

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

2021

Amélogénèses imparfaites

Synthèse à destination du chirurgien-dentiste et du médecin traitant

Août 2021

Les Centres de Référence et les Centres de Compétence des Maladies Rares Orales et Dentaires (O-Rares)

Filière de Santé Maladies Rares des Malformations de la tête, du cou et des dents (TETECOUCO)



Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) **Amélogenèses imparfaites**

Centre de référence promoteur :

Centre de référence des maladies rares orales et dentaires O-Rares, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg

Responsable du CRMR O-Rares : Pr. Marie-Cécile Manière

Coordonnateur du PNDS : Pr. Agnès Bloch-Zupan

Département de Biologie Orale, Faculté de Chirurgie Dentaire, 8 rue Ste Elisabeth 67000 Strasbourg et Centre de référence des maladies rares orales et dentaires O-Rares, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, 1 place de l'Hôpital, 67000 Strasbourg.

Centre de référence associé : Centre de référence des maladies rares orales et dentaires O-Rares site constitutif – Paris, Hôpital Rothschild

Chefs de projet du PNDS :

Pr. Agnès Bloch-Zupan

Dr. Isaac Maximiliano Bugueno

Centre de référence des maladies rares orales et dentaires O-Rares, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg et Filière de Santé des Malformations de la tête, du cou et des dents (TETECOUC)

Sommaire

1	<i>Introduction.....</i>	4
2	<i>Description des amélogénèses imparfaites.....</i>	5
3	<i>Causes des amélogénèses imparfaites.....</i>	6
4	<i>Proposition d'un suivi systématisé pour les patient(e)s porteurs/porteuses d'AI.....</i>	7
5	<i>Coordonnées des centres de référence, de compétence et de l'association de patients.....</i>	12

Synthèse à destination du chirurgien-dentiste et du médecin traitant

1 Introduction

L'émail est la seule structure minéralisée de l'organisme composée de 96 à 98% de minéral sous forme de cristaux d'hydroxyapatite d'origine ectodermique. L'émail est mis en place par les améloblastes, cellules responsables de la sécrétion et de la maturation de l'émail, qui disparaissent au moment de l'éruption de la dent dans la cavité buccale. L'émail n'est pas innervé, ni vascularisé. Il ne peut se régénérer ni se réparer de façon biologique.

Les amélogenèses imparfaites (AI) sont des maladies rares d'origine génétique. Elles constituent un groupe d'anomalies du développement affectant principalement la structure et l'apparence clinique de l'émail de toutes ou de quasiment toutes les dents, temporaires et/ou permanentes. Elles rentrent dans la catégorie des maladies rares avec une prévalence inférieure à 1 sur 2000. Différents modes de transmission sont possibles (autosomique dominant, récessif ou lié à l'X). Ces maladies peuvent exister de manière isolée ou associée à d'autres symptômes dans le cadre de syndromes rares.

Le traitement de cette pathologie est en premier lieu bucco-dentaire, puisque l'atteinte, selon son degré de gravité, peut altérer la mise en place des fonctions orales, notamment manducatrices et l'esthétique du sourire, et par conséquent le développement psycho-social.

Le principal signe clinique est la présence de défauts de l'émail : défauts quantitatifs c'est-à-dire hypoplasies (manque d'émail) ou qualitatifs - hypominéralisation ou hypomaturation - de l'émail (émail moins dur, moins minéralisé) repérés cliniquement dès l'éruption des dents dans la cavité buccale. Ces défauts peuvent parfois être visibles sur des radiographies avant l'éruption des dents concernées.

Le diagnostic d'AI est évoqué chez un patient devant l'association de différents signes : anomalies de l'émail touchant en principe les dentures temporaire et permanente.

Il est essentiel de poser le diagnostic d'AI et d'identifier les éventuels signes associés extrabuccaux, dont les complications peuvent être prévenues si elles sont diagnostiquées et prises en charge précocement.

