

# Amélogénèses imparfaites



## Le diagnostic ou le phénotype clinique en images

Différentes formes d'amélogénèses imparfaites existent en fonction de la nature du défaut amélaire : en cas de défaut quantitatif, l'AI est dite hypoplasique (a,b). Ceci peut aller jusqu'à l'absence totale d'émail (b) ; en cas de défaut qualitatif l'amélogénèse est dite hypominéralisée (c) (émail, mou friable, rugueux) ou hypomature (d) (aspect blanc craquelé mais dureté préservée). Les différents types de défauts peuvent coexister sur une même dent, au sein d'une même cavité buccale ou varier d'un individu à l'autre au sein d'une même famille.

## La maladie

### Qu'est-ce que l'amélogénèse imparfaite ?

L'Amélogénèse Imparfaite (AI) constitue un groupe d'anomalies du développement affectant la structure et l'apparence clinique de l'émail de toutes ou de quasiment toutes les dents, temporaires et/ou permanentes. Le

diagnostic est fondé sur l'histoire familiale, l'étude de l'arbre généalogique, et un examen clinique méticuleux. A ce jour, le diagnostic génétique n'est disponible que dans le cadre d'un protocole de recherche.

### Combien de personnes sont touchées par l'amélogénèse imparfaite ?

La prévalence de la maladie avoisine 1 pour 14 000 personnes. Les données sont variables d'une population à l'autre.

### Quelles sont les causes de la maladie ?

L'amélogénèse imparfaite est une maladie génétique pouvant exister de manière isolée ou être associée à d'autres symptômes dans le cadre de syndromes. Tous les modes de transmission sont possibles (autosomique dominant, récessif ou lié à l'X).

Les gènes connus, impliqués sont : **AMELX** (Xp22.3-p22.1); **ENAM** (4q21); **AMBN** (4q21); **MMP20** (11q22.3-q23); **KLK4** (19q13.3-q13.4); **WDR72** (15q21.3); **FAM83H** (8q24.3); **FAM20A** (17q24.2); **DLX3** (17q21.3-q22); **TP63** (3q27-q29); **CNNM4** (2q11.2); **ROGDI** (16p13.3); **C4orf26** (4q21.1); **SLC24A4** (14q32.12); **LAMB3** (1q32); **ITGB6** (2q24.2); **STIM1** (11p15.5).

De nombreux autres gènes responsables sont à découvrir.

L'AI s'accompagne parfois d'autres anomalies bucco-dentaires comme le taurodontisme, des anomalies dentinaires, des troubles de l'éruption, des résorptions, des dysmorphoses des bases osseuses maxillaires de type béance antérieure squelettique, une hyperplasie gingivale.

### Quelles sont les manifestations de la maladie ?

L'amélogénèse imparfaite peut être subdivisée en différentes formes qui sont hypoplasique, hypominéralisée, et hypomature.

#### La forme hypoplasique – des défauts quantitatifs

Elle se manifeste par une faible épaisseur voire une absence de l'émail, la présence de puits ou de stries. On retrouve des plages d'émail normal. L'émail est néanmoins dur, translucide parfois d'aspect rugueux ou piqueté. Il n'est pas prédisposé à l'usure.

#### La forme hypominéralisée – un défaut qualitatif

L'émail est d'épaisseur normale, mou, de couleur jaune brun intrinsèque et se clive rapidement.

#### La forme hypomature – un défaut qualitatif

L'émail est épaisseur normale, relativement dur, avec pas ou peu de contraste avec la dentine et présente des colorations allant du blanc-craquelé au jaune brun.

L'amélogénèse imparfaite peut aussi s'inscrire au tableau clinique des syndromes ou maladies rares :

Elle peut être alors associée à

- une néphrocalcinose (anomalie rénale) parfois asymptomatique
- une platispondylie (anomalies vertébrales), petite taille
- une dystrophie des cônes et des bâtonnets (cellules photoréceptrices de l'œil)
- une épilepsie et détérioration mentale
- une onycholyse (anomalies des ongles)
- des cheveux frisés et des anomalies osseuses.

## Le traitement, la prise en charge, la prévention

La présence d'une amélogénèse imparfaite peut représenter un signe d'appel d'une maladie plus générale et doit faire rechercher en particulier des signes associés. Cette anomalie doit être rapportée au médecin en charge du patient enfant ou adulte (pédiatre, médecin généraliste, généticien...). Ce diagnostic médical, conforté par les observations du Chirurgien-Dentiste, est important pour le patient et sa famille.

Du point de vue de la prise en charge bucco-dentaire, la prévention avec la mise en place d'un programme de santé bucco-dentaire, la préservation du capital dentaire et la prise en charge pluridisciplinaire de ces anomalies dentaires sont des éléments indispensables d'un traitement réussi.

En Alsace, le **Centre national de Référence des Manifestations Odontologiques de Maladies Rares** vous oriente pour le diagnostic et vous conseille sur la prise en charge et le suivi des patients.

On ne connaît pas en Alsace et en France en général la prévalence de cette anomalie. **Vous pouvez contribuer à une meilleure connaissance de ces anomalies dentaires et de ces maladies rares associées en participant au recensement de ces patients** dans le registre [D\[4\]/Phenodent](#). La constitution de ce registre a reçu l'avis favorable du Comité Consultatif sur le traitement de l'Information en matière de recherche dans le domaine de la Santé (CCTIRS) le 11/09/2008 et l'autorisation de la Commission Nationale Informatique et Libertés (CNIL) le 18/05/2009 (n°908416).

Il est possible pour **les personnes atteintes et leur famille de participer au projet Interreg IV, OS A27 « Manifestations bucco-dentaires des maladies rares »**. Les objectifs sont de caractériser les manifestations cliniques et les problèmes liés à la maladie, d'évaluer leurs fréquences et leurs répercussions en terme de qualité de vie, de tenter d'établir un lien entre certains symptômes et les gènes incriminés, et de découvrir de nouveaux gènes responsables de cette maladie.

## Contact patientèle

### Si vous rencontrez des personnes atteintes par les maladies décrites

Le recensement s'effectuera dans le respect de l'anonymat du praticien, du patient et de sa famille et avec son accord.

## En savoir plus

[www.genosmile.eu](http://www.genosmile.eu), le projet de recherche Interreg soutenu par la Faculté de Chirurgie Dentaire de l'Université de Strasbourg

**Orphanet**, le portail des maladies rares et des médicaments orphelins, rubriques amélogénèses imparfaites

## Centre de Référence des Manifestations Odontologiques de Maladies Rares

Pôle de Médecine et Chirurgie Bucco-Dentaires  
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg,  
1 place de l'Hôpital, F-67000 Strasbourg Cedex France.  
[cref-odonto@chru-strasbourg.fr](mailto:cref-odonto@chru-strasbourg.fr)  
Tél +33 (0)3.88.11.69.10  
(Fax -18)  
[www.chru-strasbourg.fr](http://www.chru-strasbourg.fr)

