

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

2021

Amélogénèses imparfaites

Argumentaire scientifique

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) **Amélogénèses 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

Liste des abréviations.....	5
1 Introduction.....	7
2 Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins	7
3 Description des amélogénèses imparfaites.....	8
4 Causes des amélogénèses imparfaites	8
Tableau 1. Définition, épidémiologie et étiologie : études cliniques et revues systématiques de la littérature	10
5 Diagnostic et évaluation initiale	14
5.1 Objectifs	14
5.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)	14
5.3 Circonstances de découverte/ Suspicion du diagnostic	15
5.4 Confirmation du diagnostic/diagnostic différentiel	16
5.4.1 Confirmation du diagnostic	16
5.4.2 Diagnostic différentiel :	16
5.5 Indication des tests génétiques	17
5.6 Circuit patient des formes syndromiques	18
5.7 Bilan initial	18
5.7.1 Bilan bucco-dentaire clinique	18
5.7.2 Bilan orthodontique	18
5.7.3 Bilan radiologique	19
5.8 Evaluation de la sévérité /extension de la maladie/recherche de signes associés	19
5.9 Annonce du diagnostic et information du patient	19
5.10 Conseil génétique	20
Tableau n°2. Bilan initial et diagnostic génétique : études cliniques et revues systématiques de la littérature	22
6 Prise en charge thérapeutique.....	33
6.1 Objectifs	33
6.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)	33
6.3 Prise en charge thérapeutique bucco-dentaire	33
6.3.1 Prise en charge thérapeutique à l'âge pédiatrique	34
6.3.1.2 En denture temporaire (6 mois-6 ans)	34
6.3.1.2.1 Prise en charge préventive	34
La prise en charge doit être précoce, même dans les cas d'absence de nécessité de restauration des dents temporaires, afin de familiariser l'enfant avec le praticien, le cabinet dentaire et les procédures de soins.	34
6.3.1.2.2 Prise en charge thérapeutique	34
Tableau n°3. Prise en charge thérapeutique à l'âge pédiatrique : études cliniques, Reccomendations et revues systématiques de la littérature	35
6.3.1.3 En denture mixte (6 ans- 12 ans) et permanente (12 ans et plus)	39
Tableau n°4. Prise en charge thérapeutique en denture mixte : études cliniques et revues systématiques de la littérature	41
6.3.2 Prise en charge thérapeutique à l'adolescence et à l'âge adulte	48
6.3.2.1 A l'adolescence	48
6.3.2.1.1 Prise en charge thérapeutique	48
6.3.2.1.2 Suivi	49
6.3.2.2 A l'âge adulte	49
6.3.2.2.1 Introduction	49
6.3.2.2.2 Diagnostic et indication	50

6.3.2.2.3	Prise en charge thérapeutique dento-portée	50
6.3.2.2.4	Détermination des rapports occlusaux et inter-maxillaires	50
6.3.2.2.5	Projet esthétique et fonctionnel	51
6.3.2.2.6	Préparations	51
6.3.2.2.7	Collage	51
6.3.2.2.7.1	Le collage amélaire	51
6.3.2.2.7.2	Le collage dentinaire	52
6.3.2.2.8	Prise en charge prothétique implanto-portée	53
6.3.2.2.9	Suivi	53

Tableau n°5. Prise en charge thérapeutique à l'adolescence et à l'âge adulte : études cliniques, recommandations et revues systématiques de la littérature54

6.3.3	Prise en charge parodontale	65
6.3.1.1	Diagnostic parodontal et mesures préventives	65
6.3.3.1	Traitement parodontal et/ou chirurgical	65
6.3.3.2	Phase de maintenance	65

Tableau N°6. Prise en charge parodontale : études cliniques, recommandations et revues systématiques de la littérature67

6.3.4	Prise en charge des malocclusions et dysmorphoses	71
6.3.4.1	Prise en charge en orthopédie dento-faciale à l'âge pédiatrique	71
6.3.4.1.1	Prise en charge des dysfonctions	71
6.3.4.1.1.1	Traitement interceptif par appareils fonctionnels	72
6.3.4.1.1.2	Traitement interceptif par appareils amovibles	72
6.3.4.1.1.3	Appareils fixes	72
6.3.4.2	Prise en charge en orthopédie dento-faciale à l'adolescence (denture permanente)	72
6.3.4.2.1	Appareils amovibles	73
6.3.4.2.2	Appareils fixes	73
6.3.4.3	Prise en charge en orthopédie dento-faciale à l'âge adulte	73
6.3.4.3.1	Appareils amovibles	73
6.3.4.3.2	Appareils fixes	73
6.3.4.3.3	Aligneurs	74
6.3.4.3.4	Ancrages osseux	74
6.3.4.3.5	Chirurgie orthognathique	74
6.3.4.4	Problématique du collage des appareils orthodontiques sur l'émail imparfait et les matériaux de restaurations	75

Tableau N°7. Prise en charge des malocclusions et dysmorphoses : études cliniques, recommandations et revues systématiques de la littérature76

6.4	Accompagnement psychologique et psycho-social	83
6.4.1	Prise en charge et suivi psychologique	84

Tableau N°8. Accompagnement psychologique et psycho-social: études cliniques, recommandations et revues systématiques de la littérature85

6.5	Éducation thérapeutique du patient et modification du mode de vie (au cas par cas)	89
6.6	Recherche de contre-indications au traitement	89
6.7	Recours aux associations de patients	90
6.8	Prise en charge médicosociale	90

Tableau N°9. Éducation thérapeutique du patient et Prise en charge médicosociale: études cliniques et revues systématiques de la littérature92

7	Suivi95	
7.1	Objectifs	95
7.2	Professionnels impliqués (et modalités de coordination)	95
7.3	Rythme et contenu des consultations	96
7.4	Proposition d'un suivi systématisé pour les patient(e)s porteurs/porteuses d'AI	97
7.5	Transition enfant-adulte	102
7.6	Examens complémentaires	102

7.7	Informations à connaître en cas d'urgence	102
-----	---	-----

Tableau N°10. Suivi du patient : études cliniques et revues systématiques de la littérature
103

8	Annexes	107
8.1	Annexe 1 : Elaboration du PNDS	107
8.1.1	Liste des participants	107
8.1.2	Déclarations d'intérêt	109
8.1.3	Stratégie de recherche documentaire	110
8.1.3.1	Bases de données bibliographiques	110
8.1.3.2	Sites Internet	110
8.1.3.3	Autres sources	111
8.1.3.4	Stratégie de recherche	111
8.1.3.5	Résumé de la stratégie de recherche et de critères de sélection des articles	111
8.1.3.6	Modalités de concertation du groupe de travail multidisciplinaire	113
8.2	Annexe 2 Coordonnées du(des) centre(s) de référence, de compétence et de(s) l'association(s) de patients	115
8.3	Annexe 3. Arbre décisionnel en vue du diagnostic moléculaire	117
8.4	Annexe 4. Modes de transmission	118
8.5	Annexe 5. Exemples	121
8.6	Annexe 6. Imagerie	122
8.7	Annexe 7. Genodent V6.0 567 genes	123
8.8	Annexe 8. Tableau de signes cliniques associés à l'AI	124
9	Références bibliographiques	126

Liste des abréviations

AD	Autosomique dominant
AI	Amélogénèse imparfaite
ALD	Affection Longue Durée
AR	Autosomique récessif
CAD-CAM	Computer-aided design and Computer-aided manufacturing
CCMR	Centre de Compétence Maladies Rares
CD	Chirurgien-dentiste
CFAO	Conception et fabrication assistées par ordinateur
CPP	Couronnes pédiatriques préformées
CRMR	Centre de Référence Maladies Rares
DVO	Dimension verticale d'occlusion
ERN	European Reference Network (Réseau Européen de Référence)
ERS/AIGFS	Syndrome émail-rein et syndrome AI et hyperplasie gingivale (Enamel Renal Syndrome/AI and Gingival Syndrome)
F	Femme
FHHNC	Hypercalciurie familiale et d'hypomagnésémie avec néphrocalcinose (Familial primary hypomagnesemia with hypercalciuria and nephrocalcinosis)
H	Homme
HAS	Haute Autorité de Santé
HS	Syndrome de Heimler
HSPM	Hypomineralized second primary molar
IT	Indice taurodontique
KTZS	Syndrome de Kohlschütter-Tönz
MDPH	Maison Départementale des Personnes Handicapées
MIH	Hypominéralisation des molaires et incisives
MPS	Mucopolysaccharidose
MR	Mordançage-rinçage
NA	Non Applicable
NGS	Séquençage de nouvelle génération
NI-CR	Nickel-Chrome
ODF	Orthopédie Dento-Faciale ou orthodontie
OIM	Inter-Cuspidie Maximale
OPT	<i>Orthopantomogramme</i>
PNDS	Protocole National de Diagnostic et de Soins
RCP	Réunion de Concertation Pluridisciplinaire
RCMS	Relation Centrée Myo Stabilisée
RECC	Restaurations en céramique collée
RS	Syndrome de Raine
SAM	Système auto-mordançant
TDO	Syndrome tricho-dento-osseux
TNF	Facteur de nécrose tumorale (tumor necrosis factor)

Argumentaire scientifique du PNDS

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 amélogénèses imparfaites sont une famille hétérogène de maladies rares d'origine génétique affectant la formation de l'émail. Leur prévalence est difficile à évaluer du fait du manque d'une enquête épidémiologique d'envergure, notamment en France. La prévalence, variable selon les études classe les AI dans les maladies rares [1]–[6] et elle varie en fonction de la population étudiée : [7]: 1/700 en Suède, 43/10000 en Turquie, 10/10000 en Argentine, 1.25/10000 en Israël et 1/14000 aux USA (la prévalence moyenne étant <0.5%)[2], [3], [5], [6], [8]–[11].

Ces maladies associent des signes principaux limités aux dents et à la cavité buccale et des signes extrabuccaux (squelette, yeux, cerveau, rein, peau...) dans les formes syndromiques. Elles sont dues aux anomalies de gènes impliqués dans la formation de l'émail dentaire et selon les cas, transmises selon les modes autosomique récessif, dominant, ou lié à l'X [3], [4], [12], [13].

2 Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins

L'objectif de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est d'explicitier aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle et le parcours de soins d'un patient atteint d'amélogénèse imparfaite. Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi de la maladie rare sur l'ensemble du territoire. Il permet également d'identifier les spécialités médicales et pharmaceutiques utilisées dans une indication non prévue par l'Autorisation de mise sur le marché (AMM) ainsi que les spécialités, dispositifs, produits ou prestations nécessaires à la prise en charge des patients mais non habituellement pris en charge ou remboursés.

Ce PNDS peut servir de référence au chirurgien-dentiste traitant et au médecin traitant (médecin désigné par le patient auprès de la Caisse d'assurance maladie) en concertation avec le chirurgien-dentiste spécialiste/spécialisé ou le médecin spécialiste, notamment au moment d'établir le protocole de soins conjointement avec le médecin conseil et le patient, dans le cas d'une demande d'exonération du ticket modérateur au titre d'une affection hors liste.

Le PNDS ne peut cependant pas envisager tous les cas spécifiques, toutes les pathologies associées, toutes les particularités thérapeutiques, tous les protocoles de soins hospitaliers, etc... Il ne peut pas revendiquer l'exhaustivité des conduites de prise en charge possibles, ni se substituer à la responsabilité individuelle du chirurgien-dentiste et du médecin vis-à-vis de son patient. Le protocole décrit cependant la prise en charge de référence d'un patient atteint d'amélogénèse imparfaite. Il doit être mis à jour en fonction des données nouvelles validées.

Le présent PNDS a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : www.has-sante.fr).

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 [1], [12], [15], [19].

TABLEAU 1. DEFINITION, EPIDEMIOLOGIE ET ETIOLOGIE : ETUDES CLINIQUES ET REVUES SYSTEMATIQUES DE LA LITTERATURE

Auteur Année Pays Référence	Objectif(s)	Méthodologie Niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Alachioti 2014, Emirats Arabes Unis Amelogenesis imperfecta and anterior open bite : etiologiical, classification, clinical and management interrelationships. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24987656/	Description de l'AI et béance antérieure en général, ainsi que l'association des deux chez de nombreux patients.	Stratégie de recherche non renseignée.	Critères de sélection des études non renseignés.	Patients avec AI et béance antérieure.	Etiologie, classification, manifestations cliniques et management des AI ainsi que l'association AI et béance antérieure.	Etiologie : plusieurs mutations génétiques impliquées en fonction des formes de l'AI. Classification : 3 catégories (formes hypoplasique, hypominéralisée et hypomature). Plusieurs sous-catégories décrites (de 12 à 14). Manifestations cliniques : des problèmes éruptifs, une attrition sévère, une perte de dimension verticale d'occlusion (DVO) et des problèmes de béance. AI et béance antérieure : très probablement d'origine génétique avec des mutations des gènes ENAM et AMELX (anomalie du développement cranio-facial).
American Academy of Pediatric Dentistry 2013, Etats-unis Guideline on dental management of heritable dental developmental anomalies https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24290548/	Aborder le diagnostic, les principes de management de la maladie et les objectifs thérapeutiques chez les enfants atteints d'AI.	Stratégie de recherche : oui. Base interrogée : PubMed.	Experts et/ou chercheurs et cliniciens expérimentés.	Non.	Patients de la naissance à 18 ans.	Examens périodiques réguliers afin de prévenir l'impact social et fonctionnel négatif de cette pathologie. Hygiène bucco-dentaire méticuleuse : détartrage et rinçages buccaux. Applications de fluor et d'agents désensibilisants peuvent diminuer la sensibilité dentaire.
Bilge 2018, Turquie Investigation of prevalence of dental anomalies by using digital panoramic radiographs. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28933802/	Evaluer la prévalence des anomalies dentaires (types et sous-types) chez des patients de 6 à 40 ans en utilisant la radiographie panoramique.	Etude épidémiologique Niveau 4 Grade C	N = 1200 (538 M + 662 F). Âge : moyen de 22.2 ans (de 6 à 40 ans). Diagnostic : non renseigné.	Non renseigné.	Radiographies panoramiques (2 appareils utilisés mais analyse par un seul radiologue).	Avantages : radiographie panoramique permet un examen des mâchoires et des dents en même temps avec de faibles doses de radiations et un faible coût. Examen de première intention y compris en orthodontie, en prothétique et en chirurgie.
Crawford 2007, Royaume-Uni Amelogenesis imperfecta. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17408482/	Description de l'AI.	Non.	Non.	Non.	Non.	Epidémiologie : de 1/14000 aux USA à 1/700. Différentes classifications selon les auteurs : tendance à classer d'abord d'après l'hérédité puis en fonction du phénotype. Etiologie : formation de l'émail largement contrôlée par plusieurs molécules (énaméline, amélogénine, améloblastine, tuftéline, amélotine, dentine sialophosphoprotéine, kallikréine et métalloprotéinase 20).

						Description clinique.
<p>De la Dure-Molla 2019, France Elements of morphology: Standard terminology for the teeth and classifying genetic dental disorders. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31468724/</p>	<p>Les auteurs souhaitent que la classification serve de référence commune pour les études cliniques et épidémiologiques.</p>	<p>Non renseignée.</p>	<p>Une analyse systématique de la littérature a permis de recenser 408 entités dont un gène causal a été identifié dans 79 % des cas..</p>	<p>Les auteurs ont classé les troubles dentaires en huit groupes : agénésie dentaire, dents surnuméraires, taille et/ou forme des dents, émail, dentine, éruption dentaire, anomalies parodontales et gingivales, et anomalies de type tumoral.</p>	<p>Non</p>	<p>Ils accueillent favorablement les évaluations critiques des définitions et de la classification des troubles dentaires génétiques.</p>
<p>Gadhia 2012, Royaume-Uni Amelogenesis imperfecta : an introduction. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22538897/</p>	<p>Description de l'épidémiologie, de la classification, de l'étiologie, de la clinique et du diagnostic.</p>	<p>Stratégie de recherche non renseignée.</p>	<p>Critères de sélection des études non renseignés.</p>	<p>Patients avec AI.</p>	<p>Epidémiologie, classification, étiologie, manifestations cliniques, diagnostic.</p>	<p>Epidémiologie variable en fonction des régions : 43/10 000 en Turquie, 14/10 000 en Suède, 10/10 000 en Argentine et 1.25/10 000 en Israël (prévalence moyenne < 0.5% (<1/200)). Etiologie : AI est causée principalement par des mutations génétiques. Un examen approfondi des autres membres de la famille est nécessaire afin d'exclure des causes non-génétiques. Description clinique montre une grande variabilité des AI qui dépendent de l'hérédité, des mutations impliquées, de l'expression des protéines matricielles et des éventuels changements biochimiques dus aux mutations.</p>
<p>Gupta 2011, Inde Prevalence and distribution of selected developmental dental anomalies in an Indian population. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21712629/</p>	<p>Déterminer la prévalence des anomalies du développement dentaire dans la population Indienne, ainsi que leur distribution.</p>	<p>Etude rétrospective Niveau 4 Grade C</p>	<p>N = 1123 (572H + 551F). Âge : Non renseigné. Diagnostic : anomalies dentaires.</p>	<p>Non renseigné.</p>	<p>Examen clinique, radiographies panoramiques, empreintes dentaires, évaluation des anomalies (forme, nombre, structure et la position).</p>	<p>34.28% des sujets ont des anomalies du développement dentaire dont 34.44% d'hommes et 34.06% de femmes. 0.27% (2M + 1F) de sujets atteints d'AI.</p>
<p>Millet 2015, France Interdisciplinary Care for a Patient with Amelogenesis Imperfecta: A Clinical Report. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25522047/</p>	<p>Décrire le traitement pluridisciplinaire d'une jeune patiente atteinte d'AI</p>	<p>Etude de cas GRADE C Niveau 4</p>	<p>1 jeune fille âgée de 10 ans, avec AI hypocalcifiée avec open-bite antérieur</p>	<p>Traitement restaurateur transitoire (Coiffes préformées Ni-Cr, moules Ion polycarbonate, traitement orthodontique (âge = 14 ans) , traitement chirurgical (Lefort I),</p>	<p>Suivi des restaurations définitives à 3 mois, 6 mois, 12 mois et 24 mois Examens clinique et radiographique selon les critères</p>	<p>Nécessité d'une équipe pluri-disciplinaire Intérêt d'un suivi tous les 3 mois pendant la période de denture mixte et de denture adolescente. Une complication endodontique au cours du traitement. Satisfaction de la patiente Les restaurations définitives céramique/zircone sont d'un grand intérêt (préparation minimale, bonne adaptation marginale, esthétique, pas de sensibilité dentaire</p>

				traitement final par 28 couronnes unitaires (âge = 18 ans) (Céramique/zircone, Fugii Cem 2)	de la CDA (protocole modifié) Evaluation de l'hygiène bucco-dentaire et de la santé parodontale	
Phenodent Maladies Rares Amélogénèses imparfaites. http://www.phenodent.org/index5.php	Description de l'épidémiologie, les causes, la classification, l'étiologie, de la clinique, du diagnostic et des traitements.	Stratégie de recherche non renseignée.	Critères de sélection des études non renseignés.	Patients avec AI.	Epidémiologie, causes, classification, manifestations cliniques, diagnostic et traitements.	Prévalence : 1/14000 (données variables selon la population). Causes : maladie génétique, plusieurs gènes impliqués. Essentiellement 3 formes : hypoplasique, hypominéralisée et hypomature. AI isolée ou syndromique. Diagnostic clinique/phénotypique. Prise en charge pluridisciplinaire.
Poulsen S 2008, Danemark Amelogenesis imperfecta - a systematic literature review of associated dental and oro-facial abnormalities and their impact on patients. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18615322/	(1) d'identifier d'autres anomalies associées à l'AI (2) de décrire l'impact de la maladie et des affections qui lui sont associées sur la qualité de vie des patients en matière de santé bucco-dentaire, ainsi que les conséquences économiques.	Oui	Non	Non	Revue de la littérature	23 articles de la revue rapportent une augmentation de la dimension verticale ou béance antérieure.
Rey 2019, France Protocol GenoDENT: implementation of a new NGS panel for molecular diagnosis of genetic disorders with orodental involvement. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30838594/	Comprendre les causes génétiques de l'AI. Description du protocole de mise en place d'un panel de gènes impliqués dans les maladies orales et dentaires (projet GenoDENT).	Etude de cohorte Niveau 2 Grade B	Non indiqué.	Analyse génétique.	Anomalies dans le nombre de dents, forme des dents, leur taille, les défauts des tissus durs, résorption, fentes palatines/labiales, défauts de la dentine, minéralisation...	Les étapes comprennent la sélection des gènes, la conception des panels, prélèvement d'échantillons, codage des échantillons pour l'anonymat des patients, extraction et séquençage de l'ADN, un pipeline de bioinformatique, l'analyse des résultats, et le diagnostic. Le panel GenoDENT est composé de 513 gènes.
Smith 2017, Royaume-Uni Amelogenesis imperfecta : genes, proteins and pathways. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5483479/	Définitions et description des mécanismes génétiques de l'AI.	Stratégie de recherche non renseignée.	Critères de sélection des études non renseignés.	Base de données LOVD (open source DNA variation database system).	Mutations génétiques.	Définition et phénotypes de l'amélogénèse imparfaite.
Sreedevi 2014, Inde Interdisciplinary Full Mouth Rehabilitation of a Patient with Amelogenesis Imperfecta: A Case Report with 8 Years Follow-up. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4295465/	Ce rapport de cas traite de l'approche interdisciplinaire d'une femme souffrant d'amélogénèse imparfaite de type hypoplasique.	Etude de cas GRADE C Niveau 4	N=1 Âge : 28 ans Diagnostic : AI hypoplasique Type I	Préserver la structure maximale de la dent, augmenter la dimension verticale perdue pour atteindre une position idéale et confortable, qui est	Un historique dentaire et social complet a été obtenu. Les antécédents familiaux ont révélé que les parents de la patiente étaient	La réhabilitation esthétique et fonctionnelle d'un patient atteint d'AI a été décrite. La restauration de l'esthétique et de la fonction chez les patients atteints d'AI peut être obtenue par un diagnostic précis, une planification méticuleuse du traitement et une approche multidisciplinaire.

				la "position neuromusculaire physiologique", et restaurer la fonction masticatoire et améliorer l'esthétique. Le traitement a été planifié en trois étapes.	cousins et n'étaient pas atteints d'IA. Mais sa sœur et le frère de son père étaient atteints d'AI.	
Sundell 1985, Suède Hereditary amelogenesis imperfecta. I. Epidemiology and clinical classification in a Swedish child population. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/3864268/	Evaluer la pertinence d'un système de classification clinique au moyen d'une analyse de données génétiques et créer une classification basée sur des données cliniques et génétiques.	Etude épidémiologique Niveau 4 Grade C	N = 105. Âge : de 3 à 19 ans. Diagnostic : AI héréditaire.	Examen clinique.	Historique clinique, questionnaires (sur 3 générations), données génétiques.	La prévalence des AI héréditaires dans la population Suédoise étudiée était de 1/4000. Les défauts de l'émail sont présents au niveau des dents de lait et des dents définitives.
Witkop 1988, Etats-unis Amelogenesis imperfecta, dentinogenesis imperfecta and dentin dysplasia revisited: problems in classification. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/3150442/	Classification : critères cliniques, radiographiques, et transmission héréditaire.	Non.	Non.	Non.	Non.	Classification clinique des AI héréditaires : Type I – Hypoplasique (de IA à IG) Type II – Hypomature (de IIA à IID) Type III – Hypominéralisée (de IIIA à IIIB) Type IV – Hypomature/hypoplasique avec taurodontisme (de IVA à IVB)
Witkop 1976, Etats-unis Heritable defects of Enamel and Dentin. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/13469154/	Définir la prévalence des défauts de l'émail et de la dentine dans la population générale	Non.	Non.	Non.	Non.	Tous les défauts d'émail, vaguement classés comme amélogénèse imparfaite, se sont produits chez 12 000 à 14 000 personnes dans la population générale. L'amélogénèse imparfaite comprenait au moins 5 entités cliniques et génétiques distinctes. Dans le premier de ces quatre cas, toutes les dents sont touchées : hypoplasie de l'émail, hypocalcification, hypomaturation, hypomaturation pigmentée, hypoplasie locale
Yassin 2016, Arabie Saoudite Prevalence and distribution of selected dental anomalies among Saudi children in Abha, Saudi Arabia. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27957258/	Déterminer la prévalence et la distribution de certaines anomalies dentaires chez des enfants saoudiens.	Etude rétrospective Niveau 4 Grade C	N = 1252 (638 garçons + 614 filles). Âge : entre 5 et 12 ans. Diagnostic : anomalies dentaires	Examen clinique complet. Orthopantomogramme.	Anomalies dentaires : nombre, forme, structure, position.	22.68% (284/1252) ont au moins une anomalie dentaire. Prévalence des anomalies est de 25.79% : 26.95% garçons, 23.28% filles. Anomalie la plus courante : dents manquantes (9.7%). Dents surnuméraires (3.5%) avec une prévalence supérieure chez les garçons. Microdontie (2.6%), macrodontie (1.8%), rotation (1.6%), taurodontisme (1.4%), fusion (0.8%), AI (0.3%) et dentinogénèse imparfaite (0.1%).

5 Diagnostic et évaluation initiale

5.1 Objectifs

- Evoquer le diagnostic clinique d'amélogénèse imparfaite face à un défaut de la formation de l'émail qui, dans la majorité des cas, va concerner toutes les dents et les deux dentures.
- Assurer un bilan initial : l'examen clinique est complété par un bilan radiologique et photographique (*conf infra chap.5.7*)
- Identifier les autres signes associés et en apprécier la sévérité. En questionnant les antécédents et en effectuant l'anamnèse des signes oraux et extra-oraux, il sera pertinent d'évaluer les potentielles atteintes morphologiques et fonctionnelles.
- Informer sur le parcours de soins et expliquer les différentes étapes de la prise en charge orale.
- Orienter vers une prise en charge adaptée en cas de nécessité :
 - Les consultations bucco-dentaires dans les disciplines concernées : biologie orale, chirurgie orale, orthopédie dento-faciale, odontologie pédiatrique, odontologie prothétique, parodontologie, odontologie conservatrice et restauratrice, pour évaluer par exemple :
 - La présence de carie précoce de l'enfance notamment dans des formes sévères
 - La présence de malocclusions [6], [8], [30], [31]
 - Le retard d'éruption dentaire
 - La présence d'attrition pouvant évoluer jusqu'à la perte de la dimension verticale d'occlusion dentaire
 - La présence d'une gingivite voire d'une maladie parodontale et de formation de tartre excessive malgré un contrôle adéquat de plaque
 - La présence d'hypersensibilité dentaire provoquée par l'alimentation et les manœuvres d'hygiène bucco-dentaire [6], [17], [30], [32].
 - Les consultations médicales spécialisées en fonction des signes associés, concernant par exemple :
 - Des troubles ophtalmologiques (une perte de l'acuité centrale et périphérique, une altération de la vision des couleurs, une photophobie) : suspicion d'une association avec une dystrophie des cônes et bâtonnets (syndrome de Jallili)
 - Une épilepsie avec une régression mentale (syndrome de Kohlschütter-Tönz)
 - Une petite taille (syndrome de Verloes Bourguignon, ...).
- Prendre en charge sur le plan psychologique les enfants et leur famille [33], [34].
- Proposer une prise de contact avec une association de patients [35], [36].

5.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)

Le diagnostic, l'évaluation initiale et la prise en charge globale du patient sont, le plus souvent, coordonnés par un chirurgien-dentiste d'un Centre de Référence/Compétence Maladies rares (CRMR/CCMR) labélisé pour les Maladies Rares orales et dentaires (O-Rares) et un généticien. La

variabilité d'expression de l'AI nécessite l'évaluation d'un chirurgien-dentiste expérimenté pour un meilleur diagnostic [39] et une proposition thérapeutique optimisée [17], [37].

La prise en charge globale du patient atteint d'AI et de sa famille repose sur une coopération pluridisciplinaire tout au long de la vie du patient, en veillant notamment à ce que le relai entre les professionnels prenant en charge le patient à l'âge pédiatrique puis à l'âge adulte se déroule de manière optimale.

Le diagnostic, l'évaluation initiale et la prise en charge globale du patient font intervenir selon les besoins :

Des praticiens médicaux :

- Chirurgiens-dentistes de différentes compétences et spécialités (biologie orale, pédiatrie, radiologie, ODF, chirurgie orale, réhabilitation prothétique, parodontologie....) : diagnostic, prise en charge et suivi
- Généticien clinicien : diagnostic et suivi
- Radiologue : diagnostic et suivi
- Chirurgien maxillo-facial: prise en charge chirurgicale
- Pédiatre ou médecin généraliste : diagnostic et suivi.
- Spécialités médicales des autres organes ou des systèmes affectés pour les formes syndromiques (néphrologues, dermatologues, rhumatologues,...).

Des praticiens paramédicaux ou sociaux :

- Conseiller en génétique : conseil génétique pour le patient et sa famille et suivi de l'annonce
- Orthophoniste : prise en charge
- Kinésithérapeute : prise en charge
- Psychologue: prise en charge et suivi
- Assistants sociaux : prise en charge et suivi.

L'ensemble de ces professionnels travaille conjointement avec le chirurgien-dentiste et/ou le médecin référent du patient, que ce soit à l'âge pédiatrique ou adulte.

5.3 Circonstances de découverte/ Suspicion du diagnostic

Le diagnostic d'amélogénèse imparfaite est suspecté ou posé lors de 3 circonstances principales :

- La mise en évidence clinique de défauts de l'émail en denture temporaire et/ou permanente, évocateurs d'un diagnostic d'amélogénèse imparfaite. [38], [39]. La dyschromie ou la dysplasie, dès la mise en place de la denture temporaire, inquiètent les parents qui spontanément consultent en général un médecin traitant et un chirurgien-dentiste.
- L'identification de l'amélogénèse imparfaite dans un tableau clinique syndromique préalablement identifié ou en cours d'identification. Le patient est alors adressé par le médecin traitant ou spécialiste pour confirmation des atteintes amélaire.
- L'existence d'un antécédent familial d'amélogénèse imparfaite. Les familles atteintes consultent généralement précocément avec leur enfant afin de confirmer ou infirmer la présence d'une atteinte de l'émail.

5.4 Confirmation du diagnostic/diagnostic différentiel

5.4.1 Confirmation du diagnostic

L'AI est en premier lieu évoquée par le diagnostic clinique.

Le diagnostic clinique pourra être confirmé par un diagnostic moléculaire (test génétique : mise en évidence de variations pathogènes des gènes impliqués dans les amélogénèses imparfaites).

L'analyse génétique doit être idéalement prescrite par un médecin généticien ou un spécialiste d'organes du réseau maladies rares, qui pourra en expliquer l'impact pour le patient et sa famille.

Le généticien clinicien/le spécialiste d'organe évoque le diagnostic cliniquement devant les circonstances sus citées et adresse un prélèvement (sang ou salive) du patient au laboratoire de diagnostic moléculaire pour la confirmation du diagnostic par l'analyse des gènes incriminés [3], [38], [39].

5.4.2 Diagnostic différentiel :

L'AI est spécifiquement une entité génétique. Un diagnostic différentiel doit être écarté et concerne les autres étiologies possibles des anomalies de structure de l'émail d'origine systémique voire d'origine locale.

Il est important, alors, de se poser les bonnes questions :

- D'autres personnes sont-elles atteintes dans la famille ? Caractère transmissible de l'anomalie ?
- Combien de dents sont touchées ?
- Les dents affectées ont-elles une période de formation identique, sont-elles reliées à une chronologie de minéralisation ?
- L'analyse détaillée des antécédents médicaux du patient montre-t-elle une éventuelle exposition à des agents toxiques, à des médicaments, à des agents tératogènes qui auraient pu affecter la formation de l'émail ?

Un diagnostic différentiel souvent évoqué est celui des caries précoces de la petite enfance avec atteinte carieuse rapide de toutes les dents temporaires en raison de prises alimentaires continues et répétées (biberons nocturnes, alimentation au sein ad libitum...) et d'une insuffisance, voire absence de mesures d'hygiène bucco-dentaire. La distribution des caries est caractéristique, elle épargne en particulier les incisives mandibulaires ; l'histoire familiale, médicale et les habitudes alimentaires sont évocatrices.

Le diagnostic différentiel avec l'hypominéralisation molaires-incisives (MIH) devra également être évoqué. Il ne se révèle compliqué que dans les cas sévères de MIH. Dans ces cas-là, les lésions peuvent également atteindre la pointe canine, la deuxième prémolaire ainsi que la deuxième molaire permanente. Cependant, généralement les MIH présentent des lésions asymétriques, de sévérité variable, ne touchant pas toute la surface de la dent, que ce soit sur les premières molaires permanentes ou sur les incisives permanentes lorsque ces dernières sont atteintes. L'étiologie du MIH est mal connue, elle semblerait multifactorielle mais elle ne repose pour l'instant que sur des hypothèses.

L'Hypominéralisation des secondes molaires temporaires (Hypomineralised Second Primary Molars - HSPM) est l'équivalent du MIH mais au niveau des dents temporaires [40], [41].

Un diagnostic de fluorose pourra être suspecté en cas d'exposition chronique avérée aux fluorures en particulier pendant les premières années de la vie [41], [42].

5.5 Indication des tests génétiques

Les tests génétiques complètent le diagnostic clinique et permettent d'orienter vers les maladies rares avec des atteintes plus larges. Le généticien et le spécialiste d'organe des centres référents associés pourront délivrer une information génétique à la famille et au patient, notamment si des maladies systémiques ou un syndrome sont associés. (cf 5.8). L'annonce de ce diagnostic doit être préparée (cf 5.9).

L'analyse des gènes impliqués dans les amélogénèses imparfaites dites isolées ou syndromiques a été bien documentée dans la littérature. Le séquençage Sanger reste une méthode de référence, mais de plus en plus de laboratoires effectuent cette analyse en utilisant le séquençage haut débit et des panels dédiés à ces maladies (next generation sequencing ou NGS par exemple ie panel NGS GenoDENT)[13], [43](voir Annexe 7). D'autres approches par séquençage d'exome ou de génome sont possibles.

Les variations pathogènes retrouvées sont nombreuses et variées et posent parfois des problèmes d'interprétation (VUS : variants de signification inconnue).

Les principaux gènes responsables d'AI sont [12]–[14], [43] :

- AI non syndromiques *ENAM, AMELX, AMBN, AMTN, LAMA3, LAMB3, LAMC2, LAMC3, COL17A1, COL7A1, ITGB4, ITGB6, ACPT, RELT, C4orf26, SLC24A4, MMP20, KLK4, FAM83H, DLX3, GPR68...*
- AI syndromiques : *WDR72, LTBP3, CCNM4, GALNS, ROGDI, SLC13A5, SCL10A7, FAM20A, FAM20C, CLND16, CLND19, PEX1, PEX6, DLX3, STIM1, ORAI1, PORCN....*

Une fois le diagnostic génétique établi sur le plan moléculaire pour le cas index, une étude des parents et apparentés est souhaitable pour vérifier la ségrégation des variations pathogènes. Les analyses s'effectuent généralement d'emblée en trio (parents et enfant).

Par la suite, une étude moléculaire des apparentés symptomatiques ou des apparentés majeurs à risque de porter une ou deux mutation(s) du gène responsable pourra être proposée [13], [38], [43]–[47], [47]–[56].

Ces analyses s'effectuent dans des laboratoires de génétique médicale agréés (www.orpha.net).

En cas de difficultés diagnostiques, via les panels NGS dédiés et si l'indication est justifiée, en concertation avec le réseau O-Rares et les consultations de génétique locale, les familles peuvent accéder au diagnostic génétique pangénomique dans le cadre du Plan France Médecine Génomique 2025, sous l'indication : « Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire »(<https://pfmq2025.aviesan.fr/>).

5.6 Circuit patient des formes syndromiques

Si l'histoire familiale, médicale et l'examen clinique orientent vers une suspicion de maladie génétique syndromique, le patient et sa famille doivent être dirigés vers les Centres de référence et de compétence des maladies rares orales et dentaires (CRMR/CCMR Réseau O-Rares) qui organisent les parcours régionaux de diagnostic clinique et moléculaire avec un généticien.

5.7 Bilan initial

Il nécessite une consultation pluridisciplinaire.

5.7.1 Bilan bucco-dentaire clinique

Le bilan bucco-dentaire clinique doit être réalisé le plus précocement possible afin d'évaluer l'impact fonctionnel et esthétique des anomalies du développement des dents et de l'émail. Lors d'un examen clinique de la cavité buccale, le chirurgien-dentiste recherche :

- Une perte de substance dentaire et la nature du défaut de l'émail
- La présence de lésions carieuses
- La présence de tartre et d'atteinte gingivale, voire parodontale
- La présence de sensibilités et /ou douleurs dentaires spontanées, à la mastication, au brossage
- Une perte de dimension verticale
- Une dysmorphose et des troubles de l'occlusion
- Une doléance esthétique exprimée
- Une dysoralité éventuelle associée.

Une évaluation précise des sensibilités dentaires est indispensable. En effet, le tissu amélaire est altéré voire inexistant, de ce fait, les dents sont plus sujettes à l'attrition. Le tissu dentinaire peut être directement exposé aux divers stimuli thermiques et chimiques. Les conséquences de ces sensibilités sont principalement des difficultés masticatoires et de brossage.

Cet examen bucco-dentaire sera complété par la réalisation de moulages après prise d'empreintes conventionnelles ou optiques de la cavité buccale et par la réalisation de photographies intrabuccales pour documenter l'état initial et assurer le suivi.

Le bilan bucco-dentaire clinique doit être complété par des examens radiographiques appréciés pour leur utilité quant au diagnostic et à la prise en charge. Il conviendra de s'enquérir au préalable de l'existence de radiographies antérieures et de la date de réalisation de celles-ci [31], [57].

5.7.2 Bilan orthodontique

Il doit être systématique, adapté à l'âge du patient et à sa pathologie.

Un examen clinique orthodontique morphologique complet dans les trois dimensions de l'espace doit être effectué à la recherche des anomalies dentaires, dento-alvéolaires et squelettiques qui accompagnent fréquemment l'AI. En effet, 43% des patients porteurs d'AI présentent des malocclusions [8], [31]. Il y sera associé un examen clinique fonctionnel visant à dépister des anomalies fonctionnelles associées (dysfonctions et/ou para-fonctions), telles qu'une ventilation

orale, une dysfonction linguale antérieure et/ou latérale, des troubles de la phonation. Ces dernières peuvent contribuer au développement ou au maintien des malocclusions observées.

5.7.3 Bilan radiologique

L'imagerie fait partie intégrante du bilan initial. Celle-ci comprend selon l'âge et le type d'anomalies et de dysmorphoses, une radiographie panoramique (ou orthopantomogramme OPT), une téléradiographie de face et/ou de profil, voire l'association de ces moyens d'exploration [58], [59].

La radiographie panoramique permettra de rechercher et préciser les anomalies dentaires.

Le bilan orthodontique nécessitera une téléradiographie de profil (TRP) avec une analyse céphalométrique ainsi qu'une téléradiographie de face (TRF) en présence d'une anomalie transversale ou d'une asymétrie faciale.

Dans les cas d'anomalies complexes, de difficultés d'interprétation de l'OPT, de retard d'éruption, d'inclusions dentaires, d'asymétrie faciale marquée ou encore si une prise en charge pluridisciplinaire orthodontico-chirurgicale est envisagée, une tomographie volumique à faisceau conique (ou CBCT Cone Beam Computer Tomography) pourra être prescrite (en privilégiant les acquisitions de type « basse dose ou low dose »).

Les signes radiologiques recherchés sont :

- Une épaisseur réduite de l'émail, voire une absence et/ou des zones irrégulières
- Une radiopacité de l'émail anormale (densité minérale faible)
- Des anomalies de forme des dents : taurodontisme, forme radicaire
- Des anomalies de structures associées : anomalies dentinaires, calcifications intrapulpaires...
- Des troubles de l'éruption dentaire
- Des anomalies du parodonte notamment la gencive
- Des anomalies du support osseux alvéolaire et des bases osseuses associées
- Toute autre anomalie bucco-dentaire.

5.8 Evaluation de la sévérité /extension de la maladie/recherche de signes associés

Si l'histoire familiale, médicale et si l'examen clinique orientent vers une suspicion de maladie génétique syndromique, le patient et sa famille doivent être dirigés vers un généticien et vers les Centres de référence et de compétence des maladies rares orales et dentaires (CRM/R/CCMR Réseau O-Rares). De nombreux syndromes comportent en effet dans leur tableau clinique une AI. Les signes associés peuvent être classés en fonction du système ou des organes affectés (cf tableau annexe 8).

Ce bilan médical initial doit être effectué pour rechercher les manifestations et complications associées aux AI afin de guider la prise en charge. Il constitue le point de départ du suivi médical qui doit être mis en place. Ainsi, par exemple, en cas de suspicion de néphrocalcinose (syndrome émail-rein), une échographie rénale peut être demandée. Ces examens complémentaires peuvent aussi être réévalués à la lumière du diagnostic moléculaire.

5.9 Annonce du diagnostic et information du patient

L'annonce du diagnostic de confirmation clinique et génétique doit faire l'objet d'une consultation dédiée. Elle doit être organisée dans un centre spécialisé ou dans un centre avec des professionnels en lien avec un centre spécialisé (voir annexe 2). Dans le cas où le prescripteur de l'analyse génétique est d'une autre spécialité, il est fortement recommandé que l'annonce du diagnostic soit réalisée en binôme, par le prescripteur de l'analyse génétique, spécialiste d'organe et par un médecin généticien. Dans le cas contraire, il est recommandé de programmer rapidement une consultation de génétique. La présence d'un psychologue est fortement recommandée [33], [34].

L'annonce du diagnostic doit s'accompagner des informations suivantes :

- Les principales caractéristiques de la maladie
- La transmission des données disponibles dans la littérature
- L'explication du mode de transmission et le conseil génétique
- L'actualisation du dossier médical et du bilan bucco-dentaire initial si elle est nécessaire et la proposition d'examens complémentaires pour explorer des éléments du tableau clinique non encore envisagés, notamment à la recherche d'anomalies extra-buccales
- La planification de la prise en charge et du suivi en fonction de l'âge, permettant le dépistage d'éventuelles complications
- La liste des médecins spécialistes et autres professionnels de santé qui seront amenés à prendre en charge le patient
- L'accueil et l'accompagnement des premiers sentiments qui traversent le patient et son représentant légal
- Les modalités de suivi médical et psychologique
- Les coordonnées d'associations de patients (voir annexe 2)
- Les démarches à faire sur le plan social : protocole de soin pour la prise en charge, dossier MDPH...

A l'issue de cette première consultation, un courrier de synthèse est adressé au chirurgien-dentiste et au médecin traitant, pédiatre ou généraliste, aux correspondants qui prennent en charge le patient et au patient ou à ses parents s'il est mineur. Ce courrier rapporte les différents points discutés avec le patient et/ou ses parents s'il est mineur.

Une seconde consultation d'information quelques semaines plus tard, peut être organisée à la demande du patient après l'annonce du diagnostic. Elle peut s'avérer très utile pour reprendre avec le patient et la famille les informations de la première consultation, souvent difficiles à assimiler compte tenu du choc de l'annonce et pour lui présenter l'équipe pluridisciplinaire de suivi. Ces professionnels seront attentifs à la capacité d'intégration des informations et de leurs implications par le patient et sa famille en termes de suivi, de qualité de vie quotidienne et de projet existentiel.

5.10 Conseil génétique

Les AI se transmettent selon différents modes de transmission.

Concernant le mode autosomique dominant, un parent atteint a une probabilité sur deux de transmettre la maladie à son enfant, à chaque grossesse (50%)[1], [4], [7].

Concernant le mode autosomique récessif, le couple de parents, non atteints, ayant un enfant atteint a une probabilité sur quatre d'avoir un enfant atteint à chaque grossesse, que ce soit un garçon ou une fille (voir annexe 3). Un adulte atteint a très peu de risque d'avoir des enfants atteints sauf dans le cas d'une union avec une personne atteinte de la même pathologie ou de l'existence d'un lien de parenté entre conjoints. Cependant la recherche d'hétérozygotie pour un conseil génétique peut être proposée dans la famille du patient [1], [4], [7].

Concernant le mode de transmission dominant lié à l'X, une mère atteinte de manière modérée peut transmettre la maladie à un fils qui sera plus sévèrement atteint ou à une fille qui présentera un tableau clinique modéré.

Les pères atteints ne transmettent pas la maladie à leur fils ; par contre, ils transmettent forcément leur chromosome X porteur de la mutation à toutes leurs filles, qui seront conductrices de l'affection et modérément affectées.

Pour une description détaillée des conséquences des modes de transmission se référer à Orphaschool, transmission des maladies génétiques (<https://www.orpha.net/orphaschool/formations/transmission/ExternData/InfoTransmission-Dreamweaver/Transmission.pdf>).

Ces éléments seront expliqués et commentés lors de la consultation de génétique en interaction avec le généticien, le conseiller en génétique et le spécialiste d'organe prescripteur.

