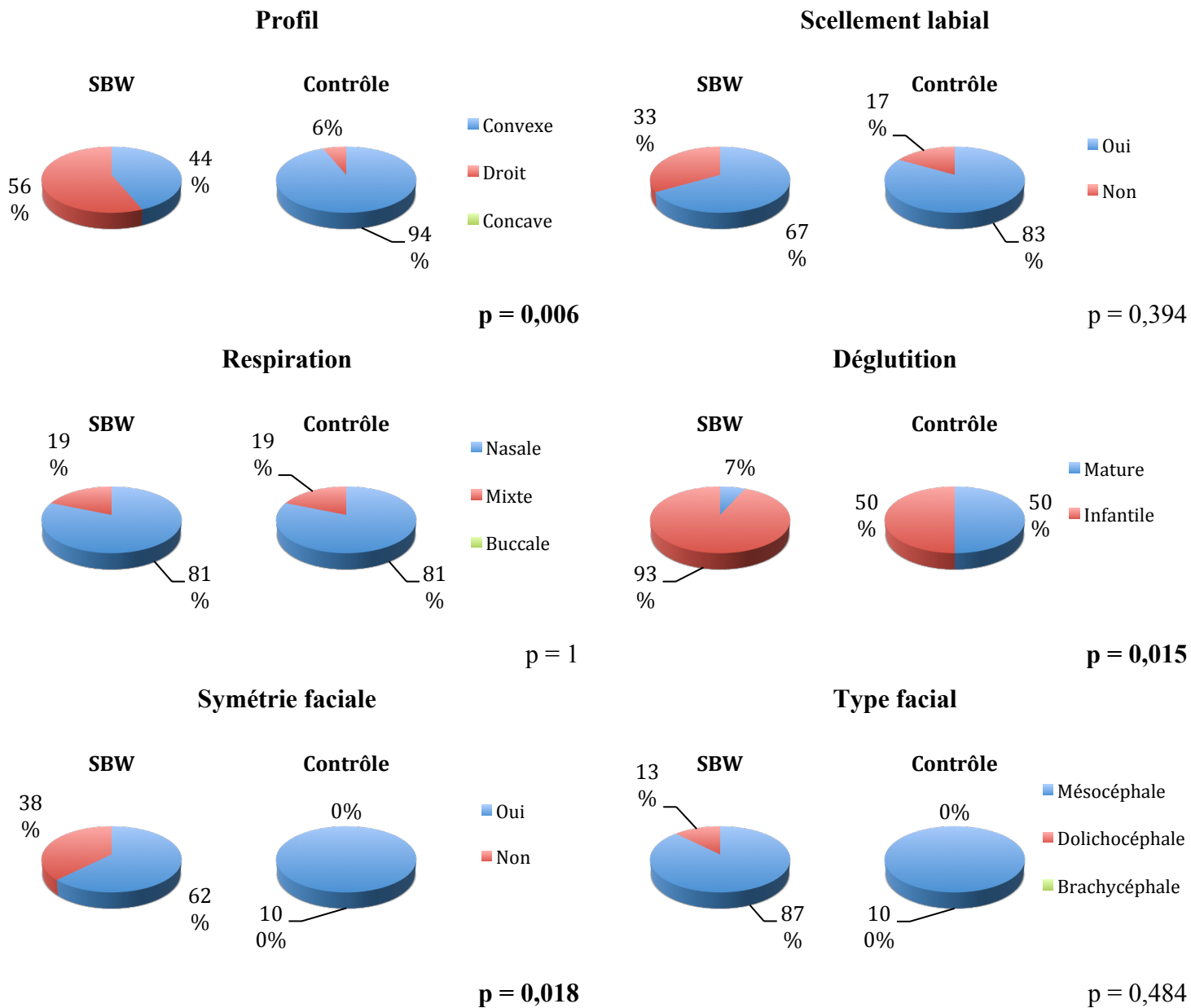


Figure 3.
Examen extra-oral en fonction des groupes

6.3.2 Examen intra-oral

L'examen intra-oral des patients du groupe d'étude est comparé à celui du groupe contrôle dans la figure 4. Les patients avec le SBW ont significativement plus de macroglossie, ($p < 0,001$) d'ankyloglossie ($p = 0,018$) et d'asymétrie au niveau de la langue ($p = 0,018$).

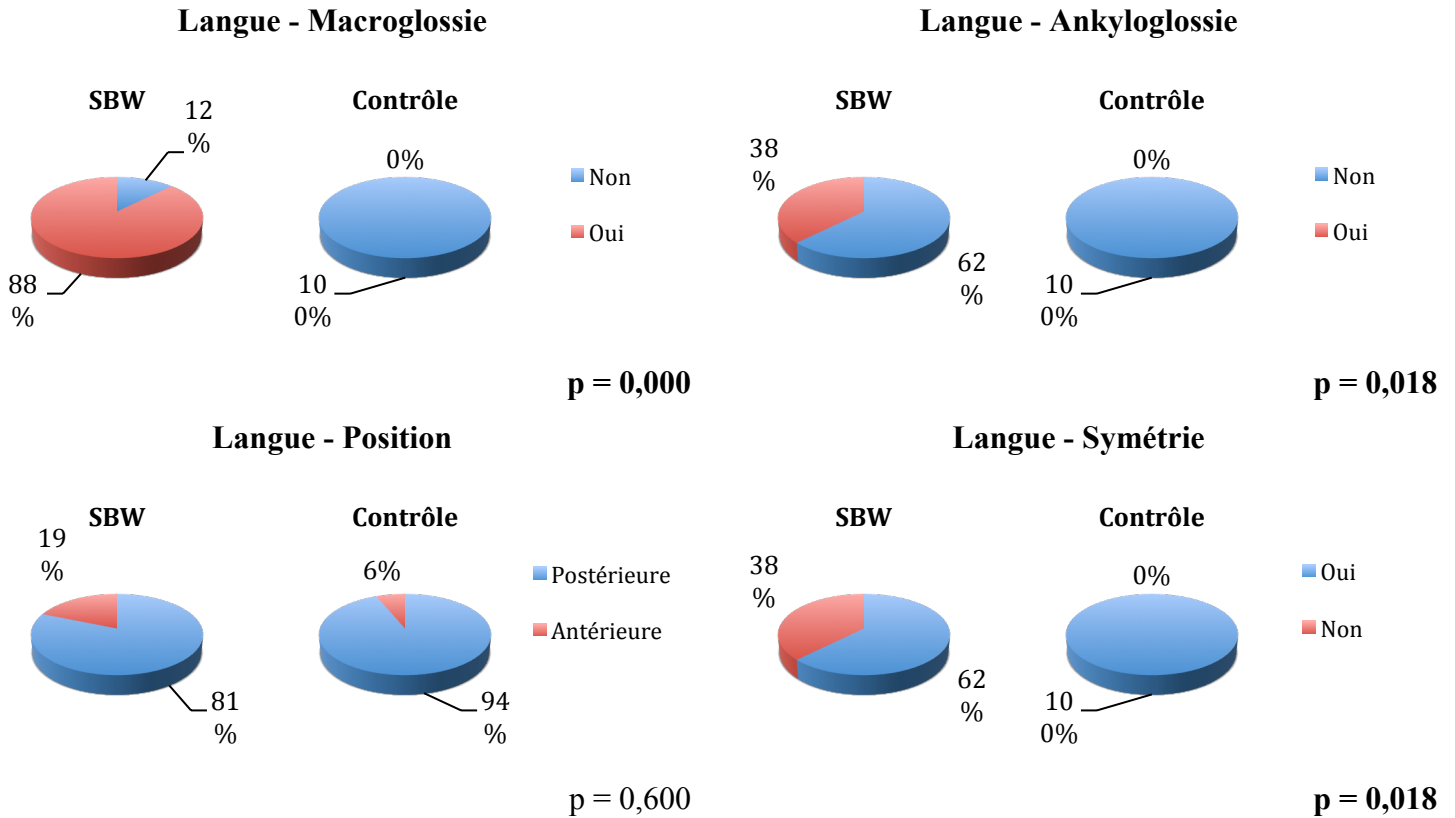


Figure 4.

Examen intra-oral en fonction des groupes

6.3.3 Anomalies dentaires

Les anomalies dentaires sont comparées au niveau des deux groupes dans la figure 5. Le groupe avec le SBW a plus d'anomalies de structure ($p = 0,083$), mais cette différence n'est pas statistiquement significative.

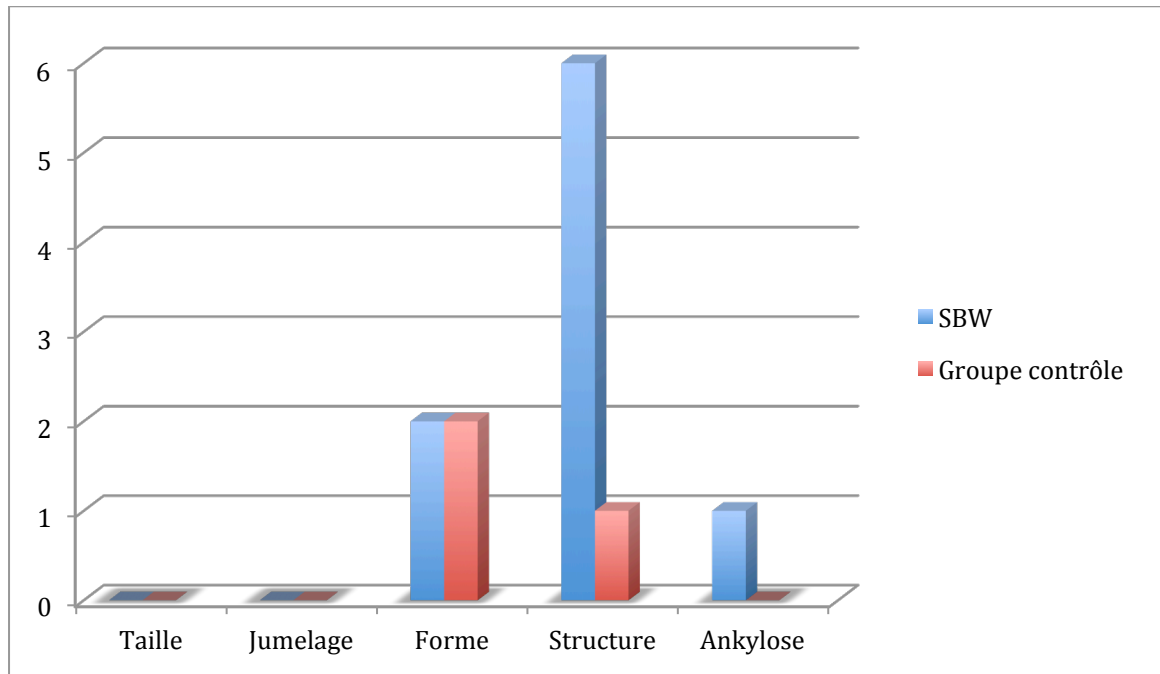


Figure 5.
Anomalies dentaires en fonction des groupes

6.3.4 Indice carieux, santé gingivale, hygiène et risque carieux

Les résultats suivants décrivent le risque carieux des patients en utilisant le CAOOF ainsi que les facteurs de risque utilisés pour cette recherche. L'indice gingival et l'indice de plaque ont été utilisés pour évaluer l'hygiène et la santé gingivale. Le pH salivaire et les habitudes alimentaires permettent d'évaluer le risque carieux des patients.

6.3.4.1 Indice carieux (CAOF)

L'indice carieux (CAOF) des patients est décrit dans le tableau IX. Bien que le groupe avec le SBW ait en moyenne 1,75 surface cariées, obturées ou absentes de moins que le groupe contrôle, il n'y a pas de différence statistiquement significative entre les deux groupes ($p=0,518$).