Le diagnostic et la prise en charge des malformations de la cavité buccale doivent être effectués en partenariat avec un centre référent maladies rares (Centre de référence et de compétence des maladies rares orales et dentaires – CRMR/CCMR Réseau O-Rares). Le diagnostic repose sur l'histoire familiale, l'étude de l'arbre généalogique ainsi que sur un examen clinique et radiographique méticuleux. La prise en charge des défauts de l'émail repose sur l'appréciation de la nature et de l'étendue des défauts, le préjudice fonctionnel, esthétique et psychologique. En raison du caractère évolutif, le suivi bucco-dentaire est impératif, au moins bis-annuellement, voire plus fréquemment en fonction des symptômes du patient.

Le diagnostic d'amélogenèse imparfaite est confirmé par une analyse génétique demandée par le CRMR/CCMR et/ou le généticien clinicien, en particulier devant l'association d'une amélogenèse

imparfaite et d'autres signes cliniques. Plus de 70 gènes connus à ce jour sont responsables de formes isolées et/ou syndromiques.

L'annonce diagnostique de ce syndrome doit être organisée dans un centre spécialisé ou par des professionnels en lien avec un centre spécialisé (cf. chapitre 5).

La prise en charge globale du patient atteint d'AI et de sa famille repose sur une coopération pluridisciplinaire entre le chirurgien-dentiste traitant, les chirurgiens-dentistes des centres spécialisés (compétents en odontologie pédiatrique, réhabilitation prothétique, implantologie, parodontologie, ... ; spécialistes en médecine bucco-dentaire, orthopédie dento-faciale, chirurgie orale), le médecin traitant, le généticien. Le patient peut bénéficier, si nécessaire, d'une réunion de concertation pluridisciplinaire (RCP).

Rôles du chirurgien-dentiste et du médecin traitant :

- S'assurer de la confirmation diagnostique par un centre de référence ou de compétence,
- Participer à la coordination de la prise en charge pluriprofessionnelle et multidisciplinaire, en lien avec le centre de référence ou de compétence,
- Assurer la prise en charge thérapeutique et le suivi bucco-dentaire régulier de proximité,
- Adresser le patient vers un centre de référence ou de compétence, pour un suivi bucco-dentaire et médical pluridisciplinaire, en fonction des besoins.

Pour se procurer des informations complémentaires il est possible de consulter le site Orphanet (<http://www.orpha.net>), le site O-Rares : www.o-rares.com et le site de la Filière TETECOU www.tete-cou.fr.

2 Description des amélogenèses imparfaites

• Les signes classiques bucco-dentaires

Il s'agit d'une dysplasie de l'émail : altération de la couleur, de la forme, de la surface et / ou de la structure de l'émail. La dysplasie de l'émail peut refléter une altération qualitative ou quantitative de la structure de l'émail.

On distingue ainsi les amélogenèses hypoplasiques avec des défauts quantitatifs de l'émail (puits, stries, défauts plus étendus, émail fin voire absence de l'émail) et les amélogenèses hypominéralisées (émail rugueux, mou, coloré) ou hypomatures (émail relativement dur mais non translucide pouvant présenter des taches).

L'altération de la structure de l'émail, modifiant son rôle isolant et protecteur, est à l'origine de l'hypersensibilité dentinaire qui est une des principales doléances des patients atteints d'AI, à côté de l'aspect inesthétique des dents.

