UNIVERSITE TOULOUSE III- PAUL SABATIER

FACULTE DE CHIRURGIE DENTAIRE

Année 2012 2012-TOU3-3059

THESE

pour le

DIPLOME D'ETAT DE DOCTEUR EN CHIRURGIE DENTAIRE

Présentée et soutenue publiquement

par

Cécile PAREDES

le 23 novembre 2012

DENTINOGENESE IMPARFAITE DE TYPE II PRESENTATION D'UN CAS FAMILIAL

Directeur de thèse : Dr Julie BACQUE

JURY

Président :	Isabelle BAILLEUL FORESTIER
1er Assesseur :	Julie BACQUE
2ème Assesseur :	Rémi ESCLASSAN
3ème Assesseur :	Frédéric VAYSSE

FACULTÉ DE CHIRURGIE DENTAIRE

➔DIRECTION

DOYEN
Mr SIXOU Michel

ASSESSEURS DU DOYEN

- *ENSEIGNANTS :*

Mme GRÉGOIRE Geneviève
Mr CHAMPION Jean
Mr HAMEL Olivier
Mr POMAR Philippe

- *PRÉSIDENTE DU COMITÉ SCIENTIFIQUE*

Mme GRIMOUD Anne-Marie

- *ÉTUDIANT :*

Mr HAURET-CLOS Mathieu

CHARGÉS DE MISSION
Mr PALOUDIER Gérard
Mr AUTHER Alain

RESPONSABLE ADMINISTRATIF
Mme GRAPELOUP Claude

➔ HONORARIAT

DOYENS HONORAIRES
Mr LAGARRIGUE Jean +
Mr LODTER Jean-Philippe
Mr PALOUDIER Gérard
Mr SOULET Henri

➔ ÉMÉRITAT

Mr PALOUDIER Gérard

➔ PERSONNEL ENSEIGNANT

56.01 PÉDODONTIE

Chef de la sous-section :	*Mr VAYSSE*
Professeur d'Université :	Mme BAILLEUL-FORESTIER
Maîtres de Conférences :	Mme NOIRRIT-ESCLASSAN, Mr VAYSSE
Assistants :	Mlle BACQUÉ, Mr DOMINÉ
Chargé d'Enseignement :	Mlle BACQUÉ, Mme PRINCE-AGBODJAN, Mr TOULOUSE

56.02 ORTHOPÉDIE DENTO-FACIALE

Chef de la sous-section :	*Mr BARON*
Maîtres de Conférences :	Mr BARON, Mme LODTER, Mme MARCHAL-SIXOU, Mr ROTENBERG,
Assistants :	Mme ELICEGUI, Mme OBACH-DEJEAN, Mr PUJOL
Chargés d'Enseignement :	Mr GARNAULT, Mme MECHRAOUI, Mr MIQUEL

56.03 PRÉVENTION, ÉPIDÉMIOLOGIE, ÉCONOMIE DE LA SANTÉ, ODONTOLOGIE LÉGALE

Chef de la sous-section :	*Mr HAMEL*
Professeur d'Université :	Mme NABET, Mr PALOUDIER, Mr SIXOU
Maître de Conférences :	Mr HAMEL
Assistant :	Mr MONSARRAT
Chargés d'Enseignement :	Mr DURAND, Mr PARAYRE, Mr VERGNES

57.01 PARODONTOLOGIE

Chef de la sous-section :	*Mr BARTHET*
Maîtres de Conférences :	Mr BARTHET
Assistants :	Mr MOURGUES, M
Chargés d'Enseignement :	Mr. CALVO, Mme DALICIEUX-LAURENCIN, Mr LAFFORGUE, Mr PIOTROWSKI, Mr SANCIER

57.02 CHIRURGIE BUCCALE, PATHOLOGIE ET THÉRAPEUTIQUE, ANESTHÉSIOLOGIE ET RÉANIMATION

Chef de la sous-section : *Mr CAMPAN*
Professeur d'Université : Mr DURAN
Maîtres de Conférences : Mr CAMPAN, Mr COURTOIS, Mme COUSTY
Assistants : Mme BOULANGER, Mr FAUXPOINT, Mme FERNET-MAGNAVAL
Chargés d'Enseignement : Mr GANTE, Mr L'HOMME, Mme LABADIE, Mr PLANCHAND, Mr SALEFRANQUE

57.03 SCIENCES BIOLOGIQUES (BIOCHIMIE, IMMUNOLOGIE, HISTOLOGIE, EMBRYOLOGIE. GÉNÉTIQUE, ANATOMIE PATHOLOGIQUE, BACTÉRIOLOGIE, PHARMACOLOGIE

Chef de la sous-section : *Mr KÉMOUN*
Professeurs d'Université : Mme DUFFAUT
Maîtres de Conférences : Mme GRIMOUD, Mr KEMOUN, Mr POULET
Assistants : Mr BLASCO-BAQUE, Mme GAROBY-SALOM, Mme SOUBIELLE, Mme VALERA
Chargés d'Enseignement : Mr BARRÉ, Mme DJOUADI-ARAMA, Mr SIGNAT

58.01 ODONTOLOGIE CONSERVATRICE, ENDODONTIE

Chef de la sous-section : *Mr GUIGNES*
Maîtres de Conférences : Mr DIEMER, Mr GUIGNES, Mme GURGEL-GEORGELIN, Mme MARET-COMTESSE
Assistants : Mr ARCAUTE, Mlle DARDÉ, Mme DEDIEU, Mr ELBEZE, Mme FOURQUET, Mr MICHETTI
Chargés d'Enseignement : Mr BALGUERIE, Mr BELAID, Mlle BORIES, Mr ELBEZE, Mr MALLET, Mlle PRATS, Mlle VALLAEYS

58.02 PROTHÈSES (PROTHÈSE CONJOINTE, PROTHÈSE ADJOINTE PARTIELLE, PROTHÈSE COMPLÈTE, PROTHÈSE MAXILLO-FACIALE)

Chef de la sous-section : *Mr CHAMPION*
Professeurs d'Université : Mr ARMAND, Mr POMAR
Maîtres de Conférences : Mr BLANDIN, Mr CHAMPION, Mr ESCLASSAN
Assistants : Mr DESTRUHAUT, Mr GALIBOURG, Mr LUCAS, Mr RAYNALDY, Mme SOULES
Chargés d'Enseignement : Mr ABGRALL, Mr DEILHES, Mr FARRÉ, Mr FLORENTIN, Mr FOLCH, Mr GHRENASSIA,
Mr KAHIL, Mme LACOSTE-FERRE, Mme LASMOLLES, Mr LUCAS, Mr MIR,
Mr POGEANT, Mr RAYNALDY

58.03 SCIENCES ANATOMIQUES ET PHYSIOLOGIQUES, OCCLUSODONTIQUES, BIOMATÉRIAUX, BIOPHYSIQUE, RADIOLOGIE

Chef de la sous-section : *Mme GRÉGOIRE*
Professeur d'Université : Mme GRÉGOIRE
Maîtres de Conférences : Mme JONIOT, Mr NASR
Assistants : Mr AHMED, Mr CANIVET, Mr DELANNÉE
Chargés d'Enseignement : Mme BAYLE-DELANNÉE, Mme MAGNE, Mr MOUNET, Mr TREIL, Mr VERGÉ

L'université Paul Sabatier déclare n'être pas responsable des opinions émises par les candidats.
(Délibération en date du 12 Mai 1891).

