

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

2021

Amélogénèses imparfaites

Texte du PNDS

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 (TETECOUCO)

Sommaire

	Liste des abréviations	5
	Synthèse à destination du chirurgien-dentiste et du médecin traitant	6
1	Introduction.....	8
2	Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins.....	8
3	Description des amélogénèses imparfaites.....	9
4	Causes des amélogénèses imparfaites.....	9
5	Diagnostic et évaluation initiale.....	10
5.1	Objectifs	10
5.2	Professionnels impliqués (et modalités de coordination)	11
5.3	Circonstances de découverte / Suspicion du diagnostic	11
5.4	Confirmation du diagnostic / diagnostic différentiel	12
5.4.1	Confirmation du diagnostic	12
5.4.2	Diagnostic différentiel	12
5.5	Indication des tests génétiques	13
5.6	Circuit patient des formes syndromiques	14
5.7	Bilan initial	14
5.7.1	Bilan bucco-dentaire clinique	14
5.7.2	Bilan orthodontique	15
5.7.3	Bilan radiologique	15
5.8	Evaluation de la sévérité / extension de la maladie / recherche de signes associés	15
5.9	Annonce du diagnostic et information du patient	16
5.10	Conseil génétique	16
6	Prise en charge thérapeutique	17
6.1	Objectifs	17
6.2	Professionnels impliqués (et modalités de coordination)	18
6.3	Prise en charge thérapeutique bucco-dentaire	18
6.3.1	Prise en charge thérapeutique à l'âge pédiatrique	18
6.3.1.2	En denture temporaire (6 mois - 6 ans)	18
6.3.1.2.1	Prise en charge préventive	18
6.3.1.2.2	Prise en charge thérapeutique	18
6.3.1.3	En denture mixte (6 ans - 12 ans) et permanente (12 ans et plus)	19
6.3.2	Prise en charge thérapeutique à l'adolescence et à l'âge adulte	21
6.3.2.1	A l'adolescence	21
6.3.2.1.1	Prise en charge thérapeutique	21
6.3.2.1.2	Suivi	22
6.3.2.2	A l'âge adulte	22
6.3.2.2.1	Introduction	22
6.3.2.2.2	Diagnostic et indication	23
6.3.2.2.3	Prise en charge thérapeutique dento-portée	23
6.3.2.2.4	Détermination des rapports occlusaux et inter-maxillaires	23
6.3.2.2.5	Projet esthétique et fonctionnel	24
6.3.2.2.6	Préparations	24
6.3.2.2.7	Collage	24
6.3.2.2.7.1	Le collage amélaire	24
6.3.2.2.7.2	Le collage dentinaire	25
6.3.2.2.8	Prise en charge prothétique implanto-portée	26
6.3.2.2.9	Suivi	26
6.3.3	Prise en charge parodontale	26

6.3.1.1	Diagnostic parodontal et mesures préventives	26
6.3.3.1	Traitement parodontal et/ou chirurgical	27
6.3.3.2	Phase de maintenance	27
6.3.4	Prise en charge des malocclusions et dysmorphoses	27
6.3.4.1	Prise en charge en orthopédie dento-faciale à l'âge pédiatrique	28
6.3.4.1.1	Prise en charge des dysfonctions	28
6.3.4.1.1.1	Traitement interceptif par appareils fonctionnels	28
6.3.4.1.1.2	Traitement interceptif par appareils amovibles	29
6.3.4.1.1.3	Appareils fixes	29
6.3.4.2	Prise en charge en orthopédie dento-faciale à l'adolescence (denture permanente)	29
6.3.4.2.1	Appareils amovibles	29
6.3.4.2.2	Appareils fixes	30
6.3.4.3	Prise en charge en orthopédie dento-faciale à l'âge adulte	30
6.3.4.3.1	Appareils amovibles	30
6.3.4.3.2	Appareils fixes	30
6.3.4.3.3	Aligneurs	30
6.3.4.3.4	Ancrages osseux	31
6.3.4.3.5	Chirurgie orthognathique	31
6.3.4.4	Problématique du collage des appareils orthodontiques sur l'émail atteint et des matériaux de restaurations	31
6.4	Accompagnement psychologique et psycho-social	32
6.4.1	Prise en charge et suivi psychologiques	33
6.5	Éducation thérapeutique du patient et modification du mode de vie	33
6.6	Recherche de contre-indications au traitement	34
6.7	Recours aux associations de patients	34
6.8	Prise en charge médico-sociale	34
7	Suivi.....	36
7.1	Objectifs	36
7.2	Professionnels impliqués (et modalités de coordination)	36
7.3	Rythme et contenu des consultations	37
7.4	Proposition d'un suivi systématisé pour les patient(e)s porteurs/porteuses d'AI	38
7.5	Transition enfant-adulte	43
7.6	Examens complémentaires	43
7.7	Informations à connaître en cas d'urgence	43
8	Annexes.....	44
8.1	Annexe 1	44
8.1.1	Liste des participants	44
8.1.2	Déclarations d'intérêt	46
8.1.3	Stratégie de recherche documentaire	47
8.1.3.1	Bases de données bibliographiques	47
8.1.3.2	Sites Internet	47
8.1.3.3	Autres sources	48
8.1.3.4	Stratégie de recherche	48
8.1.3.5	Résumé de la stratégie de recherche et de critères de sélection des articles	48
8.1.3.6	Modalités de concertation du groupe de travail multidisciplinaire	50
8.2	Annexe2 Coordonnées des centres de référence, de compétence et de l'association de patients	52
8.3	Annexe 3. Arbre décisionnel en vue du diagnostic moléculaire	54
8.4	Annexe 4. Modes de transmission	55
8.5	Annexe 5. Exemples	58
8.6	Annexe 6. Imagerie	59
8.7	Annexe 7. Genodent V6.0 567 gènes	60
8.8	Annexe 8. Tableau de signes cliniques associés à l'AI	61
9	Références bibliographiques principales	63