• Les signes associés bucco-dentaires

- Des anomalies de la forme/taille des dents, notamment microdentie
- Des anomalies de la morphologie radiculaire

- Le taurodontisme ou élargissement de la chambre pulpaire par déplacement apical de la zone de furcation radiculaire
 - Les calcifications intrapulpaires
 - Les anomalies de l'éruption dentaire
 - Les malocclusions et dysmorphoses comme les anomalies verticales : béance antérieure et hyperdivergence mandibulaire, béance postérieure ; les anomalies sagittales ; les anomalies transversales
 - Les pathologies du parodonte, comme par exemple l'hyperplasie gingivale.
- **Les signes associés extra-buccaux sont évoqués au point 5.8 du texte du PNDS**

3 Causes des amélogénèses imparfaites

Les AI sont causées par l'altération de gènes hautement spécialisés qui codent des protéines impliquées dans la formation de l'émail : protéines de la matrice extracellulaire, protéines assurant l'attache de l'améloblaste à son support, protéines assurant les jonctions entre cellules, protéines impliquées dans le transport des éléments utiles à la formation de l'émail; protéines nécessaires à la minéralisation et la croissance des cristaux d'hydroxyapatite, protéines et enzymes nécessaires à la dégradation de la matrice protéique pour favoriser sa minéralisation.

Plus de 70 gènes connus à ce jour sont responsables de formes isolées et/ou syndromiques. Les mutations de certains de ces gènes peuvent être responsables à la fois de formes isolées ou syndromiques.

En fonction des gènes impliqués, différents modes de transmission, autosomique dominant, autosomique récessif, lié au chromosome X sont décrits. Une hérédité digénique (deux gènes impliqués) a aussi été rapportée.

4 Proposition d'un suivi systématisé pour les patient(e)s porteurs/porteuses d'AI

Discipline(s) concernée(s)	Age recommandé / stade de denture	Indication(s)	Prise en charge
Odontologie Pédiatrique	Entre 6 mois – dès apparition des dents temporaires et 6 ans début de la denture mixte	Premier examen clinique et radiologique Diagnostic initial Orienter patient vers un CR/CCMR Prévention Préservation du capital dentaire et des relations d'occlusion	Par CD traitant Par spécialiste en odontologie pédiatrique
	A partir de 2 ans – dès le début de la denture mixte	Confirmation du diagnostic Recherche de syndrome et éventuellement d'un contexte génétique particulier Prévention Préservation du capital dentaire et des relations d'occlusion	Par un CR/CCMR +/- généticien
	Denture mixte – fin de la denture adolescente	Prévention Préservation du capital dentaire et des relations d'occlusion	Par un CR/CCMR ou CD traitant
ODF (En collaboration avec le CD traitant ou un CR/CCMR)	6 ans - début de la denture mixte	Avis ODF Recherche de dysmorphoses, malocclusions et bilan fonctionnel Interception des dysfonctions, para-fonctions éventuelles Orienter le patient vers CD traitant ou CR/CCMR pour mise en place des premières restaurations sur dents permanentes	Par ODF spécialisé (soit libéral soit du CR/CCMR) 1 ^{er} bilan ODF (photographies exo- et endobuccales, empreintes pour réalisation des conformateurs, OPT fourni par CD, éventuellement TRP, voire TRF)

Synthèse à destination du chirurgien-dentiste et du médecin traitant

	Phase denture mixte stable	Premières restaurations sur dents permanentes notamment les premières molaires et incisives.	Par un CR/CCMR ou CD traitant
	Phase denture mixte stable	Interception des malocclusions, dysfonctions et parafunctions, si besoin	Par ODF spécialisé (soit libéral soit du CR/CCMR) Prise en charge par dispositif fixe ou amovible Associé éventuellement à une rééducation fonctionnelle Interception pendant 6 à 12 mois puis phase de surveillance
	Constitution de la denture adolescente jusqu'à la phase de denture adulte jeune (pic de croissance)	Suivi de l'évolution des dents permanentes et actions au besoin	Par un CR/CCMR ou CD traitant
ODF (En collaboration avec le CD traitant ou un CR/CCMR)	Constitution de la denture adolescente jusqu'à la phase de denture adulte jeune (pic de croissance)	Suivi de l'évolution des dents permanentes Phase de surveillance	Intervention si besoin
	Phase de denture adulte jeune (pic de croissance)	Nouveau bilan ODF Evolution de la denture Evolution de la dysmorphose / malocclusion Bilan des fonctions Evaluer le besoin d'une seconde phase de traitement ODF Interaction et orienter le patient vers CD traitant ou CR/CCMR si besoin de réhabilitations au préalable de la mise en place d'un dispositif ODF	Par ODF spécialisé (soit libéral soit du CR/CCMR) 2 ^{ème} phase de traitement ODF au besoin en cours de croissance