Mise à jour au 23 octobre 2012

A mes fils, Léo et Paul, *mes petits trésors. "Viser la lune ça ne me fait pas peur, même à l'usure j'y crois encore et en cœur…"Notre chanson pendant cette P1 où il fut si difficile de vous laisser pour « mes gardes à la B.U. ». Mes amours, vous avez été et restez ma force tout au long de ces années. Alors vous aussi n'ayez pas peur, je serai toujours là pour vous soutenir. Vous êtes mes plus belles réussites et suis fière d'être votre maman.*

A mes parents, *sans vous, rien de tout cela n'aurait été possible et je n'en serai pas là aujourd'hui. Merci de m'avoir toujours soutenue, merci pour votre amour, de votre confiance, vos conseils et tous vos encouragements prodigués tout au long de ces années, à tous ces efforts et sacrifices consentis.*

A ma sœur Nathalie, *tu as toujours su que j'étais capable de l'impossible. Par tes « formules magiques » j'ai vaincu mes peurs et mes doutes. Merci pour tous ces fous rires et ces moments de délire, merci de me faire grandir intérieurement un peu plus chaque jour. Comme Léonard à son arbre, tu m'as prodigué toute ta tendresse, ton amour, toutes ces attentions qui m'ont permis de suivre mon chemin sans peur car je sais que tu seras toujours là comme je le serai pour toi. Je t'aime ma sœurette*.

A mon petit neveu Gyaltsen, *tes yeux pétilles et je jubile…, c'est un si grand bonheur d'être ta tatie depuis 8 mois. Mon petit caramel tu es à croquer !!! Merci à ton papa Karma et à ta maman Nathalie pour avoir réussi une telle merveille…*

A Marcus, Stéphanie, Richard et Thomas, *votre aide me fut si précieuse…*

A mon oncle René et ma tante Maïté, *merci pour tous ses moments partagés … Quérigut, le loto des bonbons, les randos, les cèpes …nous voilà…. !!*

A mes grands parents, *merci pour votre amour*.

A tous ceux que j'aime, *ma famille, mes cousins, de Montpellier, de Narbonne, de Paris et de Toulouse…Merci pour tous ces souvenirs ensemble.*

A Cyrielle, *ma petite Cycy, ma choupinette, nous partageons tout depuis 6 ans…des rires, des larmes…nos petits secrets….Merci d'être toujours là, de me soutenir et de m'écouter même si parfois mes choix sont compliqués. Merci pour tous ces bons moments, ma Cyfion d'amour, ma petite poulette tu sais comme je t'adore…*

A Agnès, Camille, Constance, Elma, Fanny, Lise, Marion M., Mary, Noémie, Pauline, *nous nous voyons moins qu'avant, mais je pense toujours fort à vous mes copines, vous me manquez… !!!*

Aux boys que je n'ai pas oublié, *Alexandre, Bertrand, Fabrizio, Guillaume, Jad, Reiza, Sami*

A Rémi E., Franck D., Kiki, Simon, Sarah C., Pipapou, Emmanuelle N-E, Jean C.,
Dr Auther, *merci pour votre aide et vos conseils si précieux en clinique et tout au long de mon cursus.*

A ma petite « Framboise », *merci pour tout…Gardez votre bonne humeur et votre peps.*

To Robbin, *you know what you mean to me, you've always believed in me…TLND…..*

A notre président de thèse

Madame le Professeur Isabelle BAILLEUL-FORESTIER,

- Professeur des Universités, Praticien Hospitalier d'Odontologie
- Docteur en Chirurgie Dentaire,
- Diplôme de Doctorat de l'Université Paris-Diderot,
- Lauréate de l'Académie Nationale de Chirurgie Dentaire

Nous apprécions l'honneur que vous nous faites en acceptant de présider le jury de notre thèse. Veuillez trouver ici l'expression de notre plus profond respect et de notre sincère gratitude.

A notre directeur de thèse

Mademoiselle le Docteur Julie BACQUE,

- Assistante hospitalo-universitaire d'Odontologie,
- Docteur en Chirurgie Dentaire,
- Maîtrise Sciences de la Vie et de la Santé – mention : Physiologie Cellulaire Intégrée et Physiopathologie,
- CES de Chirurgie Dentaire : Prothèse dentaire, option : Prothèse scellée,

Nous apprécions l'honneur que vous nous avez fait en acceptant de diriger notre thèse. Nous vous remercions pour votre gentillesse, votre confiance et votre disponibilité. Veuillez trouver ici, l'expression sincère de ma profonde reconnaissance.

A notre jury de thèse

Monsieur le Docteur Rémi ESCLASSAN,

- Maître de Conférences des Universités, Praticien Hospitalier d'Odontologie,
- Docteur en Chirurgie Dentaire,
- Docteur de l'Université de Toulouse (Anthropobiologie),
- D.E.A. d'Anthropobiologie
- Ancien Interne des Hôpitaux,
- Chargé de cours aux Facultés de Médecine de Toulouse-Purpan, Toulouse-Rangueil et Pharmacie (L1),
- Enseignant-chercheur au Laboratoire d'Anthropologie Moléculaire et Imagerie de Synthèse (AMIS – UMR 5288 – CNRS)
- Lauréat de l'Université Paul Sabatier.

Nous apprécions l'honneur que vous nous faites en participant au jury de notre thèse. Nous vous remercions sincèrement pour votre confiance et votre soutien tout au long de ces années. Veuillez trouver ici, l'expression de notre sincère gratitude et de notre profond respect.

A notre jury de thèse ,

Monsieur le Docteur Frédéric VAYSSE

- Maître de Conférences des Universités, Praticien Hospitalier d'Odontologie,
- Chef de la sous-section de Pédodontie
- Docteur en Chirurgie Dentaire,
- Docteur de l'Université Paul Sabatier,
- Lauréat de l'Université Paul Sabatier,
- Diplôme d'Etudes Approfondies en Imagerie et Rayonnement en Médecine.

Nous apprécions l'honneur que vous nous faites en acceptant de faire partie de notre jury de thèse. Soyez assurer de notre sincère gratitude et de notre profond respect.