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	Orthopantomogramme
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)

Synthèse à destination du chirurgien-dentiste et du médecin traitant

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

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

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

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

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

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

Le diagnostic d'amélogénèse imparfaite est confirmé par une analyse génétique demandée par le CRMR/CCMR et/ou le généticien clinicien, en particulier devant l'association d'une amélogénèse imparfaite et d'autres signes cliniques. Plus de 70 gènes connus à ce jour sont responsables de formes isolées et/ou syndromiques.

L'annonce diagnostique de ce syndrome doit être organisée dans un centre spécialisé ou par des professionnels en lien avec un centre spécialisé (cf. annexe 2).

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

orale), le médecin traitant, le généticien. Le patient peut bénéficier, si nécessaire, d'une réunion de concertation pluridisciplinaire (RCP).

Rôles du chirurgien-dentiste et du médecin traitant :

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

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

Texte 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.

Ces maladies associent des signes principaux limités aux dents et à la cavité buccale et des signes extrabuccaux (squelette, oeil, 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.

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 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 une 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).

Ce travail s'appuie sur de nombreuses publications internationales originales, des revues de la littérature, des études cliniques et des recommandations déjà publiées. Il existe peu d'études avec un haut niveau de preuves permettant d'aboutir à des conclusions scientifiquement fondées. Nous

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].

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 les formes sévères
 - La présence de malocclusions
 - 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.
 - 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
- Proposer une prise de contact avec une association de patients.

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 (CRM/CCMR) labellisé pour les Maladies Rares orales et dentaires (O-Rares) et un généticien. La variabilité d'expression de l'AI nécessite une évaluation par un chirurgien-dentiste expérimenté pour un meilleur diagnostic [2] et une proposition thérapeutique optimisée.

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 relais entre les professionnels prenant en charge le patient à l'âge pédiatrique puis à l'âge adulte se déroule de manière optimale [3], [4].

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 (biologie orale, pédiatrie, radiologie, réhabilitation prothétique, parodontologie....) et spécialités (ODF, chirurgie orale, médecine bucco-dentaire) : 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 professionnels 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
- Assistant social : 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. La dyschromie ou la dysplasie, dès la

mise en place de la denture temporaire, inquiètent les parents qui consultent spontanément 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 concernées 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.

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, les MIH présentent généralement 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 de la 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 de la MIH mais au niveau des dents temporaires.

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

5.5 Indication des tests génétiques

Les tests génétiques complètent le diagnostic clinique et permettent d'orienter vers des 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 le panel NGS GenoDENT) [5] (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 :

- 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.

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://pfm2025.aviesan.fr/>) [6].

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 (CRM/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 étant 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.

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. 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 [7], [8].

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 radio-opacité 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/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 [9], [10].

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%).

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 4). 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.

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 obligatoirement 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.

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 [2], [11]. 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.

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 [11]–[13].