Synthèse à destination du chirurgien-dentiste et du médecin traitant

	Suivi de la denture adulte	Soins / Parodontologie	Par CD traitant ou CR/CCMR
	En fin de prise en charge ODF	Phase de contention Bilan de fin de traitement Vérifier la stabilité du résultat occlusal fonctionnel et esthétique Orienter vers CD traitant ou CC/CR pour réhabilitation définitive	Par ODF spécialisé (soit libéral soit du CR/CCMR) Phase de contention
	Age adulte	Bilan ODF → Pour primo-consultant n'ayant pas bénéficié de prise en charge préalable Pour indications fonctionnelles, esthétiques et prothétiques → Ou pour patients dont la croissance a été défavorable et nécessitant prise en charge orthodontico-chirurgicale Collaboration pluridisciplinaire notamment avec le chirurgien maxillo-facial	Par ODF spécialisé (soit libéral soit du CR/CCMR) Actuellement, les adultes ne bénéficient pas de prise en charge par la Sécurité Sociale
	Adulte	Bilan de fin de traitement Vérifier la stabilité du résultat occlusal fonctionnel et esthétique Orienter vers CD traitant ou CR/CCMR pour réhabilitation définitive	Par ODF spécialisé (soit libéral soit du CR/CCMR) Phase de contention → Actuellement non prise en charge par la Sécurité Sociale
	Adulte	Soins / Parodontologie	Par CD traitant ou CR/CCMR
	Adulte	Contrôle S'assurer de la stabilité des résultats	1 rdv annuel
Odontologie prothétique	A l'âge pédiatrique	2 ans - début de la denture mixte : Secteur antérieur : restaurations en technique directe (composite avec moule polycarbonate) ou coiffe pédiatrique zircone (CPZ) dans les formes hypoplasiques sévères d'AI Secteur postérieur : coiffes pédiatriques préformées métalliques ou zircone dans les formes sévères d'AI sans possibilité de restaurations composites collées en technique directe	Par un CR/CCMR ou CD traitant

Synthèse à destination du chirurgien-dentiste et du médecin traitant

		<p>Denture mixte :</p> <p>Coiffes ou couronnes périphériques ou partielles pour rétablir l'esthétique (coiffes en acier inoxydable pour molaire, moules en polycarbonate sur les incisives et canines) et maintenir les fonctions masticatoires et phonétiques ainsi que la longueur d'arcade et la dimension verticale d'occlusion.</p> <p>Dans le cas d'agénésies, prothèse amovible base résine à ce stade</p> <p>Un suivi régulier tous les 6 mois est impératif afin de garantir la pérennité des restaurations.</p>	<p>Par un CR/CCMR ou CD traitant</p>
	<p>A l'adolescence et à l'âge adulte</p>	<p>Adolescence</p> <p>Secteur antérieur : restaurations de type facettes ou couronnes en technique indirecte CFAO (composite de laboratoire) avec approche « prep-less » dans les formes sévères en temporisation jusqu'à la fin de croissance sans possibilité de restaurations composites collées en méthode directe</p> <p>Secteur postérieur : indications de restaurations en composite de laboratoire en technique indirecte (overlays, veneerlays ou couronnes CFAO) ou de coiffe métallique préformée Ni-Cr dans les formes sévères en temporisation jusqu'à la fin de croissance en cas de contre-indications aux restaurations composites collées en technique directe</p> <p>Collaboration pluridisciplinaire notamment avec l'ODF.</p>	<p>Par un CR/CCMR ou CD traitant</p>