Table des matières

Introduction **13**

Partie I : La dentinogenèse **15**

I. Bases embryologiques **16**

II. Bases histologiques **18**

III. Prédentine et front de minéralisation **18**

IV. Les différents types de dentine **19**

V. Dentine primaire périphérique et circumpulpaire **20**

VI. Bases biochimiques **21**

1. La phase minérale ou inorganique 21
2. La phase organique 22
   - 2.1. Le collagène 22
   - 2.2. Les protéines non collagéniques ou PNC 22
   - 2.3. Les protéoglycanes ou PGs 23
   - 2.4. Les cytokines et facteurs de croissance 24
   - 2.5. Les lipides 27

Partie II: La dentinogenèse imparfaite **28**

I. Définition **29**

II. Fréquence **29**

III. Classifications de SHIELDS **29**

1. La dentinogenèse imparfaite de type I 30
2. La dentinogenèse imparfaite de type II 30
3. La dentinogenèse imparfaite de type III ou Brandywine type 30
4. La dysplasie dentinaire de type I ou coronaire 32
5. La dysplasie dentinaire de type II ou radiculaire 32
6. La classification de MIM 32

IV. Diagnostic **33**

1. Diagnostic positif 33
2. Diagnostics différentiels 34
   - 2.1. Diagnostic différentiel selon la structure des tissus dentaires 35
     - 2.1.1. Anomalies de l'émail 35
     - 2.1.2. Anomalies de la dentine 35
   - 2.2. Diagnostic différentiel en fonction de la coloration 40

V. Anomalies histologiques observées dans la DGI-II 42
1. Anomalies de l'émail 42
2. Anomalies de la jonction émail-dentine 42
3. Anomalies de la dentine 43
4. Anomalies du cément 44
VI. Anomalies génétiques 45
1. Transmission de la pathologie 45
2. Gènes impliqués dans la pathologie 45
2.1. Principales techniques de biologie moléculaire 45
2.2. Localisation du gène de la DGI-II 46
2.3. Le gène DSPP 48
2.3.1. Organisation du gène DSPP 49
2.3.2. Mutations de DSPP décrites 50
2.4. Le gène DMP1 52
2.5. Autres gènes 53
Partie III: Etude d'un cas familial de DGI-II 54
I. Présentation du pedigree et des membres étudiés 56
1. Pedigree 56
2. Examen clinique et radiologique de chacun des membres étudiés 56
2.1. Présentation de l'enfant Martin (cas IV.1) 56
2.2. Présentation de la mère de l'enfant (cas III.5) 59
2.3. Présentation du cousin de la mère (cas III.2) 61
2.4. Présentation du grand-oncle de l'enfant (cas II.1) 63
2.5. Présentation de la grand-mère (II.3) et de l'arrière-grand-mère (I.1) 64
3. Discussion 64
II. Incidences de la pathologie 66
1. Les incidences fonctionnelles 66
2. Les incidences esthétiques et psychologiques 66
III. Prise en charge pluridisciplinaire 67
1. Protocole de prise en charge en odontogénétique 67
1.1. Conseil génétique et consultation en odontogénétique 67
1.2. Diagnostic génétique 68
1.3. Centres de références, FeCLAD, Phenodent, Orphanet 68
2. Intérêts et impératifs d'une prise en charge précoce 69
3. Problématique d'une prise en charge précoce 70

IV. Thérapeutique bucco-dentaire en denture temporaire et mixte 70

1. Odontologie conservatrice 71

1.1. En denture temporaire 71

1.1.1. Les couronnes pédiatriques préformées ou CPP 72

1.1.2. Les composites 74

1.2. En denture mixte 76

1.2.1. Les Coiffes pédodontiques préformées 77

1.2.2. Les facettes 77

1.2.3. Eclaircissement 78

2. Orthodontie 79

3. Prothèse 80

3.1. En denture temporaire 80

3.1.1. Prothèse sur overdenture 80

3.1.2. Prothèse amovible 81

3.2. En denture mixte et permanente 82

3.2.1. La prothèse fixée 82

3.2.2. Implants 83

4. Synthèse des thérapeutiques de la DGI-II 84

Conclusion 85

Références bibliographiques 87

Annexes 103

Abstract 112

Introduction

Les anomalies de structure de la dentine sont regroupées en deux pathologies : la dentinogenèse imparfaite et la dysplasie dentinaire. La dentinogenèse imparfaite de type II ou dentine opalescente héréditaire se transmet selon un mode autosomique dominant.

Le terme de dentinogenèse imparfaite a été utilisé pour la première fois par HODGE et FINN en 1938, puis par ROBERTS et SCHOUR en 1939. En 1973 SHIELDS proposa une classification des différents types d'anomalies dentinaires. Cette classification a été modifiée suite aux recherches en génétique et biologie moléculaire.

Le diagnostic repose sur des critères cliniques (couleur bleu-gris à ambré et aspect opalescent) et des critères radiologiques (couronnes globuleuses, racines étroites et courtes, oblitération pulpaire).

Un des défis thérapeutiques pour le praticien confronté à une telle pathologie est de mettre en place un traitement adapté tant au niveau fonctionnel qu'esthétique.

Une prise en charge précoce et pluridisciplinaire est recommandée afin de limiter l'apparition de complications inhérentes à la pathologie (attrition, nécrose pulpaire, lésion péri-apicale, perte de la dimension verticale d'occlusion).

L'objet de notre travail est, à travers l'étude d'une famille atteinte de dentinogenèse imparfaite de type II, de mettre en évidence l'intérêt d'une prise en charge dès le plus jeune âge, afin de limiter les complications inhérentes à cette pathologie et de conserver au maximum le capital dentaire du patient.

Nous aborderons les aspects histologiques et embryologiques de la dentinogenèse et ceux de la dentinogenèse imparfaite. Puis nous nous intéresserons aux diagnostics clinique, radiologique et génétique de la dentinogenèse imparfaite de type II (DI II).

Enfin, nous présenterons le cas clinique de la famille étudiée, et nous décrirons la prise en charge la mieux adaptée en fonction de l'âge et de la denture en place.

Partie I : La dentinogenèse

La dentine est un tissu conjonctif minéralisé d'origine mésodermique qui occupe le plus grand volume de la dent **[30 ; 63]**. La formation de la dentine ou dentinogenèse est un processus continu et rythmique, hautement régulé et contrôlé, marqué par des phases de sécrétion intenses de matrice (apposition) et des phases d'activité sécrétoire plus ralentie (dépôts). De nombreuses interactions épithélio-mésenchymateuses complexes régissent la dentinogenèse **[79]**.

L'apposition de dentine est centrifuge, de l'ordre de 4µm par jour et l'épaississement de la couche dentinaire se produit au détriment de l'espace initialement occupé par la pulpe.

Elle est le résultat de la synthèse et de la sécrétion de protéines par des odontoblastes qui forment une monocouche cellulaire à la surface de la pulpe. Ces protéines, pour la plupart phosphorylées, forment une matrice extracellulaire (MEC) spécifique qui sera secondairement minéralisée **[5 ; 63]**.

Des altérations des régulations transcriptionnelles, traductionnelles et post-traductionnelles de ces protéines conduisent à la formation de dentines pathologiques **[79]**.

I. Bases embryologiques

L'odontogenèse est un processus régulé par des interactions épithélio-mésenchymateuses **[99]**. Elle débute au cours de la 6-7ème semaine de gestation, après la migration des cellules des crêtes neurales et la formation des arcs mandibulaire et maxillaire. Le développement des ébauches des dents lactéales se réalise, puis il se poursuit par une période où les ébauches des dents lactéales et dents permanentes coexistent.

L'odontogenèse se termine vers 18-25 ans par l'éruption des 3ème molaires. Au cours de ce processus, plusieurs stades se succèdent avant l'obtention des odontoblastes, cellules responsables de la dentinogenèse **[79]** (cf.fig.1 : les différentes étapes de l'odontogenèse).