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 [12], [13].

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 [14].

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 1^{ères} 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 2^{èmes} 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. 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. 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.

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-radicaux.

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...). 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'employer les élastiques utilisés en orthodontie pour séparer les dents. Lorsque cela n'est pas possible, la préparation, de dépouille, doit être la moins mutilante possible [4]. Ces coiffes permettent ainsi de préserver la dimension verticale d'occlusion, limitent l'attrition et la formation du biofilm [15] ; leur taux d'échec est seulement de 4%.

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. 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. Certains auteurs préconisent, dans les cas d'AI hypominéralisée, de restaurer les dents par des couronnes.

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 6.3.2.2 prise en charge adulte : le fraisage sélectif, le protocole de collage et le mordantage, la déprotéinisation).

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.

Les restaurations à base de résines acrylique ou en polycarbonate restaurent l'esthétique, diminuent la sensibilité, sont peu onéreuses et demandent des préparations *a minima*. 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.* (2015) rapportent cependant des résultats satisfaisants (longévité, santé gingivale, esthétiques) pour ce type de restaurations sur 5-7 ans [16].

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 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 psychologiques [17]–[20].

L'objectif de ces réhabilitations chez l'adolescent est la préservation maximale des structures dentaires. 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. La rétention de plaque bactérienne, fréquente chez les patients atteints d'AI, 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.

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. 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. 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 ce-dernier 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 surélevée. 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.

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 DVO. 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, et 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. 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. Au contraire de ce qui a été longtemps considéré comme la seule approche, à savoir la préparation périphérique totale qui éliminait l'émail altéré, l'approche moderne cherche à préserver ces tissus et à adapter les protocoles thérapeutiques à ces situations. 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[18], [19].

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 plus durable.

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.

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 respective.

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. 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. 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 supports.

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. 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 »).

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. 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.

6.3.2.2.7.1 Le collage amélaire

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

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. 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. 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 « emboitante » (une forme à retour palatin).

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

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

Ces deux formes résultent d'une moindre composition en minéraux de l'émail et d'une formation anormale de son organisation structurale lui conférant une dureté bien inférieure à un émail normal. Par ailleurs, la diminution de la proportion minérale s'accompagne d'une augmentation de la proportion protéique.

L'approche clinique consiste donc à tenter de diminuer cette composante protéique *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. Il est rapporté que cette déprotéinisation augmente les valeurs du collage dans le traitement des MIH [21] ou des fluoroses [22]. Dans le cas des AI, sur un émail hypominéralisé, les valeurs d'adhérence sont sensiblement augmentées. Ceci s'expliquerait par une meilleure disponibilité des cristaux d'émail au collage en éliminant en partie les protéines en excès. 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, concerne principalement 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. Il en résulte que la couche hybride est d'épaisseur plus faible et que le collage est moins efficace.

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.

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.

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.

6.3.3 Prise en charge parodontale

6.3.1.1 Diagnostic parodontal et mesures préventives

Les traitements entrepris varient 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, oedématiée 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. 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. 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 alors être assurée par une tierce personne.

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.

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. 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 déceler 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.

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 comportant 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.

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 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).

► 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.

► 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 ; elle est complétée par une rééducation orthophonique et/ou une prise en charge par kinésithérapie.

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 doit être surveillé par la suite.

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". Certains appareils amovibles munis de « bite block » (surélévation des molaires) permettent d'ingresser ou du moins, de limiter l'égression compensatrice des molaires. 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.

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). 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, soit pour fermer des espaces (diastèmes) grâce à des ressorts. Ils permettent aussi l'adjonction d'éléments cosmétiques pour améliorer l'estime de soi. 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[16].

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 est 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, elle permet 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). Mais elle permet 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.

6.3.4.2.2 Appareils fixes

Comme décrit précédemment, le suivi orthodontique peut comprendre une interception en denture mixte. 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 sont soit scellés sur les premières molaires maxillaires et/ou à appui osseux pour les disjoncteurs.

Certains professionnels utilisent les appareils multi-attaches pour corriger de petits problèmes d'éruption pouvant survenir à ce stade de denture comme la linguocclusion unitaire antérieure. En général, quand il existe un décalage modeste entre les bases squelettiques (dans la dimension antéro-postérieure), ces professionnels utilisent des élastiques inter-arcades de Classe II ou Classe III pour compenser ces décalages. 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.

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.

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.