TABLEAU N°2. BILAN INITIAL ET DIAGNOSTIC GENETIQUE : ETUDES CLINIQUES ET REVUES SYSTEMATIQUES DE LA LITTERATURE

Auteur Année Pays Référence	Objectif(s)	Méthodologie Niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Adorno-Farias D. 2019, Chili-Brésil Diversity of clinical, radiographic and genealogical findings in 41 families with amelogenesis imperfecta. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30970114/	Décrire et déterminer la fréquence de signes cliniques et radiologiques associés à l'AI et son schéma de transmission	Grade C, niveau 4 Étude transversale descriptive Rétrospectif (patients inclus de 2003-2016)	N = 121 personnes de 41 familles dont 72 patients atteint d'AI Âge moyen = 16 ans	Anamnèse approfondie, Examen clinique complet (phanères, peau, reins, exo-buccal, endobuccal) Photographies cliniques, Examens radiologiques.	Données cliniques, Arbre généalogique Observation radiographiques, Malocclusions observées Photographies,	43% ont une malocclusion et la béance antérieure est la plus fréquente : 5/18 des patients HPAI, 2/31 des HMAI et 4/5 HCAI Soit 17% des cas.
Alachioti 2014, Emirats Arabes Unis Amelogenesis imperfecta and anterior open bite : etiological, classification, clinical and management interrelationships. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24987656/	Description de l'AI et béance antérieure en général, ainsi que l'association des deux chez de nombreux patients.	Non renseignée.	Patients avec AI et béance antérieure.	Critères de sélection des études non renseignés.	Etiologie, classification, manifestations cliniques et management des AI ainsi que l'association AI et béance antérieure.	Etiologie : plusieurs mutations génétiques impliquées en fonction des formes de l'AI. Classification : 3 catégories (formes hypoplasique, hypominéralisée et hypomature). Plusieurs sous-catégories décrites (de 12 à 14). Manifestations cliniques : des problèmes éruptifs, une attrition sévère, une perte de dimension verticale d'occlusion (DVO) et des problèmes de béance. AI et béance antérieure : très probablement d'origine génétique avec des mutations des gènes ENAM et AMELX (anomalie du développement cranio-facial).
Ansar 2016, Pakistan Expansion of the spectrum of ITGB6-related disorders to adolescent alopecia. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26695873/	Démontrer qu'une variante délétère rare au sein de l'ITGB6 provoque non seulement des anomalies dento-gingivales mais aussi une déficience intellectuelle et une alopecie.	Etude de cas Grade D Niveau 4	Une famille pakistanaise (AP91) avec une déficience intellectuelle légère à modérée, une alopecie chez les adolescents et des anomalies dentogingivales.	Etude génétique	<i>Cartographie de l'homozygotie, l'analyse de liaison et le séquençage de l'exome</i>	Identification d'une nouvelle variante rare faux-sens c.898G4A (p. (Glu300Lys)) dans ITGB6, qui se co-ségrège avec le phénotype au sein de la famille et devrait être nocive. La modélisation structurale montre que Glu300 se trouve dans le domaine de l'hélice β et est entouré de plusieurs résidus qui sont importants pour l'hétérodimérisation avec l'intégrine α. Des études antérieures ont montré que les variantes de l'ITGB6 peuvent provoquer une AI chez l'homme, mais les patients de la famille AP91 qui sont homozygotes pour la variante c.898G4A présentent des caractéristiques neurologiques et dermatologiques, indiquant un rôle pour l'ITGB6 au-delà de la formation d'émail. Cette étude démontre qu'une

						variante délétère rare au sein de l'ITGB6 provoque non seulement des anomalies dento-gingivales mais aussi une déficience intellectuelle et une alopecie.
Aren 2003, Turquie Evaluation of oral and systemic manifestations in an amelogenesis imperfecta population. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/14554076/	Décrire les caractéristiques dentaires et cranio-faciales des patients atteints d'AI.	Non renseignée.	N = 43 (33 F et 10 H) ; 39 familles. Âge : moyen de 11.4 ans (10-50 ans). Diagnostic : amélogénèse imparfaite (classification selon Witkop).	N.R.	<i>Classification par un examinateur expérimenté selon la classification de Witkop (1989). Radiographie panoramique (développement dentaire) et céphalométrie. Evaluation orthodontique. Orthopantomogramme. Evaluation de l'âge osseux par la RUS method (analyse des os radial et cubital).</i>	32 patients avec des parents au 1er degré atteints. Type I (46.5%), type II (30.2%), type III (11.6%) et type IV (11.6%). Âge chronologique moyen de 11.4 ± 2.6 ans et âge osseux moyen de 10.42 ± 2.6 ans. Âge dentaire et osseux retardés par rapport à l'âge chronologique pour 5 patients. Maturité dentaire et éruption non appropriées à l'âge de certains patients. Discordance entre âge osseux, âge dentaire et âge statural chez des patients avec déficience de l'hormone de croissance (GH). Béance antérieure : 50% patients de type I, 30.8% patients de type II, 60% patients de type III. Classification basée d'abord sur l'hérédité puis sur l'apparence clinique et radiologique.
Coffield 2005 The psychosocial impact of developmental dental defects in people with hereditary amelogenesis imperfecta. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15966649/	Étudier si l'IA est associée à un résultat psychosocial négatif. .	Enquête Niveau de preuve : Non applicable	Les sujets atteints d'IA (n = 30) présentaient des niveaux plus élevés d'évitement social et de détresse, ainsi que des niveaux plus élevés de dysfonctionnement, de gêne et d'incapacité attribuables à leur état buccal, par rapport aux sujets sans IA (n = 29).	Les membres des familles avec et sans IA ont rempli un questionnaire comprenant des questions sur la démographie et les antécédents dentaires, ainsi qu'un certain nombre d'échelles psychométriques. Les auteurs ont étudié les effets du statut AI (avec ou sans), du sexe et de l'âge sur chacun des résultats psychosociaux en utilisant un modèle linéaire généralisé.	Étudier les effets du statut AI (avec ou sans), du sexe et de l'âge sur chacun des résultats psychosociaux en utilisant un modèle linéaire généralisé	Les sujets atteints d'IA (n = 30) présentaient des niveaux plus élevés d'évitement social et de détresse, ainsi que des niveaux plus élevés de dysfonctionnement, de gêne et d'incapacité attribuables à leur état buccal, par rapport aux sujets sans IA (n = 29). Ces résultats indiquent que le fait d'avoir une IA a un impact marqué sur la santé psychosociale des personnes touchées, comparable à l'impact des conditions de santé systémiques, en particulier chez les plus jeunes.
Dabiri 2018, Etats-unis Diagnosing developmental defects of ENAMel: pilot study of online training and accuracy. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29663909/	Déterminer la capacité des dentistes à identifier et classer correctement les défauts de développement de l'émail (avec un entraînement minimum).	Non renseignée.	Dentistes : N = 348.	Questionnaire : 20 images + 12 images pour l'entraînement.	<i>MDDE (Modified DDE Index).</i>	Grande variabilité dans la classification des images et dans la notation des défauts liés à l'émail. Il est très important que l'identification se fasse le plus précisément possible car la prévention et les traitements qui en découlent en dépendent. Besoin d'entraînement pour les professionnels de santé afin d'identifier

						correctement les anomalies de l'émail chez les jeunes enfants (intervention rapide). Le contenu et les méthodes d'apprentissage doivent être standardisés (avec des photographies).
De la Dure-Molla 2019, France Elements of morphology: Standard terminology for the teeth and classifying genetic dental disorders. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31468724/	Les auteurs souhaitent que la classification serve de référence commune pour les études cliniques et épidémiologiques.	Non renseignée.	Une analyse systématique de la littérature a permis de recenser 408 entités dont un gène causal a été identifié dans 79 % des cas..	Les auteurs ont classé les troubles dentaires en huit groupes : agénésie dentaire, dents surnuméraires, taille et/ou forme des dents, émail, dentine, éruption dentaire, anomalies parodontales et gingivales, et anomalies de type tumoral.	Non renseignée.	Ils accueillent favorablement les évaluations critiques des définitions et de la classification des troubles dentaires génétiques.
De la Dure-Molla 2014, France Pathognomonic oral profile of ENAMEL renal syndrome (ERS) caused by recessive FAM20A mutations. https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/1750-1172-9-84	Déterminer les particularités/caractéristiques oro-dentaires des patients avec une mutation récessive FAM20A.	Non renseignée.	Non renseignés.	Patients atteints d'AI + syndrome ERS.	<i>Mutation FAM20A.</i> <i>Phénotype oral.</i> <i>Phénotype rénal.</i>	Mutation récessive FAM20A est responsable du syndrome ERS et et du syndrome AIGFS. Ces deux syndromes seraient les mêmes. Leur phénotype est caractérisé par une hypoplasie sévère de l'émail, un retard ou une absence d'éruption dentaire, des éruption ectopiques et une calcification pulpaire (dents de lait et dents définitives). Rôle du dentiste dans ce diagnostic afin de diriger les patients vers un néphrologue et un généticien.
El-Sayed 2009, Royaume-Uni Mutations in the beta propeller WDR72 cause autosomal-recessive hypomaturation amelogenesis imperfecta. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2775821/	Etudier l'AI hypomature autosomique recessive	Série de cas Niveau 4 Grade D	Une famille pakistanaise consanguine avec AI.	Etude génétique	<i>Séquençage de l'exome entier,</i> <i>Immunohistochimie</i>	Le WDR72 est essentiel au renouvellement des vésicules améloblastiques pendant la maturation de l'émail
Espelid 2003, Norvège EAPD guidelines for use of radiographs in children https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12870988/	Les directives en matière de radiologie dentaire visent à éviter toute exposition inutile aux rayons X et à identifier les personnes susceptibles de bénéficier d'un examen radiographique.	RECCO	RECCO	RECCO	Il n'a pas été démontré que l'examen systématique par radiographie, sauf pour les caries, fournit suffisamment d'informations pour être justifié compte tenu de l'équilibre entre le coût (rayonnement et	En raison de la fréquence relativement élevée des caries chez les enfants de 5 ans, il est recommandé d'envisager une radiographie dentaire pour chaque enfant, même en l'absence de caries ou de restaurations visibles. La radiographie doit être envisagée à l'âge de 8-9 ans, puis de 12-14 ans, soit 1 à 2 ans après l'éruption des prémolaires et des deuxième molaires. Les contrôles supplémentaires par bitewing doivent être

					ressources) et le bénéfique.	basés sur une évaluation globale de l'activité/du risque carieux. Le patient à haut risque doit être examiné radiographiquement chaque année, tandis qu'un intervalle de 2 à 3 ans doit être envisagé lorsque l'activité/le risque carieux est faible.
Gadhia 2012, Royaume-Uni Amelogenesis imperfecta : an introduction. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22538897/	Description de l'épidémiologie, la classification, l'étiologie, de la clinique, du diagnostic et de la prise en charge.	Stratégie de recherche non renseignée.	Critères de sélection des études non renseignés.	Patients avec AI.	Epidémiologie, classification, étiologie, manifestations cliniques, diagnostic.	Prise en charge pluridisciplinaire : dentiste pédiatrique, orthodontiste, chirurgien stomatologue, chirurgien maxillo-facial, dentiste de reconstruction.
Gasse 2017, France Evolutionary analysis predicts sensitive positions of MMP20 and validates newly- and previously identified MMP20 mutations causing amelogenesis imperfecta. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28659819/	Comment de multiples altérations entraînent une variété de phénotypes d'AI. Recherche de mutations MMP20 chez des patients Français atteints d'une AI non syndromique.	Etude rétrospective Niveau 4 Grade C	N : non renseigné. Âge : non renseigné. Diagnostic : patients atteints d'AI non syndromique.	Diagnostic génétique à partir de bases de données publiques.	<i>Présence de mutation(s) sur le gène MMP20.</i>	Au total, 13 mutations concernent MMP20 dont 8 sont de simples mutations faux-sens entraînant la substitution d'un acide aminé. 18 autres gènes causent une AI non syndromique : AMELX, FAM83H, WDR72, ENAM, ITGB6/4, SLC24A4, LAMA3, GPR68, LTBP3, AMBN, KLK4, DLX3, STIM1, COL17A1, C4orf26, LAMB3, ACPT et AMTN.
Haubek 2011, Danemark Limited phenotypic variation of hypocalcified amelogenesis imperfecta in a Danish five-generation family with a novel FAM83H nonsense mutation. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21702852/	Etudier la variation phénotypique de l'émail chez les membres de la famille affectés par une amélogénèse imparfaite hypocalcifiée autosomique dominante.	Etude de cas Grade D Niveau 4	Une famille avec un phénotype d'amélogénèse imparfaite hypocalcifiée autosomique dominante	Etude génétique	<i>Analyse de liaison à l'échelle du génome</i>	Une liaison significative a été trouvée avec un locus sur le chromosome 8q24.3 comprenant le gène FAM83H identifié comme responsable de l'ADHCAI dans d'autres familles. Le séquençage ultérieur de FAM83H chez les membres de la famille affectés a révélé une nouvelle mutation non-sens, p.Y302X. Une variation phénotypique limitée a été trouvée parmi les membres de la famille affectés avec une perte de translucidité et une décoloration de l'émail. Une perte postuptive importante d'émail a été trouvée dans toutes les dents des sujets affectés. La pointe des cuspides sur les prémolaires et les molaires et une zone le long de la marge gingivale semblaient résistantes à la perte postuptive d'émail.
Huckert 2015, France Mutations in the latent TGF-beta binding protein 3 (LTBP3) gene cause brachyolmia with amelogenesis imperfecta. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25669657/	Etude de 4 familles avec un même phénotype caractérisé par une petite taille (brachyolmie) et une AI hypoplasique.	Etude de cas Grade D Niveau 4	4 familles dont 3 sont consanguines. Diagnostic : AI hypoplasique et brachyolmie.	Cartographie de l'homozygotie associée au séquençage de l'exome.	<i>Mutation(s) identifiées(s). Radiographie panoramique.</i>	AI hypoplasique associée à une brachyolmie. Les 4 familles ont une petite taille et une AI hypoplasique avec de petites dents jaunes et espacées. Absence d'émail associée avec de larges chambres pulpaires et taurodontisme au niveau molaire. L'émail a des anomalies qualitatives et quantitatives.

						Mutations bi-allélique hypomorphique du gène LTBP3.
<p>Jaureguiberry 2012, Belgique</p> <p>Nephrocalcinosis (ENAMel renal syndrome) caused by autosomal recessive FAM20A mutations. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23434854/</p>	Déterminer le gène responsable d'une néphrocalcinose (NC).		<p>N = 25 (12H + 13F) de 16 familles différentes. Âge : de 12 à 64 ans. Diagnostic : néphrocalcinose associée à une AI.</p>	Cartographie pangénomique du génome, séquençage exome entier, séquençage de la nouvelle génération, séquençage Sanger.	Présence de mutations.	Tous les sujets ont des mutations bi-alléliques suggérant que les personnes porteuses de ces mutations sont porteuses de NC et d'AI.
<p>Kantaputra 2016, Thaïlande</p> <p>All ENAMel is not created equal: Supports from a novel FAM83H mutation. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26481691/</p>	Etudier les effets d'une nouvelle mutation de FAM83H	Etude de cas Grade D Niveau 4	1 homme de 40 ans	Etude clinique et génétique	Non	Différentes zones de dureté conservée avec différentes mutations suggèrent que la force de l'émail est affectée par les interactions du FAM83H avec une variété de facteurs locaux
<p>Kühnisch 2019, Allemagne</p> <p>Best clinical practice guidance for prescribing dental radiographs in children and adolescents: an EAPD policy document. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31768893/</p>	Actualisation d'une RECCO	RECCO Grade variable en fonction des recco	<p>RECCO</p> <p>Quatre groupes de travail d'experts ont procédé chacun à une revue systématique de la littérature. Les principaux sujets abordés étaient la radioprotection, la radiographie dentaire intra-orale (radiographies bitewing et périapicales), la radiographie panoramique (RP) et la tomographie à faisceau conique (CBCT).</p>	Trois workshops ont été organisés lors du séminaire intermédiaire correspondant de l'AEPH à Chania (Crète, Grèce) en 2019. Sur la base des preuves identifiées, tous les experts invités ont présenté leurs conclusions et, au cours des ateliers, les aspects de la pertinence clinique ont été discutés.	RECCO	<p>Oui</p> <p>Les recommandations et justifications données doivent être comprises comme des conseils de bonnes pratiques cliniques. Il est essentiel de respecter les principes radiologiques d'une justification individualisée et spécifique au patient. Lorsqu'une radiographie dentaire est nécessaire, son application doit être optimisée, afin de limiter l'exposition du patient aux rayonnements ionisants selon le principe ALADAIP (As Low As Diagnostically Achievable being Indication-oriented and Patient-specific).</p>
<p>Lundgren 2019, Suède</p> <p>Experiences of Being a Parent to a Child with Amelogenesis Imperfecta. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30744129/</p>	L'objectif de cette étude était d'explorer les expériences et l'impact sur la vie quotidienne d'être parent d'un enfant atteint de formes sévères d'amélogénèse imparfaite.	Non renseignée.	Les parents d'enfants et d'adolescents atteints d'IA ont participé à un entretien avec un psychologue.	Neuf parents ont été contactés et tous ont accepté de participer. Les entretiens ont duré entre 10 et 65 minutes.	Les entretiens transcrits ont été analysés à l'aide d'une analyse thématique.	Quatre thèmes principaux sont ressortis des entretiens : Sentiments associés à la transmission d'une maladie héréditaire, stress lié à la diminution des connaissances, méconnaissance du diagnostic et stress psychosocial. Dans ces catégories principales, nous avons identifié plusieurs sous-thèmes. Les sentiments associés à la transmission d'une maladie héréditaire comprenaient le sous-thème de la culpabilité et de la honte ; le stress lié à la diminution

						des connaissances incluait la connaissance du diagnostic dans la famille et le soutien des professionnels de la santé dentaire ; la méconnaissance du diagnostic incluait les diagnostics manqués, la peur de ne pas recevoir le bon traitement et le contrôle insuffisant de la douleur ; enfin, le sous-thème du stress psychosocial incluait la peur que l'enfant soit intimidé et les visites d'urgence chez le dentiste.
<p>McDowall 2018, Royaume-Uni Genetic testing for amelogenesis imperfecta: knowledge and attitudes of paediatric dentists. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30141472/</p>	<p>Evaluer les opinions des pédodontistes sur les tests génétiques lors des anomalies dentaires comme l'amélogénèse imparfaite</p>	<p>Focus Groupes Niveau de preuve : Non applicable</p>	<p>9 pédodontistes</p>	<p>Enquête</p>	<p><i>Analyse qualitative du verbatim par IPA (Interpretative Phenomenological Analysis)</i></p>	<p>Il est nécessaire de compléter la formation des chirurgiens-dentistes pour aborder les tests génétiques en odontologie, qui participent à l'amélioration de la prise en charge des patients</p>
<p>Millet 2015, France Interdisciplinary Care for a Patient with Amelogenesis Imperfecta: A Clinical Report. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25522047/</p>	<p>Décrire le traitement pluridisciplinaire d'une jeune patiente atteinte d'AI</p>	<p>Etude de cas</p>	<p>1 jeune fille âgée de 10 ans, avec AI hypocalcifiée avec open-bite antérieur</p>	<p>Traitement restaurateur transitoire (Coiffes préformées Ni-Cr, moules Ion polycarbonate, traitement orthodontique (âge = 14 ans) , traitement chirurgical (Lefort I), traitement final par 28 couronnes unitaires (âge = 18 ans) (Céramique/zircone, Fugi Cem 2)</p>	<p>Suivi des restaurations définitives à 3 mois, 6 mois, 12 mois et 24 mois Examens clinique et radiographique selon les critères de la CDA (protocole modifié) Evaluation de l'hygiène bucco-dentaire et de la santé parodontale</p>	<p>Nécessité d'une équipe pluri-disciplinaire Intérêt d'un suivi tous les 3 mois pendant la période de denture mixte et de denture adolescente 1 complication endodontique au cours du traitement Satisfaction de la patiente Les restaurations définitives céramique/zircone sont d'un grand intérêt (préparation minimale, bonne adaptation marginale, esthétique, pas de sensibilité dentaire</p>
<p>Poulsen 2008, Danemark Amelogenesis imperfecta – a systemic literature review of associated dental and oro-facial abnormalities and their impact on patients. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18615322/</p>	<p>Identifier les anomalies associées à l'AI, leur impact sur la qualité de vie des patients et les conséquences économiques.</p>	<p>Stratégie de recherche : oui. Bases interrogées : PubMed, EMBASE, Bibliotek.dk, the Cochrane Library databases, Web of Science and OMIM.</p>	<p>Oui.</p>	<p>Patients avec AI + anomalies associées.</p>	<p>Non renseignés.</p>	<p>Des anomalies ont été décrites dans le processus d'éruption (retard, dents incluses), dans la morphologie de la couronne dentaire (agénésie, résorption), au niveau pulpaire (calcification) et dans le nombre de dents. Les conditions gingivales (gingivite, périodontite) et l'hygiène buccale étaient généralement médiocres et le tartre était un trouble fréquent. Hypersensibilité dentaire. Malocclusion la plus souvent rapportée : beance antérieure. Impact négatif sur la qualité de vie des patients. Aucune information n'a été trouvée sur l'impact économique.</p>

<p>Pousette Lundgren 2015, Suède A randomized controlled trial of crown therapy in young individuals with amelogenesis imperfecta. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25924855/</p>	<p>Suivi à long terme (qualité, longévité et effets adverses) du traitement par couronnes dentaires céramique de patients atteints d'AI..</p>	<p>Etude clinique randomisée split mouth</p>	<p>N = 27 (12H + 15F). Âge : moyen de 17.9±3.4 ans (entre 11 et 22 ans). Diagnostic : AI sévère.</p>	<p>Pose de couronnes en céramique 119 Procera (59 H, 60F) dont 80 avec AI hypoplasique et 39 avec AI hypomature 108 IPS e.max (46H, 62F) dont 71 avec AI hypoplasique et 37 avec AI hypomature Suivi sur 2 ans</p>	<p>Qualité des restaurations. Survie des couronnes selon les critères de la CDA (association californienne dentaire) Sensibilité dentaire Gingivite Présence d'effets adverses</p>	<p>227 couronnes : 105 chez les garçons et 122 chez les filles. 151 chez les patients avec AI hypoplasique et 76 chez les patients avec AI hypominéralisée/hypomature. Pas de différence entre couronnes Procera et IPS e.max à la fin des 2 ans pour la longévité et la qualité 97% des couronnes sont de qualité excellente ou acceptable à la fin des 2 ans 24/27 patients ont une diminution de la sensibilité après la pose des couronnes Diminution des gingivites après la pose des couronnes 7 patients (3% ces couronnes = 12 dents) ont eu des effets adverses = parodontite apicale dont un cas suite à un trauma La pose de couronnes peut être envisagée avec succès les adolescents et les jeunes adultes atteints de formes sévères d'AI. Avantage de poser des couronnes très tôt (début d'adolescence, vers 13 ans) en utilisant l'espace inter-dentaire et éviter ainsi des problèmes d'encombrement.</p>
<p>Pousette Lundgren 2018, Suède Crown therapy in young individuals with amelogenesis imperfecta: Long term follow-up of a randomized controlled trial. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30004001/</p>	<p>Suivi à long terme (qualité, longévité et effets adverses) du traitement par couronnes dentaires céramique de patients atteints d'AI.</p>	<p>Etude clinique randomisée</p>	<p>N = 27 (12H + 15F). Âge : moyen de 17.9±3.4 ans (entre 11 et 22 ans). Diagnostic : AI sévère.</p>	<p>Pose de couronnes en céramique 119 Procera (59 H, 60F) dont 80 avec AI hypoplasique et 39 avec AI hypomature 108 IPS e.max (46H, 62F) dont 71 avec AI hypoplasique et 37 avec AI hypomature</p>	<p>Qualité des couronnes selon les critères de la CDA Longévité des couronnes Sensibilité dentaire Gingivite ADAM Effets adverses (parodontite apicale aigüe, intégrité marginale)</p>	<p>227 couronnes posées : 151 chez les patients avec AI hypoplasique et 76 chez les patients avec AI hypominéralisée/hypomature. 193/227 couronnes ont été suivies pendant au moins à 5 ans Pas de perte de patients pendant l'étude Durée moyenne de suivi : 5,5 ans+/- 0, 8 Pas de différence entre la longévité des couronnes Procera et IPS e.max Qualité excellente ou acceptable pour 95% des couronnes 6 dents ont présenté une parodontite apicale aigüe (3%) dont 2 suite à un traumatisme Taux de survie de 99.6% et un taux de succès de 94.7%. Sensibilité atténuée chez 24/27 patients après 2 ans. Diminution des gingivites de 1.3±0.9 à 0.9±0.9 après 2 ans. La pose de couronnes peut être envisagée avec succès les adolescents et les jeunes adultes atteints de formes sévères d'AI.</p>

<p>Prasad 2016, France A targeted next-generation sequencing assay for the molecular diagnosis of genetic disorders with orodental involvement. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26502894/</p>	<p>Développer une nouvelle méthode de séquençage (NGS) afin de diagnostiquer de nouvelles mutations responsables des pathologies oro-dentaires.</p>		<p>N = 103 patients dont AI isolée (N = 52) et AI syndromique (N = 14).</p>	<p>Séquençage et analyse des mutations génétiques.</p>	<p><i>Présence ou absence de mutation.</i></p>	<p>Mutations COL17A1 dans 27% des cas d'AI isolée. Ce gène code pour un composant structurel des hémidesmosomes et sa mutation homozygote est impliquée dans l'épidermolyse bulleuse jonctionnelle type non Herlitz. Cette nouvelle méthode peut être utilisée comme outil de screening (diagnostic moléculaire) dans des gènes connus.</p>
<p>Revelo-Mejias 2021, Colombie Dental Fluorosis: the Risk of Misdiagnosis-a Review https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32705431/</p>	<p>Obtenir une définition et un diagnostic plus précis de la fluorose dentaire</p>	<p>Revue systématique</p>	<p>Non</p>	<p>Non</p>	<p>Non</p>	<p>Il est considéré qu'une méthodologie plus critique pour le diagnostic de la fluorose sera utile pour l'utilisation rationnelle et le contrôle des fluorures pour la santé dentaire, et pour l'identification des facteurs qui peuvent induire des défauts de l'émail.</p>
<p>Rey 2019, France Protocol GenoDENT: implementation of a new NGS panel for molecular diagnosis of genetic disorders with orodental involvement. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30838594/</p>	<p>Comprendre les causes génétiques de l'AI. Description du protocole de mise en place d'un panel de gènes impliqués dans les maladies orales et dentaires (projet GenoDENT).</p>	<p>Etude de cohorte Niveau 2 Grade B</p>	<p>Non indiqué.</p>	<p>Analyse génétique.</p>	<p>Anomalies dans le nombre de dents, forme des dents, leur taille, les défauts des tissus durs, résorption, fentes palatines/labiales, défauts de la dentine, minéralisation...</p>	<p>Les étapes comprennent la sélection des gènes, la conception des panels, prélèvement d'échantillons, codage des échantillons pour l'anonymat des patients, extraction et séquençage de l'ADN, un pipeline de bioinformatique, l'analyse des résultats, et le diagnostic. Le panel GenoDENT est composé de 513 gènes.</p>
<p>Serna Munoz 2020, Espagne Second primary molar hypomineralisation and drugs used during pregnancy and infancy. A systematic review. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31312969/</p>	<p>Passer systématiquement en revue les études dans lesquelles les chercheurs avaient étudié l'association entre le MIH et la consommation de drogues pendant la grossesse et la première année de vie.</p>	<p>Revue systématique</p>	<p>Non</p>	<p>Non</p>	<p>Une recherche systématique des publications jusqu'en juillet 2018 a été menée conformément à la déclaration PRISMA (Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-analyses).</p>	<p>Ils ont initialement identifié 986 articles, dont sept ont été sélectionnés pour être examinés : deux études cas-témoins, une étude transversale et quatre études de cohorte. Quatre études ont rapporté des données sur la consommation de médicaments pendant la grossesse et quatre ont étudié la consommation de médicaments pendant la première année de vie et l'apparition de défauts de l'émail en dentition primaire.</p>
<p>Seymen 2015, Turquie Novel ITGB6 mutation in autosomal recessive amelogenesis imperfecta. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25431241/</p>	<p>Identifier la cause génétique d'une famille d'AI et la pathogenèse moléculaire sous-jacente à la formation d'un émail défectueux.</p>	<p>Etude de cas Grade D Niveau 4</p>	<p>1 famille turque avec une AI isolée</p>	<p>Etude génétique</p>	<p><i>Analyses mutationnelles pour clarifier l'étiologie génétique moléculaire sous-jacente.</i></p>	<p>La cartographie de l'autozygotie et le séquençage de l'exome ont identifié une nouvelle mutation de transversion homozygote ans l'exon 4 (c.517G> C, p.Gly173Arg). Cliniquement, l'émail était généralement mince et piqué de pigmentation. Un émail plus épais a été noté dans la zone cervicale des molaires. Identification d'une nouvelle mutation homozygote ITGB6 provoquant une AI isolée.</p>

<p>Smith 2017, Royaume-Uni A fourth KLK4 mutation is associated with ENAMEl hypomineralisation and structural abnormalities. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28611678/</p>	<p>Identifier la quatrième mutation KLK4 à identifier dans le type AI d'hypomaturation héréditaire autosomique récessive, c.632delT, p. (L211Rfs * 37) (NM_004917.4, NP_004908.4).</p>	<p>Série de cas Niveau 4 Grade D</p>	<p>5 familles d'AI</p>	<p>Etude clinique et génétique</p>	<p><i>Analyse phénotypique, tomographie à rayon X informatisé, microscopie électronique à balayage (SEM), la spectroscopie à rayons X à dispersion d'énergie (EDX) et les tests de microdureté (MH).</i></p>	<p>L'email de l'individu affecté (appelé email KLK4) a été hypominéralisé par rapport à l'email témoin apparié. De plus, l'email intérieur KLK4 a été hypominéralisé par rapport à l'email extérieur KLK4. SEM a montré une démarcation structurelle claire entre l'email intérieur et extérieur KLK4, bien que la structure de l'email soit similaire à celle du tissu de contrôle global. EDX a montré que l'email intérieur KLK4 contenait moins de calcium et de phosphore et plus d'azote que l'email intérieur témoin et l'email extérieur KLK4. Les tests MH ont montré que l'email intérieur KLK4 était significativement plus doux que l'email extérieur KLK4 (p <0,001). Cependant, la dureté de l'email intérieur témoin n'était pas significativement différente de celle de l'email extérieur témoin. Dans l'ensemble, ces résultats suggèrent que la mutation KLK4 c.632delT pourrait être une cause courante d'AI récessive autosomique dans la population pakistanaise.</p>
<p>Smith 2017, Royaume-Uni Amelogenesis imperfecta: genes, proteins and pathways. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5483479/</p>	<p>Description des mécanismes génétiques de l'AI.</p>	<p>Non renseigné.</p>	<p>Non renseignés.</p>	<p>Base de données LOVD (open source DNA variation database system).</p>	<p><i>Non renseignés.</i></p>	<p>Mutations les plus connues altèrent des gènes codant pour des protéines de l'email (AMEL et ENAM), des gènes codant pour des protéases de la matrice amélaire (MMP20 et KLK4), des gènes codant pour des protéines intra-cellulaires exprimées par les améloblastes (FAM83H et WDR72). Mais aussi les gènes SLC24A4, C4orf26, ITGB6, LAMB3.</p>
<p>Taylor 2017, Royaume-Uni Molar incisor hypomineralisation https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28338027/</p>	<p>Quelle est l'étiologie de l'hypominéralisation des incisives molaires (MIH) ?</p>	<p>Etude de cohorte Niveau 2 Grade B</p>	<p>Vingt-huit études ont été incluses ; 25 portaient sur la MIH, trois sur les secondes molaires primaires hypominéralisées (HSPM). Dix-neuf des études étaient de type cohorte (six prospectives, 13 rétrospectives) et neuf étaient des cas-témoins.</p>	<p>Sources des données : Les bases de données Medline et Embase et des recherches manuelles dans les revues International Journal of Paediatric Dentistry et European Archives of Paediatric Dentistry. Sélection des études : Études de cohorte et études cas-témoins de langue anglaise</p>	<p>Extraction et synthèse des données : La sélection des études a été effectuée indépendamment par deux examinateurs, l'extraction des données étant effectuée par un seul examinateur et vérifiée par un second. Le risque de biais a été évalué en utilisant une version modifiée de l'échelle de Newcastle-Ottawa (NOS). Les rapports de cotes ajustés (aOR) et non ajustés (uOR), les valeurs P et les</p>	<p>Résultats : Les facteurs prénataux et périnataux sont rarement associés à l'HMI. Cependant, malgré le manque d'études prospectives, les maladies de la petite enfance (en particulier la fièvre) semblent être associées à l'MIH. D'autres études prospectives qui ajustent les facteurs de confusion sur la base de principes biologiques, ainsi que des études génétiques et épigénétiques, sont nécessaires car l'étiologie est probablement multifactorielle.</p>

					intervalles de confiance (IC) à 95 % ont été obtenus à partir des études. Une méta-analyse n'a pas été réalisée.	
<p>Toksavul 2004, Turquie Amelogenesis imperfecta: the multidisciplinary approach. A case report. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/14765635/</p>	<p>Description du traitement pluridisciplinaire d'un cas d'AI hypoplasique.</p>	<p>Série de cas Niveau 4 Grade C</p>	<p>N = 1 (F). Âge : 21 ans. Diagnostic : AI hypoplasique.</p>	<p>Gingivectomie des dents postérieures, prothèse dentaire fixe en céramique.</p>	<p>Critères fonctionnels et esthétiques.</p>	<p>Le traitement prosthodontique a permis d'améliorer la fonction dentaire ainsi que l'esthétique : niveau acceptable pour la patiente et pour l'équipe pluridisciplinaire.</p>
<p>Urzúa 2015, Chili Novel missense mutation of the FAM83H gene causes retention of amelogenin and a mild clinical phenotype of hypocalcified ENAMEL. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26142250/</p>	<p>Comparer les phénotypes cliniques, radiographiques, histologiques et immunohistochimiques des sujets atteints d'AI hypocalcifiée de trois familles chiliennes et d'identifier les mutations causales dans le gène FAM83H.</p>	<p>Etude de cas Grade D Niveau 4</p>	<p>3 familles avec une AI hypocalcifiée</p>	<p>Etude clinique et génétique</p>	<p><i>Etude des données cliniques, radiographiques, histologiques, et généalogiques par les critères de classification Witkop, PCR et séquençage de Sanger, étude de la structure des dents par microscopie électronique à balayage et immunohistochimie.</i></p>	<p>Les probands des trois familles ont été diagnostiqués avec une IA hypocalcifiée, mais dans un seul d'entre eux, la variante faux-sens p.Gly557Cys a été identifiée. Cette variante n'était pas présente dans la base de données SNP ou dans 100 contrôles sains et isolée avec la maladie dans la famille affectée. En utilisant la microscopie optique, une structure prismatique normale a été observée dans les trois cas. Cependant, l'ultrastructure s'est avérée affectée dans deux des cas, montrant la persistance de la matière organique, y compris les amélogénines. Ces résultats suggèrent que la mutation faux sens FAM83H rapportée dans l'une des familles analysées dans cette étude pourrait provoquer un phénotype d'email hypocalcifié plus atténué par la rétention d'amélogénine.</p>
<p>Wang 2013, Etats-unis Novel KLK4 and MMP20 mutations discovered by whole-exome sequencing. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23355523/</p>	<p>Vérifier l'hypothèse que le séquençage de l'intégralité des probands de l'AI montrant des profils d'hérédité simple ou récessifs identifierait les mutations causales parmi les gènes candidats connus pour l'AI.</p>	<p>Série de cas Niveau 4 Grade D</p>	<p>3 familles avec AI</p>	<p>Etude génétique</p>	<p><i>Isolation ADN et caractérisation, séquençage de l'exome entier, analyse par microscopie électronique à balayage</i></p>	<p>Des mutations causant la maladie ont été identifiées dans trois des probands: une nouvelle délétion de nucléotide unique dans les deux allèles KLK4 (g.6930delG; c.245delG; p.Gly82Alafs * 87) qui a changé la lecture cadre, une nouvelle mutation de transition faux-sens dans les deux allèles MMP20 (g.15390A> G; c.611A> G; p.His204Arg) qui a substitué l'arginine à une histidine invariante connue pour coordonner un ion structural de zinc, et une mutation de transition non-sens décrite précédemment dans un seul allèle de FAM83H (c.1379G> A; g.5663G> A; p.W460 *).</p> <p>Les molaires et les coupes en éruption des parties non éclatées des incisives mandibulaires des souris nulles MMP20 ont été caractérisées par microscopie</p>

						électronique à balayage. Leurs malformations de l'émail étaient étroitement corrélées aux défauts de l'émail présentés par le probant avec la mutation MMP20. Le séquençage de l'exome entier est un moyen efficace d'identifier les mutations causant des maladies dans les familles avec l'AI, et cette technique devrait se révéler cliniquement utile à cette fin.
Wang 2014, Etats-unis ITGB6 loss-of-function mutations cause autosomal recessive amelogenesis imperfecta. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24305999/	Identifier les mutations ITGB6 responsable d'AI	Etude de cas Grade D Niveau 4	2 familles hispaniques avec une AI hypoplasique généralisée	Etude génétique	<i>Analyse des séquences de l'exome entier</i>	Identification de trois mutations de l'intégrine bêta 6 (ITGB6) responsables de malformations de l'émail. L'immunohistochimie des incisives mandibulaires de souris a localisé ITGB6 dans la membrane distale des améloblastes et pré-améloblastes différenciés, puis ITGB6 a semblé être internalisé par les améloblastes de stade sécrétoire. L'expression de l'ITGB6 était la plus forte au stade de la maturation et sa localisation était associée à la modulation des améloblastes.
Zhang 2019, Etats-unis WDR72 mutations associated with amelogenesis imperfecta and acidosis. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30779877/	Etudier les mutations WDR72 liées à l'AI	Série de cas Niveau 4 Grade D	6 familles avec AI.	Etude génétique	<i>Séquençage de l'exome entier,</i>	Ces études soutiennent que les mutations WDR72 provoquent une forme syndromique d'AI et améliorent notre capacité à diagnostiquer l'AI causée par des défauts WDR72.

6 Prise en charge thérapeutique

6.1 Objectifs

L'objectif principal de la prise en charge est la réhabilitation des fonctions de la cavité buccale et de la qualité de vie du patient.

Sur le plan bucco-dentaire, la prise en charge consiste à préserver le capital dentaire en vue d'une réhabilitation adaptée aux besoins et à l'âge du patient. Elle aura pour objectifs de :

- Dépister et explorer les lésions de l'émail et restaurer la fonctionnalité des dents concernées
- Assurer et coordonner une prise en charge précoce et spécialisée
- Gérer la prise en charge de la douleur au quotidien et lors des soins prodigués
- Préserver le capital dentaire depuis l'enfance jusqu'à l'âge adulte pour faciliter la réadaptation prothétique de l'adulte
- Favoriser une croissance harmonieuse des bases osseuses maxillaire et mandibulaire
- Assurer l'Éducation Thérapeutique du Patient (ETP) pour s'assurer de la compliance et du suivi thérapeutique optimal
- Dépister les complications potentielles
- Améliorer la qualité de vie aux âges pédiatrique et adulte
- Assurer un accompagnement global du patient et de sa famille.

6.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)

La prise en charge globale de la maladie du patient repose sur une coopération pluridisciplinaire, coordonnée par l'un des praticiens du centre de référence (CRM/CCMR). Elle implique de nombreux professionnels en ville et à l'hôpital qui travaillent conjointement avec le médecin traitant et/ou le pédiatre et le chirurgien-dentiste traitant. Elle commence dès le plus jeune âge [39], [64]. En effet, il s'agit souvent d'un traitement long, complexe et passant par différentes phases : prévention, restauration par la prothèse fixe ou amovible, suivi et maintenance.

Les professionnels impliqués sont identiques à ceux impliqués dans le bilan initial.

L'accompagnement des parents et des soignants de proximité par l'équipe pluridisciplinaire est indispensable à chaque étape de la prise en charge. Un soutien psychologique doit être proposé au patient, à ses parents et, le cas échéant à sa fratrie. Les associations de patients peuvent jouer un rôle important dans cet accompagnement.

Des professionnels médico-sociaux peuvent être sollicités, car la reconnaissance du handicap est nécessaire en fonction des conséquences de la maladie sur la vie quotidienne du patient [34], [36], [37].

6.3 Prise en charge thérapeutique bucco-dentaire

La prise en charge thérapeutique nécessite la mise en œuvre tout au long de la vie du patient de toutes les ressources actuelles de la médecine bucco-dentaire.

6.3.1 Prise en charge thérapeutique à l'âge pédiatrique

6.3.1.2 En denture temporaire (6 mois-6 ans)

6.3.1.2.1 Prise en charge préventive

La prise en charge doit être précoce, même dans les cas d'absence de nécessité de restauration des dents temporaires, afin de familiariser l'enfant avec le praticien, le cabinet dentaire et les procédures de soins.

Un bilan du risque carieux de l'enfant est préconisé afin d'adapter les mesures préventives. L'enseignement à l'hygiène orale (brossage biquotidien avec un dentifrice fluoré 1000 ppm, supervisé par l'adulte) et alimentaire (régime alimentaire non cariogène) doit être réalisé [64]–[66].

En l'absence de nécessité de soins restaurateurs, une application de vernis fluoré à haute teneur en fluorures (type Duraphat®) est indiquée en prévention carieuse et pour son action de reminéralisation de l'émail [65], [66].

6.3.1.2.2 Prise en charge thérapeutique

Les différentes solutions thérapeutiques doivent tenir compte de l'âge de l'enfant (et du temps résiduel de la dent sur l'arcade), de sa compliance et des problématiques propres à chaque cas.

- Des restaurations collées sont indiquées :
 - Le ciment verre ionomère peut être utilisé en première intention, de façon transitoire, notamment chez le très jeune enfant ou chez l'enfant peu coopérant, pour restaurer les dents temporaires postérieures ou antérieures.
 - Des restaurations à la résine composite, plus pérennes, sont indiquées sur les dents temporaires postérieures et antérieures (technique directe avec ou sans utilisation de moule, ou indirecte).
 - En cas de délabrement important ou d'absence de l'émail, et afin de prévenir ou de restaurer une perte de dimension verticale, la mise en place de couronnes pédiatriques préformées (CPP) est indiquée. Les CPP métalliques (Ni-Cr) peuvent être utilisées sur les molaires temporaires en l'absence de demande esthétique. Les CPP en zircone peuvent être utilisées sur l'ensemble des dents temporaires en cas de défauts importants de l'émail et de doléances esthétiques.
 - Après évaluation de la situation clinique, l'absence de dent(s) temporaire(s) doit être compensée par un mainteneur d'espace ou une prothèse pédiatrique.

Des soins sous sédation consciente par inhalation de MEOPA ou par administration de molécules sédatives (exemple : midazolam) ou des soins sous anesthésie générale peuvent être préconisés au milieu hospitalier, en fonction de l'âge, de la coopération et de la complexité des soins à réaliser [64], [67]–[69].

TABLEAU N°3. PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE A L'AGE PEDIATRIQUE : ETUDES CLINIQUES, RECOMMANDATIONS ET REVUES SYSTEMATIQUES DE LA LITTERATURE

Auteur Année Pays Référence	Objectif(s)	Méthodologie Niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
<p>American Academy of Pediatric Dentistry. Pediatric restorative dentistry. The Reference Manual of Pediatric Dentistry. Chicago, Ill.: American Academy of Pediatric Dentistry; 2020 https://www.aapd.org/assets/1/7/G_Restorative.pdf</p>	<p>Actualisation des RECCO</p>	<p>Grade variable en fonction des recco</p>	<p>Avec avis d'experts CD</p>	<p>N Information non applicable</p>	<p>Information non applicable</p>	<p>Recommandations : La littérature dentaire soutient l'utilisation des adhésifs de collage dentaire, lorsqu'ils sont utilisés conformément aux instructions du fabricant propres à chaque produit, comme étant efficaces sur les dents primaires et permanentes pour améliorer la rétention des restaurations, minimiser les micro-fuites et réduire la sensibilité.</p>
<p>Council on Clinical Affairs 2012, Etats-unis Guideline on management of dental patients with special health care needs. https://www.aapd.org/media/Polices_Guidelines/BP_SHCN.pdf</p>	<p>Sensibiliser les équipes soignantes, les parents et les organismes auxiliaires sur la prise en charge des besoins de soins en santé bucco-dentaire notamment pour les patients qui nécessitent des soins particuliers.</p>	<p>Stratégie de recherche : oui. Bases interrogées : Medline/PubMed.</p>	<p>Oui : recommandations basées sur l'avis de chercheurs et de cliniciens expérimentés.</p>	<p>Information applicable non</p>	<p>Information non applicable</p>	<p><u>Planification des RDV</u> : prévoir assez de temps et impliquer plusieurs disciplines. <u>Intéactions avec le dentiste (« dental home »)</u> : importantes afin que les patients reçoivent les soins appropriés (soins individualisés). Convenir d'un RDV avec un spécialiste compétent dans la prise en charge de ces pathologies dentaires. <u>Evaluation du patient</u> : cette évaluation doit être mise à jour à chaque RDV avec le patient. Pratiquer un examen de la tête, du cou et de la bouche. Evaluer le risque de caries. Un résumé de ces évaluations doit être fourni au patient et aux parents ainsi que le personnel soignant si nécessaire. <u>Consultations médicales</u> : l'équipe doit toujours être préparée à une urgence médicale. <u>Communication avec le patient</u> : un parent peut parfois aider à la communication avec le patient. Toujours établir une communication efficace. <u>Planification du traitement dentaire</u> : en plusieurs étapes après avoir obtenu toutes les informations concernant le patient (médical, physique, psychologique, social et dentaire).</p>

						<p><u>Consentement éclairé</u> : par écrit et suivant les lois en vigueur dans l'état concerné et les exigences institutionnelles.</p> <p><u>Comportement</u> : certains enfants ont des comportements de résistance aux traitements qui peuvent interférer avec les soins. La sédation ou l'anesthésie sont parfois nécessaires.</p> <p><u>Stratégies de prévention</u> : nécessité d'une supervision quotidienne de l'hygiène orale (programme individuel). Brossage deux fois par jour avec un dentifrice fluoré pour prévenir le risque de caries (ou un bain de bouche si sensibilité dentaire). Bains de bouche à la chlorhexidine pour prévenir les gingivites. Visites tous les 2/3 mois.</p> <p><u>Limites</u> : limites de ressources de la famille (aides financières possibles). Limites de langage et culturelles.</p> <p>Les dentistes ont l'obligation d'agir de façon éthique. Les retards/refus de soins causent des souffrances inutiles, de l'inconfort, accroissent les besoins en soins et les coûts.</p>	
<p>Council on Clinical Affairs American Academy of Pediatric Dentistry 2016, Etats-unis Guideline on Dental Management of Heritable Dental Developmental Anomalies. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24290548/</p>	Actualisation des RECCO	Grade variable en fonction des recco	Avec avis d'experts CD	Information applicable	non	Information non applicable	<p>Les anomalies héréditaires du développement dentaire peuvent avoir des conséquences négatives profondes pour la personne concernée et sa famille. Les problèmes vont des préoccupations esthétiques qui affectent l'estime de soi aux difficultés masticatoires, à la sensibilité dentaire, aux charges financières et aux traitements dentaires longs et complexes. Ces tensions émotionnelles et physiques ont été mises en évidence dans une étude récente montrant que les personnes atteintes d'IA ont moins de relations à long terme et d'enfants que les personnes non affectées.</p>
<p>Guide d'odontologie pédiatrique CEOP, M. Muller-Bolla Avril 2018 https://www.editionsmdp.fr/boutique/livres/G01832/guide-d-odontologie-pediatrique.html</p>	Livre	Grade variable en fonction des recco	<p>Ce livre est le fruit du travail de nombreux membres du Collège des Enseignants en Odontologie Pédiatrique et soumise à l'analyse critique d'autres membres de ce même Collège afin de parvenir, si nécessaire, à un consensus.</p>	Information applicable	non	Information non applicable	<p>Il propose une succession de recommandations cliniques utiles à la prise en charge des enfants et des adolescents : les fiches ont été rédigées de façon synthétique, en obéissant au principe de la dentisterie factuelle. Ce faisant, elles se réfèrent en priorité aux revues systématiques d'essais cliniques randomisés (the Cochrane Library) et à d'autres essais cliniques randomisés.</p>
<p>Kühnisch 2019, Allemagne</p>	Actualisation d'une RECCO	RECCO Grade variable en fonction des recco	RECCO Quatre groupes de travail d'experts ont procédé chacun à une	Trois workshops ont été organisés lors du séminaire intermédiaire		RECCO	<p>Oui Les recommandations et justifications données doivent être comprises comme des conseils de bonnes pratiques cliniques. Il est essentiel de</p>

<p>Best clinical practice guidance for prescribing dental radiographs in children and adolescents: an EAPD policy document. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31768893/</p>			<p>revue systématique de la littérature. Les principaux sujets abordés étaient la radioprotection, la radiographie dentaire intra-orale (radiographies bitewing et périapicales), la radiographie panoramique (RP) et la tomographie à faisceau conique (CBCT).</p>	<p>correspondant de l'AEPH à Chania (Crète, Grèce) en 2019. Sur la base des preuves identifiées, tous les experts invités ont présenté leurs conclusions et, au cours des ateliers, les aspects de la pertinence clinique ont été discutés.</p>		<p>respecter les principes radiologiques d'une justification individualisée et spécifique au patient. Lorsqu'une radiographie dentaire est nécessaire, son application doit être optimisée, afin de limiter l'exposition du patient aux rayonnements ionisants selon le principe ALADAIP (As Low As Diagnostically Achievable being Indication-oriented and Patient-specific).</p>
<p>Lundgren 2019, Suède Experiences of Being a Parent to a Child with Amelogenesis Imperfecta. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6473584/</p>	<p>L'objectif de cette étude était d'explorer les expériences et l'impact sur la vie quotidienne d'être parent d'un enfant atteint de formes sévères d'amélogénèse imparfaite.</p>	<p>Non</p>		<p>Les parents d'enfants et d'adolescents atteints d'IA ont participé à un entretien avec un psychologue. Les entretiens transcrits ont été analysés à l'aide d'une analyse thématique.</p>	<p>Non</p>	<p>Les parents ont parlé de plusieurs préoccupations liées au fait d'avoir un enfant atteint d'IA. Quatre thèmes principaux sont ressortis des entretiens : Sentiments associés à la transmission d'une maladie héréditaire, stress lié à la diminution des connaissances, méconnaissance du diagnostic et stress psychosocial. Dans ces catégories principales, nous avons identifié plusieurs sous-thèmes. Les sentiments associés à la transmission d'une maladie héréditaire comprenaient le sous-thème de la culpabilité et de la honte ; le stress lié à la diminution des connaissances incluait la connaissance du diagnostic dans la famille et le soutien des professionnels de la santé dentaire ; la méconnaissance du diagnostic incluait les diagnostics manqués, la peur de ne pas recevoir le bon traitement et le contrôle insuffisant de la douleur ; enfin, le sous-thème du stress psychosocial incluait la peur que l'enfant soit intimidé et les visites d'urgence chez le dentiste.</p>
<p>Pousette Lundgren 2014, Suède Outcome of restorative treatment in young patients with amelogenesis imperfecta. A cross-sectional, retrospective study. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25107287/</p>	<p>Comparer la santé orale et la longévité de différentes restaurations chez patients atteints d'AI par rapport à des patients non atteints d'AI</p>	<p>Etude clinique rétrospective</p>	<p>N= 82 (40G, 42F) Âge : moyen de 14,5+/- 4,3 (entre 6-25 ans)</p>	<p>Restaurations dentaires par composite, ciment verre ionomère, couronnes céramique, facettes céramique</p>	<p>Indice CAO, Nature des restaurations Evaluation des restaurations selon les critères de la CDA (Association Californienne dentaire) Sévérité de l'AI selon l'importance des surfaces dentaires atteintes Sensibilité dentaire (échelle EVA)</p>	<p>6 patients avec AI peu sévère, 30 patients avec AI modérée et 46 patients avec AI sévère Le nombre moyen de visites dentaires est plus important chez les patients avec AI (2,9 +/- 1,7) que chez les patients témoins (1,9/- 1,2) L'indice carieux est plus élevé chez les patients atteints d'AI (CAO = 8,1 +/- 15,6) par rapport au groupe témoin (1 +/- 2) La longévité des restaurations est significativement moins élevée chez les patients atteints d'AI Chez les patients avec un AI hypomature/hypocalcifiée, la durée de vie des restaurations est plus courte que chez les patients avec une AI hypoplasique</p>

						<p>Pour les patients avec AI, les fractures ou la perte de la restauration ou de la dent (63%), les lésions carieuses secondaires (14%), les sensibilités dentaires (12%), l'esthétique (3%) sont responsables du remplacement de la restauration. Pour les patients témoins, ce sont les lésions carieuses secondaires (35%), les fractures/pertes de la restauration/dent (27%), les traumatismes (17%) et les raisons endodontiques (17%)</p> <p>Pas de différence de longévité entre les restaurations au CVI et les restaurations par composite</p> <p>Les restaurations par couronnes ont une durée de vie supérieure aux restaurations composite chez les patients atteints d'AI. Le taux de survie à 5 ans est de 50% pour les patients avec AI par rapport à 80% pour les patients témoins</p> <p>Les restaurations par technique directe doivent être considérées comme une solution temporaire d'attente</p>
<p>Toksavul 2004, Turquie Amelogenesis imperfecta: the multidisciplinary approach. A case report. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/14765635/</p>	<p>Description du traitement pluridisciplinaire d'un cas d'AI hypoplasique.</p>	<p>Série de cas Niveau 4 Grade C</p>	<p>N = 1 (F). Âge : 21 ans. Diagnostic : AI hypoplasique.</p>	<p>Gingivectomie des dents postérieures, prothèse dentaire fixe en céramique.</p>	<p>Critères fonctionnels et esthétiques.</p>	<p>Le traitement prosthodontique a permis d'améliorer la fonction dentaire ainsi que l'esthétique : niveau acceptable pour la patiente et pour l'équipe pluridisciplinaire.</p>
<p>Toumba 2019, Kuwait Guidelines on the use of fluoride for caries prevention in children: an updated EAPD policy document. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31631242/</p>	<p>Réactualisation guidelines</p>	<p>Grade variable en fonction des recco</p>	<p>Avec avis d'experts CD</p>	<p>Information non applicable</p>	<p>Information non applicable</p>	<p>Pour la majorité des pays européens, l'EAPD recommande l'utilisation appropriée d'un dentifrice fluoré, associée à une bonne hygiène buccale, comme régime fluoré de base.</p>

6.3.1.3 En denture mixte (6 ans- 12 ans) et permanente (12 ans et plus)

Comme en denture temporaire, la prise en charge des patients pendant les périodes de denture mixte : 6-8 ans (mise en place des 1ères molaires permanentes et des incisives maxillaires et mandibulaires), de constitution de la denture adolescente (mise en place des canines et prémolaires permanentes) et de denture permanente jeune (mise en place des 2èmes molaires permanentes) est multidisciplinaire. Elle doit être axée sur la prévention, le retour de l'estime de soi, la préservation de la dimension verticale, la diminution de la sensibilité dentaire, l'amélioration de l'esthétique. La préservation de l'intégrité des tissus dentaires et de la vitalité pulpaire selon les principes de la dentisterie la plus conservatrice possible est capitale. En effet, lorsque la dent permanente fait son éruption, elle est encore immature et le volume pulpaire (espace où se situent les vaisseaux et les nerfs) est important. Le processus de maturation d'une dent permanente dure de 1,5 ans pour les incisives à 3 ans pour les molaires (complexe pulpaire et formation radiculaire). En conséquence le risque d'exposition pulpaire, en cas de préparation coronaire, est augmenté. Par ailleurs, une préparation dentaire trop mutilante peut entraîner une inflammation pulpaire irréversible. [70]. La réhabilitation dentaire est cependant complexe car les dents permanentes ont des séquences d'éruption qui s'étendent sur une période de 6 ans (entre les premières molaires mandibulaires qui font leur éruption à 6 ans et les deuxièmes molaires qui arrivent en bouche à 12 ans) et le traitement définitif ne pourra être envisagé qu'après la fin de la croissance [71]. Ces traitements doivent également être compatibles avec la prise en charge orthodontique.