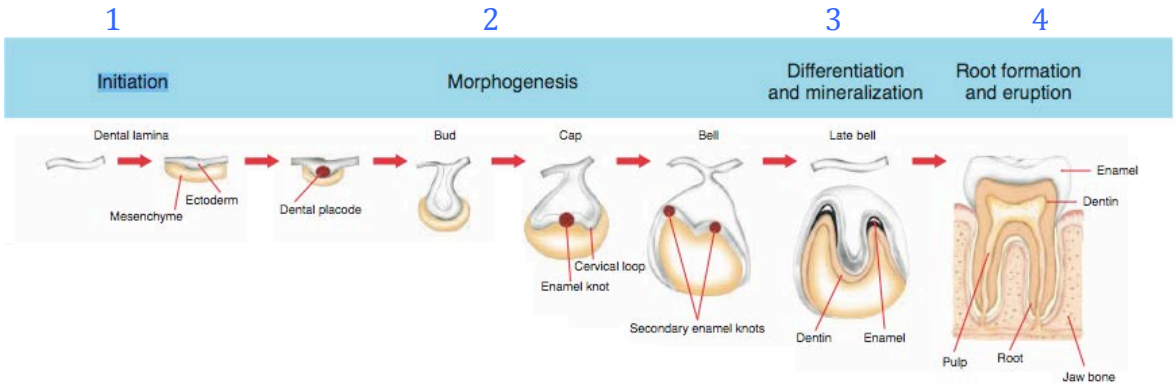


Fig. 1 . Les différents stades de l'odontogenèse (d'après THESLEFF,2003) **[79]**

1 : stade de l'initiation

Suite à l'apparition de l'épithélium odontogène, une prolifération epithélio-mésenchymateuse conduit à la formation de la **lame dentaire**. Au niveau de chaque lame dentaire, l'accroissement du nombre de cellules épithéliales induit le développement de **bourgeons dentaires** (lame épithéliale entourée d'une condensation de cellules ecto-mésenchymateuses). Chaque bourgeon formé correspond à l'ébauche d'une dent lactéale (10 par arcs dentaires).

2 : stade de morphogenèse

La poursuite de la prolifération épithéliale conduit à la formation du **capuchon dentaire**. Ce stade est marqué par l'apparition progressive de trois parties qui sont : **l'organe de l'émail** (structure épithéliale dérivant de la lame épithéliale) qui est constitué lui même de plusieurs parties : *l'épithélium dentaire* ou adamantin interne, *l'épithélium adamantin externe*, *le réticulum étoilé* et *le stratum intermédium* ; **la papille primitive** qui donnera la pulpe et **le follicule fibreux** desquels dérivent le desmodonte et le cément.

3 : stade de différenciation

Les processus de croissance et de réactions épithélio-mésenchymateuses se poursuivent aboutissant à la formation de **la cloche dentaire**. Les pré-odontoblastes apparaissent, ils sont issus de la papille primitive alors que les pré-améloblastes sont issus de l'épithélium-adamantin-interne ; ils donneront les **améloblastes** et les **odontoblastes,** cellules à l'origine respectivement de l'émail et de la dentine.

4 : stade de formation de la racine

La couronne se forme, puis la racine, avec la mise en place des tissus de soutien parodontaux et l'éruption de la dent.

II. Bases histologiques

La différentiation des pré-amélobastes en améloblastes, induit par interaction celle des pré-odontoblastes. Les odontoblastes vont s'allonger, puis établir de nombreuses jonctions intercellulaires au niveau distal, différenciant ainsi un domaine basolatéral et un domaine apical. Ces odontoblastes pré-polarisés sont le siège d'interactions épithélio-mésenchymateuses.

Les odontoblastes polarisés, sécréteurs forment une couche de cellules palissadiques à la périphérie de la pulpe. Ils sont caractérisés par deux parties.

Un corps cellulaire mesurant de 20 à 40 µm de haut et 3 à 5µm de large, contenant les organites nécessaires à la synthèse des protéines de la matrice dentinaire.

Un prolongement odontoblastique situé au niveau du pôle apical ou distal du corps cellulaire. Il mesure 0,5 à 1µm de diamètre. Ce tronc principal présente de fines ramifications latérales de 0,1 à 0,2µm. **[63 ;79]**. Il contient uniquement des vésicules d'exocytose et d'endocytose qui sont intriquées dans un cytosquelette très développé, constitué de microtubules, de filaments intermédiaires et de microfilaments **[63]**.

III. Prédentine et front de minéralisation

La prédentine est une couche de matrice non minéralisée, organisée comme un compartiment plus ou moins scellé. Elle est limitée au niveau apical par les corps cellulaires des odontoblastes et au niveau distal par le front de minéralisation **[63]**. Elle ne contient pas de corps cellulaire et mesure 10 à 30µm d'épaisseur. La prédentine est présente tout au long de la vie **[63 ; 79]**. C'est une zone où se réalisent la formation et la maturation du maillage du collagène de la matrice dentinaire. Le collagène de type I est exocyté à proximité des corps cellulaires et s'associe en fibrilles puis en fibres. Ces dernières fournissent la structure tridimensionnelle à l'intérieur de laquelle la phase minérale de la dentine se dépose **[5]**. La formation des cristaux d'hydroxyapatite dans le réseau collagénique apparait au niveau du front de minéralisation dont l'avancée est de 4 à 20µm par jour **[5]**.

Des structures globulaires ou calcosphérites sont présents au niveau du front de minéralisation, au début de la formation de la dentine. Les espaces inter-globulaires constituent des défauts dans la dentine où des résidus non minéralisés

s'accumulent. La présence de ces structures inter-globulaires est augmentée dans la dentine pathologique **[63]**.

La sécrétion des phosphoprotéines a lieu à proximité du front de minéralisation, après un transport à l'intérieur des prolongements odontoblastiques. La composition de la prédentine est différente de celle de la dentine car certains composants sont ajoutés au niveau du front de minéralisation, alors que d'autres sont métabolisés dans la prédentine.

Il existe une bordure intermédiaire d'une épaisseur de 0,5 à 2,5µm appelée la **métadentine.** A proximité de cette dernière, une concentration d'ions calcium et d'ions phosphates permet la nucléation initiale **[63 ; 79]**.

IV. Les différents types de dentine

La dentine est un tissu d'origine mésodermique, mésenchymateuse. Elle est avascularisée et minéralisée. C'est un tissu perméable, composé de nombreux tubules ou canalicules dentinaires **[63]**. La densité des tubules varie entre les différentes couches de dentine : de 55000 tubules/mm2 dans les couches les plus internes près de la pulpe, à 15000 tubules /mm2 dans les couches externes.

La dentine est une structure complexe, comprenant plusieurs types morphologiques distincts.

La dentine primaire représente en masse la majeure partie de la dentine, elle est synthétisée par des odontoblastes polarisés avant la mise en fonction de la dent et avant l'édification radiculaire **[63]**.

La dentine secondaire est élaborée physiologiquement de manière continue au cours de la vie, mais sa synthèse est ralentie graduellement au cours du temps.

La dentine tertiaire est une dentine réparatrice produite en réponse à un stimuli tel qu'une lésion carieuse, un traumatisme, une restauration dentaire (irritant chimique) ou un phénomène d'attrition occlusales **[63]**. C'est une réaction lente et tardive (après 10 jours), sa quantité est proportionnelle à la quantité de dentine primaire détruite **[63 ; 79]**.

V. Dentine primaire périphérique et circumpulpaire

Au sein de la dentine primaire plusieurs types de dentine coexistent.
Le premier type**, la dentine périphérique** est composée de plusieurs couches.