Tableau IX
Indice carieux (CAOF) en fonction des groupes

CAOF	SBW	Contrôle
Moyenne	2,94	4,69
Médiane	0	0
Minimum	0	0
Maximum	22	40

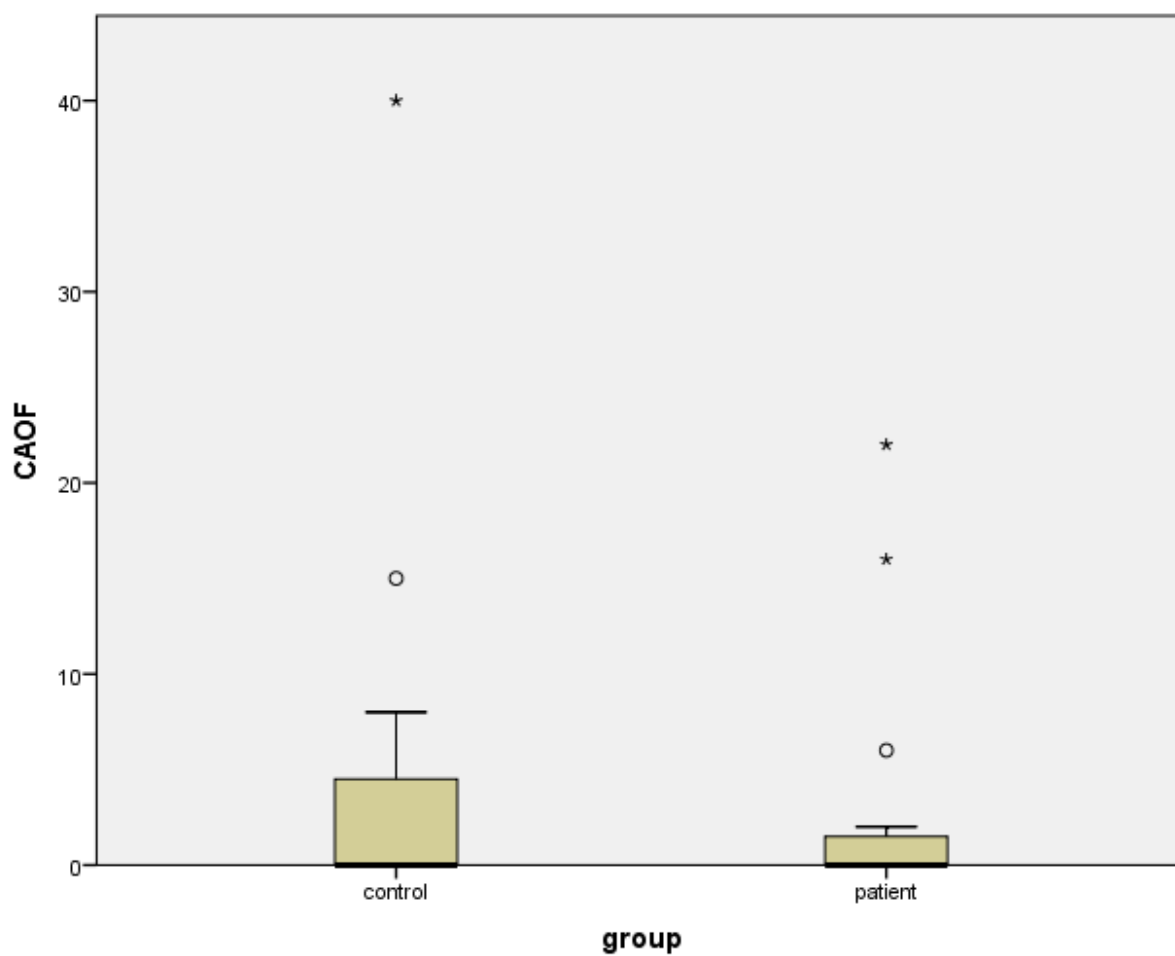


Figure 6.
Indice carieux (CAOF) en fonction des groupes

6.3.4.2 Indice gingival

Le tableau X et la figure 7 expliquent l'indice gingival des deux groupes. Il n'y a pas de différence statistiquement significative au niveau de la santé gingivale entre les deux groupes ($p=0,964$).

Tableau X
Indice gingival en fonction des groupes

Indice gingival	SBW	Contrôle
Moyenne	0,55	0,55
Écart type	0,38	0,36

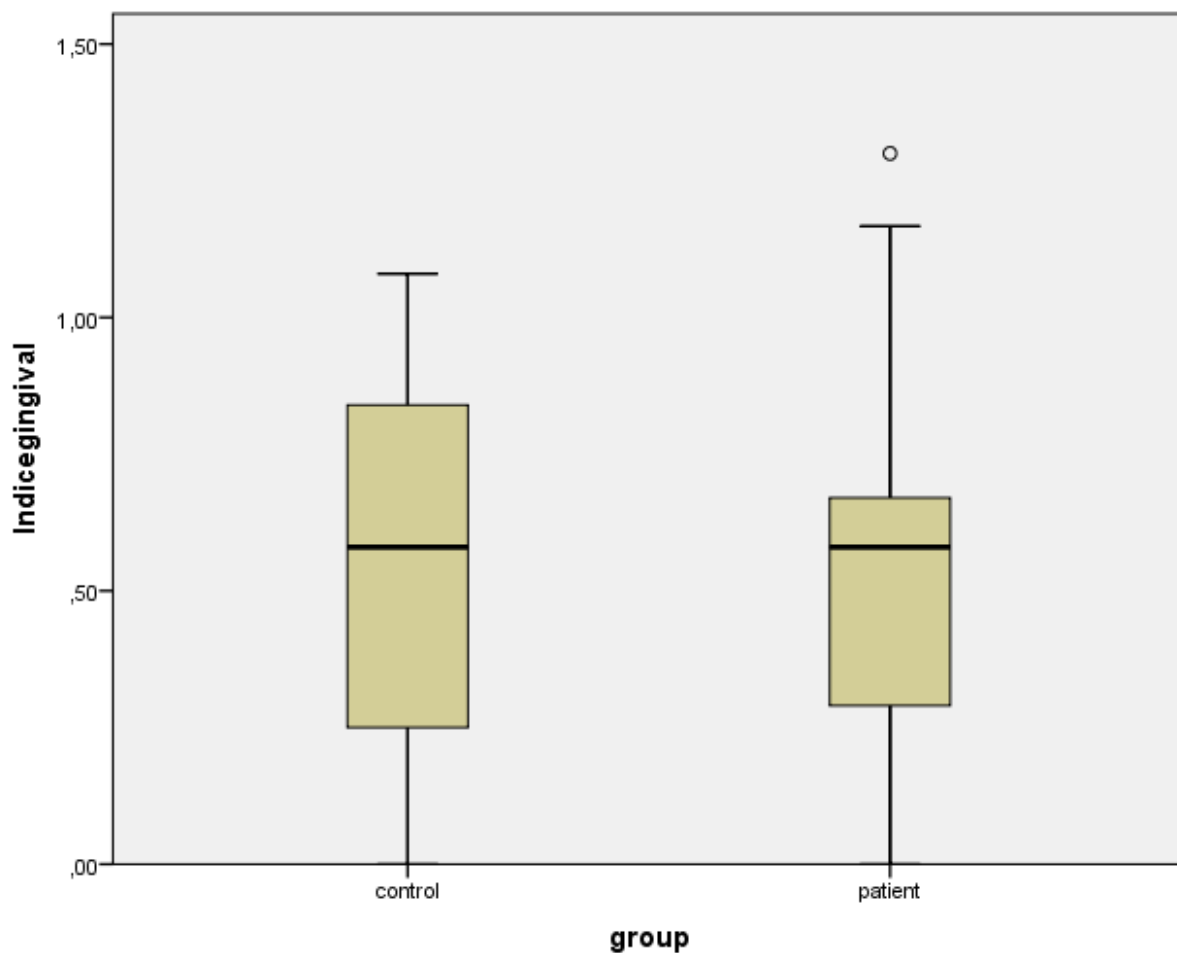


Figure 7.
Indice gingival en fonction des groupes

6.3.4.3 Indice de plaque

L'hygiène buccale des deux groupes est comparée dans le tableau XI et la figure 8. Il n'y a pas de différence entre l'indice de plaque des patients avec le SBW comparativement aux patients du groupe contrôle ($p=0,680$).

Tableau XI
Indice de plaque en fonction des groupes

Indice de plaque	SBW	Contrôle
Moyenne	0,79	0,86
Écart type	0,56	0,45

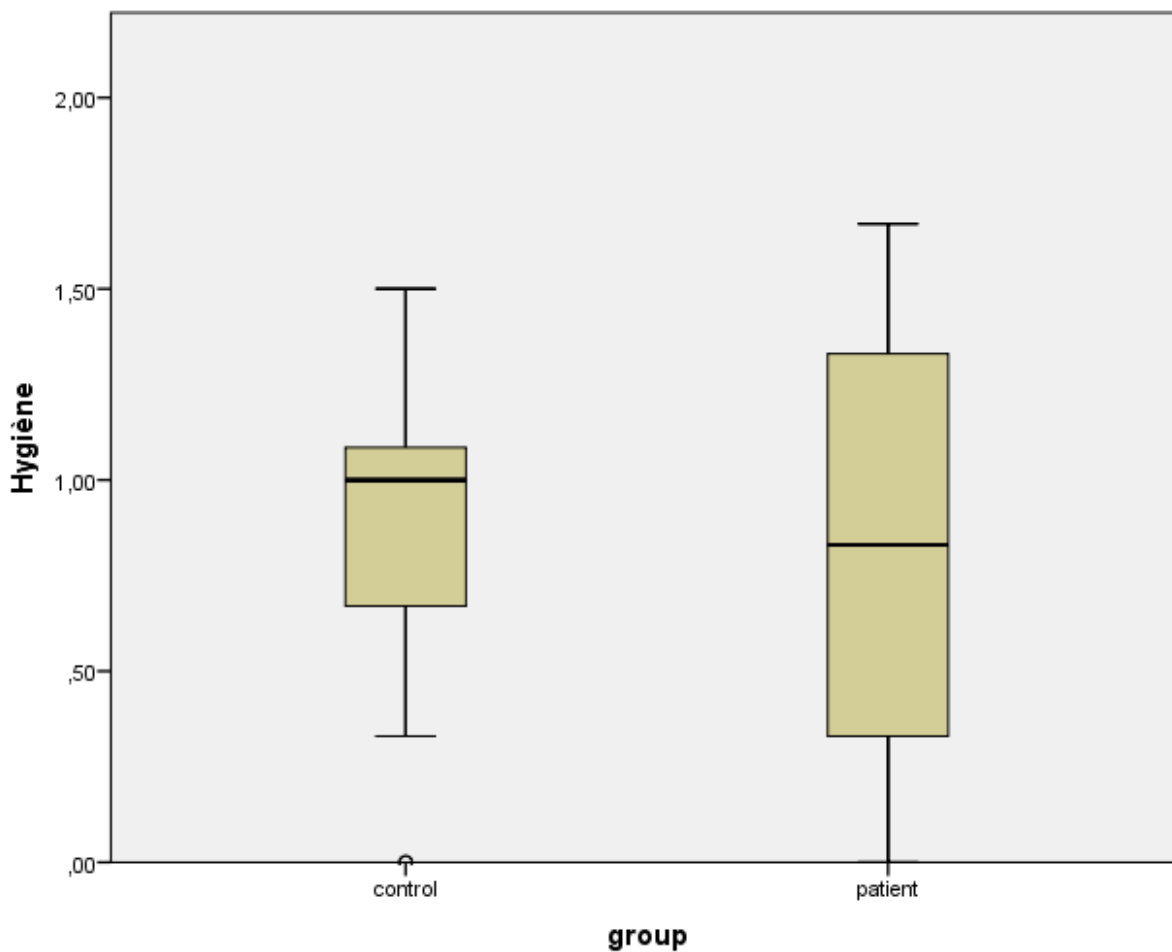


Figure 8.
Indice de plaque en fonction des groupes

6.3.4.4 pH salivaire

Le tableau XII présente le pH salivaire en fonction des groupes. Il n'y a pas de différence entre les deux groupes ($p=0,833$).