Il est difficile de définir l'option de traitement la plus appropriée pour les patients atteints d'AI. Il n'y a actuellement aucune donnée disponible, du moins en termes de dentisterie basée sur les preuves, sur les meilleurs traitements pour la réhabilitation des patients atteints d'AI, plus particulièrement chez les patients en phase de denture mixte ou adolescente. Les performances cliniques des différentes techniques de restauration et les modalités de traitement pour les patients atteints d'AI sont en majorité basées sur des rapports de cas ou des séries de cas [70], [72]–[74].

Les options de traitement préconisées dans la littérature comprennent les ciments verres ionomères, les résines composites (avec ou sans moule celluloïde, en restauration partielle ou complète), les couronnes préformées pédiatriques (CPP) en acier inoxydable (molaires), les moules ion polycarbonate (incisives, canines, prémolaires), les couronnes et facettes fabriquées en laboratoire ou au cabinet dentaire par « Conception assistée par ordinateur (Computer-aided design and Computer-aided manufacturing) » (CAD-CAM) en résine, en composite, en céramique ou en zircone, les inlays/onlays, les prothèses amovibles conventionnelles ou supra-radiculaires [17], [71], [72], [74]–[83].

Les traitements doivent être entrepris le plus rapidement possible après l'apparition des dents permanentes dans la cavité buccale.

De façon transitoire, le recouvrement des faces occlusales des molaires et des prémolaires par du verre-ionomère est une solution permettant de prévenir les douleurs en attendant la fin de l'éruption et la mise en place d'une restauration plus anatomique (CPP Ni-Cr, moule Ion polycarbonate, reconstitutions en composite/nano céramique par techniques directe ou indirecte...) [74]. Les CPP Ni-Cr peuvent être placées sur les premières molaires permanentes sans préparation dans les cas d'amélogénèse imparfaite de type hypoplasique. Pour cela, il est souvent nécessaire d'utiliser les élastiques utilisés en orthodontie pour séparer les dents [74], [83]. Lorsque cela n'est pas possible, la préparation, de dépouille, doit être la moins mutilante possible [84]. Ces coiffes permettent ainsi de préserver la dimension verticale d'occlusion, limitent l'attrition et la formation du biofilm. Chen *et al.*, (2013a) ; leur taux d'échec est seulement de 4% [71], [76].

La nature de la restauration dépend cependant fortement du type et de la sévérité de l'amélogénèse imparfaite. Les restaurations directes en composite impliquant le collage des matériaux sur l'émail sont préconisées pour les dents des secteurs antérieurs pour des raisons esthétiques. Elles peuvent aussi être utilisées pour la restauration temporaire des prémolaires et des molaires permanentes [70]. La pérennité de ces restaurations est significativement moins bonne dans les cas d'AI hypomature /hypominéralisée par rapport aux cas d'AI hypoplasique. La longévité des restaurations composite est ainsi fortement dépendante de la quantité et de la qualité de l'émail [73], [81], [82]. Certains auteurs préconisent, dans les cas d'AI hypominéralisée de restaurer les dents par des couronnes [71].

Les caractéristiques histochimiques de l'émail et de la dentine se traduisent cliniquement par une diminution significative des propriétés d'adhésion des matériaux de restauration. Certains auteurs ont donc proposé plusieurs stratégies thérapeutiques afin d'améliorer les forces d'adhésion à l'émail et de favoriser la pérennité des traitements proposés en adaptant les protocoles de collage (voir chapitre 6.3.3 prise en charge adulte le fraisage sélectif, le protocole de collage et le mordantage, la déprotéinisation).

Les échecs sont dus essentiellement à une fracture de la restauration ou de la dent ou à la présence de lésions carieuses secondaires [70], [82]. Dans leur étude rétrospective, Pousette Lundgren & Dahllöf (2014) ont ainsi retrouvé un taux de succès (longévité) des restaurations en composite, en technique directe, de 50% à 5 ans pour les patients atteints d'AI alors qu'il était de 80% dans le groupe de patients contrôle, non atteint d'AI. Ils ont aussi conclu que le taux de remplacement des restaurations composite était 2 fois et demi plus important pour les patients atteints d'AI par rapport au groupe de patients contrôle, non atteint d'AI. Ces conclusions ont été confirmés, récemment, par l'étude rétrospective d'Ohrvik & Hjortsjö (2020), qui ont retrouvé un taux moyen de survie de 31,3 mois (+/- 6,9) pour les restaurations en résine composite ou en CVI [81].

Le type de restauration en composite, par technique directe, ne doit être envisagé que comme une solution d'attente d'une restauration définitive à la fin de la croissance. Cependant, les restaurations collées indirectes en composite ou en céramique (facettes, couronnes, onlays/inlays) offrent une meilleure longévité et le type d'AI n'influe pas sur le taux de succès, c'est pourquoi elles devraient être recommandées. Il n'existe cependant que très peu d'études concernant la longévité de ce type de restaurations [73], [77], [81], [82].

Les restaurations à base de résines acrylique ou en polycarbonate restaurent l'esthétique, diminuent la sensibilité, sont peu onéreuses et demandent des préparations à *minima* [17], [71], [75]. Esthétiques, elles permettent la restauration complète des incisives, des canines et des prémolaires, le maintien d'une hygiène bucco-dentaire et diminuent les sensibilités dentaires. Il n'existe pas d'études rétrospectives ayant évalué leur longévité et leur taux de succès sur le long terme. Millet et al., rapportent cependant des résultats satisfaisants (longévité, santé gingivale, esthétiques) pour ce type de restaurations sur 5-7 ans [17].

TABLEAU N°4. PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE EN DENTURE MIXTE : ETUDES CLINIQUES ET REVUES SYSTEMATIQUES DE LA LITTERATURE

Auteur Année Pays Référence	Objectif(s)	Méthodologie et Niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Bouvier 1996, France Rehabilitation of young patients with amelogenesis imperfecta: a report of two cases https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/9017180/	Cet article présente une méthode de réhabilitation des jeunes patients atteints d'amélogénèse imparfaite, illustrée par deux cas.	Etude de cas Grade D Niveau 4	Non renseigné	Non renseigné	Non renseigné	L'objectif de la phase provisoire, qui implique l'utilisation de résine provisoire et de couronnes NiCr pendant la dentition primaire ou mixte, est de rétablir les caractéristiques esthétiques, occlusales et masticatoires de la dentition de l'enfant. Elle doit respecter l'intégrité de la pulpe afin de ne pas compromettre le développement de la dentition, et doit être capable de s'adapter aux changements survenant au cours du développement. La phase transitoire, qui s'effectue sur les dents permanentes, assure une qualité esthétique qui perdure jusqu'à l'âge adulte. Elle implique l'utilisation de prothèses en composite conçues en laboratoire.
Cisneros 2017 Colombie Temporary restorative treatment in children and adolescents with amelogenesis imperfecta : scoping review. https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=6238177	Evaluer les traitements provisoires les plus utilisés chez les enfants et les adolescents.	Stratégie de recherche : oui. Revue systématique de la littérature de 2001 à 2016. Bases interrogées : Medline (Ovid), PubMed, Ebsco, Scopus (Elsevier) and Web of Science (Thomson Reuters) + Google Scholar.	Etudes de cas, de revues de la littérature, des études originales : évaluant l'efficacité du matériel de restauration chez des enfants et des adolescents atteints d'AI. Aucune restriction de langage. Les éditoriaux, les abstracts des congrès et les lettres aux éditeurs sont exclus.	Enfants et adolescents (6-25 ans) atteints d'AI. Matériaux utilisés : couronnes métalliques (molaires), couronnes en porcelaine, verres ionomères (molaires), amalgames, couronnes en acier avec facette esthétique, couronnes avec renfort en zirconium.	Longévité, esthétique et amélioration de la fonction. Complications.	Complications : récurrence des caries, échec de la restauration, pigmentation, douleur et sensibilité. Effet psychologique négatif, mauvaise estime de soi, mauvaise qualité de vie (symptômes buccaux, limitations fonctionnelles, inconfort émotionnel et social). Conclusion : le traitement provisoire qui a montré les meilleurs résultats à long terme sont les résines composites directes et indirectes. Traitement individualisé.
Chen 2013b, Taiwan Treatment considerations for patient with Amelogenesis Imperfecta: a review.	Décrire les stratégies de prise en charge de l'AI et le devenir des différents matériaux de restauration	Non renseigné	Non renseigné	Patients atteints d'AI	Critères d'évaluation	L'AI a un impact sur la croissance et le développement de l'enfant L'AI a un impact sur l'estime de soi des patients

<p>https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27274954/</p>	<p>Décrire les effets des formes d'AI sur la croissance, le développement, la psychologie de l'enfant</p>					<p>Les traitements sont variables selon le stade de dentition : denture temporaire, denture mixte, denture permanente</p> <p>Les traitements restaurateurs comprennent les restaurations adhésives par ciments verre-ionomère amalgame ou par composite, par facettes en composite/céramique, par coiffes pédiatriques préformées en NI-CR, par des couronnes fabriquées en laboratoire de prothèse, des appareillages amovibles supra-dentaires</p> <p>Le type d'AI influe sur le type de restauration et leur longévité</p> <p>Les patients atteints d'AI nécessitent souvent un traitement orthodontique</p> <p>Les AI de type hypocalcifiée nécessitent des restaurations par couronnes</p>
<p>Chen 2013, Taiwan Assessment of Restorative Treatment of Patients With Amelogenesis Imperfecta. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23930633/</p>	<p>Caractériser le devenir de différentes restaurations placées sur les incisives et molaires permanentes chez des patients atteints d'AI en phase de denture mixte</p>	<p>Etude clinique rétrospective</p>	<p>N= 8 (2G, 6F) Age moyen = 9,4+/-15,9 Entre 8-18 ans 4 AI hypoplasique, 2 AI hypocalcifiée, 2 AI hypoplasique/hypomature</p>	<p>Recueil de données sur le type de restauration (coiffe pédiatrique préformée, restauration directe en composite avec moule celluloïd, restauration indirecte (facettes en résine ou couronne en résine/composite fabriquée en laboratoire)</p> <p>Recueil de données sur l'état parodontal</p> <p>Recueil de données sur le ressenti du patient</p>	<p>Evaluations clinique et radiographique des restaurations dentaires</p> <p>Evaluation de l'état parodontal (indice de plaque ; saignement, au sondage, Ressenti du patient (esthétique, sensibilité dentaire, alimentation)</p>	<p>Age moyen des restaurations = 38,53 mois (Entre 6-100 mois)</p> <p>74 restaurations ont été évaluées dont 31 restaurations postérieures et 36 restaurations antérieures en denture permanente</p> <p>28 restaurations directes, 16 restaurations indirectes, 27 coiffes pédiatriques préformées, 4 restaurations amalgame</p> <p>96% des coiffes pédiatriques préformées sont jugées acceptables d'un point de vue clinique</p> <p>Les patients rapportent une amélioration de l'esthétique et de la sensibilité dentaire après le traitement</p> <p>Les restaurations par technique directe doivent être considérées comme transitoire et nécessitant de fréquentes séances de réparation.</p> <p>Un élargissement du ligament parodontal est observé dans 12 % des cas ainsi que des oblitérations intra-pulpaire (8%).</p>
<p>Faria-e-Silva 2011, Brésil Hardness and microshear bond strength to ENAMEL and dentin of permanent teeth with hypocalcified amelogenesis imperfecta. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21470322/</p>	<p>Evaluer la dureté de l'émail et de la dentine des dents de patients atteints d'AI hypominéralisée ainsi que force d'adhérence à ces substrats (avec ou sans NaOCl.</p>	<p>Article de recherche</p>	<p>N = 5 molaires permanentes incluses issues de 3 patients issus d'une même famille dont 2 sœurs jumelles. Contrôle : N = 5 molaires normales. Diagnostic : AI hypominéralisée.</p>	<p>Coupe axiale de chaque dent + moulage dans une résine acrylique + abrasion. Test de dureté de Knoop (50 g pendant 10 s). Chaque moitié a reçu un traitement conventionnel de collage, l'autre moitié a été imprégnée pendant 1</p>	<p>Tests d'adhérence (microscopie), tests de dureté.</p>	<p>Il y a une relation linéaire entre la dureté et les forces d'adhérence à l'émail. L'imprégnation avec une solution de NaOCl avant collage n'améliore pas l'adhérence. Proposition : enlever l'émail hypominéralisé afin d'exposer la dentine et de permettre une meilleure adhérence (nécessité d'études cliniques pour le démontrer).</p>

				min dans une solution de NaOCl 5% avant adhésion.		
<p>Halal 2018, Liban Conservative anterior treatment with CAD-CAM technology and polymer-infiltrated ceramic for a child with amelogenesis imperfecta: A 2-year follow-up. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28967409/</p>	<p>Décrire l'intérêt de la technologie CAD/CAM dans le traitement de l'AI</p>	<p>Etude de cas Grade D Niveau 4</p>	<p>1 patient âgé de 12 ans atteint d'AI hypoplasique avec open-bite</p>	<p>Traitement restaurateur du secteur antérieur maxillaire et mandibulaire par couronne en céramique (VITA ENAMIC) obtenu avec la technologie CAD/CAM</p>	<p>Suivi des restaurations sur 2 ans Changement de teinte, fractures, satisfaction du patient</p>	<p>Pas de nécessité de préparer les dents suite à leur diminution de volume Traitement en deux séances seulement La céramique VITA permet des limites de couronnes très fines compatibles avec la non préparation des dents Résultats acceptable à 2 ans en dépit d'une coloration des restaurations à 2 ans</p>
<p>Jivanescu 2017, Roumanie Alternative prosthodontic-based treatment of a patient with hypocalcified type Amelogenesis Imperfecta. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28680602/</p>	<p>Présenter un cas de réhabilitation esthétique et fonctionnelle basée sur la prosthodontie chez un patient atteint d'amélogénèse imparfaite et fournir une revue de la littérature sur les approches thérapeutiques.</p>	<p>Etude de cas Grade D Niveau 4</p>	<p>N=1</p>	<p>Le patient a été traité avec des prothèses partielles fixes à base de zircone, ce qui a permis d'améliorer l'occlusion, la santé buccale et l'aspect esthétique.</p>	<p>Non</p>	<p>En raison du refus du patient de suivre un traitement orthodontique, une alternative de traitement à base de prosthodontie a été envisagée et planifiée. Le patient a été traité avec des prothèses partielles fixes à base de zircone, ce qui a permis d'améliorer l'occlusion, la santé buccale et l'aspect esthétique.</p>
<p>McDonald 2012, Royaume-Uni Managing the paediatric patient with amelogenesis imperfecta https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22576498/</p>	<p>Cet article traite des problèmes rencontrés par les enfants atteints d'amélogénèse imparfaite. Il aborde les défis liés à la prestation de soins dentaires à ces enfants. Fournit des conseils cliniques pour la gestion de l'amélogénèse imparfaite dans les dentitions primaire, mixte et permanente.</p>	<p>Revue de la littérature</p>	<p>Non renseigné</p>	<p>Non renseigné</p>	<p>Non renseigné</p>	<p>Un diagnostic d'amélogénèse imparfaite peut présenter des difficultés pour le patient comme pour le clinicien. Cela peut être encore plus compliqué chez un enfant en raison de la coopération et de la dentition en constante évolution. Cet article examine les idéaux de la prise en charge à différents stades du développement de la dentition, mais aussi les compromis qui peuvent devoir être faits en fonction de la capacité de l'enfant à faire face. L'importance du diagnostic précoce, de la prévention et les avantages d'une approche multidisciplinaire sont également abordés.</p>
<p>Millet 2015, France Interdisciplinary Care for a Patient with Amelogenesis Imperfecta: A Clinical Report. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25522047/</p>	<p>Décrire le traitement pluridisciplinaire d'une jeune patiente atteinte d'AI</p>	<p>Etude de cas Grade D Niveau 4</p>	<p>1 jeune fille âgée de 10 ans, avec AI hypocalcifiée avec open-bite antérieur</p>	<p>Traitement restaurateur transitoire (Coiffes préformées Ni-Cr, moules lon polycarbonate, traitement orthodontique (âge = 14 ans), traitement chirurgical (Lefort I), traitement final par 28 couronnes unitaires (âge =</p>	<p>Suivi des restaurations définitives à 3 mois, 6 mois, 12 mois et 24 mois Examens clinique et radiographique selon les critères de</p>	<p>Nécessité d'une équipe pluri-disciplinaire Intérêt d'un suivi tous les 3 mois pendant la période de denture mixte et de denture adolescente 1 complication endodontique au cours du traitement Satisfaction de la patiente Les restaurations définitives céramique/zircone sont d'un grand intérêt (préparation minimale,</p>

				18 ans) (Céramique/zircone, Fugi Cem 2)	la CDA (protocole modifié) Evaluation de l'hygiène bucco-dentaire et de la santé parodontale	bonne adaptation marginale, esthétique, pas de sensibilité dentaire
Ohrivk et Hjortsjö 2020, Norvège Retrospective study of patients with amelogenesis imperfecta treated with different bonded restoration technique https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32067400/	Évaluer le succès clinique et la satisfaction de patients atteints d'AI et traités par 3 techniques différentes de restauration par collage	Etude rétrospective	N = 15 (10G, 6F) Age moyen = 17, 2 ans (entre 8-38 ans) 4 AI hypoplasique 3 AI hypomature 5 AI hypocalcifiée 3 AI non classées	Restaurations par technique directe en composite ou en ciment verre-ionomère Restauration par couronne complète en Céramique (IPS Empress, IPS e.max...) Restaurations par facettes en composite pré-fabriquées	Evaluation des restaurations selon les critères de l'Association Californienne Dentaire (CDA system) Evaluation du taux de satisfaction des patients	154 restaurations ont été évaluées : 44 restaurations directes, 102 couronnes et 8 facettes La durée moyenne de survie des était de 31, 3 mois (+/- 3,8) pour les restaurations directes, de 29, 3 mois (+/- 3,5) pour les facettes et de 117,6(+/- 6,9) pour les couronnes Tous les patients ont été satisfaits des résultats esthétiques et fonctionnels de leurs restaurations Les meilleurs résultats sont obtenus avec les restaurations par couronne céramique
Pousette Lundgren 2014, Suède Outcome of restorative treatment in young patients with amelogenesis imperfecta. A cross-sectional, retrospective study. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25107287/	Comparer la santé orale et la longévité de différentes restaurations chez patients atteints d'AI par rapport à des patients non atteints d'AI	Etude clinique rétrospective	N= 82 (40G, 42F) Âge : moyen de 14,5+/-4,3 (entre 6-25 ans)	Restaurations dentaires par composite, ciment verre ionomère, couronnes céramique, facettes céramique	Indice CAO, Nature des restaurations Evaluation des restaurations selon les critères de la CDA (Association Californienne dentaire) Sévérité de l'AI selon l'importance des surfaces dentaires atteintes Sensibilité dentaire (échelle EVA)	6 patients avec AI peu sévère, 30 patients avec AI modérée et 46 patients avec AI sévère Le nombre moyen de visites dentaires est plus important chez les patients avec AI (2,9 +/- 1,7) que chez les patients témoins (1,9/- 1,2) L'indice carieux est plus élevé chez les patients atteints d'AI (CAO = 8,1+/- 15,6) par rapport au groupe témoin (1 +/- 2) La longévité des restaurations est significativement moins élevée chez les patients atteints d'AI Chez les patients avec un AI hypomature/hypocalcifiée, la durée de vie des restaurations est plus courte que chez les patients avec une AI hypoplasique Pour les patients avec AI, les fractures ou la perte de la restauration ou de la dent (63%), les lésions carieuses secondaires (14%), les sensibilités dentaires (12%), l'esthétique (3%) sont responsables du remplacement de la restauration. Pour les patients témoins, ce sont les lésions carieuses secondaires (35%), les fractures/perdes de la restauration/dent (27%), les traumatismes (17%) et les raisons endodontiques (17%) Pas de différence de longévité entre les restaurations au CVI et les restaurations par composite

						<p>Les restaurations par couronnes ont une durée de vie supérieure aux restaurations composite chez les patients atteints d'AI. Le taux de survie à 5 ans est de 50% pour les patients avec AI par rapport à 80% pour les patients témoins</p> <p>Les restaurations par technique directe doivent être considérées comme une solution temporaire d'attente</p>
<p>Pousette Lundgren 2015, Suède A randomized controlled trial of crown therapy in young individuals with amelogenesis imperfecta. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25924855/</p>	<p>Suivi à long terme (qualité, longévité et effets adverses) du traitement par couronnes dentaires céramique de patients atteints d'AI..</p>	<p>Etude clinique randomisée split mouth</p>	<p>N = 27 (12H + 15F). Âge : moyen de 17.9±3.4 ans (entre 11 et 22 ans). Diagnostic : AI sévère.</p>	<p>Pose de couronnes en céramique 119 Procera (59 H, 60F) dont 80 avec AI hypoplasique et 39 avec AI hypomature 108 IPS e.max (46H, 62F) dont 71 avec AI hypoplasique et 37 avec AI hypomature Suivi sur 2 ans</p>	<p>Qualité des restaurations. Survie des couronnes selon les critères de la CDA (association californienne dentaire) Sensibilité dentaire Gingivite Présence d'effets adverses</p>	<p>227 couronnes : 105 chez les garçons et 122 chez les filles. 151 chez les patients avec AI hypoplasique et 76 chez les patients avec AI hypominéralisée/hypomature.</p> <p>Pas de différence entre couronnes Procera et IPS e.max à la fin des 2 ans pour la longévité et la qualité</p> <p>97% des couronnes sont de qualité excellente ou acceptable à la fin des 2 ans</p> <p>24/27 patients ont une diminution de la sensibilité après la pose des couronnes</p> <p>Diminution des gingivites après la pose des couronnes</p> <p>7 patients (3% ces couronnes = 12 dents) ont eu des effets adverses = parodontite apicale dont un cas suite à un trauma</p> <p>La pose de couronnes peut être envisagée avec succès les adolescents et les jeunes adultes atteints de formes sévères d'AI.</p> <p>Avantage de poser des couronnes très tôt (début d'adolescence, vers 13 ans) en utilisant l'espace inter-dentaire et éviter ainsi des problèmes d'encombrement.</p>
<p>Pousette Lundgren 2018, Suède Crown therapy in young individuals with amelogenesis imperfecta: Long term follow-up of a randomized controlled trial. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30004001/</p>	<p>Suivi à long terme (qualité, longévité et effets adverses) du traitement par couronnes dentaires céramique de patients atteints d'AI.</p>	<p>Etude clinique randomisée</p>	<p>N = 27 (12H + 15F). Âge : moyen de 17.9±3.4 ans (entre 11 et 22 ans). Diagnostic : AI sévère.</p>	<p>Pose de couronnes en céramique 119 Procera (59 H, 60F) dont 80 avec AI hypoplasique et 39 avec AI hypomature 108 IPS e.max (46H, 62F) dont 71 avec AI hypoplasique et 37 avec AI hypomature</p>	<p>Qualité des couronnes selon les critères de la CDA Longévité des couronnes Sensibilité dentaire Gingivite ADAM Effets adverses (parodontite apicale aiguë, intégrité marginale)</p>	<p>227 couronnes posées : 151 chez les patients avec AI hypoplasique et 76 chez les patients avec AI hypominéralisée/hypomature.</p> <p>193/227 couronnes ont été suivies pendant au moins à 5 ans</p> <p>Pas de perte de patients pendant l'étude</p> <p>Durée moyenne de suivi : 5,5 ans+/- 0, 8</p> <p>Pas de différence entre la longévité des couronnes Procera et IPS e.max</p> <p>Qualité excellente ou acceptable pour 95% des couronnes</p> <p>6 dents ont présenté une parodontite apicale aiguë (3%) dont 2 suite à un traumatisme</p> <p>Taux de survie de 99.6% et un taux de succès de 94.7%.</p>

						<p>Sensibilité atténuée chez 24/27 patients après 2 ans.</p> <p>Diminution des gingivites de 1.3±0.9 à 0.9±0.9 après 2 ans.</p> <p>La pose de couronnes peut être envisagée avec succès les adolescents et les jeunes adultes atteints de formes sévères d'AI.</p>
<p>Sabandal 2020 , Allemagne Restorative treatment in a case of amelogenesis imperfecta and 9-year follow- up: a case report. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33208174/</p>	<p>Évaluer la longévité de restaurations au composite par technique directe en denture permanent</p>	<p>Etude de cas Grade D Niveau 4</p>	<p>1 jeune fille âgée de 16 ans avec AI hypoplasique</p>	<p>Restauration de toutes les dents permanentes (incisives, canines, prémolaires, molaires) par composite (Grandio, VOCCO)</p>	<p>Suivi à 7 mois, 28 mois, 46 mois, 68 mois, 110 mois Lésions carieuses, intégrité marginale, Fractures du composite</p>	<p>Diminution de la sensibilité dentaire Amélioration de l'hygiène bucco-dentaire Préservation des tissus dentaires et de la vitalité pulpaire Meilleure longévité des restaurations des incisives et des canines par rapport aux molaires et prémolaires Les restaurations directes par composite constituent un bonne solution d'attente avant les prothèses définitives</p>
<p>Sabandal & Schäfer 2016, Allemagne Amelogenesis imperfecta : review of diagnostic findings and treatment concepts https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27550338/</p>	<p>Comment faire le diagnostic des différentes formes d'AI et résumer les différentes stratégies de prise en charge de l'AI</p>	<p>Revue de la littérature jusqu'au 20 juin 2016. bases de données : PubMed, Web of Science</p>	<p>Critères de sélection : AI, mineralization defects, treatment, dental, hypoplasia, hypomaturation,, dentin, dysplasia</p>	<p>Patients atteints d'AI</p>	<p>Critères de diagnostic, caractéristiques cliniques, principes de traitements, les différents types de traitements restaurateurs, prothétiques, parodontaux, orthodontique, chirurgicaux</p>	<p>Le diagnostic et la prise en charge de l'AI doivent être posés le plus précocement possible afin de minimiser les conséquences de l'atteinte tissulaire</p> <p>Le traitement de l'AI est pluridisciplinaire et dépend du type d'AI</p> <p>Il n'existe pas de consensus concernant la meilleure prise en charge des patients avec AI</p> <p>La longévité des restaurations est moindre chez les patients atteints d'AI. Le taux de succès des restaurations est plus important dans les cas d'AI hypoplasiques.</p> <p>Les restaurations directes en composite ne sont pas indiquées dans les cas d'AI hypocalcifiée</p> <p>Les préparations prothétiques pour doivent être à minima et dépendent de l'âge du patient : coiffes préformée sNi-Cr, facettes, couronnes en composite, couronnes en céramique, couronnes céramique/métal</p> <p>Il est important de restaurer une bonne hygiène bucco-dentaire</p> <p>Un traitement orthodontique est souvent associé à la prise en charge des AI, plus particulièrement dans les cas d'AI hypoplasique.</p> <p>Un traitement chirurgical est souvent associé au traitement orthodontique dans les cas d'open bite antérieur</p>

<p>Strauch & Hahnel 2018, Allemagne Restorative Treatment in Patients with Amelogenesis Imperfecta: A review. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29377372/</p>	<p>Résumer les modalités de prise en charge thérapeutique de l'AI selon les dernières données acquises</p>	<p>Revue systématique entre février et mai 2016 Base de données : PubMed</p>	<p>Articles en anglais publié ou sous presse Mots clés : Amelogenesis Imperfecta Traitement dentaire Suivi pendant au moins 1 an Etude clinique prospective ou rétrospective</p>	<p>Patients atteints d'AI</p>	<p>Longévité des restaurations Etat de santé parodontale Satisfaction des patients Restaurations indirectes : couronnes, facettes, onlays/inlays Restaurations directes : composite, ciment verre-ionomère</p>	<p>6 études cliniques prospectives/rétrospectives Le type d'AI a une influence sur la longévité et le taux de succès des restaurations par technique directe. Les échecs sont plus fréquents pour les cas sévères d'AI et pour les formes d'AI hypomatures/hypominéralisées. Les restaurations par couronnes ont une meilleure longévité que les restaurations par technique directe. Ces restaurations doivent être envisagées le plus précocement possible. Les résultats concernant la longévité des restaurations par inlay/onlays ou par facette sont contradictoires</p>
<p>Toupenay 2018, France Amelogenesis Imperfecta: therapeutic strategy form primary to permanent dentition across case reports. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29907114/</p>	<p>Décrire les possibilités de traitements de l'AI depuis l'enfance jusqu'à l'âge adulte selon 3 âges clés : 3 ans, 8 ans et 16 ans</p>	<p>Etude de cas Grade D Niveau 4</p>	<p>3 enfants/adolescent atteint d'AI 1 patiente avec AI hypoplasique âgé de 3 ans 1 patiente âgée de 8 ans avec AI hypominéralisée 1 patiente âgée de 16 ans avec AI hypominéralisée+hypoplasi que</p>	<p>Restaurations directes en composite pour les dents antérieures Coiffes pédiatriques préformées Ni-Cr pour les molaires Facettes en composite pour les dents antérieures Couronnes en composite pour les molaires</p>	<p>Cliniques (sensibilité, esthétiques, intégrité)</p>	<p>En denture temporaire, il faut privilégier les coiffes pédiatriques préformées pour les molaires et les restaurations composite directe pour les dents antérieures Pour les dents permanentes, les préparations doivent être le moins mutilantes possibles (coiffes préformées pour les molaires, et restaurations directes en en composite pour les dents antérieures en phase de denture mixte Facettes composite pour les dents antérieures et couronnes en composite pour les autres dents en phase de denture adolescente</p>
<p>Zimmermann 2016, Allemagne Chairside treatment of amelogenesis imperfecta, including establishment of a new vertical dimension with resin nanoceramic and intraoral scanning. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27112411/</p>	<p>Décrire la prise en charge sous anesthésie générale d'un patient atteint d'AI par utilisation de la technologie CAD/CAM</p>	<p>Etude de cas Grade D Niveau 4</p>	<p>N= 1 1 patient âgé de 8 ans avec AI de type 2</p>	<p>Pose de couronnes fabriquées à partir de nano-céramique (LAVA ultimate, 3M ESPE) pour le secteur postérieur Restaurations par composite (Tetric Evo Ceram (Ivoclar Vivadent) pour les incisives maxillaires</p>	<p>Non renseignés</p>	<p>13 couronnes ont été posées Le suivi à 6 mois montre une stabilité des restauration</p>

6.3.2 Prise en charge thérapeutique à l'adolescence et à l'âge adulte

6.3.2.1 A l'adolescence

Les restaurations prothétiques indirectes ne sont tout à fait envisageables que lorsque les méthodes préventives (type vernis, fluorations ou infiltrations résineuses) ou les restaurations directes (composites ou verres ionomères) ne permettent pas de répondre aux besoins cliniques ou psychologiques.

L'objectif de ces réhabilitations chez l'adolescent est la préservation maximale des structures dentaires. (Alazmah, 2020). Cela permet de protéger les dents de l'attrition, constitue une barrière contre les attaques bactériennes sur l'émail atrophique, diminue les sensibilités thermiques et acides, et enfin restaure un sourire plaisant et favorise la sensation de « normalité » pour l'individu et son entourage (Coffield et al., 2005). La rétention de plaque bactérienne, fréquente chez les patients atteints d'AI (Quandalle et al., 2020), sera aussi diminuée par ces surfaces lisses et polies favorisant la santé parodontale.

6.3.2.1.1 Prise en charge thérapeutique

Avant toute réhabilitation, un examen détaillé de l'occlusion est réalisé (analyse de l'Inter-Cuspidie Maximale (OIM), de la Dimension Verticale d'Occlusion (DVO), et de la Relation Centrée Myo Stabilisée (RCMS)). Ces examens cliniques sont complétés par une analyse esthétique du sourire.

Lorsque des altérations de forme ou de fonction sont détectées, une réhabilitation intégrant une conception morphologique dentaire adaptée doit être proposée au patient [72].

Les restaurations indirectes incluent les couronnes et les facettes. Toutefois, dans le but d'une préservation tissulaire maximale, les préparations par fraisage doivent être limitées à la mise de dépouille, sans recherche d'une limite périphérique de type congé. Cette option est intimement liée à la faculté des matériaux résineux à être ensuite polis à ce niveau, ce que ne permet pas la céramique. Cette approche de type « *prep-less* » permet d'optimiser le maintien des tissus amélaire pour les réalisations futures, à l'âge adulte, qui, elles, auront besoin de limites plus marquées du fait du recours aux matériaux céramiques.

La réalisation des restaurations prothétiques peut faire appel à des éléments préfabriqués standardisés de type facettes ou couronnes en acier ou en ion polycarbonates. Cependant, ces options imposent une épaisseur importante de l'agent d'assemblage (colle ou ciment) qui constitue ensuite le point faible de la restauration. Aussi, il doit être recommandé de privilégier les options individualisées [86], [87]. Celles-ci sont obtenues soit par méthode conventionnelle (empreinte physico-chimique-laboratoire de prothèse) soit par conception et fabrication assistées par ordinateur (CFAO-chairside ou labside). Le recours aux blocs de résines composites usinables, bénéficiant d'un meilleur degré de conversion de leurs monomères constitutifs, offre un meilleur état de surface après polissage. Il permet ainsi au traitement envisagé d'être durable et de répondre aux attentes mécaniques du maintien de la stabilité occlusale et de sa fonction [77]. Par ailleurs, ces pièces usinées offrent un rendu esthétique satisfaisant à ces âges. Si nécessaire, une caractérisation plus avancée peut être envisagée par maquillage de surface.

La pérennité de ces restaurations est dépendante de la qualité de leur collage à l'émail. Les spécificités de ces derniers sont identiques à celles requises pour les traitements adultes (cf chapitre 6.3.2.2.7).

Enfin, une attention particulière doit être portée au polissage final des joints de collage ou de scellement afin de faciliter l'hygiène bucco-dentaire dans ces zones cervicales.

Concernant l'occlusion statique, une attention toute particulière doit être portée au rétablissement ou au maintien de calages occlusaux. Certaines formes d'amélogénèse imparfaite sont associées à une béance antérieure. Les contacts peuvent alors se limiter aux molaires et/ ou prémolaires avec une DVO sur-élevée. Une collaboration avec une équipe orthodontique et de chirurgie orthognathique est nécessaire pour corriger précocement ce défaut. Dans ce cas la réhabilitation des molaires précède la chirurgie [88].

6.3.2.1.2 Suivi

Des contrôles cliniques et radiographiques réguliers, associés à des mesures d'hygiène bucco-dentaire adaptées, permettent de prévenir les infiltrations bactériennes en cas de restaurations non jointives. Les contrôles permettront de s'assurer de l'absence de fractures de pièces prothétiques. Des pertes de calages occlusaux et des délabrements des tissus dentaires seraient responsables d'une altération de la D.V.O. Il est essentiel de préserver les calages occlusaux, la DVO et une OIM stable et équilibrée, afin de permettre une fonction et une esthétique correctes, afin de permettre la réalisation d'une réhabilitation à l'âge adulte dans de bonnes conditions. Selon les matériaux utilisés, les résines composites peuvent nécessiter des polissages réguliers si des colorations sont observées.

6.3.2.2 A l'âge adulte

6.3.2.2.1 Introduction

Différentes solutions thérapeutiques prothétiques sont envisageables chez l'adulte [87]. Elles dépendent de la sévérité de l'atteinte de l'émail et du type d'amélogénèse imparfaite. L'état de préservation des tissus dentaires à l'issue de la prise en charge pluridisciplinaire au cours de l'enfance et de l'adolescence est également un élément à considérer.

L'évolution des concepts de prise en charge prothétique vers une dentisterie minimalement invasive doit aussi bénéficier aux patients atteints d'amélogénèse imparfaite [89]. Au contraire de ce qui a été longtemps considéré comme la seule approche, à savoir la préparation périphérique totale qui éliminait l'émail altéré [90]–[92], l'approche moderne cherche à préserver ces tissus et à adapter les protocoles thérapeutiques à ces situations [87]. Les facettes, comme les overlays et les veneerlays en céramique collée représentent les nouvelles approches thérapeutiques à privilégier. Ainsi, la pérennité de l'organe dentaire sera améliorée pour ces patients pris en charge tôt dans leur existence.

Les restaurations prothétiques indirectes sont tout à fait envisageables, lorsque les méthodes préventives (type vernis, fluorations ou infiltrations résineuses) ou les restaurations directes

(composites ou verres ionomères) ne permettent pas de répondre aux besoins cliniques ou du handicap esthétique et fonctionnel de façon durable. Les couronnes ont montré d'excellents résultats.

6.3.2.2.2 Diagnostic et indication

La prise en charge prothétique repose sur des examens cliniques et radiologiques complets, afin de préciser le type d'amélogénèse imparfaite en présence en particulier la quantité et le degré de minéralisation de l'émail. En fonction de ces éléments, il est possible de déterminer le type de réhabilitation directe ou indirecte sur chacune des dents présentes. Lorsque le volume est suffisant, une réhabilitation indirecte est privilégiée car est plus durable [73].

En fonction du type et de la sévérité de l'AI, et afin d'adapter la surface de préparation à la qualité des tissus de support, différents types de préparations et protocoles de collage peuvent être envisagés [87], [93], [94].

6.3.2.2.3 Prise en charge thérapeutique dento-portée

Les réhabilitations prothétiques indirectes composites ou céramiques peuvent être envisagées. Les restaurations en céramique collée (RECC) présentent l'avantage d'une durabilité occlusale, esthétique et d'un état de surface favorable au maintien de l'hygiène. Dans ce cas, lorsque des restaurations temporaires pré-existantes sont présentes (ex : résines posées en denture mixte), elles doivent être déposées afin d'uniformiser les matériaux en présence et leur usure respectives.

6.3.2.2.4 Détermination des rapports occlusaux et inter-maxillaires

Avant toute réhabilitation, un examen de l'occlusion statique avec l'analyse de l'OIM, de la DVO, de la RCMS sont réalisés. L'examen des mouvements excentrés en latéroclusion et en proclusion est également réalisé afin de vérifier si tous les mouvements peuvent être effectués de façon fonctionnelle et fluide. Ces examens cliniques sont complétés par une analyse esthétique du sourire. Si des altérations de forme ou de la fonction sont détectés, une réhabilitation intégrant une conception morphologique adaptée sera proposée au patient.

Concernant l'occlusion statique, comme au cours des thérapeutiques initiales, une attention toute particulière doit être portée au rétablissement ou au maintien de calages occlusaux. L'OIM obtenue doit être réalisée à la DVO de référence ou, si nécessaire, à la DVO thérapeutique en cas d'usure ou de perte des calages occlusaux.

Dans ce cas, une approche thérapeutique similaire à celles recommandées dans les délabrements globaux de type usures peut être conseillée [95], [96]. Une simulation d'augmentation de la DVO peut être faite à l'aide de cales occlusales en résine au niveau molaire ou au niveau incisif. Une analyse fonctionnelle et physiologique de la position simulée doit permettre de vérifier l'existence d'un espace d'inocclusion fonctionnel lors de la déglutition et de l'articulation de la parole.

En cas de réhabilitation occlusale concernant l'ensemble de l'arcade, l'enregistrement du rapport inter arcade doit être réalisé en position de RCMS. Un arc facial permet le transfert de la position du modèle maxillaire par rapport aux centres de rotations condyliens.

6.3.2.2.5 Projet esthétique et fonctionnel

Dans les cas complexes, un projet prothétique (« wax-up » (physique ou numérique)) doit être demandé afin de visualiser les modifications de morphologies dentaires. Ce dernier peut être avantageusement guidé par un projet esthétique préalable [87], [93], [94], [97]–[99]. Ce wax-up peut être transféré en bouche sous la forme d'un « mock-up » à l'aide d'une clef en silicone associée à une résine injectée. Le patient peut alors tester et valider la proposition correspondant à la future réhabilitation prothétique d'un point de vue esthétique et occlusal.

6.3.2.2.6 Préparations

Les préparations pour les prothèses d'usage doivent idéalement être réalisées par technique de pénétration contrôlée à travers le « mock-up », de façon à limiter le délabrement des dents support. [94], [100], [101].

La forme des préparations est intimement liée à la faiblesse relative du collage qui rend indispensable l'adaptation au cas par cas de la forme de préparation des RECC envisagées. Dans le secteur antérieur, une forme de préparation pour facette incluant un retour palatin, assurera un emboîtement mécanique complémentaire au collage [102]. Si le type d'amélogénèse imparfaite, hypoplasique, peut s'en affranchir, il paraît indispensable d'avoir recours à ces modifications pour les types hypominéralisé et hypomature (voir ci-après « collage ») [96], [100], [101].

Dans les secteurs postérieurs, la recherche d'une protection et d'une stabilité morphologique des tables occlusales rend indispensable le recours à des formes de préparation de type overlay, voire veneerlay pour les dents impliquées dans le sourire [103]–[106]. La limite supra-gingivale de ces préparations facilite la procédure de collage et permet au patient d'assurer une hygiène maximale.

6.3.2.2.7 Collage

Le collage sur un émail quantitativement ou qualitativement altéré peut s'avérer délicat et pose la question de sa longévité compte tenu des tissus concernés. Le type d'amélogénèse imparfaite et sa sévérité imposent donc des protocoles spécifiques [87], [89].

6.3.2.2.7.1 Le collage amélaire

- **Les AI de type hypoplasique (défaut quantitatif de l'émail)**

Ces formes, représentant plus de la moitié des situations cliniques. D'un point de vue microscopique, plusieurs études rapportent une anomalie dans l'architecture des prismes

d'émail expliquant sa faible quantité [107]. Celle-ci se répercute sur les valeurs de collage mesurées qui sont inférieures d'environ 30% à celles d'un émail sain [108].

Le mordantage d'un émail hypoplasique produit des dissolutions peu profondes et une rugosité de surface moindre que sur un émail sain. Une augmentation du temps de mordantage n'engendre que peu, voire pas de surface rugueuse supplémentaire. [109]. Le choix du système adhésif paraît peu influencer les résultats en termes de valeurs d'adhérence. Toutefois, les systèmes de type mordantage-rinçage (MR) semblent augmenter légèrement les valeurs d'adhésion [108]. Aujourd'hui, il est raisonnable de penser que les adhésifs universels, utilisés en mode MR, constituent le recours de choix sur l'émail des AI.

Les valeurs d'adhérence sur un émail hypoplasique sont supérieures à celles rapportées pour les amélogénèses imparfaites hypominéralisée et hypomature. Ainsi, selon la sévérité du cas et l'épaisseur résiduelle d'émail, les préparations doivent offrir une surface de collage plus importante et associer à une forme mécaniquement « emboîtante » : la forme à retour palatin.

Par ailleurs, l'émail hypoplasique comportant un taux protéinique plus élevé que l'émail sain [110], le protocole de collage peut aussi intégrer une étape de déprotéinisation comme recommandé pour les autres AI (voir ci-après).

- **Les AI de types hypominéralisée et hypomature**

Ces deux formes résultent d'une moindre composition en minéraux de l'émail et d'une formation anormale de ses prismes lui conférant une dureté bien inférieure à un émail normal [111]. Par ailleurs, la diminution de la proportion minérale s'accompagne d'une augmentation de la proportion protéinique [112].

L'approche clinique consiste donc à tenter de diminuer cette composante protéique importante via une « déprotéinisation ».

Celle-ci s'effectue classiquement avec une solution d'hypochlorite de sodium (NaOCl à 5%, 60 secondes), connue pour ses capacités dénaturantes. Sur l'émail altéré, cette déprotéinisation est rapportée, avec succès, dans le traitement des MIH [113] ou des fluoroses [114] pour augmenter les valeurs du collage. Dans le cas des AI, sur un émail hypominéralisé, les valeurs d'adhérence sont sensiblement augmentées [113]–[115]. Ceci s'expliquerait par une meilleure disponibilité des cristaux d'émail au collage en éliminant en partie les protéines en surnombre. Il paraît donc légitime de recommander cette étape lors du collage à l'émail des AI, après le mordantage/rinçage.