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, permettant des traitements plus conservateurs en réduisant les préparations prothétiques et en 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. A ces compromis est généralement associée une réhabilitation prothétique permettant un maquillage des défauts, souvent acceptable d'un point de vue esthétique.

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 anomalie squelettique antéro-postérieure ni verticale).

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. 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.

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, des traitements ortho-chirurgicaux sont alors indiqués chez l'adulte.

La correction de la béance est réalisée par une chirurgie maxillaire de type Lefort 1 associée à une impaction postérieure, permettant une rotation mandibulaire. 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.

6.3.4.4 Problématique du collage des appareils orthodontiques sur l'émail atteint et des 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. Ces difficultés d'adhésion compliquent non seulement le traitement multi-attaches mais aussi la traction des dents incluses. Si l'émail résiduel est trop fragile ou insuffisant, une discussion pluridisciplinaire doit être réalisée afin d'envisager 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 consiste en 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).

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

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

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 [9], [10].

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 [9].

Par ailleurs, les parents ayant transmis la maladie ressentent souvent un fort sentiment de culpabilité. L'étude de Pousette *et al.* [18], [20] 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. Ainsi, les adultes doivent eux aussi pouvoir bénéficier d'un accompagnement psychologique en cas de besoin.

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 psychologiques

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 [23].

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.

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.

6.5 Éducation thérapeutique du patient et modification du mode de vie

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) [24].

Les listes des programmes d'ETP maladies rares et des programmes d'ETP spécifiques des malformations de la tête, du cou et des dents sont consultables *via* les liens suivants respectivement : <https://etpmaladiesrares.com> [25] et <https://www.tete-cou.fr/parcours-de-soins/education-therapeutique-du-patient-etp> [26].

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

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.

De plus, certaines formes d'amélogénèse imparfaite sont caractérisées par des malocclusions et des dysmorphoses comme la béance antérieure, qui nécessitent un traitement orthodontique, pouvant être entrepris après l'âge de 16 ans, âge limite pour bénéficier d'un remboursement.

De même, il n'existe pas à l'heure actuelle de prise en charge financière de l'orthodontie spécifique aux maladies rares dentaires, à l'instar de celle existant pour les fentes palatines.

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.

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.

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 assistants sociaux 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.

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>
<p>ODF (En collaboration avec le CD traitant ou un CR/CCMR)</p>	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 parafonctions, 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

		<p>Adolescence</p> <p>Secteur antérieur : restaurations de type facettes ou couronnes en technique indirecte CFAO (composite de laboratoire) avec approche « prep-less » dans les formes sévères en temporisation jusqu'à la fin de croissance sans possibilité de restaurations composites collées en méthode directe</p> <p>Secteur postérieur : indications de restaurations en composite de laboratoire en technique indirecte (overlays, veneerlays ou couronnes CFAO) ou de coiffe métallique préformée Ni-Cr dans les formes sévères en temporisation jusqu'à la fin de croissance en cas de contre-indications aux restaurations composites collées en technique directe</p> <p>Collaboration pluridisciplinaire notamment avec l'ODF.</p>	Par un CR/CCMR ou CD traitant
	A l'adolescence et à l'âge adulte	<p>Fin de la croissance - à l'âge adulte :</p> <p>Projet prothétique « d'usage » proposé au patient. Phase de temporisation (provisoires de 1ère et 2è génération issue de céroplasties prospectives, mock up...).</p> <p>Validation esthétique et fonctionnelle (dimension verticale d'occlusion) à valider par le patient.</p> <p>Les restaurations fixes en zircone présentent d'excellentes propriétés mécaniques et une faible adhésion bactérienne, en plus d'être biocompatibles.</p> <p>Les matériaux d'empreinte conventionnels peuvent être utilisés dans le cadre de l'AI ainsi que les empreintes en CFAO.</p> <p>Si des dents n'ont pas pu être conservées et/ou en cas d'agénésies associées : apport de la réhabilitation implantaire.</p> <p>Mêmes minimales, les préparations dentaires doivent être réalisées sous anesthésies locales. Dans le cas d'AI syndromique associée à un retard neuro-développemental et/ou un trouble envahissant du développement, une sédation profonde doit être envisagée (Midazolam voire anesthésie générale).</p> <p>Secteur antérieur : restaurations prothétiques définitives de type facettes ou couronnes (RECC) dans les phénotypes sévères sans possibilité de restaurations composites collées en méthode directe</p>	Par un CR/CCMR ou CD traitant

		<p>Secteur postérieur : restaurations définitives céramiques en technique indirecte (RECC de type overlays, veneerlays ou couronnes) en cas de contre-indications aux restaurations composites collées en technique directe.</p>	
		<p>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 vise à :

- 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 au patient devenu adulte
- Evaluer le risque de récurrence lors d'une grossesse (transmission à la descendance)
- Adapter le plan de traitement.