Tableau XII
pH salivaire en fonction des groupes

pH salivaire	SBW	Contrôle
Moyenne	7,00	7,03
Écart type	0,35	0,35

6.3.4.5 Habitudes alimentaires

Les habitudes alimentaires sont comparées dans le tableau XIII. Bien que le groupe avec le SBW ait en moyenne légèrement de meilleures habitudes, il n'y a pas de différence statistiquement significative entre les deux groupes ($p=0,097$).

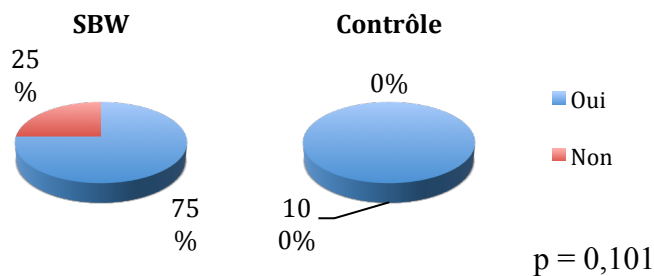
Tableau XIII
Habitudes alimentaires en fonction des groupes

Habitudes alimentaires	SBW	Contrôle
Moyenne	9,25	10,25
Écart type	1,571	1,732

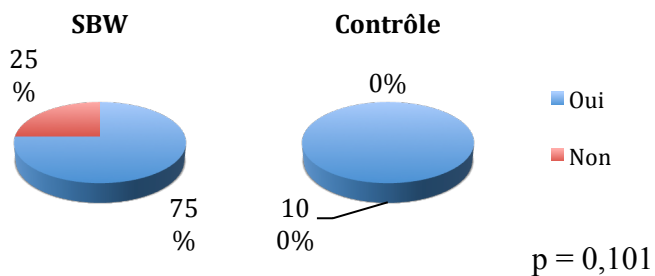
6.3.5 Occlusion

L'occlusion des patients des deux groupes est comparée dans la figure 9. Les patients avec le SBW ont plus de chance d'avoir des diastèmes à l'arcade supérieure que les patients du groupe contrôle ($p=0,029$). Les patients avec le SBW ont aussi significativement plus de béance antérieure ($p=0,009$).

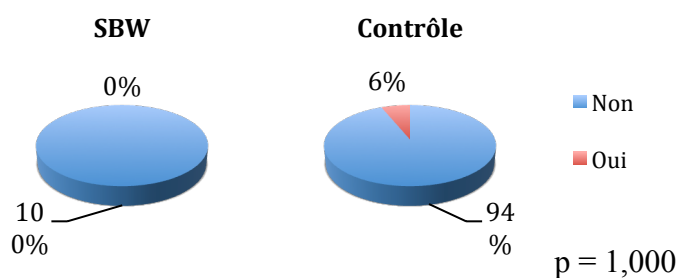
Symétrie arcade supérieure



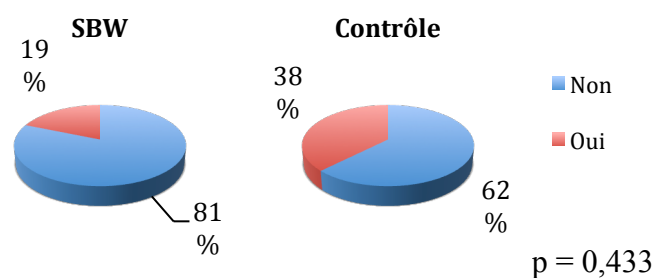
Symétrie arcade inférieure



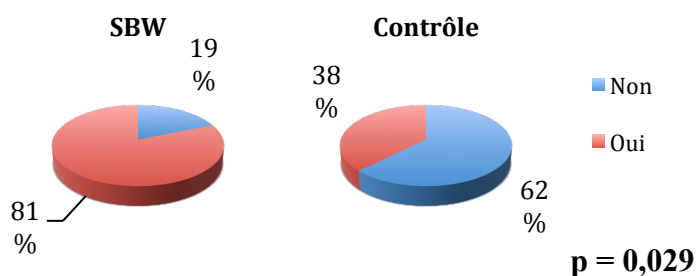
Chevauchement arcade supérieure



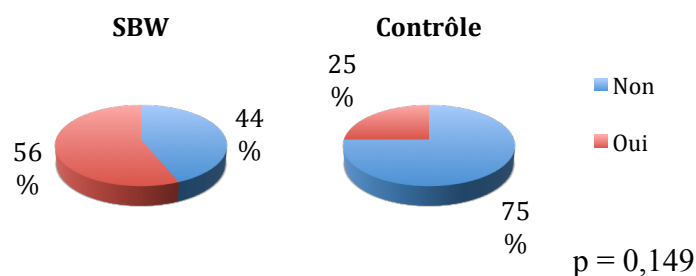
Chevauchement arcade inférieure



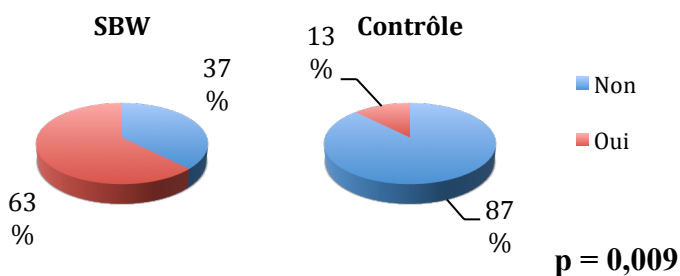
Diastèmes arcade supérieure



Diastèmes arcade inférieure



Béance antérieure



Articulation croisée postérieure

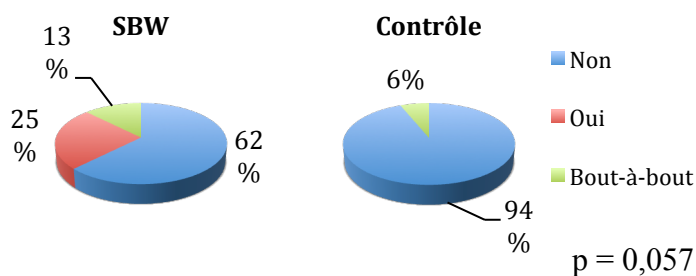


Figure 9.
Examen extra-oral en fonction des groupes

6.3.5.1 Surplomb horizontal

Le tableau XIV décrit le surplomb horizontal des deux groupes. Les patients avec le SBW ont un surplomb horizontal diminué par rapport au groupe contrôle ($p=0,007$).

Tableau XIV
Surplomb horizontal en fonction des groupes

Surplomb horizontal (mm)	SBW	Contrôle
Moyenne	1,156	2,867
Écart type	1,6904	1,5976

6.3.5.2 Surplomb vertical

Le surplomb vertical des deux groupes est comparé dans le tableau XV. Le surplomb vertical des patients avec le SBW est significativement diminué par rapport à celui du groupe contrôle ($p=0,007$).

Tableau XV
Surplomb vertical en fonction des groupes

Surplomb vertical (mm)	SBW	Contrôle
Moyenne	-1,38	1,20
Écart type	2,941	1,821

6.4 Lien entre les différentes composantes

6.4.1 Lien entre l'hygiène et l'ankyloglossie

L'hygiène des patients avec une ankyloglossie a été comparée à celle des patients sans ankyloglossie dans le tableau XVI. Les patients avec une ankyloglossie auraient une moins bonne hygiène que ceux sans ankyloglossie dans notre groupe d'étude, mais cette différence n'est pas statistiquement significative ($p=0,069$).

Tableau XVI
Lien entre l'hygiène et l'ankyloglossie dans le groupe SBW

	Ankyloglossie	N	Moyenne	Écart type
Hygiène	Non	9	0,573	0,442
	Oui	6	1,110	0,612

6.4.2 Lien entre la symétrie faciale et la symétrie des arcades

La symétrie des arcades et de la langue ont été corrélées à la symétrie faciale dans le tableau XVII. Les patients qui présentent des asymétries faciales dans le groupe SBW ont plus d'asymétrie au niveau des arcades que ceux sans asymétrie faciale ($p=0,008$). Toutefois, le lien entre la symétrie faciale et la symétrie de la langue n'est pas aussi clair ($p=0,118$).

Tableau XVII
Lien entre la symétrie faciale et la symétrie des arcades dans le groupe SBW

		Symétrie arcade supérieure		Total	Symétrie arcade inférieure		Total	Symétrie de la langue		Total
		Oui	Non		Oui	Non		Oui	Non	
Symétrie faciale	Oui	10 (100%)	0 (0%)	10	10 (100%)	0 (0%)	10	8 (80%)	2 (20%)	10
	Non	2 (33,3%)	4 (66,7%)	6	2 (33,3%)	4 (66,7%)	6	2 (33,3%)	4 (66,7%)	6
Total		12 (75%)	4 (25%)	16	12 (75%)	4 (25%)	16	10 (62,5%)	6 (37,5%)	16

6.4.3 Lien entre l'ankyloglossie et la béance antérieure

Le lien entre l'ankyloglossie et la béance antérieure est étudié dans le tableau XVIII. Bien que l'ankyloglossie semble diminuer les chances d'avoir une béance antérieure, cette différence entre les patients avec et sans ankyloglossie n'est pas statistiquement significative ($p=0,118$).

Tableau XVIII
Lien entre l'ankyloglossie et la béance antérieure dans le groupe SBW

		Béance antérieure		Total
		Oui	Non	
Ankyloglossie	Oui	2 (33,3%)	4 (66,7%)	6
	Non	8 (80%)	2 (20%)	10
Total		10 (62,5%)	6 (37,5%)	16

6.4.4 Lien entre la déglutition et la béance antérieure

Le tableau XIX établit le lien entre le type de déglutition et la béance antérieure. Les patients avec une béance antérieure ont significativement plus souvent une déglutition infantile que ceux sans béance antérieure ($p=0,005$).

Tableau XIX
Lien entre la déglutition et la béance antérieure chez tous les sujets

		Béance antérieure		Total
		Oui	Non	
Déglutition	Infantile	12 (54,5%)	10 (45,5%)	22
	Mature	0 (0%)	9 (100%)	9
Total		12 38,7%	19 61,3%	31

6.5 Fiabilité

La fiabilité inter évaluateurs a été évaluée sur un échantillon de 15 patients en bonne santé à la clinique de l'HSJ. Les coefficients de corrélation intraclass (ICC) était de 0,986

pour le CAO_F et de 0,900 pour l'indice de plaque ce qui est considéré comme excellent. Le coefficient de corrélation intraclassé était toutefois de 0,538 pour l'indice gingival, ce qui correspond à passable.

7. Discussion

7.1 Population à l'étude

Au niveau du sexe, on note une plus grande proportion de filles, ce qui ne reflète pas tout à fait la littérature. En effet, dans la littérature, on ne rapporte pas de prédilection par rapport au sexe, mis à part dans les cas jumeaux monozygotes, où les femmes sont plus touchées que les hommes.¹⁴ Cependant, bien que le groupe d'étude n'inclue pas de jumeaux, on note une plus grande proportion de filles. Cette différence est peut-être notable puisque l'échantillon était de petite taille. En ayant plus de patients, probablement que les proportions homme/femme seraient plus semblables à la littérature.