Synthèse à destination du chirurgien-dentiste et du médecin traitant

		<p>Fin de la croissance - à l'âge adulte :</p> <p>Projet prothétique « d'usage » proposé au patient. Phase de temporisation (provisoires de 1ère et 2è génération issue de céroplasties prospectives, mock up...).</p> <p>Validation esthétique et fonctionnelle (dimension verticale d'occlusion) à valider par le patient.</p> <p>Les restaurations fixes en zircone présentent d'excellentes propriétés mécaniques et une faible adhésion bactérienne, en plus d'être biocompatibles.</p> <p>Les matériaux d'empreinte conventionnels peuvent être utilisés dans le cadre de l'AI ainsi que les empreintes en CFAO.</p> <p>Si des dents n'ont pas pu être conservées et/ou en cas d'agénésies associées : apport de la réhabilitation implantaire.</p> <p>Mêmes minimales, les préparations dentaires doivent être réalisées sous anesthésies locales. Dans le cas d'AI syndromique associée à un retard neuro-développemental et/ou un trouble envahissant du développement, une sédation profonde doit être envisagée (Midazolam voire anesthésie générale).</p> <p>Secteur antérieur : restaurations prothétiques définitives de type facettes ou couronnes (RECC) dans les phénotypes sévères sans possibilité de restaurations composites collées en méthode directe</p> <p>Secteur postérieur : restaurations définitives céramiques en technique indirecte (RECC de type overlays, veneerlays ou couronnes) en cas de contre-indications aux restaurations composites collées en technique directe.</p>	<p>Par un CR/CCMR ou CD traitant</p>
		<p>Tout au long de la vie d'adulte :</p> <p>Maintenance et/ou réfection des restaurations et réhabilitations.</p> <p>Plusieurs « jeux » de prothèses sont à envisager dans le cas d'une vie d'adulte porteur d'AI :</p> <p>Examens cliniques réguliers au moins 2 fois par an pour maintenance prothétique et parodontale.</p>	<p>Par un CR/CCMR ou CD traitant</p>

5 Coordonnées des centres de référence, de compétence et de l'association de patients

Centres de référence des maladies rares orales et dentaires

- Centre de Référence des Maladies Rares orales et dentaires (CRMR) site coordonnateur de Strasbourg, UF 8614, Pôle de Médecine et Chirurgie Bucco-Dentaires, Hôpital Civil 1 place de l'Hôpital 67091 Strasbourg Cedex. Téléphone : 03.88.11.67.68 ou 03.88.11.69.10.
- Centre de Référence des Maladies Rares orales et dentaires (CRMR) site constitutif O-Rares, Service d'Odontologie, Hôpital Rothschild, Assistance Publique des Hôpitaux de Paris, 5 Rue Santerre, 75012 Paris. Téléphone : 01.40.19.39.14.