6.3.2.2.7.2 Le collage dentinaire

Le recours à des préparations mini-invasives, associé au collage, intéresse l'émail lorsque les formes d'AI sont légères ou modérées. Toutefois dans les formes sévères, la perméabilité de l'émail peut entraîner une exposition dentinaire, accentuée par l'usure due à la mastication et à l'érosion due à l'acidité exogène ou endogène, lorsque les dents n'ont pas été protégées.

Dans ce cas, la dentine exposée présente une surface hyperminéralisée comparable à une dentine sclérotique. Cette dernière est acido-résistante et empêche la formation de tags de

résine [116]. Il en résulte que la couche hybride est d'épaisseur plus faible et que le collage est moins efficace [117]. L'épaisseur de cette dentine hyperminéralisée augmente avec le temps d'exposition du tissu au milieu environnant, d'où l'intérêt d'un traitement précoce de ces patients.

La dentine sclérotique nécessite un temps de mordantage à l'acide orthophosphorique allongé comparativement à une dentine saine pour augmenter la profondeur de déminéralisation et l'épaisseur de la couche hybride. La déprotéinisation de la dentine exposée a également été étudiée dans le cas des AI, mais semble sans influence au niveau de la dentine [115], [116], [118].

En résumé, les formes d'AI hypominéralisée et hypomature sont les plus complexes à traiter du fait de la composition anormale de l'émail et de ses répercussions sur le tissu dentinaire. Les thérapeutiques prothétiques ont ainsi un intérêt mécanique et chimique à être engagées le plus tôt possible. L'examen clinique du patient permet de s'adapter aux multiples cas et d'ajuster les formes de préparations à la qualité et à la quantité des tissus en présence.

6.3.2.2.8 Prise en charge prothétique implanto-portée

L'AI prédispose le patient, en cas de prise en charge inadaptée, à des pertes dentaires précoces. Tout au long de la prise en charge, les précautions apportées par l'équipe soignante pour la conservation des dents permettent de repousser l'échéance d'éventuelles avulsions dentaires, voire de les éviter. Lorsque la conservation dentaire peut être prolongée, celle-ci est associée au maintien du précieux capital ostéo-muqueux.

En présence d'édentements, la stratégie de réflexion, de conception et de planification doit se baser sur une approche économe en tissus dentaires et ostéo-muqueux.

En cas d'édentement encastré, une prothèse dento-portée plurale (pont) peut être envisagée lorsque les deux dents adjacentes sont délabrées ou présentent une atteinte hypoplasique importante répartie sur plusieurs de leurs faces. Une réhabilitation implanto-prothétique peut également être envisagée et présente l'avantage de traiter le seul édentement sans créer de délabrement dentaire supplémentaire sur les dents adjacentes.

En cas d'édentement terminal, la solution de réhabilitation implanto-prothétique est une solution thérapeutique à privilégier. Les solutions de réhabilitation par prothèse amovible peuvent également être envisagées [32], [119].

6.3.2.2.9 Suivi

Une attention particulière doit être portée au maintien par le patient d'une hygiène bucco-dentaire adaptée. Les contrôles cliniques et radiographiques réguliers, en privilégiant les clichés intra-oraux de type « bite wing » (meilleure précision que les OPT pour la détection des lésions carieuses débutantes) permettent de surveiller la survenue d'éventuelles infiltrations carieuses, de fractures de pièces prothétiques responsables de délabrements des tissus dentaires sous-jacents, responsables de perte de calages occlusaux.

TABLEAU N°5. PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE A L'ADOLESCENCE ET A L'AGE ADULTE : ETUDES CLINIQUES, RECCOMENDATIONS ET REVUES SYSTEMATIQUES DE LA LITTERATURE

Auteur Année Pays Référence	Objectif(s)	Méthodologie Niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
<p>American Academy of Pediatric Dentistry. Council on Clinical Affairs 2016, Etats-unis Guideline on Dental Management of Heritable Dental Developmental Anomalies. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24290548/</p>	<p>Actualisation des RECCO</p>	<p>Grade variable en fonction des recco</p>	<p>Avec avis d'experts CD</p>	<p>Information non applicable</p>	<p>Information non applicable</p>	<p>Les anomalies héréditaires du développement dentaire peuvent avoir des conséquences négatives profondes pour la personne concernée et sa famille. Les problèmes vont des préoccupations esthétiques qui affectent l'estime de soi aux difficultés masticatoires, à la sensibilité dentaire, aux charges financières et aux traitements dentaires longs et complexes. Ces tensions émotionnelles et physiques ont été mises en évidence dans une étude récente montrant que les personnes atteintes d'IA ont moins de relations à long terme et d'enfants que les personnes non affectées.</p>
<p>American Academy of Pediatric Dentistry 2013, Etats-unis Guideline on dental management of heritable dental developmental anomalies. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24290548/</p>	<p>Aborder le diagnostic, les principes de management de la maladie et les objectifs thérapeutiques chez les enfants atteints d'AI.</p>	<p>Stratégie de recherche : oui. Base interrogée : PubMed.</p>	<p>Experts et/ou chercheurs et cliniciens expérimentés.</p>	<p>Non.</p>	<p>Patients de la naissance à 18 ans.</p>	<p>Examens périodiques réguliers afin de prévenir l'impact social et fonctionnel négatif de cette pathologie. Hygiène bucco-dentaire méticuleuse : détartrage et rinçages buccaux. Applications de fluor et d'agents désensibilisants peuvent diminuer la sensibilité dentaire.</p>
<p>Cisneros 2017, Colombie Temporary restorative treatment in children and adolescents with amelogenesis imperfecta : scoping review. https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=6238177</p>	<p>Evaluer les traitements provisoires les plus utilisés chez les enfants et les adolescents.</p>	<p>Stratégie de recherche : oui. Revue systématique de la littérature de 2001 à 2016. Bases interrogées : Medline (Ovid), PubMed, Ebsco, Scopus (Elsiever) and Web of Science (Thomson Reuters) + Google Scholar.</p>	<p>Etudes de cas, de revues de la littérature, des études originales : évaluant l'efficacité du matériel de restauration chez des enfants et des adolescents atteints d'AI. Aucune restriction de langage. Les éditoriaux, les abstracts des congrès et les lettres</p>	<p>Enfants et adolescents (6-25 ans) atteints d'AI. Matériaux utilisés : couonnes métalliques (moliares), couronnes en porcelaine, verres ionomères (moliares), amalgames, couronnes en acier avec facette esthétique, couronnes avec renfort en zirconium.</p>	<p>Longévité, esthétique et amélioration de la fonction. Complications.</p>	<p>Complications : récurrence des caries, échec de la restauration, pigmentation, douleur et sensibilité. Effet psychologique négatif, mauvaise estime de soi, mauvaise qualité de vie (symptômes buccaux, limitations fonctionnelles, inconfort émotionnel et social). Conclusion : le traitement provisoire qui a montré les meilleurs résultats à long terme sont les résines composites directes et indirectes. Traitement individualisé.</p>

			aux éditeurs sont exclus.			
<p>Coffield 2005</p> <p>The psychosocial impact of developmental dental defects in people with hereditary amelogenesis imperfecta.</p> <p>https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15966649/</p>	<p>Étudier si l'IA est associée à un résultat psychosocial négatif. .</p>	<p>Les membres des familles avec et sans IA ont rempli un questionnaire comprenant des questions sur la démographie et les antécédents dentaires, ainsi qu'un certain nombre d'échelles psychométriques.</p>	<p>Les sujets atteints d'IA (n = 30) présentaient des niveaux plus élevés d'évitement social et de détresse, ainsi que des niveaux plus élevés de dysfonctionnement, de gêne et d'incapacité attribuables à leur état buccal, par rapport aux sujets sans IA (n = 29).</p>	<p>Les auteurs ont étudié les effets du statut AI (avec ou sans), du sexe et de l'âge sur chacun des résultats psychosociaux en utilisant un modèle linéaire généralisé.</p>	<p>Étudier les effets du statut AI (avec ou sans), du sexe et de l'âge sur chacun des résultats psychosociaux en utilisant un modèle linéaire généralisé</p>	<p>Les sujets atteints d'IA (n = 30) présentaient des niveaux plus élevés d'évitement social et de détresse, ainsi que des niveaux plus élevés de dysfonctionnement, de gêne et d'incapacité attribuables à leur état buccal, par rapport aux sujets sans IA (n = 29). Ces résultats indiquent que le fait d'avoir une IA a un impact marqué sur la santé psychosociale des personnes touchées, comparable à l'impact des conditions de santé systémiques, en particulier chez les plus jeunes.</p>
<p>Edelhoff and Brix 2011, Allemagne</p> <p>All-ceramic restorations in different indications: a case series.</p> <p>https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21454836/</p>	<p>Les auteurs décrivent cinq cas cliniques impliquant différentes indications pour illustrer l'utilisation de différents matériaux céramiques et de combinaisons de matériaux. complexes, y compris toutes les étapes des procédures de restauration, de la planification du traitement avec un wax-up analytique à la sélection des matériaux appropriés, la préparation de la dent et le scellement.</p>	<p>Rapport de cas Grade C Niveau 4</p>	<p>NA</p>	<p>Ils décrivent la collaboration entre le dentiste et le prothésiste dentaire pour les restaurations d'une seule dent et pour les cas</p>	<p>NA</p>	<p>Les systèmes tout-céramique ont considérablement élargi l'éventail des possibilités de traitement restaurateur ; dans le même temps, leur manipulation a été considérablement simplifiée. L'utilisation d'armatures en vitrocéramique au disilicate de lithium et à base d'oxyde de zirconium, ainsi que d'une céramique de recouvrement identique, permet au professionnel des soins dentaires de couvrir presque toutes les indications de la prothèse fixe tout en obtenant les mêmes résultats esthétiques.</p>
<p>Ekambaram 2017, Chine</p> <p>Comparison of deproteinization agents on bonding to developmentally hypomineralized enamel</p> <p>https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29031995/</p>	<p>Comparer l'adhérence d'un adhésif dentaire à l'émail hypominéralisé (HE) après un prétraitement avec une solution d'hypochlorite de sodium (NaOCl) à 5 % ou un gel de papacarie à base de papaïne.</p>	<p>Article recherche</p>	<p>NA</p>	<p>L'émail normal (NE) et l'HE obtenus à partir de premières molaires permanentes hypominéralisées ont été attaqués à l'acide avec de l'acide phosphorique à 32% et répartis de manière aléatoire dans les groupes sans déprotéinisation, déprotéinisation à l'aide de NaOCl à 5%, ou déprotéinisation à l'aide de gel de papacarie.</p>	<p>NA</p>	<p>La papacarie à base de papaïne pourrait être un agent de déprotéinisation alternatif pour le collage de l'adhésif dentaire sur HE.</p>
<p>El-Sayed 2009, Royaume-Uni</p> <p>Mutations in the beta propeller WDR72 cause autosomal-</p>	<p>Etudier l'AI hypomature autosomique recessive</p>	<p>Série de cas Niveau 4 Grade D</p>	<p>Une famille pakistanaise consanguine avec AI.</p>	<p>Etude génétique</p>	<p><i>Séquençage de l'exome entier, Immunohistochimie</i></p>	<p>Le WDR72 est essentiel au renouvellement des vésicules améloblastiques pendant la maturation de l'émail</p>

<p>recessive hypomaturation amelogenesis imperfecta. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2775821/</p>						
<p>Epasinghe 2018, Chine Effect of etching on bonding of a self-etch adhesive to dentine affected by amelogenesis imperfecta https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28608463/</p>	<p>Les auteurs ont examiné l'effet d'un mordançage supplémentaire à l'acide sur la résistance à la microtraction d'un adhésif auto-mordançant sur la dentine affectée par l'IA.</p>	<p>Article recherche</p>	<p>NA</p>	<p>La dentine coronaire plate obtenue à partir de molaires permanentes extraites affectées par l'IA et non cariées a été répartie en deux groupes</p>	<p>NA</p>	<p>Un mordançage acide supplémentaire n'améliore pas la force d'adhésion d'un adhésif auto-mordançant à la dentine affectée par l'IA. La déprotéinisation pourrait être considérée comme efficace pour améliorer la liaison de l'émail dans les dents avec une AI et pourrait être utilisée pour surmonter les taux d'échec élevés des restaurations adhésives dans les cas AI.</p>
<p>Etienne 2019, France Modern Approaches for fixed Prosthetic treatments in amelogenesis and dentinogenesis imperfecta from child to adult- Approche moderne de la réhabilitation prothétique fixée des amélogénèses et dentinogénèses imparfaites de l'enfance à l'adolescence (Fr) https://www.information-dentaire.fr/formations/approche-moderne-de-la-rehabilitation-prothetique-fixee-des-amelogeneses-et-dentinogeneses-imparfaites-de-l-enfance-a-l-adolescence/</p>	<p>L'objectif commun et moderne à ces deux approches consiste à minimiser les interventions afin de préserver l'émail superficiel au mieux jusqu'à l'âge adulte, où les traitements à base de céramique collée, plus esthétiques et plus pérennes, pourront être engagés.</p>	<p>Rapport de cas Grade C Niveau 4</p>	<p>NA</p>	<p>NA</p>	<p>NA</p>	<p>La prise en charge des réhabilitations prothétiques fixées dans le cas des AI ou des DI, devrait aujourd'hui bénéficier des avancées de la dentisterie adhésive. En effet, celle-ci autorise une prise en charge avec des préparations tissulaires a minima, qui sont indispensables à la pérennité de traitements réalisés tôt dans la vie de nos patients.</p>
<p>Etienne 2014, France Facettes en céramique sur dents dévitalisées: une option clinique envisageable. https://www.lefildentaire.com/articles/clinique/esthetique/facettes-en-ceramique-sur-dents-devitalisees-une-option-clinique-envisageable/</p>	<p>Le traitement esthétique d'une dent antérieure dévitalisée et dyschromiée.</p>	<p>Rapport de cas Grade C Niveau 4</p>	<p>NA</p>	<p>NA</p>	<p>Facettes en céramique.</p>	<p>L'avènement du collage et des céramiques résistantes associé à une meilleure compréhension des principes biomécaniques de la dent conduisent logiquement à repousser sans cesse les limites des indications thérapeutiques des facettes. Dès lors que la restauration envisagée répond aux principes biomimétiques de reconstruction de l'organe dentaire, il est légitime de rechercher la solution technique la moins délabrante. Il en est ainsi des dents dévitalisées ne présentant pas de délèvements périphériques trop importants et qui tirent pleinement partie</p>

						de la restauration par facette en céramique collée.
<p>Étienne et Watzki France, 2017 La reconstruction des surfaces occlusales par overlays en céramique collée https://www.sop.asso.fr/admin/documents/ros/ROS0000449/Rev_Odont_Stomat_2017_46_p264-278.pdf</p>	<p>Recommander l'utilisation d'une vitrocéramique renforcée, alliant aptitude excellente au collage et résistance mécanique élevée (disilicate de lithium), en profitant des dernières innovations dans ce domaine.</p>	<p>Rapport de cas Grade C Niveau 4</p>	<p>NA</p>	<p>NA</p>	<p>NA</p>	<p>Le recours à des RECC pour rétablir les morphologies occlusales délabrées répond pleinement à une approche moderne de la dentisterie. Elle ne doit pas pour autant faire oublier les principes primordiaux face à de tels délabrements, au premier rang desquels l'établissement du diagnostic étiologique, qui reste primordial.</p>
<p>Etienne 2019, France Le Photoshop smile design, outil de communication moderne. https://www.information-dentaire.fr/formations/le-photoshop-smile-design-outil-de-communication-moderne/</p>	<p>Cet article se concentre exclusivement sur les moyens et la mise en œuvre de la méthode Photoshop smile design, véritable outil de communication moderne.</p>	<p>Rapport de cas Grade C Niveau 4</p>	<p>NA</p>	<p>NA</p>	<p>NA</p>	<p>Cette approche, fondée sur l'analyse puis les retouches d'images en 2D, voire en 3D (voir l'article suivant, « Le projet esthétique 3D : la voie du futur »), offre une nouvelle voie de communication entre tous les acteurs du traitement.</p> <p>Parmi les outils informatiques disponibles pour réaliser un design, le logiciel de retouche de photographies Adobe Photoshop est, à notre sens, la solution la plus évoluée quant au réalisme de rendu. Au-delà de la transmission de données vers le prothésiste, ce Photoshop smile design (PSD) constitue une voie de communication exceptionnelle avec le patient, qui peut se projeter pleinement dans son ou ses projets esthétiques.</p>
<p>Feltrin de Souza 2014, Brésil Noninvasive and multidisciplinary approach to the functional and esthetic rehabilitation of amelogenesis imperfecta: a pediatric case report. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25061528/</p>	<p>Décrire la prise en charge non invasive et multidisciplinaire d'un patient atteinte d'AI hypoplasique à l'âge pédiatrique.</p>	<p>Rapport de cas Grade C Niveau 4</p>	<p>N=1 (M) 8 ans HPAI</p>	<p>Anamnèse Examen clinique Examen radiologique (non illustré) Traitement orthopédique et restaurateur</p>	<p>Observation clinique</p>	<p>Traitement orthopédique réalisé pendant 6 mois, à l'aide d'une plaque maxillaire à vérin activé une à deux fois par semaine, pour corriger l'inversée d'occlusion postérieure et réduire la béance antérieure.</p>
<p>Gerdolle 2015, Suisse Full-mouth adhesive rehabilitation in a case of amelogenesis imperfecta: a 5-year follow-up case report.</p>	<p>Description de la prise en charge pluridisciplinaire de l'AI</p>	<p>Rapport de cas Grade C Niveau 4</p>	<p>N=1 (F) 24 ans HPAI</p>	<p>Examen clinique Examen radiographique Traitement orthodontique, parodontal et prothétique.</p>	<p>Examen clinique</p>	<p>Hyperdivergence Augmentation de la hauteur faciale inférieure, incompetence labiale, Béance antérieure Déglutition atypique</p>

<p>https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/5625125/</p>						
<p>Gisler 2010, Suisse A multidisciplinary approach to the functional and esthetic rehabilitation of amelogenesis imperfecta and open bite deformity: a case report. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/1029333/</p>	<p>Description de la réhabilitation orthodontique, maxillo-faciale, restaurative et prosthodontique d'une patiente atteinte d'AI et d'une malocclusion.</p>	<p>Série de cas Niveau 4 Grade C</p>	<p>N = 1 (F). Âge : 14 ans. Diagnostic : AI et AOB.</p>	<p>Restauration (composite), chirurgie orthodontique et maxillo-faciale (ostéotomie et génioplastie), couronnes en céramique.</p>	<p>Fermeture de la béance, réduction de l'hypersensibilité de la dentine, et une bonne esthétique.</p>	<p>Traitement pluridisciplinaire de l'AI avec AOB. Bilan de l'aspect physiologique et intraoral. Parcours de soins : traitement conservatif pour remplacer l'émail manquant et réduire la sensibilité. Après 18 mois : AOB aggravée (-5mm). A l'âge de 18 ans : orthodontie et traitement maxillo-facial (occlusion OK). Procédure prosthodontique. Patiente satisfaite du résultat esthétique et du résultats fonctionnel. Pour un succès à long terme il faut une excellente hygiène dentaire et des visites régulières.</p>
<p>Gurel 2012, Etats-unis Clinical performance of porcelain laminate veneers: outcomes of the aesthetic pre-evaluative temporary (APT) technique. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/3057051/</p>	<p>Cet article évalue les performances cliniques à long terme de facettes en stratifié de porcelaine collées sur des dents préparées à l'aide d'une technique de maquette additive et de provisoire esthétique pré-évaluation (APT) sur une période de 12 ans.</p>	<p>Rapport de cas Grade C Niveau 4</p>	<p>Soixante-six patients ont été restaurés avec 580 facettes en stratifié de porcelaine</p>	<p>La technique, utilisée pour le diagnostic, la conception esthétique, la préparation des dents et la fabrication des restaurations provisoires, était basée sur le protocole APT. L'influence de plusieurs facteurs sur la durabilité des facettes a été analysée en fonction de paramètres pré- et postopératoires.</p>	<p>NA</p>	<p>Les facettes en stratifié de porcelaine ont présenté une performance clinique réussie en termes d'adaptation marginale, de décoloration, de récession gingivale, de caries secondaires, de sensibilité postopératoire et de satisfaction de la teinte de la restauration au bout de 12 ans. La technique APT a facilité le diagnostic, la communication et la préparation, ce qui a permis de prévoir le traitement de restauration. Limiter la profondeur de la préparation à la surface de l'émail augmente de manière significative les performances des facettes en stratifié de porcelaine.</p>
<p>Gurel 2013, Etats-unis Influence of enamel preservation on failure rates of porcelain laminate veneers. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/3342345/</p>	<p>L'objectif de cette étude était d'évaluer les taux d'échec des facettes en stratifié de porcelaine (PLV) et l'influence des paramètres cliniques sur ces taux dans une étude rétrospective sur une période allant jusqu'à 12 ans.</p>	<p>Rapport de cas Grade C Niveau 4</p>	<p>Cinq cent quatre-vingts facettes laminées ont été collées chez 66 patients.</p>	<p>Les paramètres suivants ont été analysés : type de préparation (profondeur et marge), allongement de la couronne, présence d'une restauration, diastème, encombrement, décoloration, abrasion et attrition. La survie a été analysée à l'aide de la méthode Kaplan-Meier. Un modèle de régression de Cox a été utilisé pour</p>	<p>NA</p>	<p>Un taux de survie de 99 % a été observé pour les facettes dont les préparations sont confinées à l'émail et de 94 % pour les facettes dont les bords ne sont que de l'émail. Les facettes stratifiées ont un taux de survie élevé lorsqu'elles sont collées à l'émail et constituent une option de traitement sûre et prévisible qui préserve la structure de la dent.</p>

				déterminer les facteurs prédictifs de l'échec de la PLV.		
<p>Halal 2018, Liban Conservative anterior treatment with CAD-CAM technology and polymer-infiltrated ceramic for a child with amelogenesis imperfecta: A 2-year follow-up https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28967409/</p>	<p>Décrire l'intérêt de la technologie CAD/CAM dans le traitement de l'AI</p>	<p>Etude de cas</p>	<p>1 patient âgé de 12 ans atteint d'AI hypoplasique avec open-bite</p>	<p>Traitement restaurateur du secteur antérieur maxillaire et mandibulaire par couronne en céramique (VITA ENAMIC) obtenu avec la technologie CAD/CAM</p>	<p>Suivi des restaurations sur 2 ans Changement de teinte, fractures, satisfaction du patient</p>	<p>Pas de nécessité de préparer les dents suite à leur diminution de volume Traitement en deux séances seulement La céramique VITA permet surmonter des limites de couronnes très fines compatibles avec la non préparation des dents. Les résultats sont acceptables à 2 ans avec une coloration des restaurations.</p>
<p>Klink 2018, Allemagne Complete rehabilitation of compromised full dentitions with adhesively bonded all-ceramic single-tooth restorations: long-term outcome in patients with and without amelogenesis imperfecta. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29275170/</p>	<p>Evaluer les résultats à long terme d'une restauration orale totale avec des facettes en céramique collées chez des patients souffrant d'AI ou d'une forte usure dentaire.</p>	<p>NA</p>	<p>Groupe AI : N = 9 (6F + 3H) et âge moyenne 23.6 ans. Groupe sans AI : N = 8 (6F + 2H) et âge moyen de 47.5 ans. Suivi moyen de 6.2±3.8 ans).</p>	<p>Facettes adhésives en céramique : silicate ou disilicate de lithium (LDS).</p>	<p>Taux de survie, taux de succès, complications, questionnaire OHIP-14.</p>	<p>12/450 restaurations ont échoué : 7 fractures du moignon, 2 fractures de dent, 1 carie, 1 éclat de grade 3, 1 inconfort. Taux moyen de survie de 99.4% à 5 ans et de 91.4% à 10 ans. Taux moyen de succès de 92.6% à 5 ans et de 81.4% à 10 ans (éclats et craquelures essentiellement). Taux moyen annuel d'échec de 1.5 à 2%. Qualité : coloration stable, forme et intégrité stables chez tous les patients jusqu'à 10 ans. Les résultats du questionnaire sont comparables à ceux de patients sains.</p>
<p>Lundgren 2018, Suède Crown therapy in young individuals with amelogenesis imperfecta: long term follow-up of a randomized controlled trial. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30004001/</p>	<p>Suivi à long terme (qualité, longévité et effets secondaires) du traitement par couronnes dentaires de patients atteints d'AI.</p>	<p>Essai clinique randomisé</p>	<p>N = 27 (12H + 15F). Âge : moyen de 17.9±3.4 ans (entre 11 et 22 ans). Diagnostic : AI sévère.</p>	<p>Pose de couronnes.</p>	<p>Qualité, longévité des couronnes, effets secondaires, sensibilité dentaire, taux de survie et taux de réussite. Suivi moyen de 5.5±0.8 ans (4.3-7.4 ans).</p>	<p>227 couronnes posées : 151 chez les patients avec AI hypoplasique et 76 chez les patients avec AI hypominéralisée/hypomature. Les couronnes étaient en place depuis 5.5±0.8 ans : 193/227 couronnes ont un suivi à 5 ans. Qualité excellente ou acceptable dans 95% des couronnes dont 81% ont une intégrité excellente. Des problèmes d'intégrité dans 14% des couronnes mais pas de différence selon les formes d'AI ou les âges. Taux de survie de 99.6% et un taux de succès de 94.7%. Sensibilité atténuée chez 24/27 patients après 2 ans. Diminution des gingivites de 1.3±0.9 à 0.9±0.9 après 2 ans.</p>

						Effets secondaires : parodontite apicale (3%), parodontite périapicale chez un patient après 4 ans (tabagisme et mauvaise hygiène dentaire). Taux de survie et de succès excellents et peu d'effets secondaires.
Marquezin 2015, Brésil Aesthetic and functional rehabilitation of the primary dentition affected by amelogenesis imperfecta. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25705526/	L'objectif de ce rapport de cas était de décrire la réhabilitation orale d'un garçon de cinq ans chez qui on a diagnostiqué une amélogénèse imparfaite (IA) dans la dentition primaire.	Grade C Niveau 4 Rapport de cas	NA	L'enfant a été suivi dans la clinique de dentisterie pédiatrique à intervalles de quatre mois jusqu'au stade de la dentition mixte. Le traitement a non seulement rétabli la fonction et l'esthétique, mais a également montré un impact psychologique positif et a ainsi amélioré la qualité de vie perçue.	NA	Les mesures préventives, psychologiques et curatives d'un jeune enfant atteint d'IA ont été couronnées de succès. Ce résultat peut encourager les cliniciens à rechercher une technique rentable comme les couronnes en acier inoxydable et les formes celluloïd remplies de résine pour rétablir les fonctions orales et améliorer le développement psychosocial de l'enfant.
Nazeer 2020, Pakistan Full mouth functional and aesthetic rehabilitation of a patient affected with hypoplastic type of amelogenesis imperfecta https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32190203/	Élucider le traitement étape par étape d'une femme de 20 ans qui présentait une hypersensibilité généralisée, une douleur intermittente associée à de multiples dents postérieures cariées, une mauvaise esthétique dentaire et une occlusion antérieure profonde.	Grade C Niveau 4 Rapport de cas	NA	La prise en charge a consisté en un traitement endodontique de toutes les dents, un allongement de la couronne pour gagner la virole de certaines dents, la mise en place de bridges provisoires à une dimension verticale accrue pendant six semaines, suivis de couronnes entièrement en céramique sur toutes les dents. Le traitement prothétique visait à réorganiser le schéma occlusal.	NA	On a constaté une amélioration significative de l'esthétique, de l'occlusion profonde et de la correction de la dimension verticale de l'occlusion.
Patil 2014, Inde Amelogenesis imperfecta with multiple impacted teeth and skeletal class III malocclusion: complete mouth rehabilitation of a young adult. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24210728/	Réhabilitation complète chez un jeune adulte atteint d'AI.	Etude de cas	N = 1 (H). Âge : 23 ans. Diagnostic : AI.	Extractions, traitement endodontique, allongement des couronnes, prothèse fixe métal/céramique.	Un an de suivi. Satisfaction du patient esthétique et fonctionnelle.	Pas de traitement d'orthodontie. 3 dents ont servi de support au niveau du maxillaire inférieur. Résultats satisfaisants après 1 an de suivi.
Pousette Lundgren 2015, Suède A randomized controlled trial of crown therapy in young individuals with amelogenesis imperfecta.	Comparaison de la qualité et de la longévité de 2 types de couronnes et documenter les effets secondaires.	NA	N = 27 (12H + 15F). Âge : de 11 à 22 ans (âge moyen de 17.9±3.4 ans). Diagnostic : AI hypoplasique (N =	Analyse clinique (histoire familiale), évaluation des caries, des saignements des gencives, éventuel traumatismes, qualité de restauration, et diagnostic endodontique.	Qualité des restaurations. Survie des couronnes.	227 couronnes : 105 chez les garçons et 122 chez les filles. 151 chez les patients avec AI hypoplasique et 76 chez les patients avec AI hypominéralisée/hypomature.

<p>https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25924855/</p>			<p>15), AI hypominéralisée/hypomaturation (N = 12).</p>	<p>Radiographie panoramique, sensibilité dentaire. Pose de couronnes. Suivi : 1 mois, 1 an et 2 ans.</p>		<p>Pas de différence significative concernant l'âge au moment de la pose des couronnes entre les différents types d'AI. Avantage de poser des couronnes très tôt (début d'adolescence) en utilisant l'espace inter-dentaire et éviter ainsi des problèmes d'encombrement. Après 2 ans, 97% des couronnes étaient en bon état. Surface moyenne avec gingivite diminuée de 1.3±0.9 avant thérapie à 0.9±0.9 après thérapie. 24/27 patients ont une diminution de la sensibilité après thérapie. 7 patients ont eu des effets secondaires (12 dents concernées) : parodontite apicale (3%), traumatismes dentaires. Pose de couronnes peut être réalisée avec succès chez les enfants, les adolescents et les jeunes adultes atteints de formes sévères d'AI. La sensibilité dentaire est significativement réduite et les effets secondaires sont rares.</p>
<p>Quandalle C, et al. 2020, France Gingival inflammation, enamel defects, and tooth sensitivity in children with amelogenesis imperfecta: a case-control study. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32997085/</p>	<p>Comparer l'inflammation gingivale, la présence de défauts amélaire et d'hypersensibilité chez des enfants atteints d'AI par rapport à un groupe témoin. Et définir si des différences entre les sous-groupes d'AI existent.</p>	<p>Grade C, niveau 3 Rétrospectif (2006-2016) Etude cas contrôle</p>	<p>42 patients enfants atteints d'AI Groupe contrôle d'enfants : 42 patients</p>	<p>Anamnèse, examen clinique, photographies intra-orales.</p>	<p>Collecte des données parodontales, de la structure amélaire et d'antécédent d'hypersensibilité</p>	<p>L'inflammation gingivale, des défauts amélaire, l'hypersensibilité sont majoritaires dans le groupe AI, notamment la forme hypominéralisée</p>
<p>Ruschel 2016, Brésil ENAMel hypoplasia: challenges of esthetic restorative treatment. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27599287/</p>	<p>Description de la restauration par résine composite d'une incisive centrale maxillaire affectée d'une hypoplasie de l'émail.</p>	<p>Etude de cas</p>	<p>N = Non indiqué dans le résumé. Âge : Non indiqué dans le résumé. Diagnostic : hypoplasie de l'émail.</p>	<p>Restauration de l'incisive centrale maxillaire par résine composite.</p>	<p>Non indiqués dans le résumé.</p>	<p>Restauration par résine composite : excellent mode de traitement (faible coût et conservation de la partie saine de la dent).</p>
<p>Saroglu 2006, Turquie Effect of deproteinization on composite bond strength in hypocalcified amelogenesis imperfecta. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16700741/</p>	<p>Le but de cette étude était d'évaluer l'effet du traitement à l'hypochlorite de sodium (NaOCl) après conditionnement acide de l'émail et de la dentine des dents primaires affectées par l'amélogénèse imparfaite hypocalcifiée (HCAI) sur la résistance au cisaillement du matériau composite.</p>	<p>Article recherche</p>	<p>NA</p>	<p>On a utilisé les dents primaires d'une jeune fille de 12 ans atteinte de HCAI et des dents primaires recueillies auprès d'enfants apparemment sains. Quatre groupes au total, expérimental et témoin, avec et sans traitement au NaOCl, ont été spécifiés. Dans le groupe de contrôle, une procédure</p>	<p>NA</p>	<p>La déprotéinisation pourrait être considérée comme efficace pour améliorer la liaison de l'émail dans les dents HCAI et pourrait être utilisée pour surmonter les taux d'échec élevés des restaurations adhésives dans les cas HCAI.</p>

				conventionnelle de composite a été réalisée et dans le groupe de traitement, 5% de NaOCl a été appliqué après un conditionnement à l'acide, puis la procédure s'est poursuivie comme dans le groupe de contrôle.		
Seow and Amaratunge 1998, Australia The effects of acid-etching on enamel from different clinical variants of amelogenesis imperfecta: an SEM study. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/524971/	L'objectif de cette étude était de déterminer, à l'aide de la microscopie électronique à balayage (MEB), les types de motifs de gravure obtenus avec de l'acide phosphorique à 37% sur l'émail dentaire de 5 variantes cliniques de l'IA, à savoir, hypoplastique à piqûres, hypoplastique lisse, liée au chromosome X (homme), liée au chromosome X (femme), et hypominéralisée	NA	NA	Une prémolaire et une molaire primaires normales provenant de deux patients sains ont été utilisées comme témoins. L'émail a été scanné avant et après le mordantage à l'acide pendant 1 minute. Dans les dents normales de contrôle, les trois modèles classiques de gravure ont été produits : type 1, dans lequel les noyaux de prisme sont préférentiellement enlevés ; type 2, dans lequel les périphéries de prisme sont enlevées, et type 3 dans lequel l'enlèvement de l'émail n'est pas lié à la structure du prisme.	NA	L'absence de motifs de mordantage typiques dans ces variantes peut être le résultat d'une structure prismatique anormale, ou le temps de mordantage standard et/ou la concentration d'acide peuvent être inappropriés pour l'émail anormal. Les résultats de cette étude peuvent avoir des applications utiles dans la restauration des dents affectées par l'IA.
Seow WK. 1995, Etats-Unis Dental development in amelogenesis imperfecta: a controlled study. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/7899098/	Évaluer le développement dentaire en cas d'AI	Grade C, niveau 3 Étude cas-contrôle	23 patients atteints d'AI Âgés de 4,2 à 15,6 ans Groupe contrôle : 46 patients	Examen radiologique (OPT)	Comparaison de l'âge chronologique et de l'âge dentaire Signes associés	Retard d'éruption 6 fois plus de risque d'inclusion dentaire et de kystes folliculaires en cas d'AI
Sharma 2017, India Deproteinization of Fluorosed Enamel with Sodium Hypochlorite Enhances the Shear Bond Strength of Orthodontic Brackets: An In vitro Study. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28566846/	Déterminer l'effet de la déprotéinisation à l'aide d'hypochlorite de sodium (NaOCl) à 5,25 % avant le mordantage à l'acide sur la résistance au cisaillement des brackets orthodontiques collés sur des dents fluorées.	Article recherche	NA	Quarante premières prémolaires mandibulaires humaines fraîchement extraites avec un TFI 4 ont été sélectionnées et divisées en deux groupes de 20 chacune.	NA	La déprotéinisation à l'aide de NaOCl à 5,25 % avant le mordantage à l'acide augmente de manière significative la résistance au cisaillement des brackets collés sur des dents fluorées et peut être utilisée comme une option pratique et efficace pour le collage orthodontique sur des dents fluorées.
Shibata 2016, Japon Ceramic Veneers and Direct-Composite Cases of Amelogenesis Imperfecta Rehabilitation	L'objectif de cet article est de présenter deux rapports de cas pour le traitement de patients atteints d'amélogénèse imparfaite.	Grade C Niveau 4 Rapport de cas	NA	NA	NA	Des résultats esthétiques et fonctionnels ont été obtenus avec les deux traitements, et une revue des avantages et des inconvénients est présentée.

<p>https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/6652016/</p>						
<p>Strauch & Hahnel 2018, Allemagne Restorative Treatment in Patients with Amelogenesis Imperfecta: A review. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/9377372/</p>	<p>Résumer les modalités de prise en charge thérapeutique de l'AI selon les dernières données acquises</p>	<p>Revue systématique entre février et mai 2016 Base de données : PubMed</p>	<p>Articles en anglais publié ou sous presse Mots clés : Amelogenesis Imperfecta Traitement dentaire Suivi pendant au moins 1 an Etude clinique prospective ou rétrospective</p>	<p>Patients atteints d'AI</p>	<p>Longévité des restaurations Etat de santé parodontale Satisfaction des patients Restaurations indirectes : couronnes, facettes, onlays/inlays Restaurations directes : composite, ciment verre-ionomère</p>	<p>6 études cliniques prospectives/rétrospectives Le type d'AI a une influence sur la longévité et le taux de succès des restaurations par technique directe. Les échecs sont plus fréquents pour les cas sévères d'AI et pour les formes d'AI hypomatures/hypominéralisées. Les restaurations par couronnes ont une meilleure longévité que les restaurations par technique directe. Ces restaurations doivent être envisagées le plus précocement possible. Les résultats concernant la longévité des restaurations par inlay/onlays ou par facette sont contradictoires</p>
<p>Tunkiwala 2014, Inde Conservative esthetic rehabilitation of a young patient with amelogenesis imperfecta https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/4773197/</p>	<p>Cet article présente une méthode peu invasive pour gérer les cas d'AI.</p>	<p>Grade C Niveau 4 Rapport de cas</p>	<p>NA</p>	<p>NA</p>	<p>En augmentant la dimension verticale de l'occlusion, en n'utilisant que très peu ou pas de préparations et en fabriquant des couronnes en lithium-disilicate pour les coller à la structure dentaire restante, ces dents peuvent être sauvées de la dévitalisation, comme le montre un cas.</p>	<p>Cela permet de maintenir l'intégrité structurelle des dents, ainsi que leur vitalité.</p>
<p>Wright 1991, Etats-unis Characterization of the enamel ultrastructure and mineral content in hypoplastic amelogenesis imperfecta. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/1745518/</p>	<p>L'objectif de cette étude était de caractériser l'ultrastructure et le contenu minéral de l'émail lisse hypoplasique AI.</p>	<p>Article recherche</p>	<p>NA</p>	<p>NA</p>	<p>NA</p>	<p>On peut conclure que les améloblastes de l'IA hypoplasique lisse produisent un tissu d'épaisseur réduite, excessivement poreux et présentant des altérations dans son organisation ultrastructurale.</p>

<p>Wright JT, et al. 1997, Etats-unis Analysis of the tricho-dento-osseous syndrome genotype and phenotype. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/9382143/</p>	<p>Description du phénotype et du génotype du syndrome TDO</p>	<p>Grade B, niveau 2 Cohorte</p>	<p>53 patients atteints de TDO</p>	<p>Anamnèse Généalogie Examen endobuccal Radiologie Génotypage et sérologie</p>	<p>Indice CAOD Bilan carieux Anomalie de nombre, de forme, de structure</p>	<p>Transmission autosomique dominante Taurodontisme présent chez tous les patients atteints de TDO mais avec une expression variable</p>
<p>Yaman 2014, Turquie Microtensile bond strength to enamel affected by hypoplastic amelogenesis imperfecta https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24027770/</p>	<p>Cette étude a comparé les forces d'adhérence en microtraction (μTBS) de deux systèmes d'adhésifs auto-mordançants (SE) et de rinçage à l'eau de mer (ER) à l'émail affecté par l'amélogénèse imparfaite hypoplastique (HPAI) et a analysé les motifs de gravure de l'émail créés par les deux systèmes d'adhésifs en utilisant la microscopie électronique à balayage (SEM).</p>	<p>Article recherche</p>	<p>NA</p>	<p>Seize molaires extraites affectées par l'HPAI ont été utilisées pour les tests de force de liaison et 2 molaires ont été examinées sous MEB pour les motifs de mordançage. Les groupes témoins étaient constitués de 12 troisièmes molaires saines pour les tests de μTBS et de deux molaires pour le MEB. Les surfaces mésiales et distales des dents ont été légèrement meulées à plat.</p>	<p>NA</p>	<p>Les systèmes adhésifs SE et ER offrent des forces d'adhérence similaires aux surfaces émaillées affectées par l'IAHP.</p>
<p>Yip 2003, Turquie Oral rehabilitation of young adults with amelogenesis imperfecta. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12956485/</p>	<p>Description de la prise en charge restaurative</p>	<p>Grade C Niveau 4 Rapport de cas</p>	<p>2 patients Patiente N°1 : F, 18 ans Patient N°2 : M, 22 ans</p>	<p>Examen clinique Radiologique Prise en charge restaurative</p>	<p>NA</p>	<p>Patiente N°1 : 13 ectopique Patient N°2 : 23 incluse, ainsi que toutes les deuxièmes molaires</p>

6.3.3 Prise en charge parodontale

6.3.1.1 Diagnostic parodontal et mesures préventives

Les traitements entrepris variant d'un individu à un autre, le plan de traitement doit être adapté au patient, y compris pour la prise en charge parodontale.

Le bilan parodontal comporte un examen clinique (relevé des indices parodontaux) :

- Présence de plaque et de tartre
- Évaluation de l'état inflammatoire gingival :
 - gencive érythémateuse, oedématisée d'aspect lisse et molle
 - saignement gingival au brossage, au contact voire au sondage
 - hypertrophie / hyperplasie gingivale
 - mobilités dentaires
 - récessions gingivales.

En complément, l'examen radiographique permet de diagnostiquer d'autres atteintes parodontales (évaluation de la perte osseuse et des atteintes de furcation).

Les difficultés de contrôle de plaque sont liées aux hypersensibilités dentinaires ou encore à la rugosité de l'état de surface dans certains types d'AI [19], [123]–[126]. En effet, les patients atteints d'une AI hypoplasique, avec un état de surface rugueux, irrégulier, présentent fréquemment une gingivite. Dans le cas des AI hypominéralisées, l'hypersensibilité dentinaire rend le brossage dentaire difficile et favorise ainsi l'accumulation de la plaque dentaire [14], [123], [126], [127]. Par conséquent, la prise en charge parodontale débute par une séance de motivation à l'hygiène bucco-dentaire et par des conseils alimentaires. L'objectif est de sensibiliser l'enfant et ses parents ou l'adulte à effectuer un contrôle de plaque rigoureux et de lui transmettre les bonnes techniques d'hygiène, malgré les hypersensibilités. Le recours à des dentifrices dits dents sensibles peut faciliter le brossage. Ceci peut être intégré dans une séance d'Éducation Thérapeutique du Patient. Certaines AI syndromiques comportant une déficience intellectuelle, l'hygiène bucco-dentaire doit être assurée par une tierce personne [123], [125], [128].

6.3.3.1 Traitement parodontal et/ou chirurgical

La réalisation des soins prothétiques est conditionnée par le rétablissement d'une situation parodontale satisfaisante. Il peut également s'avérer nécessaire de procéder à une phase parodontale chirurgicale, par exemple, une chirurgie d'élongation coronaire. Son objectif est de rétablir une hauteur suffisante de rétention pour la future prothèse ou pour maintenir un parodonte sain une fois la prothèse d'usage réalisée, mais aussi pour des raisons esthétiques comme le rétablissement de l'alignement des collets ou encore la correction de l'architecture gingivale [3], [18], [125], [129], [130].

6.3.3.2 Phase de maintenance

Après la réalisation de la prothèse d'usage et de sa mise en fonction, la mise en place d'une phase de maintenance parodontale est primordiale. En effet, au cours de cette phase, il est important de rappeler au patient les conseils d'hygiène bucco-dentaire, de stabiliser son état parodontal et son occlusion, grâce à des contrôles réguliers [18], [129], [131]. Le rythme de contrôle, 3 ou 6 mois, est

déterminé par l'évaluation du risque individuel du patient. L'objectif est de poursuivre la motivation à l'hygiène orale et de détecter le plus précocement possible d'éventuelles altérations des réhabilitations. Des gouttières de protection à porter la nuit peuvent être réalisées en raison du nombre important de restaurations réalisées [17], [130], [131].

TABLEAU N°6. PRISE EN CHARGE PARODONTALE : ETUDES CLINIQUES, RECOMMANDATIONS ET REVUES SYSTEMATIQUES DE LA LITTERATURE

Auteur Année Pays Référence	Objectif(s)	Méthodologie Niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
American Academy of Pediatric Dentistry 2013, Etats-unis Guideline on dental management of heritable dental developmental anomalies https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24290548/	Aborder le diagnostic, les principes de management de la maladie et les objectifs thérapeutiques chez les enfants atteints d'AI.	Stratégie de recherche : oui. Base interrogée : PubMed.	Experts et/ou chercheurs et cliniciens expérimentés.	Non.	Patients de la naissance à 18 ans.	Examens périodiques réguliers afin de prévenir l'impact social et fonctionnel négatif de cette pathologie. Hygiène bucco-dentaire méticuleuse : détartrage et rinçages buccaux. Applications de fluor et d'agents désensibilisants peuvent diminuer la sensibilité dentaire.
Ayers 2004, Nouvelle Zélande Amelogenesis imperfecta-- multidisciplinary management from eruption to adulthood. Review and case report. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15656432/	Présenter la prise en charge pluridisciplinaire de l'enfance à l'âge adulte d'une patiente atteinte d'AI	Grade C Niveau 4 Rapport de cas	N=1 (F) Suivi de 7 à 18 ans HPAI	Anamnèse, Examen clinique Examen radiologique, Prise en charge en odontologie pédiatrique, restauration, prothèse fixe, orthodontie, chirurgie maxillo-faciale	Données cliniques (décalage squelettique et la malocclusion dans les 3 dimensions de l'espace)	Dès l'âge de 7 ans, la patiente présente une classe II squelettique hyperdivergente avec une béance antérieure.
Ceyhan 2021, Turkey A long-term clinical study on individuals with amelogenesis imperfecta https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31417061/	Présenter les caractéristiques sociodémographiques et familiales, les résultats cliniques et systémiques, les besoins en matière de traitement dentaire, et les anomalies dentaires concomitantes chez les patients atteints d'AI.	Grade C, niveau 3 Rétrospectif (1999-2017) Etude cas contrôle	75 patients âgés de 3 à 15 ans avec un suivi jusqu'à 12 ans, 34 avaient une AI dans leur famille et 15 étaient nés de mariages consanguins.	Les dossiers des patients atteints d'IA qui ont été examinés dans le département de dentisterie pédiatrique entre 1999 et 2017 ont été examinés. Conditions variables dans le temps chez ces patients suivis à long terme	Les informations sur les caractéristiques sociodémographiques, les antécédents d'AI et de consanguinité dans la famille, conditions systémiques, raisons de la consultation, habitudes d'hygiène bucco-dentaire et santé les habitudes d'hygiène buccale et la santé gingivale, les résultats de l'occlusion et les traitements effectués. ont été recueillies. Les anomalies dentaires sur les radiographies ont également été évaluées.	Vingt-deux patients gingivite, et pendant le processus de suivi, les problèmes gingivaux n'ont pas pu être complètement évités en raison de mauvaises habitudes d'hygiène buccale.