7.2 Profil

Au niveau du profil, seulement 44 % des patients du groupe d'étude présentent un profil convexe alors que tous les autres patients présentent tous un profil droit. Les enfants avec le SBW auraient un profil plus droit comparé aux enfants du groupe contrôle qui eux, auraient un profil plus convexe.

Un profil droit est signe d'une tendance classe III et cela concorde avec les résultats recueillis au niveau de l'occlusion du groupe d'étude. Un surplomb horizontal négatif peut aussi refléter une classe III et cinq patients du groupe d'étude ont un surplomb horizontal plus petit ou égal à 0. Ces résultats sont toutefois moins significatifs que ceux de Kawafuji dont quatre des sept patients avec le SBW montraient un prognathisme mandibulaire.⁶

Cette tendance classe III retrouvée dans le groupe avec le SBW diffère de celle retrouvée dans le groupe contrôle qui elle, concorde avec celle retrouvée dans la population générale. En effet, seulement 4 % de la population aurait une classe III.⁶⁴ Les enfants avec le SBW ont donc plus tendance à avoir une malocclusion de classe III que la population générale. Une des hypothèses qui explique cette tendance est que la macroglossie peut faire pression sur l'arcade inférieure et entraîner une croissance horizontale.

7.3 Respiration

Il avait été émis comme hypothèse que les patients avec le SBW avaient une respiration buccale parce que la bouche était souvent ouverte. Par contre, seulement trois patients du groupe d'étude ont une respiration mixte alors que les treize autres ont une respiration nasale. La bouche est donc parfois ouverte, mais principalement pour placer la langue en position plus antérieure pour ouvrir les voies respiratoires supérieures pour permettre le passage de l'air malgré la macroglossie. Cette position est principalement remarquée chez les plus jeunes patients puisque le déséquilibre entre la grosseur et la langue et celle de la bouche est plus notable en jeune âge et s'atténue avec la croissance de l'enfant. Les enfants avec le SBW ont donc un patron de respiration semblable à la population en général.

7.4 Scellement labial

La majorité des patients avec le SBW ont, malgré la macroglossie, un scellement labial adéquat. Cela concorde avec la théorie comme quoi la macroglossie peut être accommodée spontanément durant le développement grâce à la croissance orofaciale et au repositionnement de la base de la langue en position plus postérieure.¹⁶ C'est d'ailleurs majoritairement chez les plus jeunes patients qu'on retrouve un scellement labial inadéquat.

7.5 Symétrie

Dans le groupe d'étude, 38% des patients présentent une asymétrie faciale, 38% une asymétrie de la langue et 25% une asymétrie au niveau d'une arcade dentaire. Mussa, dans son étude, montre qu'environ la moitié des patients avec le SBW ont une hémihyperplasie.²⁴ Cette hémihyperplasie affecte parfois le visage est c'est probablement ce qui explique les asymétries retrouvées chez les patients avec le SBW.

Une corrélation a été démontrée entre les asymétries faciales et les asymétries au niveau des arcades. Il est logique que si l'hémihyperplasie affecte un côté du visage, les arcades dentaires soient aussi impliquées. Par contre, selon les résultats, la corrélation entre la

symétrie faciale et la symétrie de la langue n'est pas aussi claire. Ce n'est pas parce qu'un patient a une asymétrie au niveau du visage qu'il va nécessairement avec une asymétrie au niveau de la langue. Cependant, les patients avec une asymétrie au niveau du visage et de la langue vont avoir le même côté affecté.

De plus, il est possible que l'hémihyperplasie affecte principalement les tissus osseux, ce qui expliquerait la corrélation entre le visage et les arcades dentaires.

7.6 Macroglossie

La littérature montre que la macroglossie (Figure 10) est la caractéristique la plus commune du SBW et qu'elle serait présente chez 90-97 % des patients.^{16, 17} Cela concorde avec nos résultats puisque la macroglossie est présente chez tous les patients sauf deux.

Le premier patient ne présentant pas une macroglossie a eu recours à une glossectomie durant la dernière année et présentait une macroglossie avant l'intervention. Deux autres patients avaient eu une glossectomie en jeune âge et présentaient tout de même une macroglossie. Cela pourrait être expliqué par la théorie que la langue continue de croître durant les premiers mois de vie⁴⁴ donc bien que la glossectomie ait, à ce moment, corrigé la macroglossie, la croissance qui survient dans les mois suivants peut causer de nouveau une macroglossie. Toutefois, celle-ci peut demeurer moins sévère que si aucune chirurgie n'avait eu lieu.

Le deuxième patient qui ne présente pas de macroglossie est le patient le plus âgé du groupe d'étude. Le patient avait, lors de l'évaluation, 14 ans et semblait avoir eu la majorité de sa poussée de croissance. Son dossier médical et les propos de la personne accompagnante rapporte une macroglossie par le passé. Cela pourrait être expliqué par le fait que la macroglossie est généralement causée par un excès de croissance de la langue dans les premiers mois de vie, mais que la macroglossie peut se corriger spontanément durant le développement grâce à la croissance orofaciale et au repositionnement de la base de la langue.⁴⁵

Nos résultats montrent que la macroglossie est clairement associée au SBW puisque 88 % des patients du groupe avec le SBW montraient une macroglossie, alors qu'aucun patient du groupe contrôle n'avait cette caractéristique.

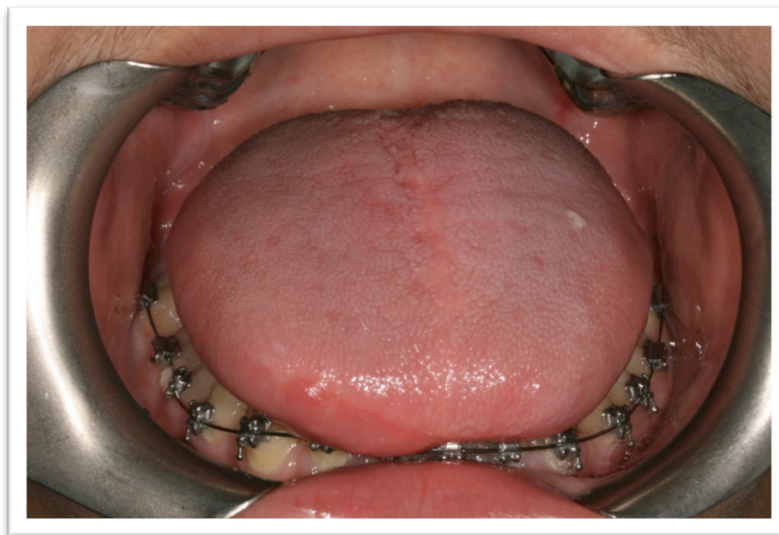


Figure 10.

Exemple de macroglossie

7.7 Ankyloglossie

L'ankyloglossie (Figure 11) est caractérisée par un frein lingual court, épais qui limite les mouvements de la langue.⁶⁵ Celle-ci est présente chez six patients du groupe SBW alors qu'aucun patient du groupe contrôle n'en présentait. Ces résultats concordent avec la littérature. Des ankyloglossies avaient déjà été rapportées lors d'étude de cas chez des patients avec le SBW, en outre par Patterson et Garvey.^{9, 11} Notre étude vient présenter celle-ci chez un plus grand nombre de patients. Une ankyloglossie pourrait donc être plus fréquente dans les cas de SBW puisque qu'elle est généralement seulement présente chez 3-4 % de la population.⁶⁶ Cette ankyloglossie pourrait entraîner une position plus basse de la langue et contribuer ainsi à la malocclusion. De plus, additionnée à la macroglossie, cette anomalie peut augmenter considérablement les difficultés phonétiques des patients avec le SBW.

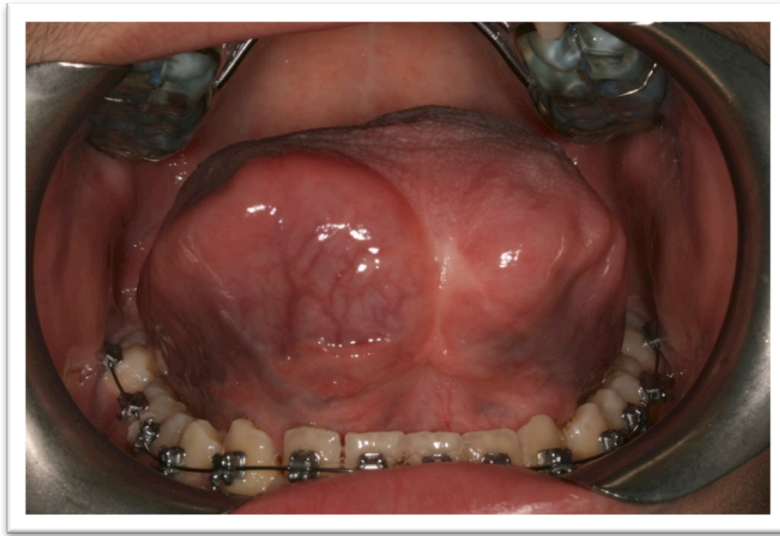


Figure 11.

Exemple d'ankyloglossie

7.8 Anomalies dentaires

Étant donné que les patients avec le SBW peuvent présenter une accumulation de multiples anomalies congénitales, l'hypothèse avait été émise qu'ils pourraient présenter plus d'anomalies dentaires que la population générale. Toutefois, notre étude ne démontre pas une incidence plus élevée d'anomalies dentaires par rapport à la population générale. Contrairement à Garvey,¹¹ aucun patient ne montrait de gémation. Seulement quelques patients du groupe SBW montrent une anomalie dentaire et celles-ci ne semblent pas nécessairement associées au syndrome. Toutefois, un échantillon plus grand serait nécessaire pour tirer de véritables conclusions.

7.8.1 Cuspide surnuméraire

Deux patients dans le groupe avec SBW présentent une cuspide surnuméraire. Un premier patient présente cette cuspide surnuméraire sur une deuxième molaire inférieure permanente (Figure 12), soit une anomalie de développement rarement rapportée dans la littérature. Le deuxième patient a une cuspide surnuméraire au niveau lingual des incisives

latérales supérieures permanentes. Cette anomalie de développement, le «talon cusp», est plus fréquente (1-4.3% de la population).⁶⁷ Par contre, chez ce patient, la dent #12 présente également une dens invaginatus (Figure 13), une anomalie qui est plus rare (0.3%-10% de la population).⁶⁸

Une cuspide surnuméraire est associée à un excès de développement lors de la morphodifférenciation de la dent.⁶⁷ Celle-ci pourrait donc être associée avec le SBW puisqu'il s'agit d'un syndrome caractérisé par une croissance excessive. Comme les patients avec le SBW sont plus sujets à avoir de multiples anomalies physiques, ils pourraient également être plus à risque d'anomalies dentaires. Toutefois, puisqu'il n'y a que deux patients dans l'échantillon qui présentent cette anomalie, il n'est pas possible de conclure à une association entre les cuspides surnuméraires et le SBW.



Figure 12.

Cuspide surnuméraire



Figure 13.

Dens invaginatus

7.8.2 Ankylose dentaire

L'ankylose dentaire, principalement au niveau des molaires primaires, est relativement courante. La prévalence est variable selon les études, mais serait autour de 7-14 %.⁶⁵ Une seule patiente dans l'étude montre une ankylose dentaire, cependant cette ankylose est sévère (Figure 14). En effet, la dent 65 est totalement incluse au niveau du sinus et cette ankylose semble donc s'être produite avant même l'éruption de la dent. Ces données sont toutefois insuffisantes pour conclure que le SBW est associé avec les ankyloses dentaires.