Le manteau dentinaire est la première couche de dentine coronaire, elle est produite par des odontoblastes polarisés. Cette couche de 7 à 30µm possède de très rares et minces canalicules courbes **[30]**. Elle est déposée à la périphérie de la papille dentaire sous l'organe de l'émail **[63]**. Cette couche hypo minéralisée, ne possède pas de phosphoprotéines, mais de nombreux GAG (glycosaminoglycanes) sont présents **[79]**.

La couche hyaline de HOPEWELL-SMITH de 15 à 30µm d'épaisseur, est présente au niveau de la racine. Elle ne possède pas de canalicules dentinaires **[30]**. Histologiquement elle se distingue de la couche de cément acellulaire interne et elle se forme en regard de la couche épithéliale interne de la gaine épithéliale de Hertwig **[30]**.

La couche granulaire de TOMES est concomitante à la couche de HOPEWELL-SMITH, elle est plus interne que cette dernière. Elle est hypominéralisée, d'une épaisseur de 8 à 30µm ; elle présente des canalicules sinueux, des calcosphérites mal fusionnés **[30 ; 79]**.

La dentine circumpulpaire représente la principale partie de la dentine primaire. Elle se situe sous le manteau dentinaire. Elle est composée de 2 types de dentine.

La dentine intercanaliculaire ou intertubulaire un réseau fibreux de collagène au sein duquel se déposent des cristaux plats parallépipédiques de 2 à 3nm d'épaisseur et de 60nm de long.
Cette dentine occupe l'espace entre les canalicules, elle est le produit principal de sécrétion des odontoblastes au cours de la dentinogenèse **[63]**.

La dentine péricanaliculaire ou péritubulaire s'appose le long des parois des canalicules et forme une sorte de ceinture ou gaine fortement minéralisée et résistante autour de la structure des canalicules, ce qui confère à cette dentine une résistante augmentée à la pression et à l'abrasion **[29]**. Cette dentine est en réalité

intratubulaire car elle se dépose à la surface interne de la lumière des tubules principaux ultérieurement à la formation de la dentine intertubulaire **[63]**.
Sa répartition au sein de la couche dentinaire n'est pas uniforme, et son épaisseur n'est pas supérieure à 5µm (entre 0,5 à 1,5µm) **[78]**.

Les cristallites sont plus petits (36x26x10nm) que ceux de la dentine intertubulaire et la phase minérale est riche en magnésium et en carbonate. La phase organique ne contient pas de collagène fibrillaire, ce qui par conséquence, donne une trame organique amorphe riche en glycoprotéines, en protéoglycanes et en phosphoprotéines **[79]**.

VI. Bases biochimiques

La dentine est composée en poids, pour 70% d'une phase minérale et pour 30% d'une phase organique dont 20% sont représentés par de la matrice organique et 10% par de l'eau **[5 ; 63 ; 79]**.
La composition de la dentine varie en fonction de sa localisation dans la dent et en fonction des espèces **[63]**.

1. La phase minérale ou inorganique

La phase inorganique de la dentine est composée des cristaux d'hydroxyapatite $Ca_{10}(OH)_2(PO_4)_6$ constitués par des ions calcium et phosphate **[63].**
Le calcium est incorporé à la phase minérale à l'interface entre la prédentine non minéralisée et la dentine minéralisée. Le calcium et le phosphate sont acheminés depuis le sang, par un transport transcellulaire au sein des odontoblastes, vers le front de minéralisation **[63].**
Les cristaux dans la dentine sont associés étroitement à la matrice de collagène, leur grand axe étant parallèle aux fibres de collagène **[63].**
La minéralisation de la matrice est à la fois intrafibrillaire avec la formation des cristaux plats et extrafibrillaire (cristaux en épingle) **[52].**

2. La phase organique

90% de la matrice organique est composée de collagène, les 10% restants sont représentés par des protéines non collagéniques, des protéoglycanes(PG) et par certains lipides **[5 ; 66].** Au sein de la dentine sont aussi retrouvées des cytokines dont de nombreux facteurs de croissance dont TGF-β, BMP, des métalloprotéases (MMPs). Ces molécules seraient libérées lors d'une atteinte pulpaire, desmodontale ou lors d'une exposition dentinaire **[92 ; 93]**.

2.1. Le collagène

Il existe plusieurs types de collagène au sein de la matrice dentinaire.

Le collagène de type I est synthétisé par les odontoblastes et sécrété à l'état natif au niveau de la prédentine, il s'associe ensuite en fibrilles, puis en fibres. Il représente 85% du collagène et constitue la trame nécessaire au support de la phase minérale **[63 ;79].**

Le collagène de type V est sécrété par les odontoblastes bien différenciés au sein desquels il persiste.

Le collagène de type III sécrété aux stades initiaux de l'odontogenèse, il se présente sous forme de fibres inter-odontoblastiques dites fibres de VON KORFF.

Le collagène de type VI sous forme de traces dans la dentine **[79].**

2.2. Les protéines non collagéniques ou PNC

Les diverses protéines non collagéniques de la matrice extracellulaire dentinaire sont codées par des gènes localisés au niveau du chromosome 4 humain. Ce chromosome 4 contient un cluster de gènes(4q21) des protéines de la famille des SIBLINGs (Small Integrin-Binding Ligand, N-linked Glycoprotein). Ces protéines contiennent des PNC spécifiques de la dentine (DSPP) et des PNC non spécifiques, (DMP-1, BSP, MEPE, ostéopontine). Des mutations de ces gènes peuvent entrainer l'apparition du phénotype de DGI **[30 ;63 ; 66 ; 79 ; 98]** (fig 2 et 2' : tableau des PNC de la dentine).

DSP (dentin sialoprotéine) et DPP (phosphoprotéine dentinaire) sont les principales protéines non collagéniques de la matrice dentinaire **[79].** Leur rôle a été mis en

évidence dans des anomalies de la dentine **[20 ; 50].** Ces deux protéines sont des produits du clivage de la protéine DSPP codée par le gène DSPP et des mutations du gène semblent être responsable de la dentinogenèse imparfaite de type II et III.

Les protéines non collagéniques (PNC) de la dentine ont un rôle important dans le processus d'induction et de régulation de la minéralisation, l'attachement cellulaire et la formation de collagène fibrillaire **[29 ; 63].** DSPP et DMP-1 ont un rôle important dans le développement et la minéralisation des tissus durs. Les formes phosphorylées de DSPP et de DMP-1 pourraient agir comme nucléateurs de la formation des cristaux d'hydroxyapatite.

DSPP serait impliquée chez la souris dans le maintien de l'intégrité du parodonte (os alvéolaire, cément, desmodonte) via la voie de signalisation des intégrines /MAPK (kinases) et des protéines Smad. Ceci reste à être démontré chez l'homme **[27]**. Cette théorie pourrait remettre en cause chez les patients atteints de DGI-II le dogme : mise à nu de la dentine = apparition de lésions apicales par nécrose pulpaire.