Quelle que 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.

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 présentielles	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 présentielles	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 Annexe2 Coordonnées des centres de référence, de compétence et de l'association de patients

► Centres de référence des maladies rares orales et dentaires (O-Rares)

- 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
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
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
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
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
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
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

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
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
Ile de France	CCMR Paris Créteil	Hôpitaux Universitaires Henri Mondor Service de Médecine Bucco-Dentaire et Chirurgie Orale 51 Avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny, 94010 Créteil Cedex	Pr Bruno GOGLY 01 45 17 84 05
Ile de France	CCMR Paris Pitié-Salpêtrière	Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière Service d'odontologie 47-83 Boulevard de l'Hôpital 75013 Paris	Pr Vianney DESCROIX 01 42 16 10 14
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
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
Normandie	CCMR Rouen	Hôpital Saint-Julien Service d'Odontologie Rue Guillaume Lecointe 76140 Le Petit-Quevilly	Dr Hervé MOIZAN 02.32.88.58.48
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
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

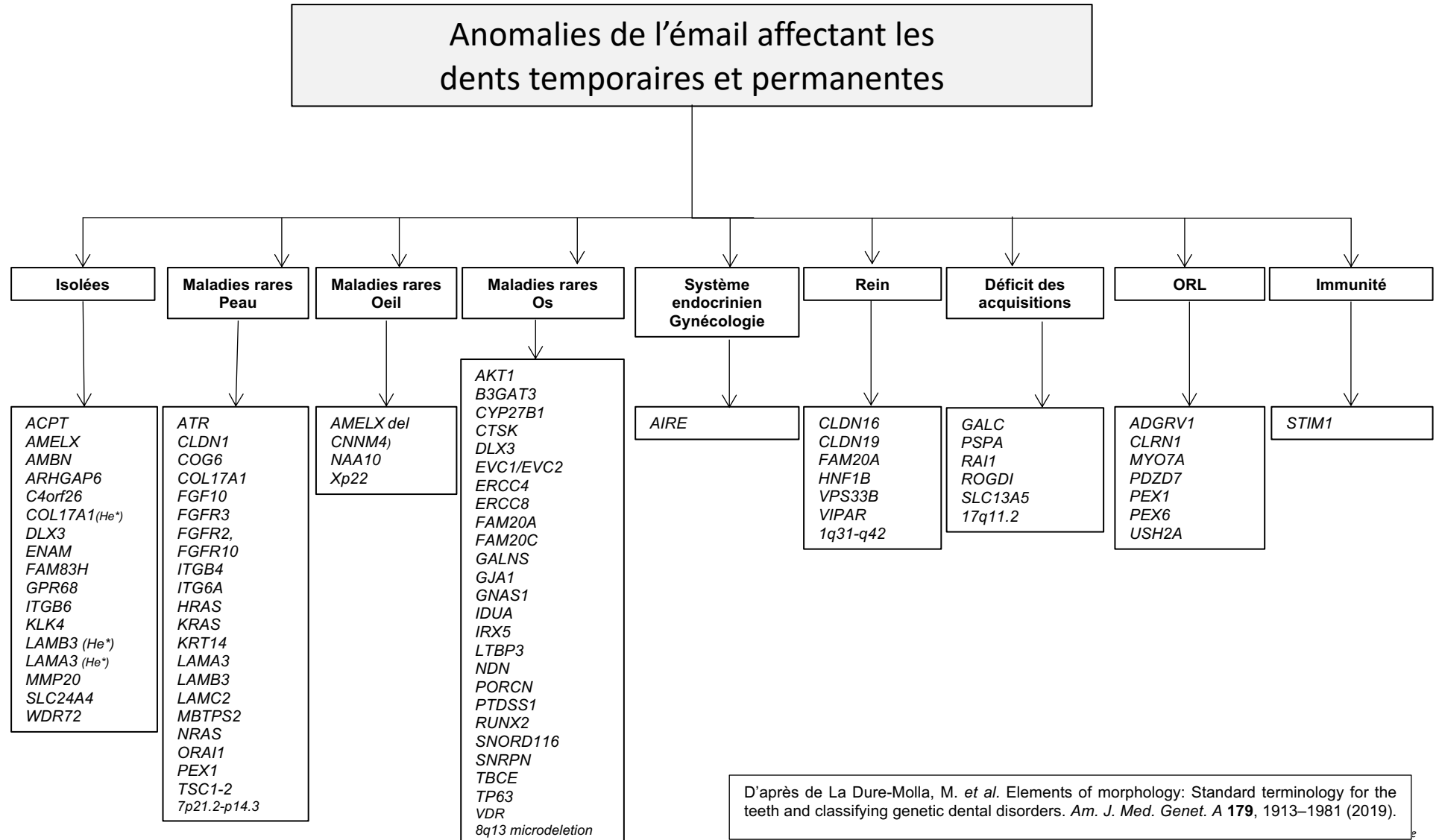
► Association de patients

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

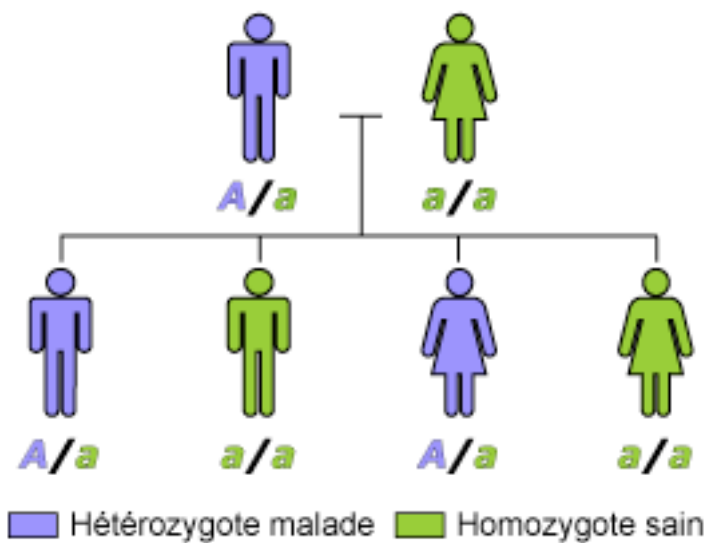
En fonction du gène impliqué, différents modes de transmission sont possibles.

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

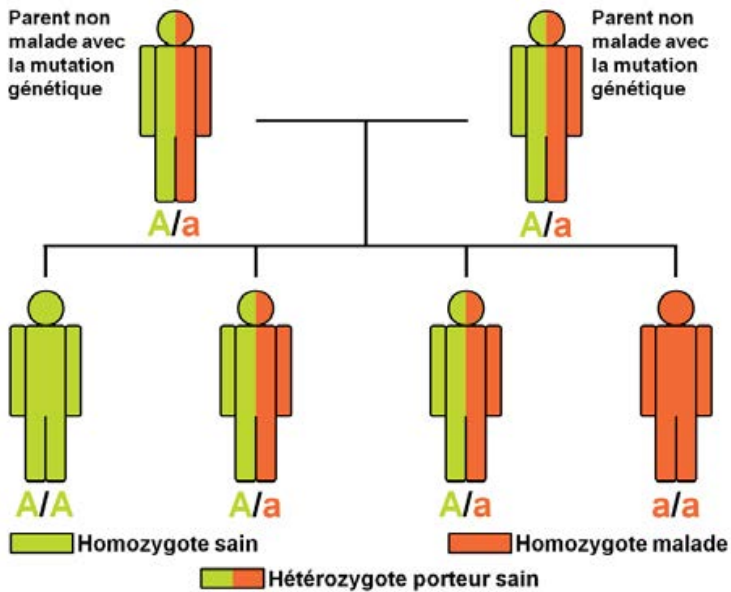


Figure 2. Illustration de la transmission autosomique récessive.

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. On dit qu'il est homozygote sain. © Orphanet.