Figure 14.

Ankylose dent #65

7.8.3 Hypoplasie émail

Six patients du groupe avec le SBW présentent une anomalie de structure de l'émail. Cinq de ces patients ont de légères taches blanches au niveau des incisives permanentes (Figure 15) alors que le cinquième présente une hypoplasie de l'émail au niveau des molaires permanentes.

Par rapport au groupe contrôle, on retrouve plus de patients dans le groupe SBW avec des défauts d'émail, mais cette différence n'est pas statistiquement significative. La cause exacte des hypoplasies d'émail demeure inconnue, mais pourrait être entre autres en lien avec une naissance prématurée.⁶⁹ Le SBW est associé fréquemment avec une naissance prématurée⁶ ce qui pourrait possiblement expliquer ces défauts d'émail. Toutefois, comme l'hypoplasie d'émail demeure multifactorielle, il est difficile de tirer cette conclusion.



Figure 15.

Exemple de défaut d'émail au niveau des incisives

7.9 Occlusion

7.9.1 Béance antérieure

En dentition primaire ou en dentition mixte, le surplomb vertical idéal est de 2 mm.⁶⁷ Dans les résultats du groupe d'étude, dix patients ont un surplomb vertical plus petit ou égal à 0. Il y a dix des seize patients avec le SBW qui ont une béance antérieure (Figure 16). Cette proportion est beaucoup plus grande que celle retrouvée dans le groupe contrôle. On peut donc dire que les patients avec le SBW sont plus sujets à avoir des béances antérieures.

Cette béance antérieure est probablement causée par la position de la langue entre les deux arcades durant les premières années de vie. Avant que la macroglossie ne puisse être accommodée par la croissance, la langue est placée entre les deux arcades dentaires pour permettre de garder les voies aériennes supérieures ouvertes. Puisque cette position peut être gardée pendant plusieurs années, une béance antérieure peut ensuite être maintenue. En effet, lorsque le facteur causant la béance antérieure n'est pas retiré avant l'éruption des dents permanentes, la béance et la modification à la forme d'arcade deviennent généralement permanentes et ensuite difficiles à corriger orthodontiquement.⁷⁰



Figure 16.

Exemples de béance antérieure

7.9.1.1 Déglutition

Une déglutition infantile/atypique est présente chez 93% des patients avec le SBW alors que seulement 50% du groupe contrôle ont ce type de déglutition. La déglutition infantile, où la langue s'interpose entre les arcades dentaires au moment d'avaler, est normale jusqu'à l'âge de 4-5 ans. Lorsque la croissance mandibulaire permet de placer la langue dans une position plus postérieure, une transition naturelle vers une déglutition mature se produit. Toutefois, la transition peut être affectée par une malocclusion squelettique telle qu'une béance antérieure et la persistance de la déglutition atypique devient une adaptation qui maintient la béance antérieure sans toutefois l'avoir créée.⁷⁰ Puisque les patients avec le SBW

ont plus tendance à avoir des béances antérieures, ils présentent plus de déglutition atypique que la population générale. Le fait qu'ils aient aussi plus souvent une ankyloglossie pourrait également influencer le type de déglutition.

7.9.2 Articulation croisée postérieure

Dans le groupe avec le SBW, quatre patients ont une articulation croisée postérieure unilatérale, alors que deux autres sont en relation bout-à-bout. Dans le groupe contrôle, aucun patient n'a d'articulation croisée postérieure, alors qu'un seul patient est en bout-à-bout. Ceci concorde avec la littérature puisque seulement 5-8 % de la population générale présente une articulation croisée postérieure.⁶⁷ Cette articulation croisée postérieure (Figure 17) est généralement d'origine fonctionnelle et est caractérisée par une déviation de la ligne médiane inférieure, une classe molaire asymétrique et une légère asymétrie faciale. La cause peut possiblement être un manque transverse maxillaire, qui chez les patients atteints du SBW, pourrait être dû à une position basse de la langue (plusieurs patients avaient une ankyloglossie) ou un excès transverse à la mandibule causée par la macroglossie.



Figure 17.

Exemple d'articulation croisée postérieure

7.9.3 Diastèmes

Six des sept patients en dentition primaire présentent des diastèmes généralisés aux deux arcades ce qui est un peu plus élevé que normalement puisque 2/3 des patients en dentition primaire devraient être en baume I.⁶⁷ Au total, seulement deux patients montrent un chevauchement à une arcade et celui-ci demeure faible. Comparativement au groupe contrôle, les patients avec le SBW ont significativement plus de diastèmes et moins de chevauchement (Figure 18).

En dentition mixte, il serait normal d'avoir 1-2mm de chevauchement en sur l'arcade antérieure inférieure, à cause de la dette incisive qui est normale avant la perte des molaires primaires.⁶⁷ Par contre, chez les patients atteints de SBW, à cause des arcades augmentées, ceux en dentition mixte ne présentent pas de chevauchement et souvent même des diastèmes. De plus, le fait de ne pas avoir de chevauchement aide à maintenir une meilleure hygiène et diminue le risque de carie.



Figure 18.

Exemple de diastèmes généralisés

7.10 Indice carieux

L'hypothèse avait été émise que les patients avec le SBW allaient avoir plus de carie que la population générale. Cette hypothèse provenait du fait que les patients avaient probablement une respiration buccale puisqu'ils avaient souvent la bouche ouverte. Ceci aurait pu augmenter le risque de carie et de maladies parodontales. De plus, cette hypothèse provenait du fait qu'une macroglossie aurait pu diminuer la mobilité de la langue et rendre l'hygiène plus difficile.

Cependant, l'étude montre un taux de carie similaire entre le groupe avec le SBW et le groupe contrôle. Bien que les patients en jeune âge gardent fréquemment la bouche ouverte, ils n'ont pas pour autant une respiration buccale puisque la cavité buccale demeure scellée par la langue.

Aucun patient en dentition primaire du groupe avec le SBW ne présente de carie. Ceci pourrait être expliqué par les diastèmes généralisés rencontrés chez tous les patients en dentition primaire avec le SBW. En ayant des espaces généralisés, le risque de carie diminue beaucoup. De plus, la majorité de ces patients ont un suivi en jeune âge par une équipe multidisciplinaire et peuvent donc être sensibilisés très tôt à l'importance d'une bonne santé bucco-dentaire.

Une seule étude de cas s'était intéressée aux caries chez les patients avec le SBW. Garvey présentait deux patients avec le SBW, un avait un taux élevé de carie alors que le deuxième n'en avait aucune.¹¹ Les patients avec le SBW semblent suivre la tendance générale où environ 80 % des caries se retrouvent chez 20% des enfants.⁷⁰

7.11 Indice de plaque et indice gingival

L'hypothèse avait été émise que les patients avec le SBW auraient une moins bonne hygiène et une moins bonne santé gingivale. Toutefois, malgré la macroglossie, les patients du groupe d'étude ont une hygiène et une santé gingivale semblable au groupe contrôle.

Bien que le lien entre l'ankyloglossie et l'hygiène ne soit pas statistiquement significatif, il existe une différence entre l'hygiène des patients avec et sans ankyloglossie dans l'étude. En effet, les patients avec une ankyloglossie montrent une moins bonne hygiène dentaire. Le fait d'avoir un frein qui restreint les mouvements de la langue influence probablement plus l'hygiène que la taille de celle-ci. Puisque les mouvements de la langue sont plus limités, il peut être plus difficile de bien brosser les dents et l'enfant peut avoir de la difficulté à nettoyer toutes les surfaces après la déglutition.

7.12 Limites de l'étude

La principale limitation de cette étude est la taille de l'échantillon. Bien qu'elle soit la plus grosse étude actuelle qui s'intéresse aux manifestations orales du SBW, avoir plus de patients aurait possiblement permis de tirer plus de conclusions.

Le risque carieux était évalué avec le CAOOF. Bien que ce soit la méthode la plus commune pour évaluer la prévalence de la carie en épidémiologie, cet indice comporte certaines faiblesses. Par exemple, les caries arrêtées et les lésions blanches ne sont pas considérées dans le risque carieux. De plus, il ne permet pas de localiser les endroits ou les surfaces les plus affectés. Ces données auraient été intéressantes à comparer.

L'évaluation gingivale était effectuée avec l'indice gingival modifié puisque c'est une méthode non invasive et donc plus facile à accepter pour les enfants. Toutefois, c'est une méthode plus difficile à évaluer et c'est probablement pourquoi c'est le seul indice pour lequel le coefficient de corrélation intraclasse était seulement passable. L'évaluation gingivale était donc moins précise dans cette étude.

De plus, l'échantillon comporte des patients de 2 à 14 ans. Il est difficile de juger des mêmes aspects chez un patient en dentition primaire que chez un patient en dentition permanente. Avec un échantillon plus grand, il serait possible de regrouper les patients selon leur âge ou leur type de dentition.

En plus de comparer les habitudes alimentaires, il aurait été intéressant de comparer les habitudes par rapport à l'hygiène et au suivi dentaire. Le nombre de brossages, l'utilisation de la soie dentaire, la personne responsable du brossage, la date de la première visite dentaire et la fréquence des suivis dentaires sont aussi des facteurs pouvant influencer le risque carieux.

Finalement, les patients ayant eu une glossectomie sont comparés au même titre que ceux n'ayant jamais eu d'intervention. Il aurait été intéressant de comparer ces deux groupes de patients pour évaluer le succès de la procédure ou même le moment optimal pour procéder. Toutefois, encore une fois, il faudrait plus de patients pour pouvoir faire cette comparaison.

8. Conclusion

Notre étude démontre que les patients avec le SBW ont un risque carieux, une santé gingivale et une hygiène dentaire semblable à la population en général. La macroglossie est la caractéristique la plus fréquente du syndrome et ils vont présenter plus d'ankyloglossie, d'asymétrie et de déglutition atypique.

Du côté orthodontique, ils ont toutefois un profil plus droit et plus de béance antérieure, de diastèmes et ont un surplomb horizontal et vertical diminués.

Le syndrome de Beckwith-Wiedemann ne peut donc pas être associé à des anomalies dentaires ou à un risque carieux augmenté, mais est associé à une malocclusion plus sévère.