<p>Coletta and Graner 2006, Brésil Hereditary gingival fibromatosis: a systematic review https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16671866/</p>	<p>Cette revue se concentre sur le diagnostic, le traitement et le contrôle de la fibromatose gingivale héréditaire (FGH).</p>	<p>Revue systématique de la littérature</p>			<p>Non</p>	<p>Le modèle d'hérédité, les caractéristiques histopathologiques et les caractéristiques biologiques et génétiques connues associées au HGF sont également soulignés.</p>
<p>De la Dure-Molla 2019, France Elements of morphology: Standard terminology for the teeth and classifying genetic dental disorders. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31468724/</p>	<p>Les auteurs souhaitent que la classification serve de référence commune pour les études cliniques et épidémiologiques.</p>	<p>Non renseignée.</p>	<p>Une analyse systématique de la littérature a permis de recenser 408 entités dont un gène causal a été identifié dans 79 % des cas..</p>	<p>Les auteurs ont classé les troubles dentaires en huit groupes : agénésie dentaire, dents surnuméraires, taille et/ou forme des dents, émail, dentine, éruption dentaire, anomalies parodontales et gingivales, et anomalies de type tumoral.</p>	<p>Non</p>	<p>Ils accueillent favorablement les évaluations critiques des définitions et de la classification des troubles dentaires génétiques.</p>
<p>Gadhia 2012, Royaume-Uni Amelogenesis imperfecta : an introduction https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22538897/</p>	<p>Description de l'épidémiologie, de la classification, de l'étiologie, de la clinique et du diagnostic.</p>	<p>Stratégie de recherche non renseignée.</p>	<p>Critères de sélection des études non renseignés.</p>	<p>Patients avec AI.</p>	<p>Epidémiologie, classification, étiologie, manifestations cliniques, diagnostic.</p>	<p>Epidémiologie variable en fonction des régions : 43/10 000 en Turquie, 14/10 000 en Suède, 10/10 000 en Argentine et 1.25/10 000 en Israël (prévalence moyenne < 0.5% (<1/200)). Etiologie : AI est causée principalement par des mutations génétiques. Un examen approfondi des autres membres de la famille est nécessaire afin d'exclure des causes non-génétiques. Description clinique montre une grande variabilité des AI qui dépendent de l'hérédité, des mutations impliquées, de l'expression des protéines matricielles et des éventuels changement biochimiques dus aux mutations.</p>

<p>HAS 2002, FRANCE Parodontopathies : diagnostic et traitements https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/Parodontopathies_recos.pdf</p>	<p>RECCO SUR LES PARODONTOPATHIES RÉVISION DE 2002</p>			<p>Ces recommandations sur le diagnostic et le traitement des maladies parodontales ont été élaborées à la demande de la caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés. Elles n'abordent pas la question du dépistage et de la prévention de la maladie parodontale.</p>		<p>Ces recommandations sur le diagnostic et le traitement des maladies parodontales ont été élaborées à la demande de la caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés. Elles n'abordent pas la question du dépistage et de la prévention de la maladie parodontale.</p>
<p>Lindunger and Smedberg 2005, Suède A retrospective study of the prosthodontic management of patients with amelogenesis imperfecta https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15945303/</p>	<p>Cet article rend compte d'une étude rétrospective sur des patients ayant reçu un diagnostic d'amélogénèse imparfaite et sur leur prise en charge prothétique, leur état de santé bucco-dentaire et leur attitude vis-à-vis de leur état</p>	<p>Serie de cas</p>	<p>Non</p>		<p>L'étude a porté sur 15 patients et a consisté en une évaluation clinique et un questionnaire. L'examen clinique comprenait l'enregistrement des types de restaurations et de ciments utilisés, l'évaluation de la qualité de la restauration, ainsi que les complications et les variables parodontales.</p>	<p>Les patients présentant des manifestations cliniques sévères de l'amélogénèse imparfaite ont bénéficié d'un traitement prosthodontique important à un âge précoce. Les restaurations ont en général bien fonctionné, et tous les patients en ont été affectés positivement.</p>
<p>Malik 2012, Royaume-Uni The interdisciplinary management of patients with amelogenesis imperfecta – restorative dentistry https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22677841/</p>	<p>Rôle du prothésiste dentaire au sein de la prise en charge interdisciplinaire des patients atteints d'AI.</p>	<p>Série de cas Niveau 4 Grade C</p>	<p>N1 = 1 (F). Âge : 20 ans. Diagnostic : AI. N2 = 1 (H) Âge : 29 ans. Diagnostic : AI.</p>	<p>Restauration dentaire/occlusale.</p>	<p>Restauration de la fonction et de l'esthétique du système de manducation.</p>	<p>Phase préventive suivie d'un planning de la phase de restauration. Après restauration, prévoir une phase de suivi/entretien.</p>
<p>Millet 2015, France Interdisciplinary Care for a Patient with Amelogenesis Imperfecta: A Clinical Report https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25522047/</p>	<p>Décrire le traitement pluridisciplinaire d'une jeune patiente atteinte d'AI</p>	<p>Etude de cas</p>	<p>1 jeune fille âgée de 10 ans, avec AI hypocalcifiée avec open-bite antérieur</p>	<p>Traitement restaurateur transitoire (Coiffes préformées Ni-Cr, moules Ion polycarbonate, traitement orthodontique (âge = 14 ans), traitement chirurgical (Lefort I), traitement final par 28 couronnes unitaires (âge = 18 ans) (Céramique/zircone, Fugii Cem 2)</p>	<p>Suivi des restaurations définitives à 3 mois, 6 mois, 12 mois et 24 mois Examens clinique et radiographique selon les critères de la CDA (protocole modifié) Evaluation de l'hygiène bucco-dentaire et de la santé parodontale</p>	<p>Nécessité d'une équipe pluri-disciplinaire Intérêt d'un suivi tous les 3 mois pendant la période de denture mixte et de denture adolescente 1 complication endodontique au cours du traitement Satisfaction de la patiente Les restaurations définitives céramique/zircone sont d'un grand intérêt (préparation minimale, bonne adaptation marginale, esthétique, pas de sensibilité dentaire)</p>

<p>Quandalle 2020, France Gingival inflammation, enamel defects, and tooth sensitivity in children with amelogenesis imperfecta: a case-control study https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32997085/</p>	<p>Comparer l'inflammation gingivale, la présence de défauts amélaire et d'hypersensibilité chez des enfants atteints d'AI par rapport à un groupe témoin. Et définir si des différences entre les sous-groupes d'AI existent.</p>	<p>Grade C, niveau 3 Rétrospectif (2006-2016) Etude cas contrôle</p>	<p>42 patients enfants atteints d'AI Groupe contrôle d'enfants : 42 patients</p>	<p>Anamnèse, examen clinique, photographies intra-orales.</p>	<p>Collecte des données parodontales, de la structure amélaire et d'antécédent d'hypersensibilité</p>	<p>L'inflammation gingivale, des défauts amélaire, l'hypersensibilité sont majoritaires dans le groupe AI, notamment la forme hypominéralisée</p>
<p>Roquebert 2008, Panama Amelogenesis imperfecta, rough hypoplastic type, dental follicular hamartomas and gingival hyperplasia: report of a case from Central America and review of the literature https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18585625/</p>	<p>Présenter le cas d'un patient de race noire originaire d'Amérique centrale présentant une amélogénèse imparfaite, de type hypoplasique grossier, des hamartomes folliculaires dentaires et une hyperplasie gingivale. rugueux, hamartomes folliculaires dentaires et hyperplasie gingivale.</p>	<p>Grade C Niveau 4 Rapport de cas</p>	<p>Un homme noir d'Amérique centrale atteint d'amélogénèse imparfaite.</p>	<p>Des biopsies comprenant des tissus gingivaux et péricoronaires après les extractions ont été collectées pour un examen histopathologique.</p>	<p>Le patient s'est présenté avec une plainte principale de prolifération gingivale et de dents très peu visibles. et de très peu de dents visibles. Les antécédents médicaux Les antécédents médicaux ont révélé un trait drépanocytaire, qui a été confirmé par électrophorèse de l'hémoglobine. Il n'y avait aucun signe de maladie systémique, de carence nutritionnelle ou de trouble dentaire dentaire héréditaire.</p>	<p>Il est connu que l'hyperplasie gingivale peut être observée en association avec l'amélogénèse imparfaite ou la dysplasie de l'émail. Il est intéressant de noter que la gencive contenait des calcifications anormales de type psammomatoïde ou cristallin. L'hyperplasie gingivale observée ne constitue pas une composante du syndrome puisqu'elle peut être observée en association avec l'amélogénèse imparfaite en général ainsi que dans des zones isolées de dysplasie de l'émail. L'anomalie génétique de l'affection doit être recherchée dans les protéines formatrices d'émail.</p>
<p>Sreedevi 2014, India Interdisciplinary Full Mouth Rehabilitation of a Patient with Amelogenesis Imperfecta: A Case Report with 8 Years Follow-up https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4295465/</p>	<p>Ce rapport de cas décrit le traitement séquentiel d'un jeune patient atteint d'IA hypoplasique.</p>	<p>Grade C Niveau 4 Rapport de cas</p>	<p>Une femme de 28 ans avec une amélogénèse imparfaite de type hypoplasique.</p>	<p>Le plan de traitement consistait à protéger le plus possible la structure dentaire, à restaurer la dimension verticale et à améliorer l'esthétique et la fonction masticatoire. Les procédures de traitement comprenaient des interventions prosthodontiques, endodontiques et parodontales.</p>	<p>Un historique dentaire et social complet a été obtenu. Les antécédents médicaux et l'état physique général se sont révélés normaux. Les antécédents familiaux ont révélé que les parents de la patiente étaient cousins et n'étaient pas atteints d'IA. Mais sa sœur et le frère de son père étaient atteints d'IA.</p>	<p>La gestion de chaque cas d'IA nécessite une approche interdisciplinaire pour obtenir le meilleur résultat. Le traitement d'un patient atteint d'IA est important d'un point de vue fonctionnel mais aussi psychologique. L'objectif du traitement doit donc être de restaurer l'esthétique et d'améliorer la fonction masticatoire.</p>

6.3.4 Prise en charge des malocclusions et dysmorphoses

La chronologie de prise en charge présentée ci-dessous, doit être adaptée à l'âge de première consultation du patient, en fonction de sa maturité et de la sévérité de sa dysmorphose. Le traitement est aussi adapté en fonction des atteintes générales d'autres systèmes éventuellement associées (syndromes impliquant des anomalies rénales, du métabolisme osseux ou cardiaques...). L'orthodontiste doit s'intégrer dans un plan de traitement pluridisciplinaire, la prise en charge orthodontique comporte certaines difficultés techniques (manque de hauteur des couronnes et difficulté de collage sur un émail défectueux, ...).

Le maintien de la motivation du patient au cours du traitement réside notamment dans l'établissement d'objectifs spécifiques à chaque étape auxquels le patient peut se référer [132].

6.3.4.1 Prise en charge en orthopédie dento-faciale à l'âge pédiatrique (denture temporaire/mixte)

C'est à partir de l'établissement de la denture mixte que l'orthodontiste prend en charge la plupart des patients. C'est à partir de l'établissement de la denture mixte que l'orthodontiste prend en charge la plupart de ces patients. Il peut mettre en place des stratégies d'interception et de traitements précoces, essentiellement avant le pic de croissance du patient. Il prend en charge également les dysfonctions et para-fonctions comme la dysfonction labio-linguale à l'origine d'une aggravation de la dysmorphose verticale (cf 6.3.4.1.1) (Alachioti et al., 2014a; Bechor et al., 2014; Finkelstein et al., 2012).

La prise en charge des dysfonctions et para-fonctions peut être entreprise quel que soit l'âge de première consultation. Le maintien de leur correction devra être surveillé par la suite.

► Denture temporaire

A cette période, la prise en charge des patients reste du domaine du chirurgien-dentiste et de l'odontologie pédiatrique. Il faut préserver le capital dentaire, améliorer l'esthétique, diminuer la sensibilité dentaire et restaurer l'estime de soi [132], [135].

► Denture mixte

La consultation orthodontique est recommandée à la suite des restaurations dentaires réalisées à cette période. A cette occasion, le praticien évalue le schéma squelettique de croissance et organise si nécessaire, l'interception d'une malocclusion, en particulier de la dimension transversale (et verticale).

6.3.4.1.1 Prise en charge des dysfonctions

La ventilation nasale doit être recherchée pour le bénéfice d'une croissance maxillo-mandibulaire équilibrée. On y associera une mobilité et une posture linguale normalisées afin de ne pas aggraver une béance antérieure. Cette correction doit être menée par une rééducation appropriée par des écrans oraux, des grilles anti-langue, des enveloppes linguales nocturnes (ELN), des éducateurs fonctionnels par exemple ; complétée par une rééducation orthophonique et/ou une prise en charge par kinésithérapie.

La prise en charge des dysfonctions et parafonctions peut être entreprise quel que soit l'âge de première consultation. Le maintien de leur correction devra être surveillé par la suite (Pires Dos Santos et al., 2008; Toupenay et al., 2018a ; Arkutu et al., 2012; Pernier et al., n.d.).

6.3.4.1.1.1 Traitement interceptif par appareils fonctionnels

Les traitements avant le pic de croissance permettent sous certaines conditions de proposer des appareils "fonctionnels" [8]. Certains appareils amovibles munis de « bite block » (surrélévation molaires) permettent d'ingresser ou du moins, de limiter l'égression compensatrice des molaires [133], [134], [137]. De plus, des malocclusions du sens antéro-postérieur (classe II et III) peuvent être associées aux problèmes verticaux déjà évoqués et un appareil fonctionnel de type « Frankel » peut permettre de les corriger précocément [138].

6.3.4.1.1.2 Traitement interceptif par appareils amovibles

Des appareils amovibles peuvent être utilisés, permettant d'éviter les inconvénients des appareils fixes (faibles hauteurs coronaires et fragilité de l'émail) [132]. Ils sont souvent posés au maxillaire pour corriger soit une insuffisance de la croissance transversale à l'aide d'une plaque de Hawley munie d'un vérin médian [132], soit pour fermer des espaces (diastèmes) grâce à des ressorts [139]. Ils permettent aussi l'adjonction d'éléments cosmétiques pour améliorer l'estime de soi [132]. Une attention particulière doit être portée à la fabrication et à la conception de ces appareils, compte tenu de la faible rétention des dents supports (hauteur diminuée et contre-dépouille faible).

6.3.4.1.1.3 Appareils fixes

La correction des anomalies alvéolaires et/ou basales de la dimension transversale est possible à l'aide d'appareils fixes (Quad'helix et Disjoncteur de type Hyrax), en général scellés sur les premières molaires maxillaires, préalablement restaurées à l'aide de couronnes pédiatriques [140].

6.3.4.2 Prise en charge en orthopédie dento-faciale à l'adolescence (denture permanente)

Quel que soit l'âge auquel le patient se présente à la consultation, la prise en charge des fonctions oro-faciales sera indispensable, notamment la posture linguale qui peut entretenir une béance antérieure. L'acquisition de la denture adolescente, puis d'adulte jeune est souvent l'occasion d'une seconde phase pour les traitements restaurateurs qui concernent les dents définitives ayant fait leur éruption.

L'intervention orthodontique a un double objectif. Premièrement, de permettre la réalisation des traitements restaurateurs et d'assurer le bon déroulé des phénomènes de dentition (aménagement des espaces, gestion des retards d'éruption ou des inclusions dentaires) [141]. Mais également, de corriger les malocclusions et dysmorphoses, en s'appuyant sur le potentiel de la croissance lorsque ce dernier est favorable.

6.3.4.2.1 Appareils amovibles

L'utilisation d'appareils amovibles pour la gestion des dimensions transversale et verticale est envisageable aussi pendant cette période de croissance maxillo-mandibulaire, en particulier dans les cas d'AI sévères présentant d'importantes pertes de substances et/ou sans réhabilitation prothétique préalable [133], [134].

6.3.4.2.2 Appareils fixes

Comme décrit précédemment, le suivi orthodontique peut comprendre une interception en denture mixte [17], [140]. La correction de la dimension transversale peut-être réalisée, si le patient n'a pas été vu en consultation plus précocement, ou reprise en denture adolescente ou adulte jeune, en cas de récurrence de la première correction, à l'aide des mêmes appareils que précédemment cités. Ils seront soit scellés sur les premières molaires maxillaires et/ou à appui osseux pour les disjoncteurs [134], [137], [141], [142].

Certains auteurs utilisent les appareils multi-attaches pour corriger de petits problèmes d'éruption pouvant survenir à ce stade de denture comme la linguocclusion unitaire antérieure [141], [143]. En général, quand il existe un décalage modeste entre les bases squelettiques (dans la dimension antéro-postérieure), les auteurs utilisent des élastiques inter-arcades de Classe II ou Classe III pour compenser ces décalages [74], [141], [142], [144]. De même, y sont souvent associés des élastiques verticaux pour corriger la béance antérieure, mais la stabilité de ces compensations en période de croissance est remise en question [8].

Parfois, le traitement nécessite que des avulsions dentaires, soit prescrites pour des raisons orthodontiques (dysharmonie dents-arcade, échecs ou refus de traction des dents incluses), ou en accord avec l'équipe pluridisciplinaire en cas de délabrements sévères non restaurables par exemple.

Dans le cas où la malocclusion associée est légère, des traitements par aligneurs peuvent être proposés [70], [145].

6.3.4.3 Prise en charge en orthopédie dento-faciale à l'âge adulte

6.3.4.3.1 Appareils amovibles

A l'âge adulte, la compensation de la dimension transversale et verticale peut également être réalisée à l'aide d'appareils amovibles, avec certaines réserves selon le cas clinique [96], [146].

6.3.4.3.2 Appareils fixes

Le traitement orthodontique vise à faciliter les réhabilitations prothétiques en aménageant les espaces mésio-distaux et verticaux nécessaires [141], permettant des traitements plus conservateurs en réduisant les préparations prothétiques et facilitant l'hygiène bucco-dentaire.

Des traitements multi-attaches de compromis ont été décrits soit pour corriger des malocclusions, soit lorsqu'un traitement chirurgical a été refusé par le patient [147]. A ces compromis, est généralement associée une réhabilitation prothétique permettant un maquillage des défauts souvent acceptable d'un point de vue esthétique [144].

6.3.4.3.3 Aligneurs

Plus récemment, un traitement préprothétique par aligneurs (jeu de gouttières amovibles) a été proposé pour corriger des malocclusions légères (sans anomalies squelettiques antéro-postérieure ni verticale) [145].

6.3.4.3.4 Ancrages osseux

Des ancrages maxillaires osseux peuvent être utilisés chez l'adulte dans le cas de béance antérieure et d'hyperdivergence faciale [148]. Le protocole chirurgical associe des corticotomies vestibulaires et palatines en regard des molaires maxillaires et une compression ostéogénique verticale à l'aide d'ancrages osseux fixés sur le processus zygomatique de chaque côté. Un arc transpalatin scellé à distance du palais sur les premières molaires permanentes maxillaires (16 et 26), complète le dispositif.

6.3.4.3.5 Chirurgie orthognathique

Les principales difficultés chez l'adulte sont de corriger les anomalies verticales associées à l'AI (hyperdivergence faciale et béance antérieure) et les anomalies transversale et antéro-postérieure (Classe II ou Classe III) qui peuvent y être associées (Ayers et al., 2004; Millet et al., 2015a; Millet and Duprez, 2013 ; Apaydin et al., 2014; Arshad et al., 2019; Hoppenreijts et al., 1998a; Marşan et al., 2010).

Quand des traitements orthodontiques classiques avec ou sans ancrages osseux ne peuvent pas être proposés en raison du manque de prédictibilité des résultats, aussi bien en ce qui concerne l'harmonie faciale que des résultats occlusaux [137], [153], des traitements ortho-chirurgicaux sont alors indiqués chez les adultes [153].

La correction de la béance est réalisée par une chirurgie maxillaire de type Lefort 1 associée à une impaction postérieure, permettant une rotation mandibulaire. Hoppenreijts *et al.* décrivent des résultats en contention relativement décevants, ils observent une légère récurrence verticale, si la prise en charge de la dysfonction associée n'a pas été complète ainsi qu'une stabilité décevante dans le sens transversal [74], [152]. Ils proposent donc une chirurgie en 3 parties pour améliorer la stabilité [152]. De même, ils constatent des résorptions des condyles chez 13% des patients de la série suivie. La chirurgie orthognathique peut également consister en une double ostéotomie (maxillaire et mandibulaire) qui associe une ostéotomie bi-partite ou tri-partite au maxillaire et une ostéotomie d'avancée mandibulaire. Cette double chirurgie peut être planifiée de façon virtuelle par un logiciel en association avec un CBCT [153].

6.3.4.4 Problématique du collage des appareils orthodontiques sur l'émail imparfait et les matériaux de restaurations

L'utilisation d'attaches collées sur l'émail vestibulaire est possible, mais souvent associée à la perte de cette attache, en raison de la relative faiblesse de la liaison à l'interface. Le collage des attaches orthodontiques chez les patients présentant une AI est toujours un défi pour l'orthodontiste, puisqu'il est alors amené à coller sur une surface dentaire altérée et fragile, ou sur des restaurations diverses. Les complications principales sont les décollements fréquents des attaches, ou pire la dégradation de l'émail par des lésions carieuses ou des fractures [74], [154], [155].

Ces difficultés d'adhésion compliquent non seulement le traitement multi-attaches mais aussi la traction des dents incluses [141]. Si l'émail résiduel est trop fragile ou insuffisant, la prise en charge pluridisciplinaire doit discuter des restaurations préalables, notamment pour permettre la préservation de l'espace prothétique des restaurations d'usage et pour éviter d'aggraver la dimension verticale à la fin du traitement orthodontique.

Un protocole de déprotéinisation de l'émail hypominéralisé avant collage a été proposé, par l'application d'une solution d'hypochlorite de sodium (NaOCl) à 5 % sur la surface dentaire pendant 1 minute, suivie de son rinçage et de son séchage. Ce protocole serait particulièrement utile pour les AI hypominéralisées/hypomatures, qui présentent une phase protéique très importante (cf 6.3.2.2.7.1) [154]. En pratique, sur l'émail hypoplasique et hypomature, on peut, sans déprotéinisation préalable, utiliser un adhésif, que ce soit un système auto-mordançant (SAM) ou un système associant une étape de mordantage et rinçage (MR).

Pour accompagner cette phase avec des appareils fixes multi-attaches l'utilisation de bain de bouche fluoré est conseillée [123].

Les patients et parents doivent être informés du risque accru de fracture de l'émail lors du traitement orthodontique, notamment au moment du débaguage [154], [155].

TABLEAU N°7. PRISE EN CHARGE DES MALOCCLUSIONS ET DYSMORPHOSES : ETUDES CLINIQUES, RECOMMANDATIONS ET REVUES SYSTEMATIQUES DE LA LITTERATURE

Auteur Année Pays Référence	Objectif(s)	Méthodologie Niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Alachioti 2014, Emirats Arabes Unis Amelogenesis imperfecta and anterior open bite : etiological, classification, clinical and management interrelationships. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24987656/	Description de l'AI et béance antérieure en général, ainsi que l'association des deux chez de nombreux patients.	Stratégie de recherche non renseignée. Faible	Critères de sélection des études non renseignés.	Patients avec AI et béance antérieure.	Etiologie, classification, manifestations cliniques et management des AI ainsi que l'association AI et béance antérieure.	Etiologie : plusieurs mutations génétiques impliquées en fonction des formes de l'AI. Classification : 3 catégories (formes hypoplasique, hypominéralisée et hypomature). Plusieurs sous-catégories décrites (de 12 à 14). Manifestations cliniques : des problèmes éruptifs, une attrition sévère, une perte de dimension verticale d'occlusion (DVO) et des problèmes de béance. AI et béance antérieure : très probablement d'origine génétique avec des mutations des gènes ENAM et AMELX (anomalie du développement cranio-facial).
Apaydin 2014, Turquie Correction of malocclusion and oral rehabilitation in a case of amelogenesis imperfecta by insertion of dental implants followed by Le Fort I distraction osteogenesis of the edentulous atrophic maxilla https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25227161/	Prise en charge d'une patient atteinte d'AI	Grade C, Niveau 4 Rapport de cas	F, 17 ans	Anamnèse Examen clinique Radiographique	Observation clinique et radiologique du traitement Analyse céphalométrique et superposition	Présence d'inclusions dentaires
Arkutu 2012, Royaume-Uni Amelogenesis imperfecta: the orthodontic perspective https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22627225/	Décrire les pièges à éviter dans la prise en charge orthodontique des AI et l'importance de l'organisation des différents temps de traitement en collaboration avec l'omnipraticien.	Faible Revue narrative de la littérature (Pas de méthodologie décrite)				La rétention des appareils amovibles est un défi (faibles hauteurs coronaires et contre dépouilles). Les appareils participent à la réhabilitation esthétique et à la prise en charge psychosociale. Les appareils fonctionnels participent à la correction du décalage de classe II et au contrôle de la dimension verticale.
Arshad 2018, Iran Rehabilitation of a patient with amelogenesis imperfecta and severe open bite: A multidisciplinary approach https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6389472/	Décrire la prise en charge interdisciplinaire d'un patient présentant une AI et une béance antérieure sévère	Grade C, niveau 4 Rapport de cas	N=1 (M) 27 ans	Anamnèse Examen clinique Examen radiographique (OPT, CBCT) Examen des modèles Traitement orthodontique,	Observation clinique Mesures sur les modèles, analyse en articulateur, set up pré chirurgical.	Patient déjà opéré d'une avancée maxillaire et recul mandibulaire à l'âge de 21 ans (récidive) Reprise consiste en une chirurgie de Lefort I tripartite et une génioplastie, réalisée à l'aide d'une gouttière pour maintenir l'espace prothétique des futures restaurations.

				prothétique, implantaire, et chirurgical.		
<p>Ayers 2004, Nouvelle Zélande Amelogenesis imperfecta-- multidisciplinary management from eruption to adulthood. Review and case report. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15656432/</p>	<p>Présenter la prise en charge pluridisciplinaire de l'enfance à l'âge adulte d'une patiente atteinte d'AI</p>	<p>Grade C Niveau 4 Rapport de cas</p>	<p>N=1 (F) Suivi de 7 à 18 ans HPAI</p>	<p>Anamnèse, Examen clinique Examen radiologique, Prise en charge en odontologie pédiatrique, restauration, prothèse fixe, orthodontie, chirurgie maxillo-faciale</p>	<p>Données cliniques (décalage squelettique et la malocclusion dans les 3 dimensions de l'espace)</p>	<p>Dès l'âge de 7 ans, la patiente présente une classe II squelettique hyperdivergente avec une béance antérieure.</p>
<p>Bechor N. et al 2014, Israel Conservative orthodontic treatment for skeletal open bite associated with amelogenesis imperfecta https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25198953/</p>	<p>Décrire la prise en charge d'une patiente présentant une AI et une béance antérieure et une hyperdivergence sévère</p>	<p>Grade C Niveau 4 Rapport de cas</p>	<p>N=1 (F) 12 ans HPAI</p>	<p>Anamnèse Examen clinique Examen radiologique Traitement Orthodontique</p>	<p>Observation clinique Analyse céphalométrique</p>	<p>La patiente présente une augmentation de l'étage inférieure antérieur (ANS-ME =78mm), Classe II squelettique hyperdivergente (FMA=36°), une béance antérieure de 6mm,</p>
<p>Doruk 2011, Turquie Restoring Function and Aesthetics in a Class II Division 1 Patient with Amelogenesis Imperfecta: A Clinical Report https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21494393/</p>	<p>Décrire la prise en charge interdisciplinaire d'un patient présentant une AI.</p>	<p>Grade C Niveau 4 Rapport de cas</p>	<p>N=1 (M) 21 ans HMAI</p>	<p>Examen clinique Examen radiographique Traitement orthodontique, prothétique et rééducation fonctionnelle, disjonction chirurgicale (refus de la chirurgie bi maxillaire)</p>	<p>Observation clinique Mesures sur les modèles Analyse Céphalométrique Superpositions</p>	<p>Disjonction chirurgicale à l'aide d'un disjoncteur à appui dentaire et muqueux. Puis compensation alvéolaire car refus de la chirurgie bi maxillaire de correction de la bi rétrognathie et de la dimension verticale .</p>
<p>Ertas 2020, Turquie Orthognathic surgery with two-segment le fort i and sagittal split ramus osteotomies of open bite deformity in an amelogenesis imperfecta patient via virtual planning: A case report https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32246669/</p>	<p>Description de la prise en charge chirurgicale d'une patiente atteinte d'AI.</p>	<p>Grade C niveau 4 Rapport de cas</p>	<p>N=1 (F) 21 ans</p>	<p>Examen clinique Set up virtuel chirurgical</p>	<p>Observation clinique</p>	<p>Face longue Béance antérieure de 4mm</p>
<p>Finkelstein T 2012, Israel Nonsurgical treatment of severe open bite associated with amelogenesis imperfecta https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23059465/</p>	<p>Illustrer une approche conservatrice dans le traitement de l'AI</p>	<p>Grade C Niveau 4 Rapport de cas</p>	<p>N=1 (F) 12 ans HCAI</p>	<p>Examen clinique Examen radiographique Traitement orthodontique, prothétique et rééducation fonctionnelle</p>	<p>Observation clinique Analyse Céphalométrique</p>	<p>Béance antérieure 8mm de 7 à 7. Hyperdivergence (GoGn-SN = 47°) Augmentation de l'étage inférieure de la face (ANS-Me : 78mm) Incompétence labiale et respiration buccale rapportées.</p>

<p>Gerdolle 2015, Suisse Full-mouth adhesive rehabilitation in a case of amelogenesis imperfecta: a 5-year follow-up case report https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25625125/</p>	<p>Description de la prise en charge pluridisciplinaire de l'AI</p>	<p>Grade C Niveau 4 Rapport de cas</p>	<p>N=1 (F) 24 ans HPAI</p>	<p>Examen clinique Examen radiographique Traitement orthodontique, parodontal et prothétique.</p>	<p>Examen clinique</p>	<p>Hyperdivergence Augmentation de la hauteur faciale inférieure, incompetence labiale, Béance antérieure Déglutition atypique</p>
<p>Hoppenreijns 1998, Danemark Open bite deformity in amelogenesis imperfecta. Part 1: An analysis of contributory factors and implications for treatment https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/9777506/</p>	<p>Analyser les facteurs squelettiques et dentaires associés à l'AI Prise en charge</p>	<p>Grade C Niveau 3 Etude cas-témoins</p>	<p>N=15 patients, 6 F et 9 M, âge moyen de 24 ans (de 18,5 à 40,2 ans) 6 AI hypoplasiques 9 AI hypominéralisées Groupe contrôle : 130 adultes (102 F, 28 M), âge moyen 23,1 ans (de 14,8 à 45,3 ans)</p>	<p>Examen clinique, radiologique (TRP) et analyse des conformateurs</p>	<p>Analyse céphalométrique Mesure des dimensions transversales maxillaires et mandibulaires (inter-molaires, inter-prémolaires)</p>	<p>Les auteurs relèvent les difficultés de stabilisation des segments maxillaires lors de la chirurgie d'impaction tripartite qu'ils indiquent pour un traitement stable des béances squelettiques (plus que la simple ostéotomie de Lefort I). Les risques de décollements des attaches, ou de fractures amélaies et le manque de rétention des ligatures sur les dents conoïdes, compliqueraient la stabilisation post opératoire de l'occlusion. (Aujourd'hui une stabilisation sur minivis serait mise en place).</p>
<p>Khodaeian 2012, Iran An Interdisciplinary Approach for Rehabilitating a Patient with Amelogenesis Imperfecta: A Case Report https://www.hindawi.com/journals/crid/2012/432108/</p>	<p>Description de la prise en charge pluridisciplinaire de l'AI hypoplasique et hypomature.</p>	<p>Grade C Niveau 4 Rapport de cas</p>	<p>N=1 (M) 21 ans HPAI HMAI</p>	<p>Examen clinique Examen radiographique Traitement orthodontique, parodontal et prothétique.</p>	<p>Données cliniques (occlusion, restaurations) Suivi</p>	<p>Utilise une plaque amovible à vérin pour l'expansion de l'arcade maxillaire. (6mois active et 6 mois passive) Pas de traitement multi-attaches. Pas de correction de l'excès vertical squelettique</p>
<p>Leevailoj 2017, Thaïlande Amelogenesis Imperfecta: Case Study https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28829932/</p>	<p>Description du diagnostic et de la planification thérapeutique d'un patient avec AI de la dentition mixte à la denture permanente</p>	<p>Grade C, niveau 4 Rapport de cas</p>	<p>1 patient M 10 ans</p>	<p>Anamnèse, examen clinique et radiographique Etapes thérapeutiques lors de la préadolescence, de l'adolescence puis en fin de croissance</p>	<p>Esthétique, sensibilité, fonction, stabilité</p>	<p>Hypercémentose</p>
<p>Leung 2018, Hong Kong Oral Rehabilitation of Young Adult with Amelogenesis Imperfecta https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29807973/</p>	<p>Décrire la prise en charge pluridisciplinaire présentant une AI.</p>	<p>Grade C Niveau 4 Rapport de cas</p>	<p>N=1 (M) 27 ans</p>	<p>Examen clinique Examen radiographique Traitement orthodontique et prothétique.</p>	<p>Données cliniques (occlusion, restaurations) Suivi</p>	<p>Le patient présente une classe III squelettique et occlusale. Le traitement orthodontique permet de corriger la malocclusion de classe III, l'occlusion inversé antérieure et bilatérale postérieure, mais surtout d'aménager des espaces inter-proximaux pour permettre des restaurations prothétiques conservatrices.</p>
<p>Luzzi 2003, Italie Case report: clinical management of hypoplastic amelogenesis imperfecta https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/14529337/</p>	<p>Illustrer l'importance d'un bon diagnostic et d'une approche thérapeutique adaptée pour la prise en charge d'un patient atteint d'AI</p>	<p>Grade C Niveau 4 Rapport de cas</p>	<p>N=1 (F) 9 ans HPAI</p>	<p>Examen clinique Examen radiographique (OPT cité) Interception / orthopédie Traitements restaurateurs pédiatriques</p>	<p>Observation clinique de l'occlusion</p>	<p>Interception du manque de DVO postérieure, de l'infraclusion antérieure et du surplomb à l'aide d'un appareil fonctionnel de type Frankel pendant 10 mois. (Récidive béance après restauration des molaires)</p>

<p>Marsan 2010, Turquie Interdisciplinary treatment of a patient with amelogenesis imperfecta, a skeletal Class III relationship, and an anterior open bite https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20877740/</p>	<p>Décrire la prise en charge pluridisciplinaire d'une patiente présentant une AI, une Classe II squelettique et une béance antérieure</p>	<p>Grade C Niveau 4 Rapport de cas</p>	<p>N=1 (F) 18 ans</p>	<p>Anamnèse Examen clinique Examen radiographique (OPT,TRP) Traitement orthodontique, prothétique et chirurgicale</p>	<p>Observation clinique Mesures sur les modèles Analyse Céphalométrique Superpositions</p>	<p>La patiente bénéficie d'un traitement ortho-chirurgical bimaxillaire (d'impaction maxillaire et de dérotation mandibulaire). L'analyse céphalométrique montre un résultat stable à 1 an.</p>
<p>Millet 2013, France Multidisciplinary management of a child with severe open bite and amelogenesis imperfecta https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23811667/</p>	<p>Présenter la réhabilitation d'une jeune patiente présentant une sévère AI hypominéralisée et béance antérieure</p>	<p>Grade C Niveau 4 Rapport de cas</p>	<p>N=1 (F) 10 ans HCAI</p>	<p>Anamnèse Examen clinique Examen radiologique Traitement endodontique, prothétique, orthopédique, orthodontique, orthognathique.</p>	<p>Pedigree Données cliniques (occlusion, restaurations) Suivi</p>	<p>Disjoncteur scellé et en appui sur couronnes pédiatriques, maintenu en contention pendant l'éruption des canines et prémolaires. Puis avulsion des premières prémolaires, restaurations des canines et deuxièmes prémolaires et préparation orthodontique préchirurgicale.</p>
<p>Millet 2015, France Interdisciplinary Care for a Patient with Amelogenesis Imperfecta: A Clinical Report https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25522047/</p>	<p>Décrire le traitement pluridisciplinaire d'une jeune patiente atteinte d'AI</p>	<p>Etude de cas</p>	<p>1 jeune fille âgée de 10 ans, avec AI hypocalcifiée avec open-bite antérieur</p>	<p>Traitement restaurateur transitoire (Coiffes préformées Ni-Cr, moules Ion polycarbonate, traitement orthodontique (âge = 14 ans) , traitement chirurgical (Lefort I), traitement final par 28 couronnes unitaires (âge = 18 ans) (Céramique/zircone, Fugi Cem 2)</p>	<p>Suivi des restaurations définitives à 3 mois, 6 mois, 12 mois et 24 mois Examens clinique et radiographique selon les critères de la CDA (protocole modifié) Evaluation de l'hygiène bucco-dentaire et de la santé parodontale</p>	<p>Nécessité d'une équipe pluri-disciplinaire Intérêt d'un suivi tous les 3 mois pendant la période de denture mixte et de denture adolescente 1 complication endodontique au cours du traitement Satisfaction de la patiente Les restaurations définitives céramique/zircone sont d'un grand intérêt (préparation minimale, bonne adaptation marginale, esthétique, pas de sensibilité dentaire</p>
<p>Mori 2019, Japon Skeletal open bite with amelogenesis imperfecta treated with compression osteogenesis: a case report https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6348607/</p>	<p>Décrire le traitement d'une béance antérieure chez un patiente présentant une AI par « ostéogenèse compressive »</p>	<p>Grade C Niveau 4 Rapport de cas</p>	<p>N=1 (M) 37 ans</p>	<p>Anamnèse Examen clinique Radiologique (OPT, TRP) Prise en charge</p>	<p>Observation clinique (occlusion, esthétique) Analyse céphalométrique</p>	<p>Le patient présente une Classe I squelettique avec une béance antérieure sévère associée à une usure généralisée de toutes les couronnes dentaires et à une perte de dimension verticale d'occlusion postérieure. Le traitement orthodontique a consisté à réaliser une intrusion de 3,5mm des dents maxillaires postérieures à l'aide d'arcs souples, de deux plaques osseuses vestibulaires zygomatiques et d'une minivis palatine, associées à des corticotomies. L'hyperdivergence en fin de traitement est diminuée de 3°. Le traitement est stable à 8 ans post traitement.</p>
<p>Pernier 2019, France Réalités Cliniques 2019. Vol. 30, n° 2 : pp. 143-152 https://www.information-dentaire.fr/produit/realites-cliniques-</p>	<p>Décrire les spécificités de la prise en charge orthodontique des patients atteints d'AI</p>	<p>Faible Revue narrative de la littérature et illustrations cliniques</p>				<p>L'ensemble des patients orthodontiques et particulièrement les patients atteints d'amélogénèse imparfaite susceptible à la béance antérieure, doivent bénéficier d'une normalisation des fonctions en particulier de la ventilation et de la fonction linguale. Avantage des appareils</p>

vol-30-n-2-juin-2019-anomalies-des-tissus-durs-de-la-dent/		(Pas de méthodologie décrite)				amovibles fonctionnels = peu ou pas d'appui dentaire.
Pires dos santos 2008, Brésil melogenesis imperfecta: report of a successful transitional treatment in the mixed dentition https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18647520/		Grade C Niveau 4 Rapport de cas	N=1 (F) 8 ans en denture mixte.		Examen clinique, suivi	L'auteur estime que si AI avec une béance antérieure il faut d'abord corriger les fonctions puis faire un suivi orthodontique. Appareil amovible « pour empêcher la déglutition atypique et l'interposition linguale ». Prescription d'orthophoniste non suivie par le patient.
Pulgar Encinas 2001, Espagne Amelogenesis imperfecta: diagnosis and resolution of a case with hypoplasia and hypocalcification of enamel, dental agenesis, and skeletal open bite https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12066657/	Description d'un cas clinique et de sa prise en charge	Grade C Niveau 4 Rapport de cas	N=1 F, 15 ans AI hypoplasique et hypominéralisée	Anamnèse Examen clinique Radiologique (OPT, TRP) Prise en charge		Traction ortho-chirurgicale de la 23. Aménagement des espaces d'agénésie de 12 et 22. Correction de l'occlusion inversée postérieure par Quad'helix. Compensation orthodontique de la classe II occlusale et infraclusion légères)
Ramos 2011, Brésil Interdisciplinary treatment for a patient with open-bite malocclusion and amelogenesis imperfecta https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21435533/	Décrire la prise en charge pluridisciplinaire d'un patient atteint d'AI et d'une béance antérieure et hyperdivergence sévère	Grade C Niveau 4 Rapport de cas	N=1 (M) 15 ans	Anamnèse Examen clinique Radiologique (OPT, TRP) Prise en charge orthodontique, orthognathique, parodontale et prothétique	Observation clinique (occlusion, esthétique) Analyse céphalométrique	Disjonction maxillaire avant la préparation chirurgicale.
Rosenblum 1999, Etats-Unis Restorative and orthodontic treatment of an adolescent patient with amelogenesis imperfecta https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/10436486/	Décrire une prise en charge pluridisciplinaire d'une jeune patiente à l'aide d'un traitement orthodontique minimal et de couronnes céramo-métalliques.	Grade C Niveau 4 Rapport de cas	N=1 (F) 13ans HPAI	Anamnèse Examen clinique Examen radiographique Traitement prothétique et orthodontique	Observation clinique	Patiente présente une supraclusion totale traitée en partie par les restaurations prothétiques et à l'aide d'une plaque maxillaire munies d'un plan rétro incisif et de ressorts pour fermer les diastèmes entre les dents restaurées prothétiques pour éviter les problèmes de collage d'un multi-attaches conventionnels.
Sabandal & Schäfer 2016, Allemagne Amelogenesis imperfecta : review of diagnostic findings and treatment concepts https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27550338/	Les traitements de l'AI.	Stratégie de recherche : oui. Bases interrogées : PubMed, Web of Sciences.	Oui.	Patients atteints d'AI.	Amélioration de la sensibilité dentaire, de l'esthétique. Amélioration fonctionnelle.	Facettes adhésives : taux de survie à 5 ans est de 50% (rupture de la facette ou de la dent). Composites utilisés le plus souvent de façon provisoire ; parfois en mode définitif à la demande des patients (raisons financières). Rallongement des couronnes, gingivectomie ou gingivoplastie parfois nécessaire avant traitement prothétique. Traitement prothétique : toujours faire des radiographies avant. Préparation de la dent la moins invasive possible. Couronnes métalliques surtout en région postérieure, mais aussi des couronnes en céramique sur métal et tout céramique. D'autres matériaux peuvent

						également être utilisés (composite, facettes, couronnes en acier inoxydable). Traitement parodontal : détartrage et aplatissement de racines. Traitement orthodontique : de 22 à 64% des patient avec AI ont aussi une béance antérieure (incidence supérieure pour les patients avec AI hypoplasique et hypominéralisée, chez les femmes plus que chez les hommes). Traitement chirurgical : surtout chez les patients avec une béance antérieure.
Sabandal 2020, Allemagne Restorative treatment in a case of amelogenesis imperfecta and 9-year follow-up: a case report https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33208174/	Décrire la prise en charge pluridisciplinaire d'une patiente présentant une AI.	Grade C Niveau 4 Rapport de cas	N=1 (F) 16 ans HPAI	Anamnèse Examen clinique Radiologique (OPT) Prise en charge orthodontique, parodontale et prothétique	Observation clinique (occlusion, esthétique)	La patiente a bénéficié d'un traitement d'alignement dentaire et aménagement des espaces inter-proximaux par gouttières avant les restaurations prothétiques. Le suivi à 9 ans montre une légère supraclusion sur le long terme.
Siadat H 2007, Iran Rehabilitation of a patient with amelogenesis imperfecta using all-ceramic crowns: a clinical report https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17692589/	Décrire la réhabilitation orthodontique et prothétique d'un patient atteint d'AI	Grade C Niveau 4 Rapport de cas	N=1 (F) 18 ans HPAI	Anamnèse Examen clinique Radiologique (OPT) Prise en charge orthodontique, et prothétique	Observation clinique (occlusion, esthétique)	Alignement pré-prothétique (surtout 12 en position linguale et en inversé d'articulé antérieur).
Toupenay 2018, France Amelogenesis Imperfecta: therapeutic strategy form primary to permanent dentition across case reports. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29907114/	Décrire la prise en charge thérapeutique à différents âges des patients atteints d'AI	Grade C Niveau 4 Rapport de 3 cas	N = 3 (3 ans HPAI 8 ans HMAI 16 ans HMAI)	Anamnèse Examen clinique Examen radiographique Traitements restaurateurs +/- orthodontique	Observation clinique	Il n'existe toujours pas de consensus sur le protocole de collage sur les dents atteintes d'amélogénèse . Le rinçage à l'hypochlorite de sodium est recommandé surtout dans les cas d'HCAI. Le collage des brackets peut se faire à l'aide de ciment verre ionomère. Les altérations squelettiques indiquent fréquemment une chirurgie orthognathique (surtout dimension verticale). Selon le type et la sévérité de l'atteinte, les restaurations prothétiques peuvent être réalisées avant ou après le traitement orthodontique. Les restaurations définitives seront évitées avant le traitement multi-attaches.
Varela Morales 2010, Espagne Interdisciplinary treatment of a patient with amelogenesis imperfecta https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21280548/	Décrire prise en charge pluridisciplinaire d'un patient atteint d'AI	Grade C Niveau 4 Rapport de cas	N=1 (F) 14 ans HPAI	Anamnèse Examen clinique Radiologique (OPT, TRP) Prise en charge pluridisciplinaire	Observation clinique (occlusion et esthétique) Analyse céphalométrique et superposition	Une procédure de collage de routine suffit en général dans le cas des HPAI. Les auteurs rapportent quelques fractures des restaurations et de l'émail au cours du débagueage. Le risque de fracture de l'émail peut être diminué en utilisant des systèmes auto-mordançants. Le scellement de bagues peut pallier les décollements à répétition mais leur dépose peut aussi risquer des fractures amélaies.

						Le risque de fracture de l'émail notamment lors du débouage est une complication courante du traitement orthodontique dont les patients doivent être informés avant de débiter.
Venezie 1994, Etats-Unis Enamel pretreatment with sodium hypochlorite to enhance bonding in hypocalcified amelogenesis imperfecta: case report and SEM analysis https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/7854951/	Décrire utilisation d'un prétraitement à l'hypochlorite de sodium pour améliorer le collage des brackets chez un patient présentant une AI hypominéralisée.	Grade C Niveau 4 Rapport de cas	N=1 (F) 11 ans HCAI	Anamnèse, Examen clinique Examen radiographique Traitement orthodontique avec traction d'une dent incluse Examen histologique au microscope	Nombre de décollements Aspect de l'émail au microscope électronique avec ou sans attaque acide, avec ou sans pré traitement à l'hypochlorite de sodium	Traction d'une canine incluse, avec multiples protocoles et échecs de collage améliorer par un pré-traitement à l'hypochlorite de sodium 5% pendant 1 minute, puis rincé et séché avant mordantage acide 37% 1 minute.

6.4 Accompagnement psychologique et psycho-social

L'impact psychologique chez les patients atteints d'AI est souvent sous-estimé, or, comme toute maladie génétique, l'AI peut être source de difficultés psychologiques à tous les âges de la vie, d'autant plus que le symptôme est visible. En raison de l'aspect inesthétique des dents, les patients peuvent présenter une faible estime d'eux-mêmes, un niveau plus élevé d'anxiété sociale et une peur du jugement. De plus, la dimension génétique de la maladie, qui de plus est une maladie rare et orpheline, ajoute au poids du stigmate et suscite la culpabilité des parents des patients atteints. Par ailleurs, les traitements médicaux représentent un poids psychique, financier et organisationnel important pour l'ensemble de la famille.

L'analyse bibliographique des études menées sur les enfants, adolescents et adultes met en effet en évidence de possibles effets délétères de l'AI sur l'état psychique des patients atteints, ainsi que des conséquences sociales/psychologiques chez leurs parents et leurs familles.

Ainsi, une attention particulière doit être portée aux enfants dès l'entrée à l'école. En effet, comme le souligne des études récentes, dès le plus jeune âge, les patients atteints d'AI peuvent être victimes de moqueries ou d'insultes par leurs pairs, ce qui peut altérer durablement leur estime d'eux-mêmes et leurs interactions sociales [33], [34].

A l'adolescence, période sensible notamment en ce qui concerne l'apparence et les relations aux pairs, le défaut physique peut également avoir un important retentissement psychosocial. Les adolescents porteurs d'AI ont des préoccupations à la fois d'ordre esthétique et fonctionnel et redoutent eux aussi les remarques de leurs semblables. Ainsi, un soutien psychologique doit pouvoir être proposé aux enfants et adolescents dès que possible.

A l'âge adulte, le psychologue doit être attentif au vécu des patients aux moments charnières de leur vie (insertion dans le monde professionnel, installation en couple, désir d'enfant) et doit pouvoir évaluer l'impact éventuel de l'AI sur leur état psychique afin de prévenir un trop grand mal-être et un handicap social. En effet, l'étude de Coffield et al. montre que les patients devenus adultes souffrent d'un niveau plus élevé de peur du jugement, d'anxiété sociale, d'inconfort et de handicap que les adultes sans AI, même si l'estime de soi s'améliore avec l'âge [33].