Centres de compétence des maladies rares orales et dentaires

Région	Ville	Adresse	Responsable
<i>Nouvelle-Aquitaine</i>	CCMR Angoulême	Centre Hospitalier d'Angoulême Service d'Odontologie Rond-point de Girac CS 55015 Saint-Michel 16959 Angoulême	Dr Frédérique DHALLUIN OLIVE 05 45 24 41 26
<i>Bourgogne-Franche-Comté</i>	CCMR Besançon	Hôpital Jean Minjot Service de Chirurgie Maxillo-Faciale, Stomatologie et Odontologie UF de consultations et soins dentaires 3 Boulevard Alexandre Fleming, 25030 Besançon	Dr Edouard EUVRARD 03 81 66 82 34
<i>Nouvelle-Aquitaine</i>	CCMR Bordeaux	CHU de Bordeaux – Hôpital Pellegrin - Hôpital des Enfants Service d'Odontologie et Santé Buccale Place Amélie Raba Léon 33000 Bordeaux	Pr Marie-José BOILEAU 05 57 62 34 34
<i>Bourgogne-Franche-Comté</i>	CCMR Dijon	Hôpital François Mitterrand Service d'Odontologie 2 boulevard Maréchal de Lattre de Tassigny 21079 Dijon Cedex	Dr Victorin AHOSSI 03 80 29 56 06
<i>Auvergne-Rhône-Alpes</i>	CCMR Lyon	Groupement Hospitalier Centre Service de consultations et de traitements dentaires Service de soins dentaires et d'odontologie hospitalière 6-8 Place Depéret 69365 Lyon Cedex 07	Pr Jean-Jacques MORRIER 04 27 85 40 28
<i>Provence-Alpes-Côte d'Azur</i>	CCMR Marseille	Hôpital La Timone Enfants Service d'Odontologie 264 Rue Saint-Pierre 13385 Marseille	Pr Corinne TARDIEU 04 91 38 59 55
<i>Occitanie</i>	CCMR Montpellier	Centre de Soins d'Enseignement et de Recherche Dentaires 549 Avenue du Professeur Louis Viala 34295 Montpellier cedex 5	Dr. Estelle MOULIS 04 67 33 67 10

Synthèse à destination du chirurgien-dentiste et du médecin traitant

<i>Grand Est</i>	CCMR Nancy	CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois Bâtiment principal niveau Entresol Service d'Odontologie 8 Rue de Morvan 54500 Vandœuvre-lès-Nancy	Dr Magali HERNANDEZ 03.83.15.42.56
<i>Pays-de-Loire</i>	CCMR Nantes	CHU de Nantes – Hôtel Dieu Service d'Odontologie Conservatrice et Pédiatrique 1 Place Alexis-Ricordeau 44000 Nantes	Pr Serena LOPEZ 02 40 08 37 25
<i>Ile de France</i>	CCMR Paris Créteil	Hôpitaux Universitaires Henri Mondor Service de Médecine Bucco-Dentaire et Chirurgie Orale 51 Avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny, 94010 Créteil Cedex	Pr Bruno GOGLY 01 45 17 84 05
<i>Ile de France</i>	CCMR Paris Pitié-Salpêtrière	Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière Service d'odontologie 47-83 Boulevard de l'Hôpital 75013 Paris	Pr Vianney DESCROIX 01.42.16.10.14
<i>Grand Est</i>	CCMR Reims	Hôpital Maison Blanche Pôle : Odontologie 45 rue Cognacq-Jay 51092 Reims Cedex	Dr Marie-Paule GELLE 03 26 78 77 48
<i>Bretagne</i>	CCMR Rennes	CHU de Rennes - Hôpital Pontchaillou Centre de soins dentaires Service d'odontologie 2 Place Pasteur 35000 Rennes	Pr Jean-Louis SIXOU 02.99.28.24.00
<i>Normandie</i>	CCMR Rouen	Hôpital Saint-Julien Service d'Odontologie Rue Guillaume Lecoq 76140 Le Petit-Quevilly	Dr Hervé MOIZAN 02.32.88.58.48
<i>Occitanie</i>	CCMR Toulouse	CHU de Toulouse – Hôpital Rangueil Service d'Odontologie et traitement dentaire 3 Chemin des Maraîchers 31400 Toulouse	Pr Frédéric VAYSSE 05 61 32 20 30
<i>Centre-Val-de-Loire</i>	CCMR Tours	CHRU de Tours - Hôpital Clocheville Service de Chirurgie Maxillo-Faciale et Plastique de la Face et Stomatologie 49 Boulevard Béranger 37044 Tours cedex	Pr Boris LAURE 02 47 47 38 21

► Association de patients

Association Amélogène France

Présidente : Mme. Laurence ALVARO CHEVALIER

<https://amelogenesefrance.wixsite.com/amelogenese>