Bibliographie

1. Engstrom W, Lindham S, Schofield P. Wiedemann-Beckwith syndrome. *European journal of pediatrics*. 1988;147(5):450-7.
2. Giancotti A, Romanini G, Docimo R, Arcuri C. Clinical treatment of oral manifestations of Beckwith-Wiedeman syndrome in a child. *The Journal of clinical pediatric dentistry*. 2003;27(4):377-80.
3. Elliott M, Bayly R, Cole T, Temple IK, Maher ER. Clinical features and natural history of Beckwith-Wiedemann syndrome: presentation of 74 new cases. *Clinical genetics*. 1994;46(2):168-74.
4. Kadouch DJ, Maas SM, Dubois L, van der Horst CM. Surgical treatment of macroglossia in patients with Beckwith-Wiedemann syndrome: a 20-year experience and review of the literature. *International journal of oral and maxillofacial surgery*. 2012;41(3):300-8.
5. Friede H, Figueroa AA. The Beckwith-Wiedemann syndrome: a longitudinal study of the macroglossia and dentofacial complex. *Journal of craniofacial genetics and developmental biology Supplement*. 1985;1:179-87.
6. Kawafuji A, Suda N, Ichikawa N, Kakara S, Suzuki T, Baba Y, et al. Systemic and maxillofacial characteristics of patients with Beckwith-Wiedemann syndrome not treated with glossectomy. *American journal of orthodontics and dentofacial orthopedics : official publication of the American Association of Orthodontists, its constituent societies, and the American Board of Orthodontics*. 2011;139(4):517-25.
7. Kacker A, Honrado C, Martin D, Ward R. Tongue reduction in Beckwith-Weidemann syndrome. *International journal of pediatric otorhinolaryngology*. 2000;53(1):1-7.
8. Miyawaki S, Oya S, Noguchi H, Takano-Yamamoto T. Long-term changes in dentoskeletal pattern in a case with Beckwith-Wiedemann syndrome following tongue reduction and orthodontic treatment. *The Angle orthodontist*. 2000;70(4):326-31.
9. Patterson GT, Ramasastry SS, Davis JU. Macroglossia and ankyloglossia in Beckwith-Wiedemann syndrome. *Oral surgery, oral medicine, and oral pathology*. 1988;65(1):29-31.
10. Laroche C, Testelin S, Devauchelle B. Cleft palate and Beckwith-Wiedemann syndrome. *The Cleft palate-craniofacial journal : official publication of the American Cleft Palate-Craniofacial Association*. 2005;42(2):212-7.
11. Garvey MT, Daly D, McNamara T. Beckwith-Wiedemann syndrome: dental management. *International journal of paediatric dentistry / the British Paedodontic Society [and] the International Association of Dentistry for Children*. 1997;7(2):95-9.
12. Nascimento Filho E, Mayer MP, Pontes P, Pignatari AC, Weckx LL. Caries prevalence, levels of mutans streptococci, and gingival and plaque indices in 3.0- to 5.0-year-old mouth breathing children. *Caries research*. 2004;38(6):572-5.
13. Wagaiyu EG, Ashley FP. Mouthbreathing, lip seal and upper lip coverage and their relationship with gingival inflammation in 11-14 year-old schoolchildren. *Journal of clinical periodontology*. 1991;18(9):698-702.
14. Weksberg R, Shuman C, Beckwith JB. Beckwith-Wiedemann syndrome. *European journal of human genetics : EJHG*. 2010;18(1):8-14.

15. Mussa A, Russo S, de Crescenzo A, Freschi A, Calzari L, Maitz S, et al. Fetal growth patterns in Beckwith-Wiedemann syndrome. *Clinical genetics*. 2016;90(1):21-7.
16. Mussa A, Di Candia S, Russo S, Catania S, De Pellegrin M, Di Luzio L, et al. Recommendations of the Scientific Committee of the Italian Beckwith-Wiedemann Syndrome Association on the diagnosis, management and follow-up of the syndrome. *European journal of medical genetics*. 2016;59(1):52-64.
17. Ounap K. Silver-Russell Syndrome and Beckwith-Wiedemann Syndrome: Opposite Phenotypes with Heterogeneous Molecular Etiology. *Molecular syndromology*. 2016;7(3):110-21.
18. Abeleira MT, Seoane-Romero JM, Outumuro M, Caamano F, Suarez D, Carmona IT. A multidisciplinary approach to the treatment of oral manifestations associated with Beckwith-Wiedemann syndrome: a long-term case report. *Journal of the American Dental Association (1939)*. 2011;142(12):1357-64.
19. DeBaun MR, Tucker MA. Risk of cancer during the first four years of life in children from The Beckwith-Wiedemann Syndrome Registry. *The Journal of pediatrics*. 1998;132(3 Pt 1):398-400.
20. Tenorio J, Romanelli V, Martin-Trujillo A, Fernandez GM, Segovia M, Perandones C, et al. Clinical and molecular analyses of Beckwith-Wiedemann syndrome: Comparison between spontaneous conception and assisted reproduction techniques. *American journal of medical genetics Part A*. 2016.
21. Le Bouc Y, Rossignol S, Azzi S, Brioude F, Cabrol S, Gicquel C, et al. [Epigenetics, genomic imprinting and developmental disorders]. *Bulletin de l'Academie nationale de medecine*. 2010;194(2):287-97; discussion 97-300.
22. Pappas JG. The clinical course of an overgrowth syndrome, from diagnosis in infancy through adulthood: the case of Beckwith-Wiedemann syndrome. *Current problems in pediatric and adolescent health care*. 2015;45(4):112-7.
23. Choufani S, Shuman C, Weksberg R. Molecular findings in Beckwith-Wiedemann syndrome. *American journal of medical genetics Part C, Seminars in medical genetics*. 2013;163c(2):131-40.
24. Mussa A, Russo S, De Crescenzo A, Freschi A, Calzari L, Maitz S, et al. (Epi)genotype-phenotype correlations in Beckwith-Wiedemann syndrome. *European journal of human genetics : EJHG*. 2016;24(2):183-90.
25. Narea Matamala G, Fernandez Toro Mde L, Villalabeitia Ugarte E, Landaeta Mendoza M. Beckwith Wiedemann syndrome: presentation of a case report. *Medicina oral, patologia oral y cirugia bucal*. 2008;13(10):E640-3.
26. Cottureau E, Mortemousque I, Moizard MP, Burglen L, Lacombe D, Gilbert-Dussardier B, et al. Phenotypic spectrum of Simpson-Golabi-Behmel syndrome in a series of 42 cases with a mutation in GPC3 and review of the literature. *American journal of medical genetics Part C, Seminars in medical genetics*. 2013;163c(2):92-105.
27. Alessandri JL, Cuillier F, Ramful D, Ernould S, Robin S, de Napoli-Cocci S, et al. Perlman syndrome: report, prenatal findings and review. *American journal of medical genetics Part A*. 2008;146a(19):2532-7.
28. Tatton-Brown K, Cole TRP, Rahman N. Sotos Syndrome. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, Wallace SE, Amemiya A, Bean LJH, et al., editors. *GeneReviews(R)*. Seattle (WA): University of Washington, Seattle

- University of Washington, Seattle. GeneReviews is a registered trademark of the University of Washington, Seattle. All rights reserved.; 1993.
29. Kittur MA, Padgett J, Drake D. Management of macroglossia in Beckwith-Wiedemann syndrome. *The British journal of oral & maxillofacial surgery*. 2013;51(1):e6-8.
 30. Shipster C, Morgan A, Dunaway D. Psychosocial, feeding, and drooling outcomes in children with Beckwith Wiedemann syndrome following tongue reduction surgery. *The Cleft palate-craniofacial journal : official publication of the American Cleft Palate-Craniofacial Association*. 2012;49(4):e25-34.
 31. Hikita R, Kobayashi Y, Tsuji M, Kawamoto T, Moriyama K. Long-term orthodontic and surgical treatment and stability of a patient with Beckwith-Wiedemann syndrome. *American journal of orthodontics and dentofacial orthopedics : official publication of the American Association of Orthodontists, its constituent societies, and the American Board of Orthodontics*. 2014;145(5):672-84.
 32. Heggie AA, Vujcich NJ, Portnof JE, Morgan AT. Tongue reduction for macroglossia in Beckwith Wiedemann syndrome: review and application of new technique. *International journal of oral and maxillofacial surgery*. 2013;42(2):185-91.
 33. Tomlinson JK, Morse SA, Bernard SP, Greensmith AL, Meara JG. Long-term outcomes of surgical tongue reduction in Beckwith-Wiedemann syndrome. *Plastic and reconstructive surgery*. 2007;119(3):992-1002.
 34. Maas SM, Kadouch DJ, Masselink AC, Van Der Horst CM. Taste and speech following surgical tongue reduction in children with Beckwith-Wiedemann syndrome. *Journal of cranio-maxillo-facial surgery : official publication of the European Association for Cranio-Maxillo-Facial Surgery*. 2016;44(6):659-63.
 35. Follmar A, Dentino K, Abramowicz S, Padwa BL. Prevalence of sleep-disordered breathing in patients with Beckwith-Wiedemann syndrome. *The Journal of craniofacial surgery*. 2014;25(5):1814-7.
 36. Kamata S, Kamiyama M, Sawai T, Nose K, Usui N, Kawahara H, et al. Assessment of obstructive apnea by using polysomnography and surgical treatment in patients with Beckwith-Wiedemann syndrome. *Journal of pediatric surgery*. 2005;40(3):E17-9.
 37. Van Lierde K, Galiwango G, Hodges A, Bettens K, Luyten A, Vermeersch H. Impact of tongue reduction on overall speech intelligibility, articulation and oromyofunctional behavior in 4 children with Beckwith-Wiedemann syndrome. *Folia phoniatrica et logopaedica : official organ of the International Association of Logopedics and Phoniatics (IALP)*. 2012;64(2):55-63.
 38. Van Lierde KM, Mortier G, Huysman E, Vermeersch H. Long-term impact of tongue reduction on speech intelligibility, articulation and oromyofunctional behaviour in a child with Beckwith-Wiedemann syndrome. *International journal of pediatric otorhinolaryngology*. 2010;74(3):309-18.
 39. Salman RA. Oral manifestations of Beckwith-Wiedemann syndrome. *Special care in dentistry : official publication of the American Association of Hospital Dentists, the Academy of Dentistry for the Handicapped, and the American Society for Geriatric Dentistry*. 1988;8(1):23-4.
 40. LaFranchi SH. Newborn screening strategies for congenital hypothyroidism: an update. *Journal of inherited metabolic disease*. 2010;33(Suppl 2):S225-33.
 41. Adigun OO, Mesfin FB. *Acromegaly*. StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing

- StatPearls Publishing LLC.; 2017.
42. Thibault I, Vallieres I. Macroglossia due to Systemic Amyloidosis: Is There a Role for Radiotherapy? *Case reports in oncology*. 2011;4(2):392-9.
 43. Chau H, Soma M, Massey S, Hewitt R, Hartley B. Anterior tongue reduction surgery for paediatric macroglossia. *The Journal of laryngology and otology*. 2011;125(12):1247-50.
 44. Chitayat D, Rothchild A, Ling E, Friedman JM, Couch RM, Yong SL, et al. Apparent postnatal onset of some manifestations of the Wiedemann-Beckwith syndrome. *American journal of medical genetics*. 1990;36(4):434-9.
 45. Dios PD, Posse JL, Sanroman JF, Garcia EV. Treatment of macroglossia in a child with Beckwith-Wiedemann syndrome. *Journal of oral and maxillofacial surgery : official journal of the American Association of Oral and Maxillofacial Surgeons*. 2000;58(9):1058-61.
 46. Liu ZJ, Shcherbatyy V, Gu G, Perkins JA. Effects of tongue volume reduction on craniofacial growth: A longitudinal study on orofacial skeletons and dental arches. *Archives of oral biology*. 2008;53(10):991-1001.
 47. Dutot MC, Soupre V, Vazquez MP, Picard A, Kadlub N. [Wiedemann-Beckwith syndrome: A new approach for reduction glossoplasty using Ultracision]. *Revue de stomatologie, de chirurgie maxillo-faciale et de chirurgie orale*. 2015.
 48. Matsumoto K, Morita K, Jinno S, Omura K. Sensory changes after tongue reduction for macroglossia. *Oral surgery, oral medicine, oral pathology and oral radiology*. 2014;117(1):e1-2.
 49. Balaji SM. Reduction glossectomy for large tongues. *Annals of maxillofacial surgery*. 2013;3(2):167-72.
 50. Costa SA, Brinhole MC, da Silva RA, Dos Santos DH, Tanabe MN. Surgical treatment of congenital true macroglossia. *Case reports in dentistry*. 2013;2013:489194.
 51. Hettinger PC, Denny AD. Double stellate tongue reduction: a new method of treatment for macroglossia in patients with Beckwith-wiedemann syndrome. *Annals of plastic surgery*. 2011;67(3):240-4.
 52. Yilmaz M, Mercan H, Karaman E, Kaytaz A. Tongue reduction in Beckwith-Wiedemann syndrome with CO(2) laser. *The Journal of craniofacial surgery*. 2009;20(4):1202-3.
 53. Matsune K, Miyoshi K, Kosaki R, Ohashi H, Maeda T. Taste after reduction of the tongue in Beckwith-Wiedemann syndrome. *The British journal of oral & maxillofacial surgery*. 2006;44(1):49-51.
 54. Iwabuchi I, Kagawa T, Oonishi H, Ueshima E. [Anesthetic management of a pediatric patient with Beckwith-Wiedemann syndrome accompanied by macroglossia]. *Masui The Japanese journal of anesthesiology*. 2008;57(4):464-6.
 55. Giancotti A, Romanini G, Di Girolamo R, Arcuri C. A less-invasive approach with orthodontic treatment in Beckwith-Wiedemann patients. *Orthodontics & craniofacial research*. 2002;5(1):59-63.
 56. Menard RM, Delaire J, Schendel SA. Treatment of the craniofacial complications of Beckwith-Wiedemann syndrome. *Plastic and reconstructive surgery*. 1995;96(1):27-33.
 57. Moore ES, Ward RE, Escobar LF, Carlin ME. Heterogeneity in Wiedemann-Beckwith syndrome: anthropometric evidence. *American journal of medical genetics*. 2000;90(4):283-90.