Par ailleurs, les parents ayant transmis la maladie ressentent souvent un fort sentiment de culpabilité. L'étude de Pousette et al. met en effet en évidence, au-delà du stress associé aux soins dentaires, ce sentiment de honte/culpabilité quant à la transmission de la maladie et un sentiment de responsabilité supplémentaire quant au bien-être de l'enfant [156]. Ainsi, les adultes doivent eux aussi pouvoir bénéficier d'un accompagnement psychologique en cas de besoin [36], [156].

L'absence de diagnostic étant un facteur de stress supplémentaire, tout comme le déni des problèmes de la part des professionnels dentaires, il est important que les familles aient connaissance du diagnostic le plus tôt possible et qu'elles soient accompagnées par des professionnels avertis.

6.4.1 Prise en charge et suivi psychologique

La qualité de vie des personnes atteintes d'AI étant affectée en raison des symptômes inesthétiques, des limitations fonctionnelles et de l'inconfort émotionnel et social, le chirurgien-dentiste doit compléter l'utilisation d'indices dentaires normatifs par des données subjectives afin d'avoir une évaluation globale de son patient et de lui proposer un traitement réparateur individualisé.

Les professionnels de santé doivent prendre en compte l'impact social de cette maladie dès le début du traitement. Ses répercussions à long terme sur la qualité de vie des patients doivent être connues également par les instances gouvernementales et les assurances, car ce type de pathologie a d'importantes répercussions financières. L'American Academy of Pediatric Dentistry recommande une évaluation psychologique à chaque étape du traitement ainsi que des conseils à l'enfant et à ses parents en cas de repérage de difficultés psychologiques [67].

Comme toute maladie génétique, l'AI a un impact important sur l'ensemble de la famille, aussi bien psychique, organisationnel et financier. Ainsi, un accompagnement psychologique et médico-social doit être proposé à tous les membres de la famille, aussi bien au moment de l'annonce diagnostique que tout au long du suivi de l'enfant [6], [72], [76], [76], [157]–[159].

Au-delà de l'accompagnement psychologique, il est également important de pouvoir orienter les familles vers des associations de patients afin de pouvoir rencontrer d'autres enfants atteints et d'autres parents. Les parents d'enfants porteurs d'AI peuvent en effet ressentir le besoin de partager leurs émotions et leurs expériences, le besoin d'appartenir à une communauté [34].

TABLEAU N°8. ACCOMPAGNEMENT PSYCHOLOGIQUE ET PSYCHO-SOCIAL: ETUDES CLINIQUES, RECOMMANDATIONS ET REVUES SYSTEMATIQUES DE LA LITTERATURE

Auteur Année Pays Référence	Objectif(s)	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critère(s) d'évaluation	Résultats et signification
American Academy of Pediatric Dentistry. Pediatric restorative dentistry. The Reference Manual of Pediatric Dentistry. Chicago, Ill.: American Academy of Pediatric Dentistry; 2020, Etats-unis https://www.aapd.org/assets/1/7/G_Restorative.pdf	Actualisation des RECCO	Grade variable en fonction des recco	Avec avis d'experts CD	N Information non applicable	Information non applicable	Recommandations : La littérature dentaire soutient l'utilisation des adhésifs de collage dentaire, lorsqu'ils sont utilisés conformément aux instructions du fabricant propres à chaque produit, comme étant efficaces sur les dents primaires et permanentes pour améliorer la rétention des restaurations, minimiser les micro-fuites et réduire la sensibilité.
American Academy of Pediatric Dentistry 2013, Etats-unis Guideline on dental management of heritable dental developmental anomalies. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24290548/	Aborder le diagnostic, les principes de management de la maladie et les objectifs thérapeutiques chez les enfants atteints d'AI.	Stratégie de recherche : oui. Base interrogée : PubMed.	Experts et/ou chercheurs et cliniciens expérimentés.	Non.	Patients de la naissance à 18 ans.	Examens périodiques réguliers afin de prévenir l'impact social et fonctionnel négatif de cette pathologie. Hygiène bucco-dentaire méticuleuse : détartrage et rinçages buccaux. Applications de fluor et d'agents désensibilisants peuvent diminuer la sensibilité dentaire.
Chen 2013b, Taiwan Treatment considerations for patient with Amelogenesis Imperfecta: a review. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27274954/	Description des implications non liées à l'émail, des stratégies de gestion et des résultats d'une sélection de matériaux de restauration.	Non.	Non renseignés.	Patients atteints d'AI.	Critères d'évaluation esthétiques et fonctionnels.	Nécessité de traitements alternatifs prenant en compte les besoins esthétique et fonctionnels du patient, son développement et sa croissance, les incidences financières et le pronostic à long terme. Constructions extra-coronaires, prothèses, amalgames, composites, résines et facettes. Peu de données à long terme et seulement sur un petit nombre de cas : les traitements sont très variables et non prédictif. Les patients ont un avis positif sur les traitements orthodontiques. Pas de standard de traitement même si une approche pluridisciplinaire donne de bons résultats.

<p>Cisneros 2017 Colombie Temporary restorative treatment in children and adolescents with amelogenesis imperfecta : scoping review. https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=6238177</p>	<p>Evaluer les traitements provisoires les plus utilisés chez les enfants et les adolescents.</p>	<p>Stratégie de recherche : oui. Revue systématique de la littérature de 2001 à 2016. Bases interrogées : Medline (Ovid), PubMed, Ebsco, Scopus (Elsiever) and Web of Science (Thomson Reuters) + Google Scholar.</p>	<p>Etudes de cas, de revues de la littérature, des études originales : évaluant l'efficacité du matériel de restauration chez des enfants et des adolescents atteints d'AI. Aucune restriction de langage. Les éditoriaux, les abstracts des congrès et les lettres aux éditeurs sont exclus.</p>	<p>Enfants et adolescents (6-25 ans) atteints d'AI. Matériaux utilisés : couonnes métalliques (molaires), couronnes en porcelaine, verres ionomères (molaires), amalgames, couronnes en acier avec facette esthétique, couronnes avec renfort en zirconium.</p>	<p>Longévité, esthétique et amélioration de la fonction. Complications.</p>	<p>Complications : récurrence des caries, échec de la restauration, pigmentation, douleur et sensibilité. Effet psychologique négatif, mauvaise estime de soi, mauvaise qualité de vie (symptômes buccaux, limitations fonctionnelles, inconfort émotionnel et social). Conclusion : le traitement provisoire qui a montré les meilleurs résultats à long terme sont les résines composites directes et indirectes. Traitement individualisé.</p>
<p>Coffield 2005 The psychosocial impact of developmental dental defects in people with hereditary amelogenesis imperfecta. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15966649/</p>	<p>étudier si l'IA est associée à un résultat psychosocial négatif.</p>	<p>Les membres des familles avec et sans IA ont rempli un questionnaire comprenant des questions sur la démographie et les antécédents dentaires, ainsi qu'un certain nombre d'échelles psychométriques.</p>	<p>Non</p>		<p>Étudier les effets du statut AI (avec ou sans), du sexe et de l'âge sur chacun des résultats psychosociaux en utilisant un modèle linéaire généralisé</p>	<p>Les sujets atteints d'IA (n = 30) présentaient des niveaux plus élevés d'évitement social et de détresse, ainsi que des niveaux plus élevés de dysfonctionnement, de gêne et d'incapacité attribuables à leur état buccal, par rapport aux sujets sans IA (n = 29). Ces résultats indiquent que le fait d'avoir une IA a un impact marqué sur la santé psychosociale des personnes touchées, comparable à l'impact des conditions de santé systémiques, en particulier chez les plus jeunes.</p>
<p>Friedlander 2019, France Oral health related quality of life of children and adolescents affected by rare orofacial diseases: a questionnaire-based cohort https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31164137/</p>	<p>Evaluer l'association entre la qualité de vie liée à la santé bucco-dentaire (OHRQoL) et les caractéristiques démographiques, les facteurs cliniques et dentaires et les caractéristiques psychosociales pour étudier que les symptômes buccaux ne sont pas les principaux facteurs sous-jacents à une diminution de la OHRQoL.</p>	<p>Etude nationale de cohorte Grade C Niveau 3</p>	<p>110 patients âgés de 6 à 17 ans</p>	<p>Questionnaire</p>	<p>Analyse d'information démographiques, cliniques, dentaires et questions psychosociales</p>	<p>Les facteurs associés à une OHRQoL inférieure étaient : être une fille (p = 0,03), renoncer aux soins dentaires pour des raisons financières (p = 0,01), avoir une maladie syndromique (p = 0,01), avoir un problème avec la forme et la couleur des dents (p = 0,03), se sentir isolé, seul et différent des autres enfants (p = 0,003 et p = 0,02). L'analyse qualitative a mis en évidence très peu de recours aux soins psychologiques et les patients ont signalé une grande anxiété et une grande peur pour l'avenir. OHRQoL des enfants souffrant de ces maladies est altéré, en particulier du point de vue psychosocial du point de vue mais aussi de celui du traitement et de l'accès aux soins. Il est nécessaire d'améliorer la lisibilité des parcours de soins et la couverture financière des traitements</p>

<p>Lundgren 2019, Suède Experiences of Being a Parent to a Child with Amelogenesis Imperfecta https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6473584/</p>	<p>L'objectif de cette étude était d'explorer les expériences et l'impact sur la vie quotidienne d'être parent d'un enfant atteint de formes sévères d'amélogénèse imparfaite.</p>	<p>Non</p>	<p>Non</p>	<p>Les parents d'enfants et d'adolescents atteints d'IA ont participé à un entretien avec un psychologue. Les entretiens transcrits ont été analysés à l'aide d'une analyse thématique.</p>	<p>Non</p>	<p>Les parents ont parlé de plusieurs préoccupations liées au fait d'avoir un enfant atteint d'IA. Quatre thèmes principaux sont ressortis des entretiens : Sentiments associés à la transmission d'une maladie héréditaire, stress lié à la diminution des connaissances, méconnaissance du diagnostic et stress psychosocial. Dans ces catégories principales, nous avons identifié plusieurs sous-thèmes. Les sentiments associés à la transmission d'une maladie héréditaire comprenaient le sous-thème de la culpabilité et de la honte ; le stress lié à la diminution des connaissances incluait la connaissance du diagnostic dans la famille et le soutien des professionnels de la santé dentaire ; la méconnaissance du diagnostic incluait les diagnostics manqués, la peur de ne pas recevoir le bon traitement et le contrôle insuffisant de la douleur ; enfin, le sous-thème du stress psychosocial incluait la peur que l'enfant soit intimidé et les visites d'urgence chez le dentiste.</p>
<p>Parekh 2014, Royaume-Uni How do children with amelogenesis imperfecta feel about their teeth? https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24283507/</p>	<p>Explorer l'impact de l'IA sur les enfants et les adolescents à travers des entretiens approfondis.</p>	<p>Etude de cohorte Grade D Niveau 4</p>	<p>47 patients AI</p>	<p>Questionnaire</p>	<p>Entretiens approfondis pour 7 patients et questionnaire pour les 40 autres</p>	<p>Les enfants et les adolescents atteints d'AI ont exprimé des préoccupations concernant l'esthétique et la fonction. Les patients ont également exprimé un niveau élevé de préoccupation concernant les commentaires d'autres personnes et la conscience de soi associée à cela. Un petit nombre de patients atteints d'AI ont souligné l'effet de leur traitement dentaire et de leur santé sur leur vie personnelle. Les résultats indiquent qu'il y a des impacts marqués sur les enfants et les adolescents en raison de l'IA, y compris l'esthétique, la fonction et le psychosocial.</p>
<p>Poulsen 2008, Danemark Amelogenesis imperfecta – a systemic literature review of associated dental and oro-facial abnormalities and their impact on patients https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18615322/</p>	<p>Identifier les anomalies associées à l'AI, leur impact sur la qualité de vie des patients et les conséquences économiques.</p>	<p>Stratégie de recherche : oui. Bases interrogées : PubMed, EMBASE, Bibliotek.dk, the Cochrane Library databases, Web of Science and OMIM.</p>	<p>Oui.</p>	<p>Patients avec AI + anomalies associées.</p>	<p>Non renseignés.</p>	<p>Des anomalies ont été décrites dans le processus d'éruption (retard, dents incluses), dans la morphologie de la couronne dentaire (agénésie, résorption), au niveau pulpaire (calcification) et dans le nombre de dents. Les conditions gingivales (gingivite, périodontite) et l'hygiène buccale étaient généralement médiocres et le tartre était un trouble fréquent. Hypersensibilité dentaire. Malocclusion la plus souvent rapportée : beance antérieure. Impact négatif sur la</p>

						qualité de vie des patients. Aucune information n'a été trouvée sur l'impact économique.
<p>Pousette Lundgren 2015 Suède Oral health-related quality of life before and after crown therapy in young patients with amelogenesis imperfecta https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26651486/</p>	<p>Evaluer la qualité de vie orale (OHRQoL).</p>	<p>Non</p>	<p>N = 69 (33H + 36F). Âge : de 6-25 ans (moyen de 14.5±4.3 ans). Diagnostic : AI hypoplasique (N = 33), AI hypominéralisée/hypomature (N = 36). Contrôle 1 sujets sains : N = 80 (36H + 44F ; de 6-25 ans, âge moyen de 14.7±4.4 ans). Contrôle 2 sujets CLP : N = 39 (17H + 22F ; de 8-23 ans, âge moyen de 14.7±4.1 ans). Contrôle 3 sujets MIH : N = 30 (12H + 18F ; de 6-25 ans, âge moyen de 14.8±4.8 ans).</p>	<p>Pose de couronnes.</p>	<p>Questionnaires : OHIP-14, OHIP-49 et OHRQoL, CFSS-DS, DBS-R. Sensibilité dentaire.</p>	<p>329 couronnes posées (moyenne de 11±6). Scores OHIP-14 sont significativement plus élevés chez les patients avec AI (7.0±6.7), MIH (6.8±7.6) et CLP (13.6±12.1) que chez les patients sains (1.4±2.4). Après la pose de couronnes les problèmes de qualité de vie des patients avec AI ont diminué significativement : de 7.8±6.1 à 3.0±4.8. Un traitement qui intervient tôt dans la vie du patient n'augmente pas les peurs liées aux dents et les attitudes négatives vis-à-vis des soins dentaires.</p>
<p>Trentesaux 2013, France 15-year follow-up of a case of amelogenesis imperfecta: importance of psychological aspect and impact on quality of life https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23532814/</p>	<p>Insister sur l'importance des aspects psychologiques sur la qualité de vie des patients atteints d'AI.</p>	<p>Etude de cas</p>	<p>N = 1 (H). Âge : 9 ans. Diagnostic : AI hypominéralisée isolée.</p>	<p>Résines composites sur les incisives permanentes. Couronnes métalliques sur les molaires (dents de lait). Instructions hygiène orale. Suivi : 14 ans.</p>	<p>Cliniques et esthétiques.</p>	<p>Patient atteint d'AI hypominéralisée de type III. Présence de canines ectopiques et de 4 prémolaires dans la mâchoire maxillaire. Le traitement entrepris à l'âge de 9 ans était pour des raisons esthétiques, pour restaurer la dimension verticale postérieure et pour maintenir la longueur des arcades dentaires. Puis le traitement a été interrompu. Le patient a gardé la plupart de ses dents grâce à une amélioration de son hygiène bucco-dentaire et de ses habitudes alimentaires. Après 14 ans : patient isolé, célibataire, sans travail ; aspect psychologique sous-estimé. Ces patients doivent être motivés tout au long du traitement surtout pendant l'adolescence/jeune adulte lorsque l'intégration sociale est très importante.</p>

6.5 Éducation thérapeutique du patient et modification du mode de vie (au cas par cas)

Il est souhaitable que des programmes d'éducation thérapeutique (ETP pour Education Thérapeutique du Patient) fasse partie intégrante de la prise en charge du patient atteint de maladie rare. L'ETP est centrée sur le patient (et non sur la maladie) et l'aide à mieux vivre au quotidien avec sa maladie chronique. Elle lui permet d'être un acteur de sa maladie, d'acquérir de façon personnalisée des connaissances et des compétences sur sa maladie et sa prise en charge. L'ETP permet également d'améliorer l'adhésion du patient aux traitements, souvent longs et complexes dans le cas de l'AI.

Une séance individuelle d'élaboration du diagnostic éducatif permet d'identifier les besoins et les attentes du patient, de formuler les compétences à acquérir et d'élaborer un programme personnalisé. Des séances éducatives individuelles ou collectives dispensées par une équipe pluridisciplinaire (chirurgien-dentiste, spécialiste en orthopédie dento-faciale, médecin généticien, diététicienne, psychologue...), avec la participation éventuelle des associations de patients, permettent l'acquisition de connaissances sur la pathologie et le parcours de soins, ainsi que de compétences d'auto-soins et d'adaptation. Il est essentiel de rendre certaines séances accessibles aux parents/accompagnants, dans la mesure où l'AI peut avoir des répercussions sur la famille (mode de transmission, qualité de vie, planification du parcours de soins, etc). Ces séances sont suivies d'une séance individuelle d'évaluation des compétences acquises. Ce bilan peut mener à des séances de renforcement en fonction des lacunes identifiées. En règle générale, les entretiens se déroulent au sein du centre hospitalier responsable du programme.

L'ETP dans l'AI devrait notamment porter sur les points suivants :

- Connaissance de sa maladie rare
- Adaptation de son hygiène bucco-dentaire et de son alimentation
- Compréhension du parcours de soins
- Identification et conduite à tenir face aux situations cliniques à risque (inflammation gingivale, lésion carieuse...) ou aux complications éventuelles (décollement d'une restauration dentaire, d'une attache lors d'un traitement orthodontique...)
- Aspects psychologiques liés à l'AI.

Un programme d'ETP spécifique (programme DentO-RarEduc) destiné aux patients atteints d'une maladie rare des dents et/ou de la cavité buccale a été déclaré à l'ARS en 2021 par le CRMR Maladies Rares Orales et Dentaires O-Rares de Strasbourg (www.o-rares.com).

Les listes des programmes d'ETP maladies rares et des programmes d'ETP spécifiques des malformations rares de la tête, du cou et des dents sont consultables *via* les liens suivants respectivement : <https://etpmaladiesrares.com> [160] et <https://www.tete-cou.fr/parcours-de-soins/education-therapeutique-du-patient-etp> [161] [92], [162]–[164].

6.6 Recherche de contre-indications au traitement

Chacune de ces prises en charge a ses propres contre-indications qui doivent être expliquées et discutées avec le patient et au sein de l'équipe pluridisciplinaire. La mise en place des traitements prothétiques donne lieu à l'établissement d'un plan de traitement écrit assorti d'un devis chiffré.

6.7 Recours aux associations de patients

Il existe à ce jour une association dédiée aux amélogénèses imparfaites en France

- Association Amélogénèse France
 - <https://amelogenese-france.wixsite.com/amelogenese/notre-demarche>

6.8 Prise en charge médico-sociale

La prise en charge thérapeutique des AI nécessite des soins dentaires préventifs, conservateurs, orthodontiques et prothétiques. Certains de ces soins dentaires, s'ils existent à la nomenclature des actes bucco-dentaires (CCAM), génèrent des dépassements d'honoraires restant à la charge des patients (ex : onlays, couronnes sur dents permanentes), tandis que d'autres actes n'existent pas à la nomenclature car non validés par la Haute Autorité de Santé (exemple d'acte hors nomenclature : onlays sur dents temporaires ...) et restent donc entièrement à la charge des patients [165], [166].

Ainsi, le reste à charge pour une prise en charge bucco-dentaire de l'enfant depuis son plus jeune âge jusqu'à l'âge adulte est donc conséquent en dehors de toute reconnaissance de cette pathologie. En effet, à l'heure actuelle, l'amélogénèse imparfaite, qu'elle soit isolée ou syndromique, n'entre pas dans le cadre des ALD30 ou 31 (pathologie listée) et ne bénéficie pas d'une prise en charge spécifique à l'instar des oligodonties ou des dysplasies ectodermiques anhydrotiques (prise en charge des implants sous certaines conditions).

Toutefois, une ALD31 (pathologie hors liste) peut être demandée par le médecin traitant en spécifiant une maladie rare dont les symptômes cliniques définissent une amélogénèse imparfaite (https://www.ameli.fr/marne/medecin/exercice-liberal/prescription-prise-charge/situation-patient-ald-affection-longue-duree/etablir-protocole-soins#text_38035).

Cependant, si cette demande est parfois acceptée, l'Assurance Maladie prend alors en charge à 100 % (sur la base du tarif de la Sécurité sociale et après prélèvement de la franchise ou de la participation forfaitaire) uniquement les actes et prestations remboursables mentionnés dans la liste HAS (<https://www.ameli.fr/assure/remboursements/rembourse/soins-protheses-dentaires/consultations-soins-dentaires>). Donc les dépassements d'honoraires et les actes hors nomenclature ne sont pas pris en compte.

D'autres aides peuvent être obtenues dans un cadre précis mais restrictif :

- Les Maisons départementales des personnes handicapées (MDPH) accueillent, informent, accompagnent et conseillent les personnes handicapées et leurs proches, et leur attribuent des droits. Plus généralement, elles sensibilisent l'ensemble des citoyens au handicap. Les aides sous formes de prestation de compensation du handicap (PCH) et allocation aux adultes handicapés (AAH) sont liées à la reconnaissance d'un handicap. Généralement, les patients atteints d'amélogénèse imparfaite n'entrent pas dans ce cadre de lecture en dehors de quelques exceptions.
- Les aides exceptionnelles des services sociaux des caisses d'Assurance Maladie départementales. Chaque caisse dispose d'une commission sociale dont les fonds sont votés annuellement et régis par les administrateurs des caisses. Ces fonds sont dédiés à toute forme d'aide médicale et non médicale. Les demandes d'aide exceptionnelle sont

examinées mensuellement. Cependant, elles sont soumises aux conditions de ressources de la famille, de la pathologie du patient, d'une possible prise en charge par une mutuelle de santé, et du budget de la commission. Chaque dossier d'aide exceptionnelle correspond à un seul patient, les commissions ne prenant pas en compte les fratries, ce qui pénalise les familles lorsque plusieurs enfants présentent une amélogénèse imparfaite. A noter que le chirurgien-dentiste conseil peut être amené, sans que cela soit une obligation, à donner un avis consultatif. C'est pourquoi, il est préférable de communiquer en parallèle un plan de traitement au chirurgien-dentiste conseil.

- D'autres aides existent, comme la prise en charge par la sécurité sociale des frais de transports pour une consultation dans un CRMR/CCMR (<https://www.ameli.fr/l-assurance-maladie/textes-reglementaires/lettres-reseau/lettre-reseau-sur-les-transports-sanitaires.php>).

La décision d'attribuer une aide partielle, ou de refuser toute aide financière, est à la discrétion de la commission et est, dans les faits, rarement positive. Cette décision est sans recours possible.

Ainsi, il n'existe aucune règle générale au niveau national, ce qui génère des disparités de chance entre les patients issus de départements différents.

TABLEAU N°9. ÉDUCATION THERAPEUTIQUE DU PATIENT ET PRISE EN CHARGE MEDICOSOCIALE: ETUDES CLINIQUES ET REVUES SYSTEMATIQUES DE LA LITTERATURE

Auteur Année Pays Référence	Objectif	Stratégie de recherche bibliographique renseignée (oui/non)	Recueil de l'avis des professionnels (non, oui, lesquels)	Recueil de l'avis des patients (non, oui)	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Résultats (avec grade des recommandations si disponible)
<p>Incici 2009, Suisse Cumulative costs for the prosthetic reconstructions and maintenance in young adult patients with birth defects affecting the formation of teeth https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19489930/</p>	<p>Déterminer les coûts cumulés à long terme du traitement de patients atteints de maladies congénitales affectant le développement des dents.</p>	<p>Non</p>	<p>45 patients dont 18 étaient des cas avec une fente labiale et palatine, cinq avaient une amélogénèse / dentinogénèse imparfaite et 22 étaient des cas d'hypodontie / oligodontie.</p>	<p>Etude des frais médicaux</p>	<p>Non</p>	<p>Les frais de réhabilitation initiale des 45 cas se sont élevés à 407 584 CHF (39% pour les frais de laboratoire). Les analyses de régression linéaire pour les coûts de traitement initiaux par dent remplacée ont révélé la formule 731 CHF + (811 CHF x unités) sur les dents et 3369 CHF + (1183 CHF x unités) pour les reconstructions sur implants (P <0,001). Cinquante-huit pour cent des patients ayant subi une reconstruction assistée par dent sont restés exempts d'échecs / complications (observation médiane 15,7 ans). Quarante-sept pour cent des patients avec des reconstructions sur implants sont restés sans échecs / complications (observation médiane 8 ans). Les coûts de traitement cumulatifs à long terme pour les cas d'implants, cependant, n'étaient pas statistiquement significativement différents par rapport aux cas reconstruits avec des reconstructions fixes soutenues par des dents. Vingt-sept pour cent des coûts de traitement initiaux étaient nécessaires pour couvrir la thérapie parodontale de soutien ainsi que le traitement des complications et des échecs techniques / biologiques.</p>
<p>Mano 2015, France Education thérapeutique du patient en odontologie https://www.em-consulte.com/article/985274/education-therapeutique-du-patient-en-odontologie</p>	<p>Etat des lieux des pratiques soignantes en éducation thérapeutique (ETP) en médecine bucco-dentaire.</p>	<p>Non</p>	<p>Enseignants hospitalo-universitaires.</p>	<p>Non</p>	<p>Grille d'entretien semi-directif.</p>	<p>ETP est une démarche récente en odontologie. Conceptualisation par le biais des facteurs de risques communs à de nombreuses pathologies systémiques chroniques et par le biais de problématiques propres et spécifiques aux diverses sous-disciplines de l'odontologie. Patient : apprentissage de compétences nécessaires à une action thérapeutique pertinente. ETP : nécessité d'une structuration nationale, de généraliser l'offre de formation. Grille d'entretien : confusion des notions et des concepts, conflits d'attitudes soignantes. Nécessité d'interactions entre les professionnels au bénéfice des patients. Redéfinition du rôle et de la place des acteurs, soignant et soigné, au sein de la relation thérapeutique.</p>

<p>Marquillier 2017 Education thérapeutique en odontologie pédiatrique : analyse des obstacles et leviers au développement de programmes en France en 2016 https://www.cairn.info/revue-sante-publique-2017-6-page-781.htm</p>	<p>Faire émerger les leviers et les freins au développement de programmes autorisés d'ETP ainsi que les alternatives.</p>	<p>Oui</p>	<p>Grille d'entretien semi-directif basée sur les thèmes suivants : profession odontologique, cadre législatif et les institutions, les moyens, place de l'éducation thérapeutique en odontologie.</p>	<p>Non</p>	<p>Enregistrement audio des entretiens avec les 15 participants : hospitaliers, universitaires, privés, institutionnels.</p>	<p>Formation initiale insuffisante (N = 11) : y intégrer un enseignement structuré en éducation du patient est un pré-requis indispensable. Formation continue pas suffisamment accessible pour les professionnels alors qu'elle permet de construire l'approche du soin à partir du patient. Formation représente le socle incontournable à la mise en place de l'ETP du patient. Autorisation d'un programme par les Agences Régionales de Santé (ARS) est bénéfique (n = 14) : structuration de l'éducation, suivi éducatif plus conséquent, évaluation des compétences acquises, augmentation de la qualité des programmes. Chirurgiens-dentistes ne connaissent pas l'ETP (N = 7). Manque de moyens (humains, financiers et techniques), aucune valorisation qui entraînent un manque de motivation de la part des professionnels. Leviers : prise de conscience des acteurs de terrain, mise à disposition de ressources, reconnaissance et valorisation de l'odontologie pédiatrique, cadre législatif permettant des paliers éducatifs, pouvoir transposer un programme existant d'une région à une autre (N = 15). Alternatives : éducation non formalisée (information et conseil), éducation de la famille, avec des bilans plus restreints (N = 14), santé connectée, délégation à des hygiénistes ou des assistants (N = 13). Absence d'hygiénistes dentaires en France : rôle important dans l'éducation du patient.</p>
<p>Patel 2013, Royaume-Uni Amelogenesis imperfecta – lifelong management. Restorative management of the adult patient https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24201615/</p>	<p>Prise en charge de l'AI et les différentes options de traitement pour les jeunes adultes et les adultes.</p>	<p>Non</p>	<p>Non</p>	<p>Non</p>	<p>Jeunes adultes et adultes.</p>	<p>Prise en charge pluridisciplinaire : traitement orthodontique, chirurgie orthognathique.</p>

<p>Trentesaux 2014, France Social vulnerability in paediatric dentistry : an overview of ethical considerations of therapeutic patient education https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24318642/</p>	<p>Proposer une nouvelle approche du traitement des caries, notamment pendant l'enfance (éducation thérapeutique).</p>	<p>Non.</p>	<p>Non.</p>	<p>Non.</p>	<p>Enfants.</p>	<p>La prévalence des caries dentaires a notablement diminué chez les enfants ces 30 dernières années. Cependant, cette maladie chronique continue d'affecter une population vulnérable (population à haut risque). Moins de 50% des patients suivent les recommandations : éducation thérapeutique des patients, programmes de prévention.</p>
--	--	-------------	-------------	-------------	-----------------	--

7 Suivi

7.1 Objectifs

En raison du caractère évolutif, le bilan bucco-dentaire doit être répété au moins annuellement si la maladie est stable, voire plus souvent en fonction des symptômes du patient.

Les objectifs du suivi des patients sont les suivants :

- Coordonner la prise en charge multidisciplinaire odontologique, médicale et non médicale
- Surveiller l'évolution et prendre en charge précocement une éventuelle aggravation
- Surveiller l'apparition de complications
- Surveiller régulièrement les dispositifs prothétiques
- Inciter à la prévention et la prise en charge des comorbidités
- Informer les patients sur l'évolution des connaissances
- Informer le médecin et le chirurgien dentiste traitant
- Dépister d'autres pathologies
- Dépister d'éventuelles difficultés scolaires, sociales, ou professionnelles
- Dépister d'éventuels troubles psychologiques en rapport avec l'amélogénèse imparfaite
- Assurer une transition enfant/adulte
- Donner un conseil génétique (avec le généticien ou le conseiller en génétique).

7.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)

Les professionnels impliqués dans le suivi sont identiques à ceux impliqués dans le bilan initial et la prise en charge.

Le suivi bucco-dentaire sera le plus souvent coordonné par un des spécialistes du centre de référence ou de compétence de la filière de santé maladies rares TETECO (réseau O-Rares). Le patient sera également suivi de façon régulière par un pédiatre et/ou son médecin traitant ainsi que son chirurgien-dentiste traitant [17], [37], [88], [131], [166].

En fonction de la nature de la maladie rare éventuellement associée (syndrome), un suivi par le généticien ou un autre des spécialistes des centres de référence ou de compétence des Filières de Santé AnDDI-Rares (Anomalies du Développement de causes Rares, <http://anddi-rares.org/>) ou OSCAR (Maladies rares de l'os du calcium et du cartilage, <https://www.filiere-oscar.fr/>) est nécessaire.

Selon les éventuelles complications associées, pourront intervenir d'autres spécialistes (un néphropédiatre puis un néphrologue, un ophtalmologiste, un neuropédiatre puis un neurologue, un endocrinologue, un dermatologue, un médecin spécialiste de la douleur, un rhumatologue, un angiologue, un psychiatre...).

Un suivi psychologique du patient et de sa famille est fortement recommandé.

Le généticien clinicien reste un interlocuteur privilégié afin d'optimiser la prise en charge de ce syndrome rare.

Le médecin de PMI et le médecin scolaire participent à la résolution des difficultés médico-sociales auxquelles peut être confronté l'enfant atteint d'AI. Les assistantes sociales interviennent à tout âge pour l'aide aux démarches administratives, le lien avec les instances médico-sociales, l'orientation professionnelle et l'information sur la législation par rapport au handicap.

7.3 Rythme et contenu des consultations

Le suivi médical bucco-dentaire fait appel à une équipe pluridisciplinaire dont la composition peut varier en fonction des besoins.

Une consultation annuelle dans un Centre de Référence/Compétence pour les maladies rares orales et dentaires (O-Rares) ou dans un Centre de Référence/Compétence des filières de santé AnDDI-Rares (anomalies du développement) ou OSCAR (maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage), pour les syndromes malformatifs est recommandée pour coordonner les prises en charge.

Elle permet d'évaluer de façon globale le développement, la scolarité / l'intégration professionnelle, les gênes fonctionnelles liées aux malformations et aux complications éventuelles du syndrome, l'autonomie, la qualité de vie, la prise en charge du patient.

Elle permet également d'évaluer la connaissance de la maladie par les patients et/ou leur entourage et de rappeler l'intérêt du lien associatif (soutien, échange d'expériences...).

Un suivi régulier par le chirurgien-dentiste traitant est nécessaire et le rythme des consultations est à adapter à l'évolution de chaque patient.

Chez l'enfant de moins de 6 ans, un suivi bi-annuel est recommandé. Chez l'adulte et l'enfant de plus de 6 ans, une consultation au moins annuelle est nécessaire.

A la fin de l'adolescence, une transition avec les services de prise en charge des adultes doit être mise en place afin d'éviter l'interruption du suivi [70], [73], [74], [137], [145], [152], [166]–[169].

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

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

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

		<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>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 minimes, 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</p>	<p>Par un CR/CCMR ou CD traitant</p>

		<p>contre-indications aux restaurations composites collées en technique directe.</p>	
		<p>Tout au long de la vie d'adulte :</p> <p>Maintenance et/ou réfection des restaurations et réhabilitations. 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>

7.5 Transition enfant-adulte

Pour l'AI, la transition de la prise en charge du patient de la pédiatrie à la médecine adulte est importante pour assurer une continuité optimale des soins. Cela implique la collaboration des équipes soignantes afin de prévenir la perte de suivi et/ou des complications de la maladie qui pourraient apparaître à l'âge adulte. L'âge de la transition sera à adapter en fonction de chaque patient mais pourra se situer entre 15 et 19 ans. Le caractère évolutif de la maladie et la spécificité de la prise en charge rendent cette étape fondamentale. Le patient doit être accompagné et la transmission des informations médicales doit se faire entre spécialistes avec la rédaction de comptes-rendus détaillés.

Il est important de renouveler auprès du patient lorsqu'il est jeune adulte l'information initiale donnée à ses parents concernant l'évolution de sa pathologie, la nécessité d'un suivi à long terme et le conseil génétique.

La première consultation adulte :

- Reprendre l'histoire de la maladie
- Effectuer un nouvel examen clinique
- Souligner l'importance d'un suivi régulier et des situations devant amener à consulter en urgence
- Informer le patient sur les conduites déconseillées
- Informer le patient sur les démarches sociales
- Evaluer le niveau de compréhension de sa pathologie par le jeune adulte
- Transmettre les données radiologiques pour éviter la duplication des examens
- Réexpliquer le mode de transmission de l'amélogénèse imparfaite avec le patient devenu adulte
- Evaluer le risque de récurrence lors d'une grossesse
- Adapter le plan de traitement.

Quelque soit l'étape du parcours de soin du patient (notamment les adultes atteints dont la maladie n'a pas été détectée en amont ou pour les adultes traités à l'adolescence par leur chirurgien-dentiste traitant mais sans suivi par un centre de référence), une consultation bilan dans un CRMR/CCMR du réseau O-Rares permet un suivi dans le dispositif « maladie rare ».

7.6 Examens complémentaires

Des examens complémentaires peuvent être réalisés en fonction de la symptomatologie (ex : imagerie, bilan biologique ...) et discutés avec les spécialistes d'organe concourant à la prise en charge du patient.

7.7 Informations à connaître en cas d'urgence

Le personnel soignant qui prend en charge la personne en urgence doit être informé du diagnostic d'AI, des malformations associées, d'une éventuelle atteinte associée et des éventuels traitements en cours.

Le carnet de santé ou le carnet de soin numérique sont des outils de liaison privilégiés entre les professionnels de santé : le présenter aux services d'urgence est essentiel.

TABLEAU N°10. SUIVI DU PATIENT : ETUDES CLINIQUES ET REVUES SYSTEMATIQUES DE LA LITTERATURE

Auteur Année Pays <i>Référence</i>	Objectif(s)	Méthodologie Niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Bloch-Zupan 2018, France GenoDENT ou comment la génétique aide à mieux prendre en charge les Patients https://www.information-dentaire.fr/publications/no/id-a01816/	Amélioration de la prise en charge des patients grâce au diagnostic génétique.	Non.	Non.	GenoDENT. N = 300 patients toutes maladies rares confondues.	Critères d'évaluation génétiques.	Schéma du parcours de soins d'un patient atteint de maladie rare à expression bucco-dentaire au centre de référence de Strasbourg.
Gisler 2010, Suisse A multidisciplinary approach to the functional and esthetic rehabilitation of amelogenesis imperfecta and open bite deformity: a case report. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21029333/	Description de la réhabilitation orthodontique, maxillo-faciale, restaurative et prothodontique d'une patiente atteinte d'AI et d'une malocclusion.	Série de cas Niveau 4 Grade C	N = 1 (F). Âge : 14 ans. Diagnostic : AI et AOB.	Restauration (composite), chirurgie orthodontique et maxillo-faciale (ostéotomie et génioplastie), couronnes en céramique.	Fermeture de la béance, réduction de l'hypersensibilité de la dentine, et une bonne esthétique.	Traitement pluridisciplinaire de l'AI avec AOB. Bilan de l'aspect physiognomique et intraoral. Parcours de soins : traitement conservatif pour remplacer l'émail manquant et réduire la sensibilité. Après 18 mois : AOB aggravée (-5mm). A l'âge de 18 ans : orthodontie et traitement maxillo-facial (occlusion OK). Procédure prothodontique. Patiente satisfaite du résultat esthétique et du résultats fonctionnel. Pour un succès à long terme il faut une excellente hygiène dentaire et des visites régulières.
Hoppenreijns 1998, Danemark Open bite deformity in amelogenesis imperfecta. Part 1: An analysis of contributory factors and implications for treatment https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/9777506/	Analyser les facteurs squelettiques et dentaires et leur implication pour le traitement des patients atteints d'AI avec une béance antérieure.	/	<u>Groupe AI</u> N = 15 (6F + 9H). Âge : moyen de 24.0 ans (de 18.5 à 40.2 ans). Diagnostic : AI hypoplasique (N = 6) et AI hypominéralisée (N = 6) + hyperplasie maxillaire verticale, hypoplasie mandibulaire et béance antérieure. Groupe témoin N = 130 (102F + 28H).	Radiographies + mesures.	Mesures et comparaison entre patients avec et sans AI.	L'AI est souvent associée à l'AOB (origine squelettique). Les composants squelettiques sont comparables au groupe contrôle. La courbe de Spee mandibulaire est inversée et les arcades dentaires sont plus rétrécies dans le groupe AI par rapport au groupe contrôle. Les options de traitement orthodontique sont limitées et, une ostéotomie (Le Fort I) est souvent nécessaire, suivie d'une réhabilitation par prothèse. La stabilisation de l'occlusion pendant la chirurgie est difficile. Ces difficultés peuvent être surmontées et les risques de dommages à l'émail ou d'atteintes vasculaires des segments sont acceptables.

			<p>Âge : moyen de 23.1 ans (de 14.8 à 45.3 ans).</p> <p>Diagnostic : émail normal, hyperplasie maxillaire verticale, hypoplasie mandibulaire et béance antérieure.</p>			
<p>Malik 2012, Royaume-Uni The interdisciplinary management of patients with amelogenesis imperfecta – restorative dentistry https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22677841/</p>	<p>Rôle du prothésiste dentaire au sein de la prise en charge interdisciplinaire des patients atteints d'AI.</p>	<p>Série de cas Niveau 4 Grade C</p>	<p>N1 = 1 (F). Âge : 20 ans. Diagnostic : AI.</p> <p>N2 = 1 (H) Âge : 29 ans. Diagnostic : AI.</p>	<p>Restauration dentaire/occlusale.</p>	<p>Restauration de la fonction et de l'esthétique du système de mastication.</p>	<p>Phase préventive suivie d'un planning de la phase de restauration. Après restauration, prévoir une phase de suivi/entretien.</p>
<p>Markovic 2010, Serbie Case series: clinical findings and oral rehabilitation of patients with amelogenesis imperfecta https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20840832/</p>	<p>Evaluation d'un programme de traitements pour des enfants atteints d'AI.</p>	<p>Séries de cas</p>	<p>N = 12 (5H + 7F). Âge : 4-17 ans (10.6±4.6 ans). Diagnostic : AI dont N = 8 hypoplasique, N = 2 hypomature et N = 2 hypominéralisée.</p>	<p>Traitement préventif selon le type d'AI et la santé bucco-dentaire du patient. Résines pour améliorer l'apparence. Orthodontie, couronnes métalliques et prothèse partielle fixe (N = 4). Suivi de 2-11 ans (5.2±2.5 ans).</p>	<p>Efficacité clinique du traitement (intégrité fonctionnelle, caries, pathologies pulpaires et réhabilitation esthétique), satisfaction des patients.</p>	<p><u>Motifs de consultation</u> : esthétique et sensibilité dentaire. 8 patients avec des caries et gingivite chez la plupart des patients (bonne hygiène buccale). Instructions pour maintenir une excellente hygiène orale + prophylaxie dentaire régulière. Traitement au fluor tous les 3 mois + applications à la maison. Protection des dents postérieures chez 6 patients. Résines composites pour améliorer l'aspect. Peu de caries pendant le suivi et faible sensibilité. Patients satisfaits.</p>
<p>Millet 2015, France Interdisciplinary Care for a Patient with Amelogenesis Imperfecta: A Clinical Report. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25522047/</p>	<p>Décrire le traitement pluridisciplinaire d'une jeune patiente atteinte d'AI</p>	<p>Etude de cas</p>	<p>1 jeune fille âgée de 10 ans, avec AI hypocalcifiée avec open-bite antérieur</p>	<p>Traitement restaurateur transitoire (Coiffes préformées Ni-Cr, moules en polycarbonate, traitement orthodontique (âge = 14 ans), traitement chirurgical (Lefort I), traitement final par 28 couronnes unitaires (âge = 18 ans) (Céramique/zircone, Fugii Cem 2)</p>	<p>Suivi des restaurations définitives à 3 mois, 6 mois, 12 mois et 24 mois Examens clinique et radiographique selon les critères de la CDA (protocole modifié) Evaluation de l'hygiène bucco-dentaire et de la santé parodontale</p>	<p>Nécessité d'une équipe pluri-disciplinaire Intérêt d'un suivi tous les 3 mois pendant la période de denture mixte et de denture adolescente 1 complication endodontique au cours du traitement Satisfaction de la patiente Les restaurations définitives céramique/zircone sont d'un grand intérêt (préparation minimale, bonne adaptation marginale, esthétique, pas de sensibilité dentaire)</p>
<p>O'Connel 2014, Royaume-Uni Amelogenesis imperfecta associated with dental follicular-like hamartomas and</p>	<p>Prise en charge de patients atteints d'AI et d'hamartomes.</p>	<p>Etude de cas</p>	<p>N = 1 (F). Âge : 7 ans. Diagnostic : AI avec présence d'un hamartome folliculaire et</p>	<p>Examen clinique et radiologique. Tomographie.</p>	<p>Restauration dentaire de 7 à 11 ans (dentiste pédiatrique).</p>	<p>Parcours de soins et suivi :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Prévention - Couronnes sur toutes les molaires (dents de lait) - Extraction de toutes les incisives maxillaires mandibulaires (dents de lait)

<p>generalized gingival enlargement https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24353076/</p>			<p>d'une hyperplasie gingivale généralisée.</p>			<ul style="list-style-type: none"> - Gingivectomie - Reconstruction des incisives (résine) <p>Suivi par une équipe pluridisciplinaire (dentiste pédiatrique, chirurgien, pathologiste et orthodontiste) pendant 6 mois puis une fois par an.</p>
<p>Patel 2013, Royaume-Uni Amelogenesis imperfecta – lifelong management. Restorative management of the adult patient https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24201615/</p>	<p>Prise en charge de l'AI et les différentes options de traitement pour les jeunes adultes et les adultes.</p>	<p>Non</p>	<p>Non</p>	<p>Non</p>	<p>Jeunes adultes et adultes.</p>	<p>Prise en charge pluridisciplinaire : traitement orthodontique, chirurgie orthognathique.</p>
<p>Ramos 2011, Brésil Interdisciplinary treatment for a patient with open-bite malocclusion and amelogenesis imperfecta https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21435533/</p>	<p>Description des traitements de patients atteints d'AI hypoplasique avec une sévère béance.</p>	<p>Non</p>	<p>N = 1 (H). Âge : 15 ans. Diagnostic : AI hypoplasique avec béance antérieure, malocclusion de classe 1, maxillaire étroit, visage allongé.</p>	<p>Chirurgie orthognathique, restauration dentaire.</p>	<p>Amélioration fonctionnelle et esthétique.</p>	<p>Chirurgie orthognathique après la puberté (fin de croissance du visage). Pendant ce temps : rhinoplastie, orthodontie (appareil d'expansion palatine). Chirurgie orthognathique + génioplastie. Durée du traitement : 29 mois.</p>
<p>Sabandal & Schäfer 2016, Allemagne Amelogenesis imperfecta : review of diagnostic findings and treatment concepts https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27550338/</p>	<p>Les traitements de l'AI.</p>	<p>Stratégie de recherche : oui. Bases interrogées : PubMed, Web of Sciences.</p>	<p>Oui.</p>	<p>Patients atteints d'AI.</p>	<p>Amélioration de la sensibilité dentaire, de l'esthétique. Amélioration fonctionnelle.</p>	<p>Facettes adhésives : taux de survie à 5 ans est de 50% (rupture de la facette ou de la dent). Composites utilisés le plus souvent de façon provisoire ; parfois en mode définitif à la demande des patients (raisons financières). Rallongement des couronnes, gingivectomie ou gingivoplastie parfois nécessaire avant traitement prothétique. Traitement prothétique : toujours faire des radiographies avant. Préparation de la dent la moins invasive possible. Couronnes métalliques surtout en région postérieure, mais aussi des couronnes en céramique sur métal et tout céramique. D'autres matériaux peuvent également être utilisés (composite, facettes, couronnes en acier inoxydable). Traitement parodontal : détartrage et aplatissement de racines. Traitement orthodontique : de 22 à 64% des patient avec AI ont aussi une béance antérieure (incidence supérieure pour les patients avec AI hypoplasique et hypominéralisée, chez les femmes plus que chez les hommes). Traitement chirurgical : surtout chez les patients avec une béance antérieure.</p>

<p>Strauch & Hahnel 2018, Allemagne Restorative Treatment in Patients with Amelogenesis Imperfecta: A review. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29377372/</p>	<p>Résumé des évidence cliniques contemporaines disponibles concernant les traitements de restauration dentaire des patients atteints d'AI.</p>	<p>Stratégie de recherche : oui. Bases interrogées : PubMed/Medline and Google Scholar.</p>	<p>Etudes cliniques retrospectives et prospectives, publications en Anglais, avec un suivi d'au moins 1 an.</p>	<p>Patients atteints d'AI.</p>	<p>Taux de survie et complications.</p>	<p>Restauration directe : sur les dents définitives. Restaurations par résines/composites chez les jeunes patients. Taux de survie à 5 ans de seulement 50% (vs 80% pour sujets sains). Taux de remplacement de 9.5±15.7%. Raisons : perte ou rupture des la restauration/dent (27%), complications endodontiques (17%), caries (14%), sensibilité (12%), traumatisme (2%). Ceci illustre le problème de l'adhésion à l'émail chez ces patients. Le taux de survie dépend du type d'AI d'où l'importance du diagnostic. Restauration indirecte : le taux de survie est indépendant du type d'AI et est excellent. Probablement dû à la préparation des dents avant restauration. Peu de complications endodontiques (1% à 60 mois). Taux de caries fréquent (5%). Satisfaction des patients avec les deux types de restauration : amélioration esthétique et diminution de la sensibilité. Traitement à débiter avant 16 ans pour 50% des patients.</p>
<p>Toksavul 2004, Turquie Amelogenesis imperfecta: the multidisciplinary approach. A case report. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/14765635/</p>	<p>Description du traitement pluridisciplinaire d'un cas d'AI hypoplasique.</p>	<p>Série de cas Niveau 4 Grade C</p>	<p>N = 1 (F). Âge : 21 ans. Diagnostic : AI hypoplasique.</p>	<p>Gingivectomie des dents postérieures, prothèse dentaire fixe en céramique.</p>	<p>Critères fonctionnels et esthétiques.</p>	<p>Le traitement prothodontique a permis d'améliorer la fonction dentaire ainsi que l'esthétique : niveau acceptable pour la patiente et pour l'équipe pluridisciplinaire.</p>
<p>Toupenay 2018, France Amelogenesis Imperfecta: therapeutic strategy form primary to permanent dentition across case reports. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29907114/</p>	<p>Traitements des patients atteints d'AI, de l'enfant au jeune adulte.</p>	<p>Série de cas Niveau 4 Grade C</p>	<p>Cas 1 : fille de 3 ans avec AI hypoplasique. Cas 2 : fille de 8 ans avec AI hypominéralisée. Cas 3 : fille de 16 ans avec AI hypominéralisée.</p>	<p>Cas 1 : prévention de la douleur, restauration esthétique. Cas 2 : préserver l'intégrité bucco-dentaire, réhabilitation non-invasive, restauration esthétique, rétablir les fonctions (mastication, respiration, déglutition). Cas 3 : restauration fonctionnelle, esthétique, traitement peu invasif.</p>	<p>Critères fonctionnels et esthétiques.</p>	<p>Cas 1 : couronnes métalliques sur les molaires, restaurations composites des incisives et des canines. Suivi à 6 mois et 1 an. Cas 2 : réhabilitation complète (composite), couronnes métalliques sur les molaires. Cas 3 : facettes (composite) sur les incisives, couronnes (composite) sur toutes les autres dents. Suivi tous les 6 mois. Après 3 ans, application de composite sur la partie de la dent visible. Etablir La restauration de la fonction et de l'esthétique du système de mastication nécessite une équipe pluridisciplinaire et plusieurs étapes. Il est donc nécessaire d'établir une relation de confiance entre le jeune patient et le dentiste.</p>

8 Annexes

8.1 Annexe 1 : Elaboration du PNDS

Ce PNDS sur l'amélogénèse imparfaite (AI) a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : www.has-sante.fr). L'ensemble des données bibliographiques analysées pour la rédaction du PNDS se trouve dans l'argumentaire scientifique.