Dominant lié à l'X

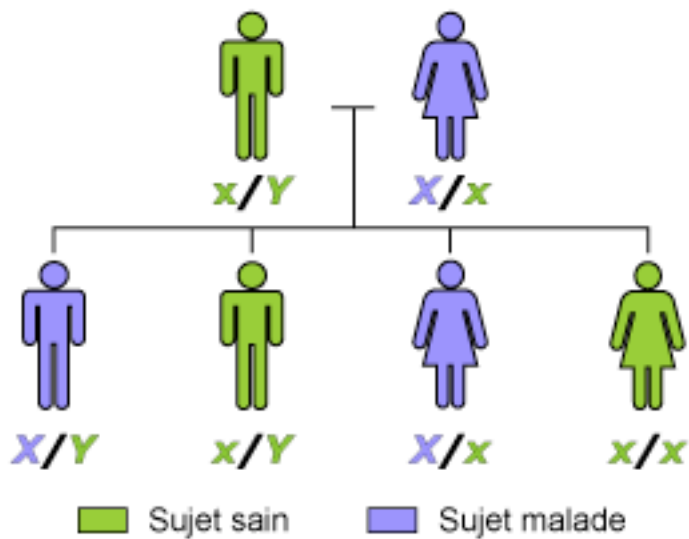


Figure 3. Les deux sexes peuvent être touchés par la maladie. Mais en général, les filles hétérozygotes sont moins sévèrement malades que les garçons hémizygotés.