58. Magi E. ASA classification and perioperative variables as predictors of postoperative outcome. *British journal of anaesthesia*. 1997;78(2):228.
59. Greene JC, Vermillion JR. THE SIMPLIFIED ORAL HYGIENE INDEX. *Journal of the American Dental Association* (1939). 1964;68:7-13.
60. Lobene RR, Weatherford T, Ross NM, Lamm RA, Menaker L. A modified gingival index for use in clinical trials. *Clinical preventive dentistry*. 1986;8(1):3-6.
61. Marya C. *A Textbook of Public Health Dentistry*. 1 ed 2011 14 mars 2011. 540 p.
62. Marshall TA. Chairside diet assessment of caries risk. *Journal of the American Dental Association* (1939). 2009;140(6):670-4.
63. Guideline on Prescribing Dental Radiographs for Infants, Children, Adolescents, and Persons with Special Health Care Needs. *Pediatric dentistry*. 2016;38(6):355-7.
64. Proffit W. *Contemporary Orthodontics*. Fourth Edition ed. St. Louis, Missouri: Elsevier; 2007. 751 p.
65. Guideline on Management Considerations for Pediatric Oral Surgery and Oral Pathology. *Pediatric dentistry*. 2016;38(6):315-24.
66. Hall DM, Renfrew MJ. Tongue tie. *Archives of disease in childhood*. 2005;90(12):1211-5.
67. Nowak A CP. *The Handbook of Pediatric Dentistry*. fourth ed 2011. 348 p.
68. Alani A, Bishop K. Dens invaginatus. Part 1: classification, prevalence and aetiology. *International endodontic journal*. 2008;41(12):1123-36.
69. Seow WK, Masel JP, Weir C, Tudehope DI. Mineral deficiency in the pathogenesis of enamel hypoplasia in prematurely born, very low birthweight children. *Pediatric dentistry*. 1989;11(4):297-302.
70. McDonald A, Dean. *Dentistry for the Child and Adolescent*. 9th ed. Missouri 2011.

Annexe I

Approbation éthique



Centre universitaire de santé McGill
McGill University Health Centre

April 05, 2016

Dr. Basma Dabbagh
Dental Clinic, Gilman Pavilion

MUHC Montreal Children's Hospital
1040 Atwater ave
Montreal QC H3X 1Z3

Re: MUHC Authorization to Conduct Human Subjects Research MP-CUSM-15-403

Dear Dr. Dabbagh:

We are writing to confirm that the study titled “ **Manifestations orales du syndrome de Beckwith-Wiedemann**” was submitted for all institutional reviews required by the Ministry of Health and Social Services and the McGill University Health Centre policy.

The MUHC Research Ethics Board (REB) has notified us that ethical approval to conduct your study has been provided.

Please refer to the MUHC Study Code **MP-CUSM-15-403** in all future correspondence relating to this study.

Important Note:

You are required to advise the MUHC once the study has been initiated. Please complete the Study Status Report through the eReviews system to indicate the date the study became active.

In accordance with RI MUHC Policies (SOP-CR022), it is the investigator's responsibility to ensure that staff involved in the study has been certified to conduct clinical research. Research staff can register on the RI MUHC portal under the Clinical Research section. Should you have any questions, please do not hesitate to contact us at qaclinicalresearch@muhc.mcgill.ca.

On behalf of the MUHC, we wish you every success with the conduct of the research.

Sincerely,

A handwritten signature in blue ink, appearing to read 'Marie Hirtle'.

Me Marie Hirtle, LL.B. LL.M.
Personne Mandatée
McGill University Health Centre

Enclosures



Le 15 août 2016

Madame Eugénie Caron-Paré
CHU Sainte-Justine

Objet	Processus d'examen de convenance terminé
	Chercheur principal au CÉR évaluateur: Basma Dabbagh, CUSM Jean Rizkallah; Duy-Dat Vu; Sam Daniel; Beatriz Ferraz Manifestations orales SBW - Manifestations orales du syndrome de Beckwith-Wiedemann 2017-1296

Bonjour,

Il nous fait plaisir de vous informer que l'étude de la convenance du projet à notre établissement est terminée et le projet a été jugé satisfaisant.

Celui-ci pourra commencer dans nos murs après que vous aurez obtenu l'autorisation du Dr Marc Girard, directeur des affaires médicales et universitaires, qui agit comme personne mandatée par l'établissement pour autoriser la réalisation des recherches en lui fournissant la présente lettre ainsi que l'approbation du CÉR principal du projet.

Cordiales salutations.

A handwritten signature in blue ink that reads 'Geneviève Cardinal'.

Me Geneviève Cardinal
Présidente
Comité d'éthique de la recherche

Annexe II

Formulaire de consentement



L'Hôpital de Montréal pour enfants
The Montreal Children's Hospital
Centre universitaire de santé McGill
McGill University Health Centre



CHU Sainte-Justine
Le centre hospitalier
universitaire mère-enfant

Université de Montréal

INFORMATION SUR LA RECHERCHE ET FORMULAIRE DE CONSENTEMENT

Titre : Manifestations orales du syndrome de Beckwith-Wiedemann

Nom du Participant : _____

Personnes responsables : Dre Basma Dabbagh

- Chercheuse principale :
 - Dre Basma Dabbagh, DMD, MSc, FRCD (c), directrice de recherche, Division dentaire, CUSM Hôpital de Montréal pour enfants; dentiste pédiatrique CHU Sainte-Justine
- Co-chercheurs
 - Dre Eugénie Caron Paré, DMD, candidate à la maîtrise, Résidente en dentisterie pédiatrique CHU Sainte-Justine, Université de Montréal
 - Dr Duy-Dat Vu, DMD, MSc, FRCD (c), directeur de recherche, directeur du programme de dentisterie pédiatrique, Université de Montréal, CHU Sainte-Justine
 - Dre Beatriz Ferraz dos Santos, DDS, MSc, associée de recherche, Division dentaire, CUSM Hôpital de Montréal pour enfants
 - Dr Sam Daniel, MDCM, MSc, FRCSC, ORL pédiatrique, directeur département ORL, CUSM Hôpital de Montréal pour enfants
 - Dr Jean Rizkallah, DMD, MSc, FRCD (c), orthodontiste, Division dentaire, CUSM Hôpital de Montréal pour enfants

Source de financement : aucune

POURQUOI ÊTES-VOUS INVITÉ À PARTICIPER À CE PROJET DE RECHERCHE ?

Vous êtes invité à participer à ce projet de recherche :

-parce que vous avez le syndrome de Beckwith-Wiedemann ou

— pour faire partie d'un groupe contrôle (enfant ou adolescent sans le syndrome)

Le syndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) est caractérisé par une macroglossie (une langue élargie) et peut avoir d'autres manifestations au niveau médical, buccal et dentaire. Actuellement, très peu d'informations sont connues au sujet des manifestations orales de ce syndrome.

Ce projet de recherche a pour but d'améliorer les connaissances sur les enfants/adolescents ayant le syndrome de Beckwith-Wiedemann en les comparant à des enfants/adolescents qui n'ont pas le syndrome (groupe contrôle). Nous sollicitons aujourd'hui votre participation. Nous vous invitons à lire ce formulaire d'information afin de décider si vous êtes intéressé à participer à ce projet de recherche. Il est important de bien comprendre ce formulaire. N'hésitez pas à poser des questions. Prenez tout le temps nécessaire pour décider.

Nous encourageons les parents à inclure leur enfant dans la discussion et la prise de décision dans la mesure où l'enfant peut comprendre.

Dans ce formulaire de consentement, « vous » signifie vous ou votre enfant.

POURQUOI MÈNE-T-ON CE PROJET DE RECHERCHE?

Nous vous invitons à participer à un projet de recherche qui vise à décrire les manifestations orales du syndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW). En outre, nous visons à décrire les anomalies buccales et dentaires, la santé de la gencive et le risque d'avoir des caries pour les enfants atteints de ce syndrome et de les comparer à des enfants qui n'ont pas le syndrome. Nous évaluerons aussi l'occlusion dentaire et tenterons de déterminer s'il existe une association entre le SBW et des manifestations buccales et dentaires.

COMBIEN DE PERSONNES PARTICIPERONT AU PROJET DE RECHERCHE ?

Environ quarante participants (20 enfants atteints du SBW et 20 enfants contrôles) prendront part à ce projet de recherche.

COMMENT SE DÉROULERA LE PROJET DE RECHERCHE?

Vous vous êtes présenté au département de médecine dentaire de l'hôpital Sainte-Justine (Étage B, Bloc 5) ou à la division dentaire de l'hôpital de Montréal pour Enfants pour un examen dentaire. Si vous acceptez de participer à cette étude, les informations collectées durant l'examen seront utilisées dans le but de cette recherche. L'examen dentaire complet étant un peu plus détaillé que celui fait de routine, il peut prendre quelques minutes supplémentaires.

L'examen dentaire complet comprend : un examen extra-oral (de la tête et du cou), des tissus mous (langue, lèvres, joues, etc.), des gencives, des dents, une évaluation de l'hygiène dentaire et des radiographies (lorsque nécessaires).

De plus, un examen orthodontique (évaluation de l'alignement des dents et des mâchoires) sera effectué et comprendra : des empreintes (moules dentaires) et des photographies (à l'extérieur et à l'intérieur de la bouche).

Vous aurez également à remplir un questionnaire médical et un questionnaire sur les habitudes alimentaires. Une évaluation de l'acidité de la salive sera faite à partir de quelques gouttes de salive.

De plus, l'équipe de recherche consultera votre dossier médical pour obtenir les informations pertinentes à cette recherche. En guise d'appréciation de votre participation à ce projet, vous recevrez gratuitement un nettoyage dentaire, un détartrage, une application topique de fluor (valeur de 65\$ à 95\$) et une évaluation orthodontique.

Il n'y a pas de suivi nécessaire dans le cadre de ce projet.

COMBIEN DE TEMPS DURERA LA PARTICIPATION À CE PROJET DE RECHERCHE?

Les participants recevront un examen une seule fois dans le cadre de ce projet. L'examen aura une durée d'environ 60 minutes.

QUELS SONT LES RISQUES?

Il n'existe pas de risques associés à cette étude.

Pour les enfants en âge de coopérer et n'ayant jamais eu de traitement orthodontique, un examen orthodontique sera fait. Celui-ci comprend la prise de photos extra et intra-orales et la prise d'empreintes. Ces étapes peuvent être inconfortables pour un enfant ayant un réflexe nauséux et peuvent parfois entraîner un accident vomitif chez celui-ci, bien qu'il soit rare.