La méthode utilisée pour l'élaboration de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est celle des « Recommandations pour la pratique clinique ». Elle repose, d'une part, sur l'analyse et la synthèse critiques de la littérature médicale disponible, et, d'autre part, sur l'avis d'un groupe multidisciplinaire de professionnels concernés par l'AI.

Le groupe de rédaction était constitué principalement par les membres des centres de référence et de compétence maladies rares orales et dentaires O-Rares (www.o-rares.com).

Après analyse et synthèse de la littérature médicale et scientifique pertinente, le groupe de rédaction a rédigé une première version du PNDS qui a été soumise à un groupe de rédacteurs associés constitué de professionnels de santé experts des différentes pathologies rencontrées dans l'AI isolée ou syndromique. Puis un groupe de relecture multidisciplinaire et multiprofessionnel, composé de professionnels de santé, ayant un mode d'exercice public ou privé, d'origine géographique ou d'écoles de pensée diverses, d'autres professionnels concernés et de représentants de l'association de patients « Amélogénèses France ». Ces groupes ont été consultés par mail, par visioconférence et par téléphone. Ils ont donné un avis sur le fond et la forme du document, en particulier sur la lisibilité et l'applicabilité du PNDS. Les commentaires du groupe de lecture ont ensuite été analysés et discutés par le groupe de rédaction qui a sollicité de nouveaux experts, puis a rédigé la version finale du PNDS et de cet argumentaire scientifique.

8.1.1 Liste des participants

Ce travail a été coordonné par les Prs Agnès BLOCH-ZUPAN, Marie-Cécile MANIERE, Muriel DE LA DURE MOLLA et Benjamin FOURNIER, des Centres de Référence des maladies rares orales et dentaires O-Rares.

Ont participé à l'élaboration du PNDS :

Rédacteurs

- Pr Brigitte ALLIOT-LICHT, chirurgien-dentiste, Biologie Orale, CCMR O-Rares, service d'Odontologie conservatrice et Pédiatrique, Hôtel Dieu, CHU de Nantes.
- Pr Agnès BLOCH-ZUPAN, chirurgien-dentiste, Biologie Orale, CRMR site coordonnateur O-Rares, Pôle de médecine et chirurgie bucco-dentaires, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (HUS).
- Pr Marie-José BOILEAU, chirurgien-dentiste, Orthopédie Dento-Faciale, CCMR O-Rares, Hôpital Pellegrin – Hôpital des Enfants CHU de Bordeaux.

- Dr Isaac Maximiliano BUGUENO-VALDEBENITO, chirurgien-dentiste et chargé de mission de coordination, CRMR site coordonnateur O-Rares, Pôle de médecine et chirurgie bucco-dentaires, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (HUS).
- Pr Muriel DE LA DURE MOLLA, chirurgien-dentiste, Odontologie pédiatrique, CRMR site constitutif O-Rares, Hôpital Rothschild, Assistance Publique des Hôpitaux de Paris.
- Dr Olivier ETIENNE, chirurgien-dentiste, Prothèses, CRMR site coordonnateur O-Rares, Pôle de médecine et chirurgie bucco-dentaires, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (HUS).
- Pr Benjamin FOURNIER, chirurgien-dentiste, Biologie Orale, CRMR site constitutif O-Rares, Hôpital Rothschild, Assistance Publique des Hôpitaux de Paris.
- Pr Pascal GARREC, chirurgien-dentiste, Orthopédie Dento-Faciale, CRMR site constitutif O-Rares, Hôpital Rothschild, Assistance Publique des Hôpitaux de Paris.
- Pr Marie-Paule GELLE, chirurgien-dentiste, Odontologie pédiatrique, CCMR O-Rares, Hôpital Maison Blanche, Pôle de Médecine Bucco-Dentaire, CHU de Reims.
- Dr Magali HERNANDEZ, chirurgien-dentiste, Odontologie pédiatrique, CCMR O-Rares, Odontologie Pédiatrique, Hôpitaux de Brabois, CHRU de Nancy.
- Dr Sophie JUNG, chirurgien-dentiste, Biologie Orale, CRMR site coordonnateur O-Rares, Pôle de médecine et chirurgie bucco-dentaires, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (HUS).
- Dr Camille LACAULE, chirurgien-dentiste, Orthopédie Dento-Faciale, CCMR O-Rares, Hôpital Pellegrin – Hôpital des Enfants, CHU de Bordeaux.
- Pr Serena LOPEZ, chirurgien-dentiste, Odontologie pédiatrique, CCMR O-Rares, service d'Odontologie conservatrice et Pédiatrique, Hôtel Dieu, CHU de Nantes.
- Pr Marie-Cécile MANIERE, chirurgien-dentiste, Odontologie pédiatrique, CRMR site coordonnateur O-Rares, Pôle de médecine et chirurgie bucco-dentaires, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (HUS).
- Mme Anne-Claire MAZERY-DE VERGNETTE, psychologue clinicienne, Hôpital Universitaire Necker-Enfants Malades, Institut Imagine, Assistance Publique des Hôpitaux de Paris.
- Pr Jean-Jacques MORRIER, chirurgien-dentiste, Odontologie pédiatrique, CCMR O-Rares, Centre de soins dentaires, Groupement Centre Pôle d'Activités Médicales d'Odontologie, Hospices Civils de Lyon.
- Dr Luc RAYNALDY, chirurgien-dentiste, Prothèses, CCMR O-Rares, Service d'odontologie et traitement dentaire, Hôpital Rangueil, CHU de Toulouse.
- Dr Marion STRUB, chirurgien-dentiste, Odontologie pédiatrique, CRMR site coordonnateur O-Rares, Pôle de médecine et chirurgie bucco-dentaires, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (HUS).
- Pr Corinne TARDIEU, chirurgien-dentiste, Odontologie pédiatrique, CCMR O-Rares, Service d'odontologie Centre de soins dentaires, Hôpital de La Timone Enfants, Assistance Publique des Hôpitaux de Marseille.
- Dr Delphine WAGNER, chirurgien-dentiste, Orthopédie Dento-Faciale, CRMR site coordonnateur O-Rares, Pôle de médecine et chirurgie bucco-dentaires, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (HUS).

Rédacteurs associés pour leurs expertises

- Dr Bénédicte GERARD, généticienne moléculaire, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (HUS).
- Dr Elise SCHAEFER, généticienne, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (HUS)

Groupe de travail multidisciplinaire – relecteurs

- Dr Yves ALEMBIK, médecin pédiatre, cabinet libéral, Strasbourg.
- Pr Ariane BERDAL, chirurgien-dentiste, Biologie Orale, UFR Odontologie, Université de Paris, CRMR site constitutif O-Rares, Hôpital Rothschild, Assistance Publique des Hôpitaux de Paris.
- Dr Ariane CAMOIN, chirurgien-dentiste, Odontologie pédiatrique, CCMR O-Rares, Service d'odontologie Centre de soins dentaires, Hôpital de La Timone Enfants, Assistance Publique des Hôpitaux de Marseille.
- Pr Francois CLAUSS, chirurgien-dentiste, Odontologie pédiatrique, CRMR site coordonnateur O-Rares, Pôle de médecine et chirurgie bucco-dentaires, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (HUS).
- Pr Valérie CORMIER-DAIRE, généticienne, CRMR site coordonnateur Maladies Osseuses Constitutionnelles (MOC), Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, Assistance Publique des Hôpitaux de Paris.
- Mme Myriam DE CHALENDAR, cheffe de projet, Filière TETECOUCO, Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, Assistance Publique des Hôpitaux de Paris.
- Dr Rufino FELIZARDO, chirurgien-dentiste, Imagerie odontologique, CRMR site constitutif O-Rares, Hôpital Rothschild, Assistance Publique des Hôpitaux de Paris.
- Dr Lisa FRIEDLANDER, chirurgien-dentiste, Prothèses, CRMR site constitutif O-Rares, Hôpital Rothschild, et CCMR O-Rares, Service d'odontologie, Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière, Assistance Publique des Hôpitaux de Paris.
- Pr Didier LACOMBE, génétique médicale, CRMR site coordonnateur Anomalies du Développement Sud-Ouest Occitanie Réunion (SOOR), Service de génétique médicale, Hôpital Pellegrin, Hôpital des Enfants, CHU de Bordeaux.
- Dr Steve TOUPENAY, chirurgien-dentiste, Prothèses, CRMR site constitutif O-Rares, Hôpital Rothschild, Assistance Publique des Hôpitaux de Paris.
- Dr Talia WEINDLING, chirurgien-dentiste, cabinet libéral, Strasbourg.

Groupe de travail multidisciplinaire – Association de Patients

- Mme Laurence ALVARO CHEVALIER, Association de Patients **Amélogénèse France**.

8.1.2 Déclarations d'intérêt

Tous les participants à l'élaboration du PNDS ont rempli une déclaration d'intérêt transmise à la HAS. Les déclarations d'intérêt sont en ligne et consultables sur le site Internet du centre de référence O-Rares (www.o-rares.com) et de la Filière TETECOUCO (www.tete-cou.fr).

Les déclarations d'intérêt ont été analysées et prises en compte, en vue d'éviter les conflits d'intérêts, conformément au guide HAS « Guide des déclarations d'intérêts et de gestion des conflits d'intérêts » (HAS, 2010).

8.1.3 Stratégie de recherche documentaire

8.1.3.1 Bases de données bibliographiques

La recherche documentaire via PubMed (Medline - <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>) a été réalisée en utilisant successivement les mots clefs suivants :

- amelogenesis imperfecta AND Cohort (66)
- amelogenesis imperfecta AND Cross-bite OR Transversal Discrepancy (84)
- amelogenesis imperfecta AND Dental age (73)
- amelogenesis imperfecta AND Epidemiology (48)
- amelogenesis imperfecta AND Failure eruption (10)
- amelogenesis imperfecta AND Frequency (60)
- amelogenesis imperfecta AND Genetic disorders (165)
- amelogenesis imperfecta AND Genotype-Phenotype (131/272)
- amelogenesis imperfecta AND Gingival fibromatosis (73)
- amelogenesis imperfecta AND Gingival hyperplasia (35)
- amelogenesis imperfecta AND Hearing loss (19)
- amelogenesis imperfecta AND Hypocalcification (240)
- amelogenesis imperfecta AND Hypomaturation (124)
- amelogenesis imperfecta AND Hypomineralisation (98)
- amelogenesis imperfecta AND Hypoplastic (238)
- amelogenesis imperfecta AND Implants (18)
- amelogenesis imperfecta AND Management (124)
- amelogenesis imperfecta AND Odontogenesis (82)
- amelogenesis imperfecta AND Open bite (56)
- amelogenesis imperfecta AND Oral rehabilitation (101)
- amelogenesis imperfecta AND Orthodontics (102)
- amelogenesis imperfecta AND Pediatrics (225)
- amelogenesis imperfecta AND Periodontal (72)
- amelogenesis imperfecta AND Prevalence (76)
- amelogenesis imperfecta AND Prosthesis (207)
- amelogenesis imperfecta AND Psychologic (22)
- amelogenesis imperfecta AND Radiology (130)
- amelogenesis imperfecta AND Review (144)
- amelogenesis imperfecta AND Syndromic (221)
- amelogenesis imperfecta AND Systematic review (7)
- amelogenesis imperfecta AND Treatment (372)

Période de recherche : 1972-2021 (jusqu'à avril 2021)

8.1.3.2 Sites Internet

La recherche documentaire via les bases de données Orphanet, OMIM, Genatlas, Rare Diseases Databases, a été réalisée en utilisant successivement les même mots clefs que pour la recherche documentaire via PubMed.

- <https://www.orpha.net/>
- <https://www.omim.org/>
- <http://genatlas.medecine.univ-paris5.fr/>
- <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>
- <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/GeneTests/review?db=GeneTests>
- <http://ghr.nlm.nih.gov/>
- www.rarediseases.org
- www.geneticalliance.org

8.1.3.3 Autres sources

- <http://www.phenodent.org/>
- <http://www.o-rares.com/>
- <https://www.tete-cou.fr/>
- <https://www.has-sante.fr/>
- <https://www.eurordis.org/>

8.1.3.4 Stratégie de recherche

Une première sélection à partir de 3695 articles trouvés a été faite. 380 articles ont été retenus initialement, dont tous les résumés ont été lus. Puis, une seconde sélection a été effectuée, retenant 300 articles, dont tous les résumés ont été lus et analysés par les différents rédacteurs. Finalement, 167 articles ont été retenus (EN, FR), lus dans leur intégralité et analysés. Ces 167 articles ont été consultés pour la réalisation de ce PNDS et ils ont été cités et classés selon les recommandations de la HAS dans les différents tableaux présentés dans l'argumentaire scientifique.

8.1.3.5 Résumé de la stratégie de recherche et de critères de sélection des articles

Sources consultées	PUBMED Bases de données : MEDLINE, BDSP, Irdes, Refdoc, Embase, National Library for Public Health, Google scholar searches, Current contents, Sci search, EconLit, EURONHEED (European Network of Health Economics Evaluation Databases), Bases d'évaluation de l'University of York (DARE, NHS EED, HTA), Cochrane Library
Sites internet	O-RARES ; Orphanet ; HAS ; NIH ; OMIM ; Gene Reviews ; Genetics Home Reference ; NORD ; Genetic Alliance ; Eurordis

Période de recherche	À partir de 1972
Langues retenues	EN, FR
Mots clés utilisés	amelogenesis imperfecta AND Review (144) ; AND Epidemiology (48) ; AND Prevalence (76) ; AND Frequency (60) ; AND Cohort (66) ; AND Genotype OR Phenotype (131/272) ; AND dental age (73) ; AND failure eruption (10) ; AND systematic review (7) ; AND cross-bite OR transversal discrepancy (84) ; AND orthodontics (102) ; AND open bite (56) ; AND Hearing loss (19) ; AND psychologic (22) ; AND Management (124) ; AND Treatment (372) ; AND Radiology (130) ; AND Hypoplastic (238) ; AND Hypomaturation (124) ; AND Hypomineralisation (98) ; AND hypocalcification (240) ; AND Syndromic (221) ; AND Odontogenesis (82) ; AND Genetic disorders (165) ; AND Prosthesis (207) ; AND Periodontal (72) ; AND Gingival fibromatosis (73) ; AND Gingival hyperplasia (35) ; AND Oral rehabilitation (101) ; AND Implants (18) ; AND Pediatrics (225)
Nombre d'études recensées	3695
Nombre d'études retenues	167

Critères de sélection des articles :

- Les articles de revue de la littérature (méta-analyse ou non) sur la pathologie (isolée ou syndromique)
- Les séries de cas sur la pathologie et les études rétrospectives
- Les études cliniques (randomisées ou non) sur le traitement et le suivi
- Les articles présentant les prises en charge (traitement, diagnostic, parcours de soin)
- Les recommandations en lien avec la pathologie
- Les articles de recherche fondamentale ou de revue de la littérature concernant le diagnostic génétique.
- Quelques articles de séries de cas ou de revue de la littérature en français sur la prise en charge (auteurs participants à la rédaction de ce PNDS)

8.1.3.6 Modalités de concertation du groupe de travail multidisciplinaire

Réunions physiques, en visioconférence ou e-meeting (échanges par mail ou téléphoniques)

Date	Type de réunion	Objectif
Du 14/03/2018 au 27/06/2018	Cadrage	Cadrage et identification des experts
Du 29/08/2018 au 29/01/2019	Revue de la littérature et plan	Avis des experts sur le plan et la revue de la littérature
Du 29/01/2019 au 02/12/2019	Rédaction d'une première version du PNDS et son argumentaire	Constitution du groupe de travail Rédaction
04/12/2019	Rédaction de la 1ère version du PNDS	Envoi de la première version aux experts pour révisions Demande des DPI
12/12/2019	Réunion de concertation (présentielle)	Réunion des experts (réseau O-Rares) à Toulouse
17/02/2020	Rédaction de la 2ème version du PNDS Echanges par mail et échanges téléphoniques	Modification du plan du PNDS et de la sélection de la littérature par le coordonnateur du PNDS et les experts suite à la réunion de concertation
Du 03/03/2020 au 12/11/2020	Echanges par mails, échanges téléphoniques	Modification du plan et élaboration d'une nouvelle version du texte du PNDS et de la synthèse à destination du médecin traitant (2 ^{ème} version)
01/12/2020 à mars 2021	Echanges par mails, échanges téléphoniques	Retours du groupe de travail sur le plan et la sélection de la littérature et rédaction de la deuxième version du texte du PNDS
01 Avril 2021	Réunion en visioconférence (Zoom)	Retours du groupe de travail et discussion sur le texte du PNDS (3 ^{ème} version). Présence de tous les participants.
Avril 2021	Echanges par mails Réunion téléphonique 3 réunions présentielle	Validation de la 3 ^{ème} version du texte du PNDS par le coordonnateur du projet Travail collaboratif entre les chefs du projet Concertation sur le texte de l'argumentaire scientifique
Mai 2021	Echange par mails 2 réunions présentielle	Finalisation du texte du PNDS et de la synthèse à destination du médecin traitant Travail sur les tableaux de l'argumentaire scientifique
22 juin 2021	Réunion présentielle	Validation et révision des retours du groupe de travail sur l'argumentaire et le texte du PNDS
23 juin 2021	Echange par mail et téléphone	Envoi aux rédacteurs et aux relecteurs de la 4 ^{ème} version du PNDS Envoi de la 4 ^{ème} version du PNDS à l'association de patients (AF)
01 Juillet 2021	Echange par mail et téléphone	Retours des rédacteurs, concertation entre les membres du CR coordonnateur du PNDS
05 juillet 2021	Echange par mail et téléphone	Retour des relecteurs et de l'association de patients sur le texte du PNDS et la synthèse à destination du médecin traitant

07 juillet 2021	Réunion présentielle	Consolidation des retours et harmonisation entre les chefs du projet sur le texte du PNDS et la synthèse
12 juillet 2021	Echange par mails Réunion téléphonique Réunion présentielle	Validation de la 4 ^{ème} version de l'argumentaire, du texte du PNDS et de la synthèse à destination du médecin traitant par l'équipe de coordination du PNDS
15 juillet 2021	Echange par mails	Retours du coordonnateur et validation de la 5 ^{ème} version de l'argumentaire et du texte du PNDS.
Juillet 2021	Réunion téléphonique Echange par mails	Dernière relecture du PNDS (5 ^{ème} version du texte et de l'argumentaire)
Juillet 2021	Réunion téléphonique Echange par mails	Finalisation du PNDS, de l'argumentaire scientifique et de la synthèse à destination du médecin traitant
26 juillet 2021	Echange par mails Réunion téléphonique	Consolidation du PNDS Rassemblement des déclarations publiques d'intérêts (DPI) des participants du groupe de travail.
28 juillet 2021	Chefs du projet	Dernière version du texte du PNDS, de l'argumentaire scientifique et de la synthèse

8.2 Annexe 2 Coordonnées du(des) centre(s) de référence, de compétence et de(s) l'association(s) 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.*

Région	Ville	Adresse	Responsable
Nouvelle-Aquitaine	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 frederique.dhalluinolive@ch-angouleme.fr
Bourgogne-Franche-Comté	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 eeuvrard@chu-besancon.fr edouard.eu@wanadoo.fr
Nouvelle-Aquitaine	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 mariejoseboileau@gmail.com
Bourgogne-Franche-Comté	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 victorin.ahossi@chu-dijon.fr
Auvergne-Rhône-Alpes	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 morrier@sante.univ-lyon1.fr
Provence-Alpes-Côte d'Azur	CCMR Marseille	Hôpital La Timone Enfants Service d'Odontologie 264 Rue Saint-Pierre 13385 Marseille	Pr Corinne TARDIEU 04 91 38 59 55 corinne.tardieu@univ-amu.fr
Occitanie	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 moulis.e@hotmail.fr

Grand Est	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 magali.hernandez@univ-lorraine.fr
Pays-de-Loire	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 serena.lopez-cazaux@univ-nantes.fr
Ile de France	CCMR Paris Creteil	Hôpitaux Universitaires Henri Mondor Service de Médecine Bucco-Dentaire et Chirurgie Orale 51 Avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny, 94010 Créteil Cedex	Dr Bruno GOGLY 01 45 17 84 05 brunogogly77@gmail.com
Ile de France	CCMR Paris Pitié-Salpêtrière	Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière Service d'odontologie 47-83 Boulevard de l'Hôpital 75013 Paris	Dr Vianney DESCROIX vianney.descroix@aphp.fr
Grand Est	CCMR Reims	Hôpital Maison Blanche Pôle : Odontologie 45 rue Cognacq-Jay 51092 Reims Cedex	Dr Marie-Paule GELLE 03 26 78 77 48 gelle.mariepaule@neuf.fr
Bretagne	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 jean-louis.sixou@univ-rennes1.fr
Normandie	CCMR Rouen	Hôpital Saint-Julien Service d'Odontologie Rue Guillaume Lecoïnte 76140 Le Petit-Quevilly	Dr Hervé MOIZAN 02.32.88.58.48 herve.moizan@chu-rouen.fr
Occitanie	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 vaysse.f@chu-toulouse.fr
Centre-Val-de-Loire	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 b.laure@chu-tours.fr

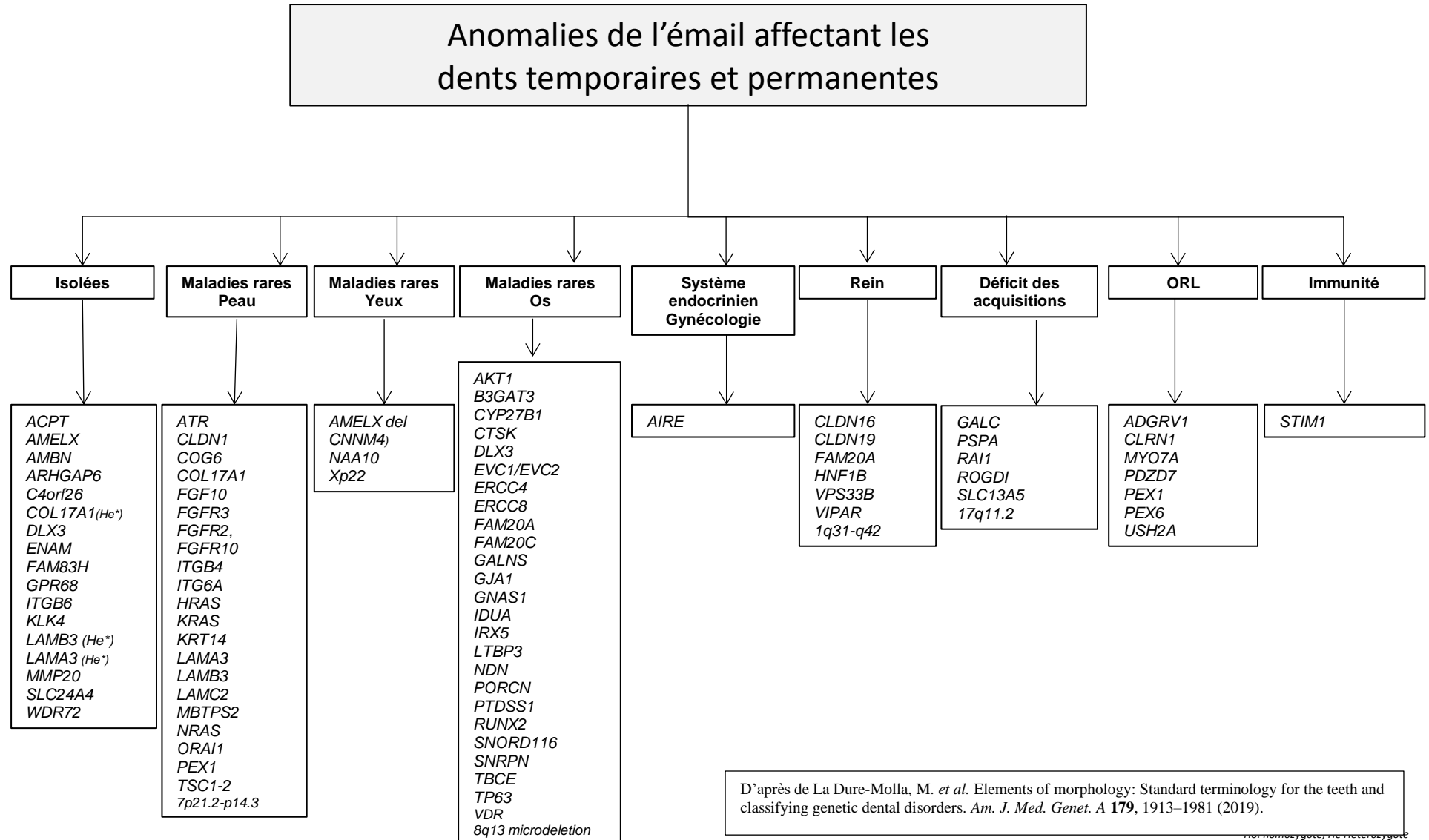
► Association de patients

Association Amélogénèse France.

Présidente : Mme. Laurence ALVARO CHEVALIER

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

8.3 Annexe 3. Arbre décisionnel en vue du diagnostic moléculaire



8.4 Annexe 4. Modes de transmission

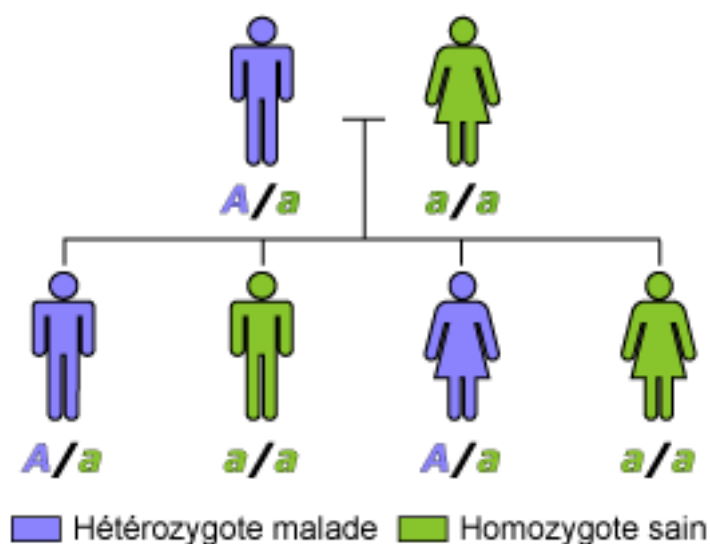
En fonction du gène impliqué, différents modes de transmission sont possibles.

Pour plus d'information se référer à Orphaschool

<https://www.orpha.net/orphaschool/formations/transmission/Transmission.html>

Ces éléments seront discutés lors de la consultation de génétique.

Autosomique dominant



A chaque grossesse, le risque que l'enfant soit malade est de 50%

Figure 1. Une maladie est transmise selon le **mode autosomique dominant** si le gène en cause est porté par un autosome et si la présence d'un seul allèle muté suffit pour que la maladie se manifeste. Les individus hétérozygotes (A/a) pour le gène en cause sont malades. Généralement, les individus homozygotes (A/A) sont plus sévèrement atteints par la maladie. © Orphanet.

Autosomique récessif

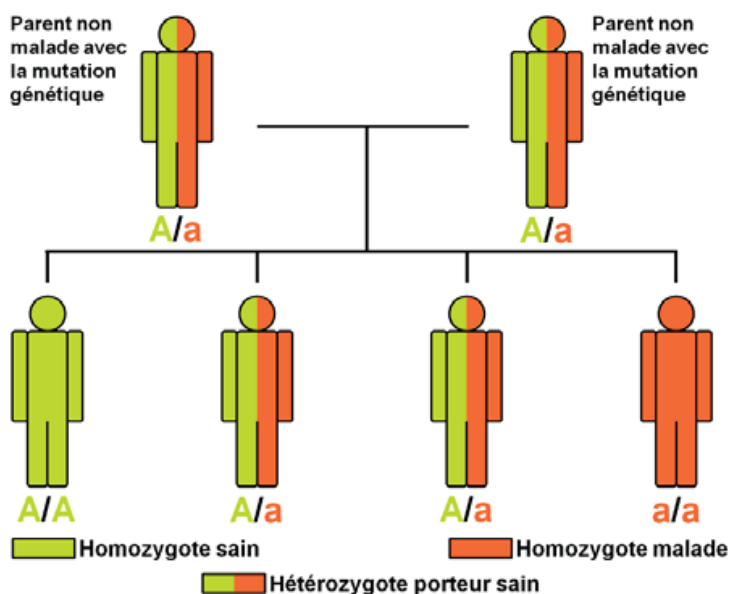


Figure 2. Illustration de la transmission autosomique récessive.

Les deux parents portent le gène muté (a) et le gène normal (A), mais ils ne sont pas malades (on dit qu'ils sont hétérozygotes). L'enfant a/a a hérité des deux gènes mutés de son père et de sa mère : il est atteint d'une AI (à mode de transmission autosomique récessif). On dit qu'il est homozygote malade. Comme leurs parents, les enfants A/a ne sont pas malades mais sont porteurs du gène muté et risquent de le transmettre à leur descendance. Ils sont « hétérozygotes porteurs sains ». L'enfant A/A n'a hérité d'aucun gène muté, ni celui de sa mère ni celui de son père : il n'est pas malade et ne risque pas de transmettre la maladie. © Orphanet.

Dominant lié à l'X

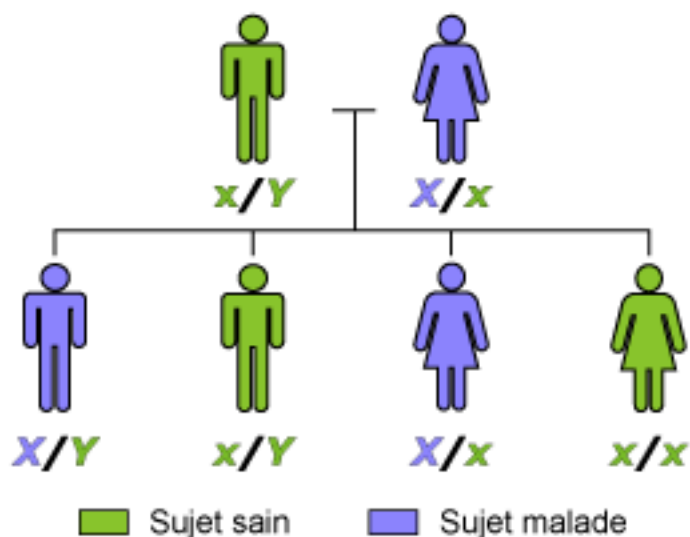


Figure 3. Les deux sexes peuvent être touchés par la maladie. Mais en général, les filles hétérozygotes sont moins sévèrement malades que les garçons hémizygotes.

Il y a plus de femmes atteintes plus légèrement que d'hommes.

La transmission est verticale (si la maladie est compatible avec la fécondité, il y a des malades à toutes les générations). Elle diffère de l'hérédité autosomique dominante car il n'y a jamais de transmission père-fils. Comme pour l'hérédité autosomique dominante, la pénétrance peut être incomplète et l'expressivité peut être variable. © Orphanet.

8.5 Annexe 5. Exemples

Amélogénèses imparfaites

Hypoplasique



Hypominéralisée



Hypomature



Courtoisie Professeur A. Bloch-Zupan, base de données D4/phenodent. CRMR O-Rares de Strasbourg.

8.6 Annexe 6. Imagerie



OPT 1. Amélogénèse Imparfaites Hypoplasique :
Courtoisie Dr Serena LOPEZ-CAZAUX
CCMR de Nantes / CRMR O-Rares de Strasbourg,
Base de données D4/Phenodent.
Les défauts de l'émail sont quantitatifs (manque d'émail).



OPT 2. Amélogénèse Imparfaites Hypomature :
Courtoisie Pr Agnès Bloch-Zupan
CRMR O-Rares de Strasbourg,
Base de données D4/phenodent.
Les défauts de l'émail sont qualitatifs. L'émail est moins minéralisé et présente peu de contraste radiologique par rapport à la dentine (radiodensités similaires).

8.7 Annexe 7. Genodent V6.0 567 genes

Le test NGS GenoDENT est mis en oeuvre dans le Laboratoire de diagnostic génétique des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg.

AAAS	ABCA5	ACP4	ACPT	ACVR1	ADAM10	ADAM15	ADAMTS1	ADAMTS10	ADAMTS2	ADGRV1	ADNP	AGL	AHCY	AIP
AIRE	AKAP13	AKT1	ALDH3A2	ALPL	ALX3	AMBN	AMELX	AMELY	AMER1	AMTN	ANKH	ANKRD11	ANTXR1	ANTXR2
AP1G2	AP3B1	APAF1	APC	AR	ARHGAP6	ARID1B	ATP6V0A2	ATP6V1B2	ATP6V1C2	ATR	ATRIP	ATRX	AXIN2	B3GAT3
B4GALT7	BANF1	BAZ1B	BCOR	BLM	BMP1	BMP2	BMP4	BRAF	C1R	C1S	C4ORF26	CA2	CACNA1S	CACNB2
CAMK4	CARD9	CASP14	CCBE1	CCDC134	CCDC8	CD96	CDC6	CDH1	CDH23	CDH3	CDKN1C	CDON	CELSR1	CELSR3
CENPJ	CEP152	CFDP1	CHD7	CHPF	CHST3	CHSY1	CHUK	CIAPIN1	CIB2	CKAP2L	CLCN7	CLDN1	CLDN10	CLDN15
CLDN16	CLDN19	CLDN3	CLEC7A	CLRN1	CNNM4	COG6	COL10A1	COL11A1	COL12A1	COL15A1	COL17A1	COL1A1	COL1A2	COL24A1
COL2A1	COL3A1	COL5A1	COL5A2	COL6A1	COL7A1	COL9A1	COL9A2	COX7B	CREB3L1	CREBBP	CROT	CRTAP	CRTC2	CSNK1A1
CSPP1	CTNNB1	CTNND1	CTSC	CTSK	CUL7	CYBA	CYBB	CYP27B1	DCAF17	DEPTOR	DFNB31	DGKG	DHCR24	DHCR7
DHODH	DKC1	DLL1	DLX3	DLX5	DMP1	DMTF1	DNM1	DOCK8	DOK2	DSG4	DSP	DSPP	DVL1	DVL3
EDA	EDAR	EDARADD	EFNB1	EHMT1	EIF2AK1	ELANE	ELN	EMR2	ENAM	ENPP1	EP300	ERCC3	ERCC4	ERCC8
EVC	EVC2	EXT1	EXT2	EYA1	EZR	FADD	FAM111B	FAM20A	FAM20B	FAM20C	FAM83H	FBN1	FERMT1	FERMT3
FGD1	FGF10	FGF13	FGF23	FGF3	FGF8	FGF9	FGFR1	FGFR2	FGFR3	FKBP10	FLNA	FLNB	FN1	FOXC1
FRAS1	FREM2	G6PC	GALC	GALNS	GALNT3	GAS1	GBP5	GDF5	GJA1	GJB3	GJB4	GJB6	GLA	GLB1
GLI2	GLI3	GNAS	GOLIM4	GORAB	GPC3	GPR68	GREM1	GREM2	GRHL2	GRHL3	GRIP1	GTF2I	GTF2IRD1	H19
H1FNT	HAX1	HCCS	HEMK1	HENMT1	HMBS	HMCN1	HNF1B	HOXB13	HOXD13	HRAS	HSPG2	IBSP	IDS	IDUA
IFIH1	IFITM5	IFT122	IFT140	IFT20	IFT43	IGF1R	IGSF3	IKBKKG	IL11RA	IL17F	IL17RA	INSR	IPO4	IRF6
IRF8	IRX5	ITGA11	ITGA6	ITGB2	ITGB4	ITGB6	ITPR3	JAG1	KAL1	KANSL1	KAT6B	KATNB1	KAZN	KCNH1
KCNJ1	KCNJ2	KCTD1	KDF1	KDM6A	KIF7	KISS1	KISS1R	KL	KLK4	KMT2C	KMT2D	KRAS	KREMEN1	KRT14
KRT16	KRT17	KRT5	KRT6A	KRT6B	KRT6C	KRT83	LAMA3	LAMB2	LAMB3	LAMC2	LEF1	LEMD3	LEPRE1	LIFR
LIMK1	LMNA	LONP1	LRFN2	LRP4	LRP5	LRP6	LSS	LTBP2	LTBP3	LTF	LYSMD4	LYST	MAP2K1	MAP2K2
MASP1	MBTPS2	MED12	MED25	MEGF8	MEPE	MID1	MMP1	MMP14	MMP2	MMP20	MMP9	MPPE1	MSX1	MSX2
MTERF2	mTOR	MUTYH	MYCBP2	MYO1H	MYO7A	NAA10	NACC1	NCF1	NCF2	NCF4	NDN	NFKBIA	NHS	NIPBL
NKG7	NLRP1	NOD2	NOP10	NOTCH2	NOTCH3	NOTUM	NRAS	NSD1	NSUN2	NTRK1	OBSL1	OCRL	ODAM	OFD1
ORAI1	ORC1	OSTM1	PAX3	PAX9	PCDH15	PCNT	PDGFRB	PDZD7	PEX1	PEX26	PEX6	PHEX	PHKA2	PIGA
PIGL	PIK3CA	PIK3R1	PITX2	PKP1	PLEC	PLEKHM1	PLG	PLK4	PLOD1	PLXNB1	PLXNB2	PLXNB3	PLXND1	POC1A
POLD1	POLR1C	POLR1D	POLR3A	POLR3B	PORCN	PIIB	PRKAR1A	PROK2	PROKR2	PSAP	PTCH1	PTCH2	PTDSS1	PTH1R
PTHLH	PTPN11	PVRL1	PVRL4	RAB23	RAI1	RAPSN	RASGRP2	RBBP8	RBM28	RECQL4	RELT	REST	RFC2	RIMS4
RIN2	RMRP	RNF10	ROGDI	ROR2	RPS6KA3	RUNDC1	RUNX2	SALL4	SAMD12	SAT1	SATB2	SCARF2	SEC23A	SEC24D
SERPINF1	SERPING1	SERPINH1	SH3BP2	SH3PXD2B	SHH	SIX3	SLC10A7	SLC13A5	SLC20A1	SLC20A2	SLC24A4	SLC26A2	SLC29A3	SLC34A1
SLC34A2	SLC34A3	SLC35C1	SLC37A4	SLC39A13	SLC9A3R1	SMAD3	SMARCAL1	SMARCD2	SMG9	SMO	SMOC2	SNRPN	SNX33	SOS1
SOST	SOX10	SOX11	SOX18	SOX2	SOX21	SOX9	SP6	SP7	SPARC	SPARCL1	SPECC1L	SPP1	SPRED1	SPRY4
SQSTM1	SSUH2	STAT1	STAT3	STIM1	SUFU	SUMO1	SUOX	TACR3	TBCE	TBX1	TBX2	TBX22	TBX3	TCEAL7
TCIRG1	TCOF1	TCTEX1D2	TERC	TERT	TFAP2A	TFAP2B	TGFA	TGFB1	TGFB2	TGFB3	TGFBR1	TGFBR2	TGIF1	THRA
TINF2	TMCO1	TMEM165	TMEM38B	TNFRSF11A	TNFRSF11B	TNFSF11	TP63	TRAF6	TRIM37	TRIP10	TRIP11	TRPS1	TRPV3	TSC1
TSC2	TSPEAR	TUFT1	TWIST1	TWIST2	UBB	UBE3B	UBR1	UHRF1	USH1C	USH1G	USH2A	USP19	VAV1	VDR
VIPAS39	VPS13A	VPS13B	VPS33B	VPS4B	WDR19	WDR35	WDR6	WDR72	WDR83	WHSC1	WISP3	WNT1	WNT10A	WNT10B
WNT3	WNT5A	WRN	XPR1	ZEB1	ZEB2	ZFHX4	ZFPM1	ZIC2	ZMPSTE24	ZNF469	ZNF878			

8.8 Annexe 8. Tableau de signes cliniques associés à l'AI

Signes cliniques	Associés à l'AI	Anomalie/Syndrome	Gène
Tête et cou			
	Traits dysmorphiques	<i>Le syndrome tricho-dento-osseux (TDO) AD</i>	<i>DLX3</i>
	Traits dysmorphiques	Le syndrome de Raine AR	<i>FAM20C</i>
	Traits dysmorphiques	Mucopolysaccharidosis type IVA AR	<i>GALNS</i>
Oeil	Dystrophie des cônes et des bâtonnets - Photophobie - Cécité nocturne	Le syndrome de Jalili AR	<i>CNNM4</i>
Gencive	Hyperplasie gingivale	Le syndrome Email Rein AR	<i>FAM20A</i>
	Hyperplasie gingivale	Le syndrome de Raine AR	<i>FAM20C</i>
Peau, ongles, cheveux			
	Défauts ectodermiques Dysplasie de la peau, des cheveux et des ongles	Immunodéficience 10 AR Immunodéficience 9 AR	<i>STIM1, ORA1</i>
Peau	Atteinte cutanée polymorphe et des anomalies très variées pouvant affecter les yeux, les dents, le squelette, le système nerveux central et les systèmes urinaire, gastro-intestinal et cardiovasculaire.	Hypoplasie dermique en aires ou syndrome de Goltz XLD	<i>PORCN</i>
Ongles	Leuconychie, lignes de Beau sur les ongles	Le syndrome de Heimler AR	<i>PEX1, PEX6</i>
Cheveux	Cheveux - Cheveux frisés Ongles - Ongles cassants	<i>Le syndrome tricho-dento-osseux AD</i>	<i>DLX3</i>

Système immunitaire

Déficience immunitaire	Stomatite aphteuse	Immunodéficience 9 AR	<i>ORAI1</i>
	Infections récurrentes Candidose cutanéomuqueuse chronique	Immunodéficience 10 AR Syndrome polyglandulaire auto-immune de type I LAD, AR	<i>STIM1</i> <i>AIRE</i>

Système osseux squelette

Petite taille	Platyspondylie Défaits vertébraux	Anomalies dentaires Petite taille Syndrome de Verloes-Bourguignon AR	<i>LTBP3</i>
	Ostéoporose Platyspondylie Scoliose	Mucopolysaccharidose de type IVA, AR Petite taille	<i>GALNS</i> <i>SLC10A7</i>
Défauts squelettiques	Augmentation de la densité osseuse	<i>Le syndrome tricho-dento-osseux AD</i>	<i>DLX3</i>
	Dysplasie osseuse ostéosclérotique	<i>Le syndrome de Raine AR</i>	<i>FAM20C</i>

Système nerveux

Epilepsie	Epilepsie précoce. Les crises sont généralement réfractaires au traitement conventionnel.	<i>Le syndrome de Kohlschütter Tonz AR</i>	<i>ROGDI, SLC13A5</i>
Perte auditive neurosensorielle	Perte auditive neurosensorielle, hypoplasie de l'émail des dents permanentes et anomalies des ongles avec ou sans défaut visuel	<i>Le syndrome de Heimler AR</i>	<i>PEX1, PEX6</i>

Système génito-urinaire

Défauts renaux et des organes génito-urinaires	Néphrocalcinose	<i>Le syndrome Email Rein AR</i>	<i>FAM20A</i>
	Néphrocalcinose		<i>WDR72</i>
	Néphrolithiase, Néphrocalcinose, Insuffisance rénale progressive, Perte de calcium rénal, Perte de magnésium rénal	<i>Hypomagnésémie AR</i>	<i>CLDN19</i>
	Infections récurrentes des voies urinaires	<i>Hypomagnésémie AR</i>	<i>CLDN16</i>
	Diminution de la résorption tubulaire du phosphate (chez certains patients) - Hydronéphrose (chez certains patients) - Double bassin rénal (chez certains patients) - Calcification du cortex rénal (chez certains patients)	<i>Le syndrome de Raine AR</i>	<i>FAM20C</i>

9 Références bibliographiques

- [1] 'Phenodent.org - Fiches maladies' : Amélogénèse imparfaite. <https://www.phenodent.org/index5.php> Dernière consultation, le 25 juin 2021.
- [2] S. Sundell and G. Koch, 'Hereditary amelogenesis imperfecta. I. Epidemiology and clinical classification in a Swedish child population', *Swed Dent J*, vol. 9, no. 4, pp. 157–169, 1985.
- [3] K. Gadhia, S. McDonald, N. Arkutu, and K. Malik, 'Amelogenesis imperfecta: an introduction', *Br Dent J*, vol. 212, no. 8, pp. 377–379, Apr. 2012, doi: 10.1038/sj.bdj.2012.314.
- [4] P. J. M. Crawford, M. Aldred, and A. Bloch-Zupan, 'Amelogenesis imperfecta', *Orphanet J Rare Dis*, vol. 2, p. 17, Apr. 2007, doi: 10.1186/1750-1172-2-17.
- [5] C. J. Witkop, 'Amelogenesis imperfecta, dentinogenesis imperfecta and dentin dysplasia revisited: problems in classification', *J Oral Pathol*, vol. 17, no. 9–10, pp. 547–553, Nov. 1988, doi: 10.1111/j.1600-0714.1988.tb01332.x.
- [6] S. Poulsen *et al.*, 'Amelogenesis imperfecta - a systematic literature review of associated dental and oro-facial abnormalities and their impact on patients', *Acta Odontol Scand*, vol. 66, no. 4, pp. 193–199, Aug. 2008, doi: 10.1080/00016350802192071.
- [7] Fiche maladie : Amelogenesis Imperfecta. <http://www.rarenet.eu/en/resources/>. http://www.rarenet.eu/wp-content/uploads/2016/12/FR-RARENET_1_amelogenese.pdf. Dernière consultation, le 25 juin 2021.
- [8] X. S. Alachioti, E. Dimopoulou, A. Vlasakidou, and A. E. Athanasiou, 'Amelogenesis imperfecta and anterior open bite: Etiological, classification, clinical and management interrelationships', *J Orthod Sci*, vol. 3, no. 1, pp. 1–6, Jan. 2014, doi: 10.4103/2278-0203.127547.
- [9] N. H. Bilge, S. Yeşiltepe, K. Törenek Ağırman, F. Çağlayan, and O. M. Bilge, 'Investigation of prevalence of dental anomalies by using digital panoramic radiographs', *Folia Morphol (Warsz)*, vol. 77, no. 2, pp. 323–328, 2018, doi: 10.5603/FM.a2017.0087.
- [10] S. K. Gupta, P. Saxena, S. Jain, and D. Jain, 'Prevalence and distribution of selected developmental dental anomalies in an Indian population', *J Oral Sci*, vol. 53, no. 2, pp. 231–238, Jun. 2011, doi: 10.2334/josnusd.53.231.
- [11] S. M. Yassin, 'Prevalence and distribution of selected dental anomalies among saudi children in Abha, Saudi Arabia', *J Clin Exp Dent*, vol. 8, no. 5, pp. e485–e490, Dec. 2016, doi: 10.4317/jced.52870.
- [12] C. E. L. Smith *et al.*, 'Amelogenesis Imperfecta; Genes, Proteins, and Pathways', *Front. Physiol.*, vol. 8, 2017, doi: 10.3389/fphys.2017.00435.
- [13] T. Rey *et al.*, 'Protocol GenoDENT: Implementation of a New NGS Panel for Molecular Diagnosis of Genetic Disorders with Orofacial Involvement', *Methods Mol. Biol.*, vol. 1922, pp. 407–452, 2019, doi: 10.1007/978-1-4939-9012-2_36.
- [14] M. de La Dure-Molla *et al.*, 'Elements of morphology: Standard terminology for the teeth and classifying genetic dental disorders', *Am. J. Med. Genet. A*, vol. 179, no. 10, pp. 1913–1981, 2019, doi: 10.1002/ajmg.a.61316.
- [15] P. J. Crawford, M. Aldred, and A. Bloch-Zupan, 'Amelogenesis imperfecta', *Orphanet J Rare Dis*, vol. 2, p. 17, Apr. 2007, doi: 10.1186/1750-1172-2-17.
- [16] J. J. Mete, S. P. Dange, A. N. Khalikar, and S. P. Vaidya, 'Functional and esthetic rehabilitation of mutilated dentition associated with amelogenesis imperfecta', *J Indian Prosthodont Soc*, vol. 12, no. 2, pp. 94–100, Jun. 2012, doi: 10.1007/s13191-011-0102-9.
- [17] C. Millet, J.-P. Duprez, C. Khoury, L. Morgon, and B. Richard, 'Interdisciplinary Care for a Patient with Amelogenesis Imperfecta: A Clinical Report', *J Prosthodont*, vol. 24, no. 5, pp. 424–431, Jul. 2015, doi: 10.1111/jopr.12242.
- [18] S. Sreedevi, R. Sanjeev, R. Ephraim, and M. Joseph, 'Interdisciplinary Full Mouth Rehabilitation of a Patient with Amelogenesis Imperfecta: A Case Report with 8 Years Follow-up', *J Int Oral Health*, vol. 6, no. 6, pp. 90–93, 2014.
- [19] American Academy of Pediatric Dentistry, 'Guideline on dental management of heritable dental developmental anomalies', *Pediatr Dent*, vol. 35, no. 5, pp. E179-184, Oct. 2013.
- [20] X. S. Alachioti, E. Dimopoulou, A. Vlasakidou, and A. E. Athanasiou, 'Amelogenesis imperfecta and anterior open bite: Etiological, classification, clinical and management interrelationships', *J Orthod Sci*, vol. 3, no. 1, pp. 1–6, Jan. 2014, doi: 10.4103/2278-0203.127547.
- [21] N. H. Bilge, S. Yeşiltepe, K. Törenek Ağırman, F. Çağlayan, and O. M. Bilge, 'Investigation of prevalence of dental anomalies by using digital panoramic radiographs', *Folia Morphol. (Warsz)*, vol. 77, no. 2, pp. 323–328, 2018, doi: 10.5603/FM.a2017.0087.