2.3. Les protéoglycanes ou PGs

Ce sont les autres protéines non collagéniques majeures de la dentine. Elles sont composées d'une protéine noyau ou core sur laquelle se lient de manière covalente des chaines de petits glycosaminoglycanes (GAGs) sulfatés tels que la décorine, le biglycan, la chondroïtine- 4-sulfate et 6-sulfate, le dermatane sulfate, le kératane sulfate, l'héparane sulfate et le perlecan .
Les PNC et les PG sont fortement associés à la phase minérale **[63].**

Les PGs dans la prédentine, sont de taille importante et apparaissent sous forme d'un gel amorphe localisé entre et autour des fibrilles de collagène dont ils permettent le transport et la fibrillation **[63]**. Leurs caractéristiques sont différentes dans la dentine, où ils sont sécrétés à proximité du front de minéralisation **[30]** et sont associés étroitement aux fibres de collagène. Ils sont retrouvés au niveau de la dentine péritubulaire mais pas au niveau de la dentine intertubulaire **[63]**.

Les protéoglycanes auraient comme rôle dans la dentinogenèse de contrôler l'organisation du réseau des fibres de collagène formé dans la prédentine et de permettre l'induction de la nucléation des cristaux d'hydroxyapatite grâce à la formation de liaisons avec des ions calcium.

2.4. Les cytokines et facteurs de croissance

Ces molécules sont piégées dans la dentine lors de la minéralisation et sont libérées lors d'une atteinte pulpaire, desmodontales ou lors d'une exposition dentinaire **[92 ; 93]**. In vitro, chez la souris, ces molécules avec les protéines non collagéniques de la matrice dentinaire, pourraient avoir un rôle de chimiotacteurs et de signal d'activation des ostéoblastes, des neutrophiles et des macrophages dans des processus de réparation et de résorption des tissus parodontaux et dentaires. Récemment, des expérimentations chez la souris nude pour le gène Dspp ont démontré que la perte de la protéine DSPP entrainait non seulement une minéralisation anormale de la dentine mais aussi, un élargissement de la chambre pulpaire, une perte d'os alvéolaire avec apparition de lésions péri-apicales et des lésions au niveau des furcations des premières molaires, ainsi qu'une atteinte du desmodonte, ces lésions n'étant corrélées à aucune atteinte pulpaire **[27 ; 92 ; 93].**

Fig. 2 :Tableau des différentes PNC de la matrice dentinaire

	PROPRIETES BIOCHIMIQUES	**LOCALISATION ET ROLE**
PNC SPECIFIQUES DE LA DENTINE		
DSPP OU SIALOPHOSPHOPROTEINE DENTINAIRE (SIBLINGS)	- protéine précurseur de 1301 aa - immédiatement clivée après sa sécrétion, par BMP1 et MM20, en 2 produits : DSP et DPP - expression régulée par TGFβ-1 et activée par BMP2	- exprimée dans l'os, les glandes salivaires, les poumons, la dentine - absente de la prédentine et de la dentine
DSP	- glycoprotéine de 95 KDa - partie N terminale de DSPP - représente 5 à 8% des PNC - faiblement phosphorylée - hautement glycosylée - riche en acide sialique - possède une séquence homologue NH2 terminale avec OPN et DMP1	- sécrétée dans la prédentine - localisée dans la prédentine et au niveau des parois des tubules dentinaires - à faible concentration DSP active la formation de HA - à forte concentration elle inhibe formation de HA - régule la formation de la matrice
DPP	- protéine acide de 140 kDa (aa 463-1253) - représente 50% des PNC - produit C terminal de DSPP - hautement phosphorylée - riche en aa acide : acide aspartique, sérine et phosphosérine	- spécifique de l'orthodentine - fortement associée à la phase minérale - sécrété au front de minéralisation - distribution uniforme dans la dentine circumpulpaire , absente dans la prédentine, dans le manteau - liaison avec le calcium, HA et le collagène de type I - initie la minéralisation interfibrillaire, à faible concentration - inhibe la formation et la croissance du minéral à de plus fortes concentrations.

PNC NON SPECIFIQUES DE LA DENTINE		
OSTEONECTINE	- protéine de 43KDa - riche en acides aminés acides - liaison au collagène de type I	- présente dans la prédentine - inhibiteur de croissance des cristaux HA - synthèse stimulée par le TGFβ-1
OSTEOPONTINE (SIBLINGS)	- glycoprotéine phosphoryléede 44 kDa ; - possède une séquence adhésive RGD (arginine- glycine - aspartate (RGD).	- synthèse stimulée par la vitamine D et le TGFβ-1. - liason à l'hydroxyapatite - inhibiteur de la minéralisation selon son état de phosphorylation
SIALOPROTEINE OSSEUSE OU BSP (SIBLINGS)	- représente 1% des PNC - glycoprotéine de 60 à 80 kDa - séquence adhésive RGD	- provoque une augmentation de la fibrillation du collagène - stimule la formation d'hydroxyapatite (nucléation et croissance cristalline) - synthèse stimulée par TGFβ-1 et inhibée par la vitamine D. - localisation préférentielle dans corps cellulaire
PROTEINE ACIDE DE LA MATRICE DENTINAIRE 1 (SIBLINGS)	- molécule de 53 à 61kDa - hautement phosphorylée, acide - séquence adhésive (arginine-glycine - aspartate (RGD).	- rôle potentiel de régulateur de la transcription du gène DSPP - rôle dans la nucléation - localisation au niveau du front de minéralisation
MEPE : PHOSPHOGLYCO PROTEINE EXTRACELLULAIRE MATRICIELLE (SIBLINGS)	- phosphoglycoprotéine - motif RGD et un motif de liaison des ions calcium.	- un rôle potentiel dans la minéralisation phosphorylée , elle stimule la minéralisation

Les PNC induisent la minéralisation de la dentine en se liant aux fibres de collagène. Elles stimulent le dépôt d'hydroxyde de calcium à l'intérieur et en surface du réseau fibrillaire collagénique.

2.5. Les lipides

Ils représentent moins de 2% de la matrice organique. Ils comprennent majoritairement du cholestérol et des phospholipides. Dans la prédentine, le contenu lipidique serait plus élevé que dans la dentine **[63]**. Certains de ces lipides sont complexés de manière étroite à la phase minérale. En utilisant du vert de malachite, la distribution des phospholipides a pu être observée en microscopie électronique. Les phospholipides sont localisés dans la prédentine dans les espaces inter-collagéniques, formant une sorte de réseau continu. Dans la dentine, ils sont présents sous forme d'aiguilles, appelés cristaux fantômes formant une mince enveloppe organique autour des cristaux. Les phospholipides acides auraient un rôle dans le processus d'initiation de la minéralisation de la matrice dentinaire **[63]**, par leur capacité à lier les ions calcium de manière sélective, avec une affinité modérée. Ces liaisons sont augmentées en présence des ions phosphates et aboutissent à la formation de complexes calcium-phospholipides acides-phosphate.

De récentes études ont montré que des mutations d'une enzyme : la sphingomyéline-phosphodiestérase ont pour conséquences des modifications cellulaires et extracellulaires au cours de la dentinogenèse. Un type II de dysplasie dentinaire est observé lorsque cette enzyme est mutée et elle pourrait être aussi impliquée dans l'apparition d'autres anomalies dentinaires. Elle joue un rôle dans la dégradation de certains lipides de la matrice dentinaire **[30]**.