Y-A-T-IL DES AVANTAGES À PARTICIPER À CE PROJET DE RECHERCHE?

En participant à ce projet, un nettoyage dentaire, un détartrage, une application topique de fluor (valeur de 65-95 \$) et une évaluation orthodontique gratuite vous seront offerts. Vous ne retirerez aucun autre avantage. Nous espérons que les connaissances acquises grâce à ce projet de recherche seront utiles pour les patients atteints du SBW.

QUELLES SONT LES AUTRES OPTIONS?

Au lieu de participer à ce projet de recherche, vous pouvez faire votre examen/nettoyage avec votre dentiste.

QUELS SONT LES COÛTS?

Vous n'aurez pas de frais à payer. L'examen complet, l'examen orthodontique, le nettoyage, le détartrage ainsi que l'application topique de fluor seront sans frais.

Dans le cas où l'examen révélerait la nécessité d'autres soins (restaurations, scellants, etc.), vous aurez l'option de faire ces traitements à la clinique dentaire de l'hôpital ou en bureau privé. Dans les deux cas, certains traitements peuvent être couverts par la Régie de l'assurance-maladie du Québec ou par votre régime d'assurances privés. Il est toutefois possible que vous ayez à déboursier la portion des coûts qui ne seront pas couverts.

COMMENT LA CONFIDENTIALITÉ EST-ELLE ASSURÉE?

Tous les renseignements recueillis demeureront confidentiels dans les limites prévues par la loi. Votre identité sera protégée en remplaçant votre nom par un code de recherche. Seule l'équipe de recherche aura accès au lien entre le code et votre nom.

Afin de vérifier le bon déroulement de la recherche et d'assurer votre protection, le Comité d'éthique de la recherche des hôpitaux au Québec où se déroule ce projet ou une personne mandatée par celui-ci pourrait consulter votre dossier de recherche et votre dossier médical. Ils adhèrent tous à une politique de confidentialité.

Si les résultats généraux de ce projet de recherche sont publiés ou présentés lors de conférences scientifiques, votre nom et vos autres renseignements personnels ne seront pas utilisés. Seuls les résultats et les photographies intra-orales seront utilisés dans ce cadre et ce, toujours sans identification. Il sera impossible d'identifier votre enfant à partir des photos utilisées.

Les données de recherche, les photographies et les modèles (moules des dents) seront conservés pendant 7 ans de façon sécuritaire sous la responsabilité du chercheur principal.

Des données codées seront envoyées et conservées à la clinique dentaire du CHU Sainte-Justine.

ÊTES-VOUS LIBRE DE PARTICIPER?

Oui. La participation à ce projet de recherche est volontaire. Vous êtes libre de refuser de participer à ce projet de recherche. Vous pouvez décider de cesser de participer au projet de recherche à n'importe quel moment. Si vous

ne participez pas au projet de recherche ou décidez de vous retirer cela n'affectera pas la qualité des soins qui vous seront offerts.

PERSONNES-RESSOURCES

Si vous avez des questions concernant le projet de recherche ou si vous éprouvez un problème que vous croyez relié à votre participation au projet, vous pouvez communiquer avec le chercheur responsable du projet :

- Dre Basma Dabbagh, dentiste pédiatrique
à l'Hôpital de Montréal pour Enfants : (514) _____ # _____ ou à _____@muhc.mcgill.ca
ou au Chu Sainte-Justine (514) _____

- Pour tout renseignement sur vos droits, vous pouvez vous adresser au Commissaire local aux plaintes et à la qualité des services :
 - CHU Sainte-Justine : 514 _____
 - Hôpital de Montréal pour enfants — CUSM : 514 _____, poste _____

En cas d'urgence, veuillez vous rendre aux urgences de l'hôpital le plus près.

OÙ PUIS-JE OBTENIR PLUS D'INFORMATIONS?

Vous pourrez demander un résumé des résultats du projet de recherche; ceux-ci ne seront disponibles que lorsque le projet sera entièrement terminé.

Vous recevrez une copie signée de ce formulaire. En tout temps vous pouvez poser des questions à l'équipe de recherche.

COMITÉ D'ÉTHIQUE DE LA RECHERCHE

Le comité d'éthique de la recherche du Centre universitaire de santé McGill et du CHU Sainte-Justine ont approuvé ce projet de recherche et en assure le suivi.

ASSENTIMENT ET CONSENTEMENT

Titre du projet de recherche : Manifestations orales du syndrome de Beckwith-Wiedemann

On m'a expliqué la nature et le déroulement du projet de recherche. J'ai pris connaissance du formulaire de consentement de 5 pages et on m'en a remis un exemplaire. J'ai eu l'occasion de poser des questions auxquelles on a répondu. Après réflexion, j'accepte de participer ou que mon enfant participe à ce projet de recherche.

J'autorise l'équipe de recherche à consulter mon dossier médical, ou le dossier médical de mon enfant, pour obtenir les informations pertinentes à ce projet.

En signant ce formulaire de consentement, vous ne renoncez à aucun de vos droits prévus par la loi. De plus, vous ne libérez pas les investigateurs et le promoteur de leur responsabilité légale et professionnelle advenant une situation qui vous causerait préjudice.

Nom du patient
(Lettres moulées)

Assentiment de l'enfant capable de
comprendre la nature du projet
(signature
ou
Assentiment verbal obtenu par :

Date

Nom du parent, tuteur
(Lettres moulées)

Consentement (signature)

Date

J'ai expliqué au participant et/ou à son parent/tuteur tous les aspects pertinents de la recherche et j'ai répondu aux questions qu'ils m'ont posées. Je leur ai indiqué que la participation au projet de recherche est libre et volontaire et que la participation peut être cessée en tout temps.

Nom de la personne qui obtient le consentement
(Lettres moulées)

(signature)

Date

Annexe III

Formulaire d'évaluation



Examen extra-oral :

Vue latérale

Profil	<input type="checkbox"/> Convexe	<input type="checkbox"/> Droit	<input type="checkbox"/> Concave
Maxillaire	<input type="checkbox"/> Orthognatique	<input type="checkbox"/> Prognatique	<input type="checkbox"/> Rétrognatique
Mandibule	<input type="checkbox"/> Orthognatique	<input type="checkbox"/> Prognatique	<input type="checkbox"/> Rétrognatique

Scellement labial	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	
Respiration	<input type="checkbox"/> Nasale	<input type="checkbox"/> Mixte	<input type="checkbox"/> Buccale
Déglutition	<input type="checkbox"/> Mature	<input type="checkbox"/> Infantile	

Vue frontale

Symétrie	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	
Type	<input type="checkbox"/> Mésocéphale	<input type="checkbox"/> Brachycéphale	<input type="checkbox"/> Dolichocéphale

Examen intra-oral :

Tissus mous

Langue		
Taille	<input type="checkbox"/> Normale	<input type="checkbox"/> Macroglossie
Frein	<input type="checkbox"/> Normal	<input type="checkbox"/> Ankyloglossie
Position	<input type="checkbox"/> Antérieure	<input type="checkbox"/> Postérieure
Symétrie	<input type="checkbox"/> Symétrique	<input type="checkbox"/> Asymétrique
Palais		
Profondeur	<input type="checkbox"/> Normale	<input type="checkbox"/> Augmentée

17	16	15	14	13	12	11	21	22	23	24	25	26	27

55	54	53	52	51	61	62	63	64	65
85	84	83	82	81	71	72	73	74	75

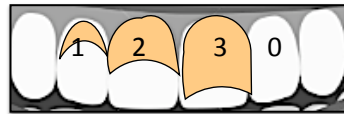
47	46	45	44	43	42	41	31	32	33	34	35	36	37

CAOF : _____

Anomalies dentaires :

	Oui	Non
Nombre		
Taille		
Jumelage		
Forme		
Structure		

Évaluation hygiène : Greene et Vermillion



1 = < 1/3
2 = > 1/3, < 2/3
Tartre

3 = > 2/3

Plaque

	Droite		Antérieur		Gauche		Total
	Buc	Ling	Lab	Ling	Buc	Ling	
Haut	16 (55)	-	11 (51)	-	26 (65)	-	
Bas	-	46 (85)	31 (71)	-	-	36 (75)	
Total							

	Droite		Antérieur		Gauche		Total
	Buc	Ling	Lab	Ling	Buc	Ling	
Haut	16 (55)	-	11 (51)	-	26 (65)	-	
Bas	-	46 (85)	31 (71)	-	-	36 (75)	
Total							

Indice de plaque = $\frac{\text{total plaque}}{6} + \frac{\text{total tartre}}{6} =$

	Droite		Antérieur		Gauche		Total
	Buc	Ling	Lab	Ling	Buc	Ling	
Haut	16 (55)	16 (55)	11 (51)	11 (51)	26 (65)	26 (65)	
Bas	46 (85)	46 (85)	31 (71)	31 (71)	36 (75)	36 (75)	
Total							

Indice gingival modifié :

0 = absence d'inflammation

1 = légère inflammation ou légères modifications dans la couleur et la texture, mais pas sur l'ensemble de la gencive marginale ou des papilles

2 = légère inflammation ou légères modifications dans la couleur et la texture sur l'ensemble de la gencive marginale ou des papilles

3 = inflammation modérée, surface brillante, érythème, œdème et/ou hypertrophie gingivale

4 = inflammation sévère, érythème, œdème, hypertrophie gingivale, saignements spontanés, ulcération

Indice gingival = $\frac{\text{total}}{12} =$

pH salivaire : _____

Annexe IV

Questionnaire sur les autres manifestations du SBW



CHU Sainte-Justine

Université 
de Montréal



Centre universitaire de santé McGill
McGill University Health Centre



Suite questionnaire de santé :

Quelles manifestations du syndrome de Beckwith-Wiedemann avez-vous ?

- Macroglossie
- Gigantisme
- Omphalocèle
- Plis et puits au niveau de l'oreille
- Tumeur : _____
- Hypoglycémie
- Nævus Flammeus
- Autres : _____

Annexe V

Questionnaire sur les habitudes alimentaires



CHU Sainte-Justine



Université
de Montréal



Centre universitaire de santé McGill
McGill University Health Centre

Les questions suivantes sont à propos des habitudes alimentaires de votre enfant. Merci de répondre du mieux de vos connaissances.

Repas

- Combien de repas et collations sont pris par jour ?
 - Plus de 6 repas et/ou collations
 - Moins de 6 repas et/ou collations

- Les repas sont-ils organisés ? (organisés veut dire que le repas est préparé par un adulte et qu'il est pris au même moment par la majorité des membres de la famille)
 - Les repas sont majoritairement organisés
 - Les repas sont majoritairement non organisés

Boissons sucrées (ex : jus de fruits naturels, boissons aux fruits, boissons gazeuses, boissons sportives, boissons énergisantes, thés ou cafés sucrés)

- Quelle quantité de boisson sucrée est prise par jour ?
 - Moins de 360 ml (1 tasse 1/2)
 - Entre 360 ml (1 tasse 1/2) et 600 ml (2 tasses 1/4)
 - Plus de 600 ml (2 tasses 1/4)

- À quel moment sont prises les boissons sucrées ?
 - Avec les repas
 - Avec les collations
 - Entre les repas/collations

- Combien de fois par jour sont prises les boissons sucrées ?
 - 1 fois
 - 2-3 fois
 - Plus de 4 fois

- Combien de temps cela prend-il pour boire les boissons sucrées ?
 - Moins de 15 minutes
 - Entre 15 et 30 minutes
 - Plus de 30 minutes

- De quelle façon sont consommées les boissons sucrées ?
 - Avec une paille
 - Dans un contenant ouvert
 - Dégustées en promenant plusieurs fois le liquide dans la bouche