- [22] P. J. M. Crawford, M. Aldred, and A. Bloch-Zupan, 'Amelogenesis imperfecta', *Orphanet J Rare Dis*, vol. 2, p. 17, Apr. 2007, doi: 10.1186/1750-1172-2-17.
- [23] K. Gadhia, S. McDonald, N. Arkutu, and K. Malik, 'Amelogenesis imperfecta: an introduction', *Br Dent J*, vol. 212, no. 8, pp. 377–379, Apr. 2012, doi: 10.1038/sj.bdj.2012.314.
- [24] S. K. Gupta, P. Saxena, S. Jain, and D. Jain, 'Prevalence and distribution of selected developmental dental anomalies in an Indian population', *J Oral Sci*, vol. 53, no. 2, pp. 231–238, Jun. 2011.
- [25] T. Rey *et al.*, 'Protocol GenoDENT: Implementation of a new NGS panel for molecular diagnosis of genetic disorders with orodental involvement.', in *Odontogenesis: Methods and Protocols*, In press., vol. 1922, 2018.
- [26] C. E. L. Smith *et al.*, 'Amelogenesis Imperfecta; Genes, Proteins, and Pathways', *Front Physiol*, vol. 8, p. 435, 2017, doi: 10.3389/fphys.2017.00435.
- [27] S. Sundell and G. Koch, 'Hereditary amelogenesis imperfecta. I. Epidemiology and clinical classification in a Swedish child population', *Swed Dent J*, vol. 9, no. 4, pp. 157–169, 1985.
- [28] C. J. Witkop, 'Amelogenesis imperfecta, dentinogenesis imperfecta and dentin dysplasia revisited: problems in classification', *Journal of Oral Pathology & Medicine*, vol. 17, no. 9–10, pp. 547–553, 1988, doi: 10.1111/j.1600-0714.1988.tb01332.x.
- [29] C. Witkop and J. Sauk, 'Heritable defects of enamel.', *Oral Facial Genetics*, pp. 156–193, 1976.
- [30] G. Aren, D. Ozdemir, S. Firatli, C. Uygur, E. Sepet, and E. Firatli, 'Evaluation of oral and systemic manifestations in an amelogenesis imperfecta population', *J Dent*, vol. 31, no. 8, pp. 585–591, Nov. 2003, doi: 10.1016/s0300-5712(03)00116-7.
- [31] D. Adorno-Farias *et al.*, 'Diversity of clinical, radiographic and genealogical findings in 41 families with amelogenesis imperfecta', *J Appl Oral Sci*, vol. 27, p. e20180359, Apr. 2019, doi: 10.1590/1678-7757-2018-0359.
- [32] G. P. Lundgren, G.-I. M. Vestlund, and G. Dahllöf, 'Crown therapy in young individuals with amelogenesis imperfecta: Long term follow-up of a randomized controlled trial', *J Dent*, vol. 76, pp. 102–108, Sep. 2018, doi: 10.1016/j.jdent.2018.06.020.
- [33] K. D. Coffield, C. Phillips, M. Brady, M. W. Roberts, R. P. Strauss, and J. T. Wright, 'The psychosocial impact of developmental dental defects in people with hereditary amelogenesis imperfecta', *J Am Dent Assoc*, vol. 136, no. 5, pp. 620–630, May 2005, doi: 10.14219/jada.archive.2005.0233.
- [34] G. P. Lundgren, T. Hasselblad, A. S. Johansson, A. Johansson, and G. Dahllöf, 'Experiences of Being a Parent to a Child with Amelogenesis Imperfecta', *Dent J (Basel)*, vol. 7, no. 1, Feb. 2019, doi: 10.3390/dj7010017.
- [35] 'Association amélogénèse imparfaite maladie | Amélogénèse France'. <https://amelogenesefrance.wixsite.com/amelogenese> (accessed Jun. 25, 2021).
- [36] G. Pousette Lundgren, A. Karsten, and G. Dahllöf, 'Oral health-related quality of life before and after crown therapy in young patients with amelogenesis imperfecta', *Health Qual Life Outcomes*, vol. 13, p. 197, Dec. 2015, doi: 10.1186/s12955-015-0393-3.
- [37] S. Toksavul, M. Ulusoy, M. Türkün, and O. Kümbüloğlu, 'Amelogenesis imperfecta: the multidisciplinary approach. A case report', *Quintessence Int*, vol. 35, no. 1, pp. 11–14, Jan. 2004.
- [38] D. Dabiri *et al.*, 'Diagnosing Developmental Defects of Enamel: Pilot Study of Online Training and Accuracy', *Pediatr Dent*, vol. 40, no. 2, pp. 105–109, Mar. 2018.
- [39] F. McDowall, K. Kenny, A. J. Mighell, and R. C. Balmer, 'Genetic testing for amelogenesis imperfecta: knowledge and attitudes of paediatric dentists', *Br Dent J*, vol. 225, no. 4, pp. 335–339, Aug. 2018, doi: 10.1038/sj.bdj.2018.641.
- [40] C. Serna Muñoz, A. J. Ortiz Ruiz, A. Pérez Silva, L. A. Bravo-González, and A. Vicente, 'Second primary molar hypomineralisation and drugs used during pregnancy and infancy. A systematic review', *Clin Oral Investig*, vol. 24, no. 3, pp. 1287–1297, Mar. 2020, doi: 10.1007/s00784-019-03007-7.
- [41] G. D. Taylor, 'Molar incisor hypomineralisation', *Evid Based Dent*, vol. 18, no. 1, pp. 15–16, Mar. 2017, doi: 10.1038/sj.ebd.6401219.
- [42] I. A. Revelo-Mejía, A. Hardisson, C. Rubio, Á. J. Gutiérrez, and S. Paz, 'Dental Fluorosis: the Risk of Misdiagnosis-a Review', *Biol Trace Elem Res*, vol. 199, no. 5, pp. 1762–1770, May 2021, doi: 10.1007/s12011-020-02296-4.
- [43] M. K. Prasad *et al.*, 'A targeted next-generation sequencing assay for the molecular diagnosis of genetic disorders with orodental involvement', *J. Med. Genet.*, vol. 53, no. 2, pp. 98–110, Feb. 2016, doi: 10.1136/jmedgenet-2015-103302.
- [44] M. Ansar *et al.*, 'Expansion of the spectrum of ITGB6-related disorders to adolescent alopecia, dentogingival abnormalities and intellectual disability', *Eur J Hum Genet*, vol. 24, no. 8, pp. 1223–1227, Aug. 2016, doi: 10.1038/ejhg.2015.260.

- [45] M. de la Dure-Molla *et al.*, 'Pathognomonic oral profile of Enamel Renal Syndrome (ERS) caused by recessive FAM20A mutations', *Orphanet Journal of Rare Diseases*, vol. 9, no. 1, p. 84, Jun. 2014, doi: 10.1186/1750-1172-9-84.
- [46] W. El-Sayed *et al.*, 'Mutations in the beta propeller WDR72 cause autosomal-recessive hypomaturation amelogenesis imperfecta', *Am. J. Hum. Genet.*, vol. 85, no. 5, pp. 699–705, Nov. 2009, doi: 10.1016/j.ajhg.2009.09.014.
- [47] B. Gasse *et al.*, 'Evolutionary Analysis Predicts Sensitive Positions of MMP20 and Validates Newly- and Previously-Identified MMP20 Mutations Causing Amelogenesis Imperfecta', *Front Physiol*, vol. 8, p. 398, 2017, doi: 10.3389/fphys.2017.00398.
- [48] D. Haubek *et al.*, 'Limited phenotypic variation of hypocalcified amelogenesis imperfecta in a Danish five-generation family with a novel FAM83H nonsense mutation', *Int J Paediatr Dent*, vol. 21, no. 6, pp. 407–412, Nov. 2011, doi: 10.1111/j.1365-263X.2011.01142.x.
- [49] M. Huckert *et al.*, 'Mutations in the latent TGF-beta binding protein 3 (LTBP3) gene cause brachyolmia with amelogenesis imperfecta', *Hum. Mol. Genet.*, vol. 24, no. 11, pp. 3038–3049, Jun. 2015, doi: 10.1093/hmg/ddv053.
- [50] G. Jaureguiberry *et al.*, 'Nephrocalcinosis (enamel renal syndrome) caused by autosomal recessive FAM20A mutations', *Nephron Physiol*, vol. 122, no. 1–2, pp. 1–6, 2012, doi: 10.1159/000349989.
- [51] P. N. Kantaputra, W. Intachai, and P. Auychai, 'All enamel is not created equal: Supports from a novel FAM83H mutation', *Am. J. Med. Genet. A*, vol. 170A, no. 1, pp. 273–276, Jan. 2016, doi: 10.1002/ajmg.a.37406.
- [52] F. Seymen *et al.*, 'Novel ITGB6 mutation in autosomal recessive amelogenesis imperfecta', *Oral Dis*, vol. 21, no. 4, pp. 456–461, May 2015, doi: 10.1111/odi.12303.
- [53] B. Urzúa *et al.*, 'Novel missense mutation of the FAM83H gene causes retention of amelogenin and a mild clinical phenotype of hypocalcified enamel', *Arch. Oral Biol.*, vol. 60, no. 9, pp. 1356–1367, Sep. 2015, doi: 10.1016/j.archoralbio.2015.06.016.
- [54] S.-K. Wang *et al.*, 'ITGB6 loss-of-function mutations cause autosomal recessive amelogenesis imperfecta', *Hum. Mol. Genet.*, vol. 23, no. 8, pp. 2157–2163, Apr. 2014, doi: 10.1093/hmg/ddt611.
- [55] S.-K. Wang *et al.*, 'Novel KLK4 and MMP20 mutations discovered by whole-exome sequencing', *J. Dent. Res.*, vol. 92, no. 3, pp. 266–271, Mar. 2013, doi: 10.1177/0022034513475626.
- [56] H. Zhang *et al.*, 'WDR72 Mutations Associated with Amelogenesis Imperfecta and Acidosis', *J. Dent. Res.*, vol. 98, no. 5, pp. 541–548, May 2019, doi: 10.1177/0022034518824571.
- [57] X. S. Alachioti, E. Dimopoulou, A. Vlasakidou, and A. E. Athanasiou, 'Amelogenesis imperfecta and anterior open bite: Etiological, classification, clinical and management interrelationships', *J Orthod Sci*, vol. 3, no. 1, pp. 1–6, Jan. 2014, doi: 10.4103/2278-0203.127547.
- [58] J. Kühnisch *et al.*, 'Best clinical practice guidance for prescribing dental radiographs in children and adolescents: an EAPD policy document', *Eur Arch Paediatr Dent*, vol. 21, no. 4, pp. 375–386, Aug. 2020, doi: 10.1007/s40368-019-00493-x.
- [59] I. Espelid, I. Mejåre, K. Weerheijm, and EAPD, 'EAPD guidelines for use of radiographs in children', *Eur J Paediatr Dent*, vol. 4, no. 1, pp. 40–48, Mar. 2003.
- [60] G. Aren, D. Ozdemir, S. Firatli, C. Uygur, E. Sepet, and E. Firatli, 'Evaluation of oral and systemic manifestations in an amelogenesis imperfecta population', *J Dent*, vol. 31, no. 8, pp. 585–591, Nov. 2003.
- [61] D. Dabiri *et al.*, 'Diagnosing Developmental Defects of Enamel: Pilot Study of Online Training and Accuracy', *Pediatr Dent*, vol. 40, no. 2, pp. 105–109, Mar. 2018.
- [62] M. de la Dure-Molla *et al.*, 'Pathognomonic oral profile of Enamel Renal Syndrome (ERS) caused by recessive FAM20A mutations', *Orphanet Journal of Rare Diseases*, vol. 9, no. 1, p. 84, Jun. 2014, doi: 10.1186/1750-1172-9-84.
- [63] S. Poulsen *et al.*, 'Amelogenesis imperfecta - a systematic literature review of associated dental and oro-facial abnormalities and their impact on patients', *Acta Odontol. Scand.*, vol. 66, no. 4, pp. 193–199, Aug. 2008, doi: 10.1080/00016350802192071.
- [64] J. Kühnisch *et al.*, 'Best clinical practice guidance for management of early caries lesions in children and young adults: an EAPD policy document', *Eur Arch Paediatr Dent*, vol. 17, no. 1, pp. 3–12, Feb. 2016, doi: 10.1007/s40368-015-0218-4.
- [65] K. J. Toumba, S. Twetman, C. Splieth, C. Parnell, C. van Loveren, and N. A. Lygidakis, 'Guidelines on the use of fluoride for caries prevention in children: an updated EAPD policy document', *Eur Arch Paediatr Dent*, vol. 20, no. 6, pp. 507–516, Dec. 2019, doi: 10.1007/s40368-019-00464-2.
- [66] 'Guide d'odontologie pédiatrique'. <https://www.editionsmdp.fr/boutique/livres/G01832/guide-d-odontologie-pediatrique.html>. Dernière consultation, le 25 juin 2021.

- [67] Clinical Affairs Committee-Behavior Management Subcommittee, American Academy of Pediatric Dentistry, 'Guideline on Behavior Guidance for the Pediatric Dental Patient', *Pediatr Dent*, vol. 37, no. 5, pp. 57–70, Oct. 2015.
- [68] A. A. of P. Dentistry, 'Management of dental patients with special health care needs', *Pediatr Dent*, vol. 39, pp. 229–34, 2017.
- [69] 'Use of Nitrous Oxide for Pediatric Dental Patients', *Pediatr Dent*, vol. 39, no. 6, pp. 273–277, Sep. 2017.
- [70] M. M. I. Sabandal and E. Schäfer, 'Amelogenesis imperfecta: review of diagnostic findings and treatment concepts', *Odontology*, vol. 104, no. 3, pp. 245–256, Sep. 2016, doi: 10.1007/s10266-016-0266-1.
- [71] C.-F. Chen, J. C. C. Hu, M. R. P. Estrella, M. C. Peters, and E. Bresciani, 'Assessment of restorative treatment of patients with amelogenesis imperfecta', *Pediatr Dent*, vol. 35, no. 4, pp. 337–342, Aug. 2013.
- [72] C. Cisneros, M. Gómez, M. Vaca, L. G. Abreu, P. Méndez, and L. Otero, 'Temporary restorative treatment in children and adolescents with amelogenesis imperfecta: Scoping review.', *Journal of Oral Research*, vol. 6, no. 12, Art. no. 12, Dec. 2017, doi: 10.17126/joralres.2017.091.
- [73] S. Strauch and S. Hahnel, 'Restorative Treatment in Patients with Amelogenesis Imperfecta: A Review', *J Prosthodont*, vol. 27, no. 7, pp. 618–623, Aug. 2018, doi: 10.1111/jopr.12736.
- [74] S. Toupenay, B. P. Fournier, M.-C. Manière, C. Ili-Naulin, A. Berdal, and M. de La Dure-Molla, 'Amelogenesis imperfecta: therapeutic strategy from primary to permanent dentition across case reports', *BMC Oral Health*, vol. 18, no. 1, p. 108, Jun. 2018, doi: 10.1186/s12903-018-0554-y.
- [75] D. Bouvier, J. P. Duprez, and D. Bois, 'Rehabilitation of young patients with amelogenesis imperfecta: a report of two cases', *ASDC J Dent Child*, vol. 63, no. 6, pp. 443–447, Dec. 1996.
- [76] C.-F. Chen, J. C. Hu, E. Bresciani, M. C. Peters, and M. R. Estrella, 'Treatment considerations for patient with Amelogenesis Imperfecta: a review', *Braz Dent Sci*, vol. 16, no. 4, pp. 7–18, 2013, doi: 10.14295/bds.2013.v16i4.904.
- [77] R. Halal, J. Nohra, and H. Akel, 'Conservative anterior treatment with CAD-CAM technology and polymer-infiltrated ceramic for a child with amelogenesis imperfecta: A 2-year follow-up', *J Prosthet Dent*, vol. 119, no. 5, pp. 710–712, May 2018, doi: 10.1016/j.prosdent.2017.07.018.
- [78] A. Jivanescu, A. Miglionico, S. Barua, and S. I. Hategan, 'Alternative prosthodontic-based treatment of a patient with hypocalcified type Amelogenesis Imperfecta', *Clin Case Rep*, vol. 5, no. 7, pp. 1093–1097, Jul. 2017, doi: 10.1002/ccr3.1005.
- [79] S. McDonald, N. Arkutu, K. Malik, K. Gadhia, and S. McKaig, 'Managing the paediatric patient with amelogenesis imperfecta', *Br Dent J*, vol. 212, no. 9, pp. 425–428, May 2012, doi: 10.1038/sj.bdj.2012.366.
- [80] C. Millet, R. Richert, G. Lienhart, and J.-P. Duprez, 'Amélogénèse imparfaite et maladie rare : réhabilitation par prothèses amovibles', *L'Information Dentaire*. <https://www.information-dentaire.fr/formations/amelogenese-imparfaite-et-maladie-rare-rehabilitation-par-protheses-amovibles/> (accessed Jun. 25, 2021).
- [81] H. G. Ohrvik and C. Hjortsjö, 'Retrospective study of patients with amelogenesis imperfecta treated with different bonded restoration techniques', *Clin Exp Dent Res*, vol. 6, no. 1, pp. 16–23, Feb. 2020, doi: 10.1002/cre2.243.
- [82] G. Pousette Lundgren and G. Dahllöf, 'Outcome of restorative treatment in young patients with amelogenesis imperfecta. a cross-sectional, retrospective study', *J Dent*, vol. 42, no. 11, pp. 1382–1389, Nov. 2014, doi: 10.1016/j.jdent.2014.07.017.
- [83] M. Zimmermann, C. Koller, R. Hickel, and J. Kühnisch, 'Chairside treatment of amelogenesis imperfecta, including establishment of a new vertical dimension with resin nanoceramic and intraoral scanning', *J Prosthet Dent*, vol. 116, no. 3, pp. 309–313, Sep. 2016, doi: 10.1016/j.prosdent.2016.02.010.
- [84] C. Millet, J.-P. Duprez, C. Khoury, L. Morgon, and B. Richard, 'Interdisciplinary Care for a Patient with Amelogenesis Imperfecta: A Clinical Report', *Journal of Prosthodontics*, vol. 24, no. 5, pp. 424–431, 2015, doi: 10.1111/jopr.12242.
- [85] A. L. Faria-e-Silva, R. R. De Moraes, M. D. S. Menezes, R. R. Capanema, A. S. De Moura, and H. Martelli, 'Hardness and microshear bond strength to enamel and dentin of permanent teeth with hypocalcified amelogenesis imperfecta', *Int J Paediatr Dent*, vol. 21, no. 4, pp. 314–320, Jul. 2011, doi: 10.1111/j.1365-263X.2011.01129.x.
- [86] O. Etienne, 'Facettes en céramique sur les dents dévitalisées: une option clinique envisageable', *Le Fil Dentaire*, 2014.
- [87] O. Etienne, elise pilavyan, C. perez, and beatrice walter, 'Modern Approaches for fixed Prosthetic treatments in amelogenesis and dentinogenesis imperfecta from child to adult- Approche moderne de

- la réhabilitation prothétique fixée des amélogénèses et dentinogénèses imparfaites de l'enfance à l'adolescence (in French)', *Réalités cliniques: revue européenne d'odontologie*, vol. 30, p. 128, Jan. 2019.
- [88] V. Gisler, N. Enkling, J. Zix, K. Kim, N.-M. Kellerhoff, and R. Mericske-Stern, 'A multidisciplinary approach to the functional and esthetic rehabilitation of amelogenesis imperfecta and open bite deformity: a case report', *J Esthet Restor Dent*, vol. 22, no. 5, pp. 282–293, Oct. 2010, doi: 10.1111/j.1708-8240.2010.00354.x.
- [89] American Academy of Pediatric Dentistry, 'Guideline on dental management of heritable dental developmental anomalies', *Pediatr Dent*, vol. 35, no. 5, pp. E179-184, Oct. 2013.
- [90] D. Edelhoff and O. Brix, 'All-ceramic restorations in different indications: a case series', *J Am Dent Assoc*, vol. 142 Suppl 2, pp. 14S–9S, Apr. 2011, doi: 10.14219/jada.archive.2011.0338.
- [91] M.-R. Nazeer, R. Ghafoor, K. Zafar, and F.-R. Khan, 'Full mouth functional and aesthetic rehabilitation of a patient affected with hypoplastic type of amelogenesis imperfecta', *J Clin Exp Dent*, vol. 12, no. 3, pp. e310–e316, Mar. 2020, doi: 10.4317/jced.56217.
- [92] A. Tunkiwala and D. Vazifdar, 'Conservative esthetic rehabilitation of a young patient with amelogenesis imperfecta', *Compend Contin Educ Dent*, vol. 35, no. 3, pp. 175–182, Mar. 2014.
- [93] V. C. Ruschel, É. Araújo, J. K. Bernardon, and G. C. Lopes, 'Enamel hypoplasia: challenges of esthetic restorative treatment', *Gen Dent*, vol. 64, no. 5, pp. 75–78, Oct. 2016.
- [94] A. Klink, M. Groten, and F. Huettig, 'Complete rehabilitation of compromised full dentitions with adhesively bonded all-ceramic single-tooth restorations: Long-term outcome in patients with and without amelogenesis imperfecta', *J Dent*, vol. 70, pp. 51–58, Mar. 2018, doi: 10.1016/j.jdent.2017.12.011.
- [95] O. Étienne and D. Watzki, 'La reconstruction des surfaces occlusales par overlays en céramique collée', p. 15.
- [96] D. Gerdolle, E. Mortier, A. Richard, and F. Vailati, 'Full-mouth adhesive rehabilitation in a case of amelogenesis imperfecta: a 5-year follow-up case report', *Int J Esthet Dent*, vol. 10, no. 1, pp. 12–31, 2015.
- [97] O. Etienne and W. Dominique, 'Le Photoshop smile design, outil de communication moderne', *L'Information Dentaire*. <https://www.information-dentaire.fr/formations/le-photoshop-smile-design-outil-de-communication-moderne/> (accessed Jun. 28, 2021).
- [98] M. C. S. Marquezin, B. R. Zancopé, L. F. Pacheco, M. B. D. Gavião, and F. M. Pascon, 'Aesthetic and functional rehabilitation of the primary dentition affected by amelogenesis imperfecta', *Case Rep Dent*, vol. 2015, p. 790890, 2015, doi: 10.1155/2015/790890.
- [99] S. Shibata, C. Taguchi, R. Gondo, S. C. Stolf, and L. N. Baratieri, 'Ceramic Veneers and Direct-Composite Cases of Amelogenesis Imperfecta Rehabilitation', *Oper Dent*, vol. 41, no. 3, pp. 233–242, Jun. 2016, doi: 10.2341/15-079-T.
- [100] G. Gurel, N. Sesma, M. A. Calamita, C. Coachman, and S. Morimoto, 'Influence of enamel preservation on failure rates of porcelain laminate veneers', *Int J Periodontics Restorative Dent*, vol. 33, no. 1, pp. 31–39, Feb. 2013, doi: 10.11607/prd.1488.
- [101] G. Gurel, S. Morimoto, M. A. Calamita, C. Coachman, and N. Sesma, 'Clinical performance of porcelain laminate veneers: outcomes of the aesthetic pre-evaluative temporary (APT) technique', *Int J Periodontics Restorative Dent*, vol. 32, no. 6, pp. 625–635, Dec. 2012.
- [102] 'Facettes : quelle forme de préparation pour quels résultats? - Cahiers de Prothèse n° 171 du 01/09/2015'. https://www.editionsmdp.fr/revues/les-cahiers-de-prothese/article/n-171/facettes-quelle-forme-de-prapreparation-pour-quels-racsultats-CDP_171_P17-P28.html (accessed Jun. 28, 2021).
- [103] O. Etienne, 'Le veneerlay : une RECC indispensable dans le traitement des usures/érosions avancées', *L'Information Dentaire*. <https://www.information-dentaire.fr/formations/le-veneerlay-une-recc-indispensable-dans-le-traitement-des-usures-erosions-avancees/> (accessed Jun. 28, 2021).
- [104] G. Gürel, 'Predictable, precise, and repeatable tooth preparation for porcelain laminate veneers', *Pract Proced Aesthet Dent*, vol. 15, no. 1, pp. 17–24; quiz 26, Feb. 2003.
- [105] G. Tirlet, 'Actualisation des formes de préparations pour les restaurations partielles postérieures en céramique collée : focus sur l'overlay', *L'Information Dentaire*. <https://www.information-dentaire.fr/formations/actualisation-des-formes-de-prparations-pour-les-restaurations-partielles-postrieures-en-cramique-colle-focus-sur-loverlay/> (accessed Jun. 28, 2021).
- [106] C. Toledano, 'L'overlay : le successeur de la couronne périphérique', *L'Information Dentaire*. <https://www.information-dentaire.fr/formations/l-overlay-le-successeur-de-la-couronne-peripherique/> (accessed Jun. 28, 2021).
- [107] J. T. Wright, C. Robinson, and R. Shore, 'Characterization of the enamel ultrastructure and mineral content in hypoplastic amelogenesis imperfecta', *Oral Surg Oral Med Oral Pathol*, vol. 72, no. 5, pp. 594–601, Nov. 1991, doi: 10.1016/0030-4220(91)90499-3.

- [108] B. C. Yaman, F. Ozer, C. S. Cabukusta, M. M. Eren, F. Koray, and M. B. Blatz, 'Microtensile bond strength to enamel affected by hypoplastic amelogenesis imperfecta', *J Adhes Dent*, vol. 16, no. 1, pp. 7–14, Feb. 2014, doi: 10.3290/j.jad.a30554.
- [109] W. K. Seow and A. Amaratunge, 'The effects of acid-etching on enamel from different clinical variants of amelogenesis imperfecta: an SEM study', *Pediatr Dent*, vol. 20, no. 1, pp. 37–42, Feb. 1998.
- [110] J. T. Wright, K. I. Hall, and M. Yamauche, 'The enamel proteins in human amelogenesis imperfecta', *Arch Oral Biol*, vol. 42, no. 2, pp. 149–159, Feb. 1997, doi: 10.1016/s0003-9969(96)00096-9.
- [111] T. Wright, 'Amelogenesis imperfecta', *Eur J Oral Sci*, vol. 119 Suppl 1, pp. 338–341, Dec. 2011, doi: 10.1111/j.1600-0722.2011.00933.x.
- [112] W. El-Sayed, R. C. Shore, D. A. Parry, C. F. Inglehearn, and A. J. Mighell, 'Ultrastructural analyses of deciduous teeth affected by hypocalcified amelogenesis imperfecta from a family with a novel Y458X FAM83H nonsense mutation', *Cells Tissues Organs*, vol. 191, no. 3, pp. 235–239, 2010, doi: 10.1159/000252801.
- [113] M. Ekambaram, R. P. Anthonappa, S. R. Govindool, and C. K. Y. Yiu, 'Comparison of deproteinization agents on bonding to developmentally hypomineralized enamel', *J Dent*, vol. 67, pp. 94–101, Dec. 2017, doi: 10.1016/j.jdent.2017.10.004.
- [114] R. Sharma, D. Kumar, and M. Verma, 'Deproteinization of Fluorosed Enamel with Sodium Hypochlorite Enhances the Shear Bond Strength of Orthodontic Brackets: An In vitro Study', *Contemp Clin Dent*, vol. 8, no. 1, pp. 20–25, Mar. 2017, doi: 10.4103/ccd.ccd_934_16.
- [115] I. Saroğlu, S. Aras, and D. Oztaş, 'Effect of deproteinization on composite bond strength in hypocalcified amelogenesis imperfecta', *Oral Dis*, vol. 12, no. 3, pp. 305–308, May 2006, doi: 10.1111/j.1601-0825.2005.01199.x.
- [116] D. J. Epasinghe and C. K. Y. Yiu, 'Effect of etching on bonding of a self-etch adhesive to dentine affected by amelogenesis imperfecta', *J Investig Clin Dent*, vol. 9, no. 1, Feb. 2018, doi: 10.1111/jicd.12276.
- [117] F. R. Tay and D. H. Pashley, 'Resin bonding to cervical sclerotic dentin: a review', *J Dent*, vol. 32, no. 3, pp. 173–196, Mar. 2004, doi: 10.1016/j.jdent.2003.10.009.
- [118] J. Perdigão, M. Lopes, S. Geraldini, G. C. Lopes, and F. García-Godoy, 'Effect of a sodium hypochlorite gel on dentin bonding', *Dent Mater*, vol. 16, no. 5, pp. 311–323, Sep. 2000, doi: 10.1016/s0109-5641(00)00021-x.
- [119] P. G. Patil and S. P. Patil, 'Amelogenesis imperfecta with multiple impacted teeth and skeletal class III malocclusion: complete mouth rehabilitation of a young adult', *J Prosthet Dent*, vol. 111, no. 1, pp. 11–15, Jan. 2014, doi: 10.1016/j.prosdent.2013.06.010.
- [120] V. Gisler, N. Enkling, J. Zix, K. Kim, N.-M. Kellerhoff, and R. Mericske-Stern, 'A multidisciplinary approach to the functional and esthetic rehabilitation of amelogenesis imperfecta and open bite deformity: a case report', *J Esthet Restor Dent*, vol. 22, no. 5, pp. 282–293, Oct. 2010, doi: 10.1111/j.1708-8240.2010.00354.x.
- [121] G. P. Lundgren, G.-I. M. Vestlund, and G. Dahlöf, 'Crown therapy in young individuals with amelogenesis imperfecta: Long term follow-up of a randomized controlled trial', *J Dent*, vol. 76, pp. 102–108, Sep. 2018, doi: 10.1016/j.jdent.2018.06.020.
- [122] P. G. Patil and S. P. Patil, 'Amelogenesis imperfecta with multiple impacted teeth and skeletal class III malocclusion: complete mouth rehabilitation of a young adult', *J Prosthet Dent*, vol. 111, no. 1, pp. 11–15, Jan. 2014, doi: 10.1016/j.prosdent.2013.06.010.
- [123] K. M. S. Ayers, B. K. Drummond, W. J. Harding, S. G. Salis, and P. N. Liston, 'Amelogenesis imperfecta-multidisciplinary management from eruption to adulthood. Review and case report', *N Z Dent J*, vol. 100, no. 4, pp. 101–104, Dec. 2004.
- [124] T. G. Fagrell, W. Dietz, B. Jälevik, and J. G. Norén, 'Chemical, mechanical and morphological properties of hypomineralized enamel of permanent first molars', *Acta Odontol Scand*, vol. 68, no. 4, pp. 215–222, Jul. 2010, doi: 10.3109/00016351003752395.
- [125] A. Lindunger and J.-I. Smedberg, 'A retrospective study of the prosthodontic management of patients with amelogenesis imperfecta', *Int J Prosthodont*, vol. 18, no. 3, pp. 189–194, Jun. 2005.
- [126] C. Quandalle, A. Boillot, B. Fournier, P. Garrec, M. DE LA Dure-Molla, and S. Kerner, 'Gingival inflammation, enamel defects, and tooth sensitivity in children with amelogenesis imperfecta: a case-control study', *J Appl Oral Sci*, vol. 28, p. e20200170, 2020, doi: 10.1590/1678-7757-2020-0170.
- [127] D. Roquebert *et al.*, 'Amelogenesis imperfecta, rough hypoplastic type, dental follicular hamartomas and gingival hyperplasia: report of a case from Central America and review of the literature', *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Radiol Endod*, vol. 106, no. 1, pp. 92–98, Jul. 2008, doi: 10.1016/j.tripleo.2007.12.039.
- [128] 'Parodontopathies : diagnostic et traitements', *Haute Autorité de Santé*. https://www.has-sante.fr/jcms/c_272209/fr/parodontopathies-diagnostic-et-traitements (accessed Jun. 29, 2021).

- [129] R. D. Coletta and E. Graner, 'Hereditary gingival fibromatosis: a systematic review', *J Periodontol*, vol. 77, no. 5, pp. 753–764, May 2006, doi: 10.1902/jop.2006.050379.
- [130] D. Ceyhan, Z. Kirzioglu, and T. Emek, 'A long-term clinical study on individuals with amelogenesis imperfecta', *Nigerian Journal of Clinical Practice*, vol. 22, no. 8, p. 1157, Jan. 2019, doi: 10.4103/njcp.njcp_227_18.
- [131] K. Malik, K. Gadhia, N. Arkutu, S. McDonald, and F. Blair, 'The interdisciplinary management of patients with amelogenesis imperfecta - restorative dentistry', *Br Dent J*, vol. 212, no. 11, pp. 537–542, Jun. 2012, doi: 10.1038/sj.bdj.2012.469.
- [132] N. Arkutu, K. Gadhia, S. McDonald, K. Malik, and L. Currie, 'Amelogenesis imperfecta: the orthodontic perspective', *Br Dent J*, vol. 212, no. 10, pp. 485–489, May 2012, doi: 10.1038/sj.bdj.2012.415.
- [133] N. Bechor, T. Finkelstein, Y. Shapira, and N. Shpack, 'Conservative orthodontic treatment for skeletal open bite associated with amelogenesis imperfecta', *J Dent Child (Chic)*, vol. 81, no. 2, pp. 96–102, Aug. 2014.
- [134] T. Finkelstein, Y. Shapira, and N. Shpack, 'Nonsurgical treatment of severe open bite associated with amelogenesis imperfecta', *J Clin Orthod*, vol. 46, no. 7, pp. 427–433; quiz 438, Jul. 2012.
- [135] C. Pernier, C. Simeoni, J.-J. Morrier, and S. Viennot, 'Spécificités de la prise en charge orthodontique des amélogénèses imparfaites', *L'Information Dentaire*. <https://www.information-dentaire.fr/formations/specificites-de-la-prise-en-charge-orthodontique-des-amelogeneses-imparfaites/> (accessed Jun. 30, 2021).
- [136] A. P. Pires Dos Santos, C. M. Cabral, L. F. M. Moliterno, and B. H. de Oliveira, 'Amelogenesis imperfecta: report of a successful transitional treatment in the mixed dentition', *J Dent Child (Chic)*, vol. 75, no. 2, pp. 201–206, Aug. 2008.
- [137] A. L. Ramos, R. C. Pascotto, L. Iwaki Filho, R. M. Hayacibara, and G. Boselli, 'Interdisciplinary treatment for a patient with open-bite malocclusion and amelogenesis imperfecta', *Am J Orthod Dentofacial Orthop*, vol. 139, no. 4 Suppl, pp. S145–153, Apr. 2011, doi: 10.1016/j.ajodo.2009.05.031.
- [138] V. Luzzi, M. Bossù, E. Cavallè, L. Ottolenghi, and A. Polimeni, 'Case report: clinical management of hypoplastic amelogenesis imperfecta', *Eur J Paediatr Dent*, vol. 4, no. 3, pp. 149–154, Sep. 2003.
- [139] S. H. Rosenblum, 'Restorative and orthodontic treatment of an adolescent patient with amelogenesis imperfecta', *Pediatr Dent*, vol. 21, no. 4, pp. 289–292, Aug. 1999.
- [140] C. Millet and J.-P. Duprez, 'Multidisciplinary Management of a Child with Severe Open Bite and Amelogenesis Imperfecta', *The journal of contemporary dental practice*, vol. 14, pp. 320–6, Mar. 2013, doi: 10.5005/jp-journals-10024-1321.
- [141] R. Pulgar Encinas, I. García-Espona, and J. M. Navajas Rodriguez de Mondelo, 'Amelogenesis imperfecta: diagnosis and resolution of a case with hypoplasia and hypocalcification of enamel, dental agenesis, and skeletal open bite', *Quintessence Int*, vol. 32, no. 3, pp. 183–189, Mar. 2001.
- [142] C. Leevailoj, S. Lawanrattanukul, and K. Mahatamarat, 'Amelogenesis Imperfecta: Case Study', *Oper Dent*, vol. 42, no. 5, pp. 457–469, Oct. 2017, doi: 10.2341/13-256-S.
- [143] H. Siadat, M. Alikhasi, and A. Mirfazaelian, 'Rehabilitation of a patient with amelogenesis imperfecta using all-ceramic crowns: a clinical report', *J Prosthet Dent*, vol. 98, no. 2, pp. 85–88, Aug. 2007, doi: 10.1016/S0022-3913(07)60041-9.
- [144] C. Doruk, F. Ozturk, F. Sari, and M. Turgut, 'Restoring Function and Aesthetics in a Class II Division 1 Patient with Amelogenesis Imperfecta: A Clinical Report', *European journal of dentistry*, vol. 5, pp. 220–8, Apr. 2011, doi: 10.1055/s-0039-1698884.
- [145] M. M. I. Sabandal, T. Dammaschke, and E. Schäfer, 'Restorative treatment in a case of amelogenesis imperfecta and 9-year follow-up: a case report', *Head & Face Medicine*, vol. 16, no. 1, p. 28, Nov. 2020, doi: 10.1186/s13005-020-00243-1.
- [146] N. Khodaeian, M. Sabouhi, and E. Ataei, 'An Interdisciplinary Approach for Rehabilitating a Patient with Amelogenesis Imperfecta: A Case Report', *Case Reports in Dentistry*, vol. 2012, p. e432108, Aug. 2012, doi: 10.1155/2012/432108.
- [147] V. W. Leung, B. Low, Y. Yang, and M. G. Botelho, 'Oral Rehabilitation of Young Adult with Amelogenesis Imperfecta', *J Contemp Dent Pract*, vol. 19, no. 5, pp. 599–604, May 2018.
- [148] H. Mori, T. Izawa, H. Mori, K. Watanabe, T. Kanno, and E. Tanaka, 'Skeletal open bite with amelogenesis imperfecta treated with compression osteogenesis: a case report', *Head Face Med*, vol. 15, no. 1, p. 3, Jan. 2019, doi: 10.1186/s13005-019-0187-7.
- [149] A. Apaydin, B. Sermet, S. Ureturk, and A. Kundakcioglu, 'Correction of malocclusion and oral rehabilitation in a case of amelogenesis imperfecta by insertion of dental implants followed by Le Fort I distraction osteogenesis of the edentulous atrophic maxilla', *BMC Oral Health*, vol. 14, p. 116, Sep. 2014, doi: 10.1186/1472-6831-14-116.

- [150] M. Arshad, G. Shirani, H.-A. Mahgoli, and N. Vaziri, 'Rehabilitation of a patient with amelogenesis imperfecta and severe open bite: A multidisciplinary approach', *Clinical Case Reports*, vol. 7, no. 2, pp. 275–283, 2019, doi: 10.1002/ccr3.1966.
- [151] G. Marşan, I. S. Aksu, H. Kurt, S. V. Kuvat, and N. Cura, 'Interdisciplinary treatment of a patient with amelogenesis imperfecta, a skeletal Class III relationship, and an anterior open bite', *World J Orthod*, vol. 11, no. 3, pp. 284–290, 2010.
- [152] T. J. Hoppenreijts, R. A. Voorsmit, and H. P. Freihofer, 'Open bite deformity in amelogenesis imperfecta. Part 1: An analysis of contributory factors and implications for treatment', *J Craniomaxillofac Surg*, vol. 26, no. 4, pp. 260–266, Aug. 1998, doi: 10.1016/s1010-5182(98)80023-1.
- [153] U. Ertas, M. Ataol, A. Kiki, and M. Uğurlu, 'Orthognathic surgery with two-segment le fort i and sagittal split ramus osteotomies of open bite deformity in an amelogenesis imperfecta patient via virtual planning: A case report', *Niger J Clin Pract*, vol. 23, no. 4, pp. 577–580, Apr. 2020, doi: 10.4103/njcp.njcp_316_19.
- [154] R. D. Venezie, G. Vadiakas, J. R. Christensen, and J. T. Wright, 'Enamel pretreatment with sodium hypochlorite to enhance bonding in hypocalcified amelogenesis imperfecta: case report and SEM analysis', *Pediatr Dent*, vol. 16, no. 6, pp. 433–436, Dec. 1994.
- [155] M. Varela Morales, J.-M. Botella Perez, J. Jiménez Garcia, and P. García-Camba Varela, 'Interdisciplinary treatment of a patient with amelogenesis imperfecta', *J Clin Orthod*, vol. 44, no. 9, pp. 553–559; quiz 562, Sep. 2010.
- [156] G. Pousette Lundgren, A. Wickström, T. Hasselblad, and G. Dahllöf, 'Amelogenesis Imperfecta and Early Restorative Crown Therapy: An Interview Study with Adolescents and Young Adults on Their Experiences', *PLoS One*, vol. 11, no. 6, p. e0156879, 2016, doi: 10.1371/journal.pone.0156879.
- [157] L. Friedlander *et al.*, 'Oral health related quality of life of children and adolescents affected by rare orofacial diseases: a questionnaire-based cohort study', *Orphanet J Rare Dis*, vol. 14, no. 1, p. 124, 04 2019, doi: 10.1186/s13023-019-1109-2.
- [158] S. Parekh, M. Almehteb, and S. J. Cunningham, 'How do children with amelogenesis imperfecta feel about their teeth?', *Int J Paediatr Dent*, vol. 24, no. 5, pp. 326–335, Sep. 2014, doi: 10.1111/ipd.12080.
- [159] T. Trentesaux, M. M. Rousset, E. Dehaynin, M. Laumillé, and C. Delfosse, '15-year follow-up of a case of amelogenesis imperfecta: importance of psychological aspect and impact on quality of life', *Eur Arch Paediatr Dent*, vol. 14, no. 1, pp. 47–51, Feb. 2013, doi: 10.1007/s40368-012-0008-1.
- [160] 'Votre annuaire ETP Maladies Rares', *Votre annuaire ETP Maladies Rares*. <https://etpmaladiesrares.com/>. Dernière consultation, le 25 juin 2021.
- [161] 'Filière TeteCou : Malformations rares tête cou dents'. <https://www.tete-cou.fr/>. Dernière consultation, le 25 juin 2021.
- [162] M. C. Mano, T. Trentesaux, A.-M. Begué-Simon, M. Wolikow, O. Hamel, and C. Hervé, 'Éducation thérapeutique du patient en odontologie', */data/revues/17654629/v12i2/S1765462914001160/*, Jun. 2015, Accessed: Feb. 07, 2019. [Online]. Available: <https://www.em-consulte.com/en/article/985274>
- [163] T. Marquillier, T. Trentesaux, and R. Gagnayre, '[Therapeutic education in pediatric dentistry: analysis of obstacles and levers to the development of programmes in France in 2016]', *Sante Publique*, vol. 29, no. 6, pp. 781–792, Dec. 2017, doi: 10.3917/spub.176.0781.
- [164] T. Trentesaux, C. Delfosse, M. M. Rousset, C. Hervé, and O. Hamel, 'Social vulnerability in paediatric dentistry: an overview of ethical considerations of therapeutic patient education', *Cult Med Psychiatry*, vol. 38, no. 1, pp. 5–12, Mar. 2014, doi: 10.1007/s11013-013-9356-5.
- [165] E. Incici, G. Matuliene, J. Hüsler, G. E. Salvi, B. Pjetursson, and U. Brägger, 'Cumulative costs for the prosthetic reconstructions and maintenance in young adult patients with birth defects affecting the formation of teeth', *Clin Oral Implants Res*, vol. 20, no. 7, pp. 715–721, Jul. 2009, doi: 10.1111/j.1600-0501.2009.01711.x.
- [166] M. Patel, S. T. McDonnell, S. Iram, and M. F. W.-Y. Chan, 'Amelogenesis imperfecta - lifelong management. Restorative management of the adult patient', *Br Dent J*, vol. 215, no. 9, pp. 449–457, Nov. 2013, doi: 10.1038/sj.bdj.2013.1045.
- [167] A. Bloch-Zupan, T. Rey, V. Laugel-Haushalter, S. Jung, F. Clauss, and M. Strub, 'GenoDENT ou comment la génétique aide à mieux prendre en charge les patients', *Information Dentaire.*, vol. 16, 2018.
- [168] A. Hashem, A. Kelly, B. O'Connell, and M. O'Sullivan, 'Impact of moderate and severe hypodontia and amelogenesis imperfecta on quality of life and self-esteem of adult patients', *J Dent*, vol. 41, no. 8, pp. 689–694, Aug. 2013, doi: 10.1016/j.jdent.2013.06.004.
- [169] D. Markovic, B. Petrovic, and T. Peric, 'Case series: clinical findings and oral rehabilitation of patients with amelogenesis imperfecta', *Eur Arch Paediatr Dent*, vol. 11, no. 4, pp. 201–208, Aug. 2010, doi: 10.1007/BF03262745.

- [170] D. Markovic, B. Petrovic, and T. Peric, 'Case series: clinical findings and oral rehabilitation of patients with amelogenesis imperfecta', *Eur Arch Paediatr Dent*, vol. 11, no. 4, pp. 201–208, Aug. 2010.
- [171] S. O'Connell, J. Davies, J. Smallridge, and M. Vaidyanathan, 'Amelogenesis imperfecta associated with dental follicular-like hamartomas and generalised gingival enlargement', *Eur Arch Paediatr Dent*, vol. 15, no. 5, pp. 361–368, Oct. 2014, doi: 10.1007/s40368-013-0106-8.