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

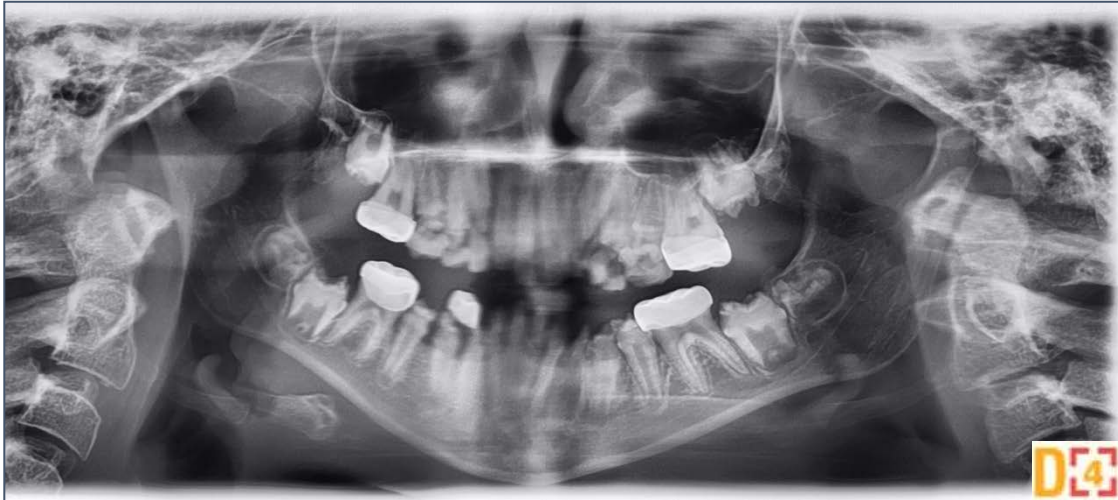


Hypomature

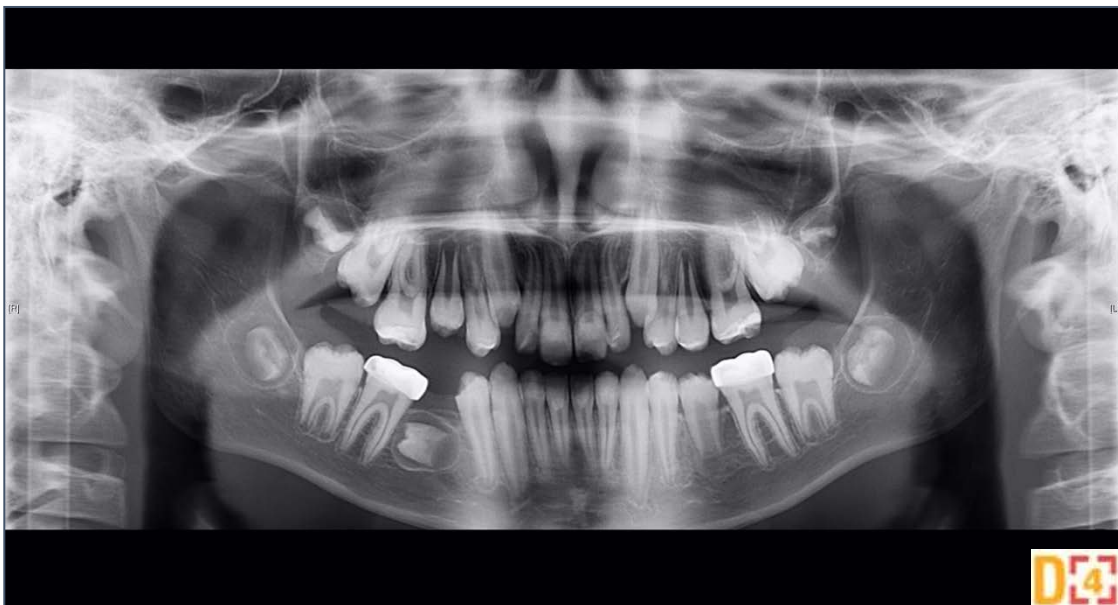


Courtoisie Professeur A. Bloch-Zupan, base de données D4/phenodent. CRMR O-Rares de Strasbourg.

8.6 Annexe 6. Imagerie



OPT 1. Amélogénèse Imparfaite 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 Imparfaite 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 gènes

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	HNFB1	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
ORA1	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	PPIB	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	RP56KA3	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	SMARCA1	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	Le syndrome tricho-dento-osseux (TDO) AD	<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</i> , <i>ORAI1</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</i> , <i>PEX6</i>
Cheveux	Cheveux - Cheveux frisés Ongles - Ongles cassants	Le syndrome tricho-dento-osseux AD	<i>DLX3</i>

Système immunitaire

Défiance 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>
Défaits squelettiques	Augmentation de la densité osseuse	Le syndrome tricho-dento-osseux AD	<i>DLX3</i>
	Dysplasie osseuse ostéosclérotique	Le syndrome de Raine AR	<i>FAM20C</i>

Système nerveux

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

Système génito-urinaire

Défaits renaux et des organes génito-urinaires	Néphrocalcinose	Le syndrome Email Rein AR	<i>FAM20A</i>
	Néphrocalcinose		<i>WDR72</i>
	Néphrolithiase, Néphrocalcinose, Insuffisance rénale progressive, Perte de calcium rénal, Perte de magnésium rénal	Hypomagnésémie AR	<i>CLDN19</i>
	Infections récurrentes des voies urinaires	Hypomagnésémie AR	<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)	Le syndrome de Raine AR	<i>FAM20C</i>

9 Références bibliographiques principales

- [1] 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.
- [2] 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.
- [3] 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.
- [4] C. Millet, J.-P. Duprez, C. Houry, 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.
- [5] 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.
- [6] 'Plan France Médecine Génomique 2025 – PFMG 2025'. <https://pfm2025.aviesan.fr/>. Dernière consultation, le 25 juin 2021.
- [7] 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.
- [8] 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.
- [9] 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.
- [10] 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.
- [11] 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.
- [12] 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.
- [13] 'Guide d'odontologie pédiatrique'. <https://www.editionsmdp.fr/boutique/livres/G01832/guide-d-odontologie-pediatrique.html>. Dernière consultation, le 25 juin 2021.
- [14] 'Use of Nitrous Oxide for Pediatric Dental Patients', *Pediatr Dent*, vol. 39, no. 6, pp. 273–277, Sep. 2017.
- [15] 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.
- [16] 'Interdisciplinary Care for a Patient with Amelogenesis Imperfecta: A Clinical Report - Millet - 2015 - Journal of Prosthodontics - Wiley Online Library'. <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1111/jopr.12242>. Dernière consultation, le 25 juin 2021.
- [17] G. Poussette Lundgren, G. I. Morling Vestlund, M. Trulsson, and G. Dahllöf, 'A Randomized Controlled Trial of Crown Therapy in Young Individuals with Amelogenesis Imperfecta', *J Dent Res*, vol. 94, no. 8, pp. 1041–1047, Aug. 2015, doi: 10.1177/0022034515584385.

- [18] 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.
- [19] 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.
- [20] 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.
- [21] 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.
- [22] 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.
- [23] 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.
- [24] 'O-Rares : Manifestations orales et dentaires des maladies rares - Strasbourg'. <https://www.o-rares.com/>. Dernière consultation, le 25 juin 2021.
- [25] 'Votre annuaire ETP Maladies Rares', *Votre annuaire ETP Maladies Rares*. <https://etpmaladiesrares.com/>. Dernière consultation, le 25 juin 2021.
- [26] 'Filière TeteCou: Malformations rares tête cou dents'. <https://www.tete-cou.fr/>. Dernière consultation, le 25 juin 2021.