Partie II: La dentinogenèse imparfaite

I. Définition

La dentinogenèse imparfaite est une forme localisée de dysplasie mésodermique de la dentine, affectant les dents lactéales et définitives **[5]**. C'est une maladie héréditaire dont la transmission se fait selon un mode autosomique dominant. Cette anomalie de structure de la dentine est caractérisée par un trouble de la minéralisation et par des défauts de la microstructure de la dentine **[100]**.
Les défauts dentinaires ont été décrits sous différents noms : dentine opalescente héréditaire **[42]**, dentinogenèse imparfaite **[82]**, dentinogenèse imparfaite de type I et II **[91]**, dents brunes héréditaires ou dysplasie de CAPDEPONT **[79]**.

II. Fréquence

Les anomalies de structure de la dentine : la dentinogenèse imparfaite et la dysplasie dentinaire ont des incidences respectives de 1/6000 à 1/8000 naissances et de 1/100000 naissances **[17]**. Ces fréquences sont variables en fonction des régions et sont à l'échelle de la population peu élevée **[103]**. La dentinogenèse imparfaite est la plus fréquente des anomalies de structure de la dentine.

III. Classifications de SHIELDS

Le terme de dentinogenèse imparfaite a été utilisé initialement par ROBERTS et SCHOUR en 1939 **[82]** pour décrire des phénotypes dentaires associés à l'ostéogenèse imparfaite. WITKOP en 1957 distinguait 2 types : la dentinogenèse imparfaite et la dentine opalescente héréditaire **[103]**. Mais la grande diversité des phénotypes de cette anomalie de structure dentinaire a conduit SHIELDS en 1973, a classé les défauts dentinaires selon 5 types (3 types de dentinogenèse imparfaite et 2 types de dysplasie dentinaire) **[91]**. Des études généalogiques, des données cliniques et radiologiques ont permis la réalisation de cette classification.

1. La dentinogenèse imparfaite de type I

La DGI-I est un phénotype toujours associé à l'ostéogenèse imparfaite : son mode de transmission est autosomal dominant parfois récessif **[79]**. Les dents lactéales et définitives présentent une coloration anormale marquée (ambre translucide) et une attrition importante. Radiologiquement les dents présentent des racines courtes, étroites et une oblitération pulpaire qui a lieu soit avant soit juste après l'éruption.

Des degrés variables d'atteintes de la structure dentaire sont observés, allant d'une structure apparemment normale à une atteinte sévère **[5]**. Cette pathologie est due à des anomalies quantitatives et/ou qualitatives du collagène de type I. Sur le plan général, le patient peut être sujet à des fractures multiples, une hyperlaxité ligamentaire, une teinte bleutée des sclérotiques et une surdité progressive (trilogie de Van Der Hoewe) **[5 ; 79]**.

2. La dentinogenèse imparfaite de type II

C'est le type le plus commun, il est non associé à l'ostéogenèse imparfaite et présente un mode de transmission autosomique dominant. Ce type a beaucoup de similitudes cliniques et radiologiques avec le type I.

Des **couronnes bulbeuses** et une **constriction cervicale marquée, racines courtes et étroites, à bouts arrondis, oblitération pulpaire, attrition plus ou moins sévère,** sont des caractéristiques typiques.

3. La dentinogenèse imparfaite de type III ou Brandywine type

Elle est observée au sein d'une population tri raciale du sud du Maryland **[17]**. La forme et la coloration des dents est quasi identiques au type I et II, mais des expositions pulpaires multiples des dents lactéales sont observées **[91]**. L'épaisseur de la couche de dentine est très mince, alors que celle de l'émail est normale. La chambre pulpaire est large, les racines sont très courtes, ce qui radiologiquement leur donne l'aspect d'un coquillage ou ″Shell teeth″ **[17 ;79]**.

Fig.3 : Caractéristiques cliniques et radiologiques des dentinogenèse imparfaites et des dysplasies dentinaires **[5]**.

	PATHOLOGIES				
Caractéristiques dentaires	DGI	DGII	DGIII	DDI	DDII
Opalescence	✔	✔	±		✓1
Attrition	✔	✔	±		✓1
Couronnes bulbeuses		✔	±		✓1
Constriction cervicale		✔	±		✓1
Expositions pulpaires			✔		
Radio-clartés péri-apicales			✔	✔	
Dent « coquille »			✔		
Racines normales					✔
Racines courtes, constrictives	✔	✔	±		✓1
Racines coniques, étroites et petites				✔	
Absence de racine				✔	
Oblitération pulpaire lactéale	±	✔		✔	✔
Oblitération pulpaire permanente	±	✔			
Oblitération pulpaire en croissant de lune (permanente)				✔	
Chambre pulpaire tubulaire					±2
Pulpolithes				±	±2
Dents lactéales atteintes	✔	✔	✔	✔	✔
Dents définitives atteintes	✔	✔	✔	✔	±
Absence de caractéristiques cliniques				✔	✓2
Expression variable	✔		✔		✔

✓1 dentition lactéale

✓2 dentition permanente

4. La dysplasie dentinaire de type I ou coronaire

Cliniquement, les couronnes possèdent généralement une forme et une couleur normales, alors que radiologiquement les dents présentent des racines plus courtes, coniques, avec des constrictions apicales. Des oblitérations pulpaires pré-éruptives conduisent à un aspect en croissant de lune de la pulpe résiduelle au niveau des dents définitives et une disparition presque totale de la pulpe des dents lactéales. De nombreuses radio-clartés péri-apicales sont souvent décrites en absence d'une quelconque atteinte carieuse

5. La dysplasie dentinaire de type II ou radiculaire

Les traits caractéristiques observés en denture lactéale ressemblent à ceux observés dans les cas de DGI II ; toutefois la dentition permanente est soit non affectée soit montre de rares anomalies radiologiques telles que la présence de pulpolithes dans la chambre pulpaire.

6. La classification de MIM

La classification de SHIELDS ne tient pas compte des étiologies moléculaires de ces pathologies et elle est désuète de nos jours **[5]**. Une nouvelle classification, basée sur des relations génotype/phénotype n'est pas encore réalisée. La seule actuelle prenant en compte les étiologies moléculaires est la classification MIM (Mendelian Inheritance in Man) basée sur la classification de Shields mais excluant la dentinogenèse imparfaite de type I.

Classification de SHIELDS	**Classification MIM**
DGI-II	DGI-I/MIM125490
DGI-III	DGI-III/MIM125500
DD-I	DD-I/MIM125400
DD-II	DD-II/125420

IV. Diagnostic

1. Diagnostic positif

Le diagnostic positif repose sur un examen clinique, un examen radiologique et une recherche des antécédents dentaires, médicaux et familiaux lors de l'interrogatoire.

Les aspects cliniques caractéristiques sont une **atteinte des dents lactéales et définitives [79]**. Certains auteurs notent parfois une atteinte moins sévère des dents permanentes **[17]**.

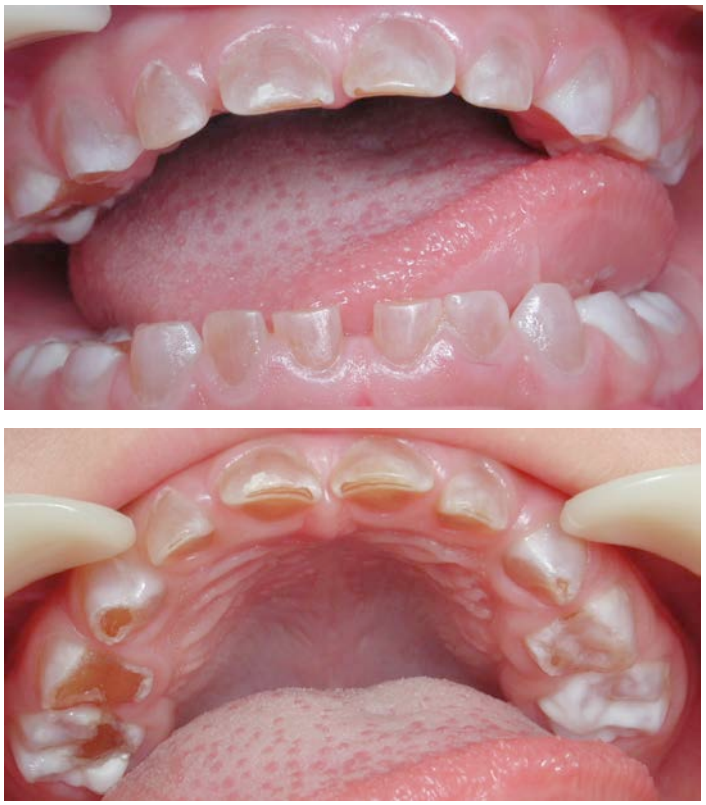


Illustration 1 : *photographie d'Alyssa 5 ans, aspect caractéristique des dents atteintes de DGI-II.*

La teinte des dents varie du **brun-ambré au bleu-gris**, elle est **opalescente, translucide.** La forme des couronnes évoque celle d'une tulipe car **la couronne est globuleuse** avec une **constriction cervicale marquée [91]**.

Peu après leur éruption, l'émail des dents lactéales a tendance à s'effriter au niveau des bords incisaux des dents antérieures et des faces occlusales des dents postérieures.

La dentine exposée, qui est molle, subit une **abrasion rapide** pouvant parfois atteindre la totalité de la couronne (dent arasée au niveau de la gencive) **[17]**.

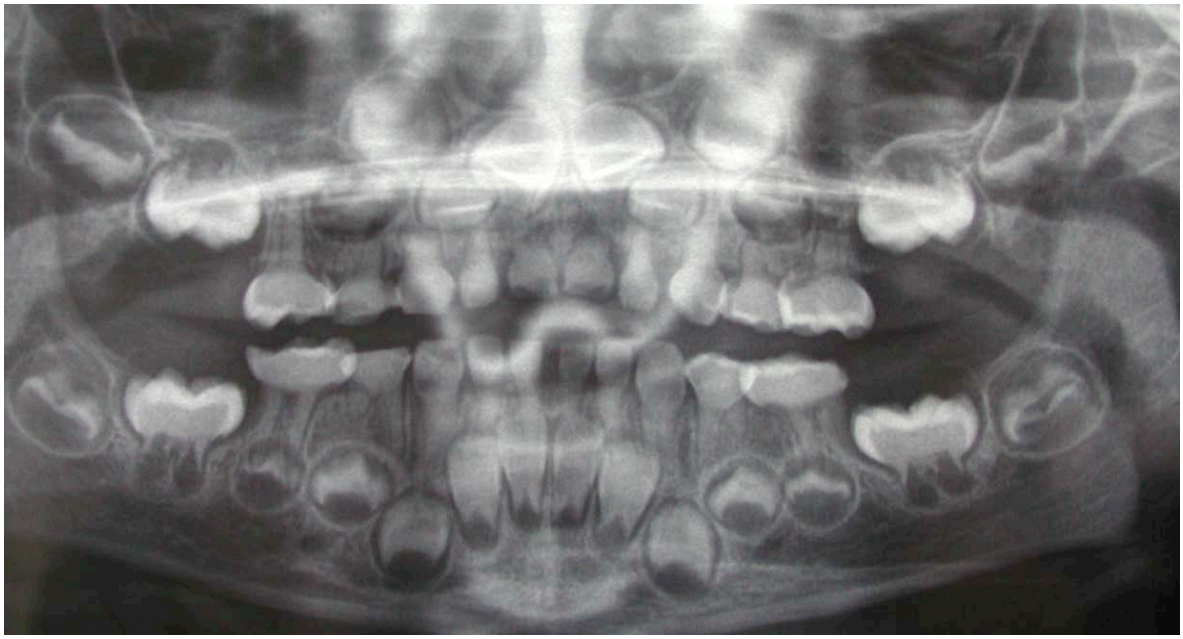


Illustration 2 : *Radiographie panoramique d'Alyssa*

Les signes radiologiques sont **des racines courtes et étroites**, une **oblitération** partielle ou totale de la **chambre pulpaire** et des canaux, ainsi que la présence de **lésion apicale [91]**.

2. Diagnostics différentiels

Les dents sont naturellement colorées avec une teinte habituelle blanc/jaune. Les changements de couleur sont provoqués, soit par des modifications de structure ou d'épaisseur des tissus dentaires, soit par la pénétration d'agents colorants pendant ou après la formation des tissus durs des dents avec ou sans modifications des structures dentaires **[79]**.

Les diagnostics différentiels s'établissent cliniquement et radiologiquement en fonction de la forme, de la structure, du nombre, de la localisation, du type de dents atteintes (denture temporaire ou définitives ou les 2) et des signes associés, ainsi qu'en fonction du caractère héréditaire ou acquis.

L'examen clinique est donc toujours complété par un bilan radiographique. Dans le cas de dentinogenèse imparfaite, le diagnostic différentiel est à faire avec des anomalies de structures de l'émail, de la dentine et des anomalies de coloration.

2.1. Diagnostic différentiel selon la structure des tissus dentaires

2.1.1. Anomalies de l'émail

De nombreuses anomalies, de la structure amélaire, s'accompagnent d'une modification de la teinte des dents consécutives souvent à une hypoplasie ou une hypominéralisation de l'émail. Les principales anomalies amélaires entrainant une dyschromie sont l'amélogenèse imparfaite, le MIH (Molar Incisor Hypomineralization), la fluorose, une atteinte par les tétracyclines (cf. fig.4 : diagnostics différentiels de la DGI-II).

2.1.2. Anomalies de la dentine

Les anomalies de la dentine entrainant une dyschromie sont le résultat d'un défaut de la structure dentinaire. Ces différentes dysplasies dentinaires peuvent être syndromiques ou non. Les dysplasies dentinaires non syndromiques principales sont la dysplasie dentinaire de type I dite coronaire et de type II dite radiculaire, la dysplasie pulpaire, la dysplasie fibreuse de la dentine et celles consécutives à une irradiation de la sphère orale.

Les dysplasies syndromiques principales sont la dentinogenèse imparfaite de type I associée à l'ostéogenèse imparfaite, le syndrome d'EHLERS-DANLOS, le syndrome brachio-squeletto-génital et la calcinose tumorale. (cf. fig.4 : diagnostics différentiels de la DGI-II). (cf. fig.4 : diagnostics différentiels de la DGI-II).

Fig.4 : Principaux diagnostics différentiels de la DGI-II**[17]**

ANOMALIES DE L'EMAIL	CARACTERISTIQUES GENERALES DE LA PATHOLOGIE	CARACTERISTIQUES CLINIQUES
Amélogenèse imparfaite	- anomalie du développement affectant la structure de l'émail - associée ou non à d'autres anomalies morphologiques	- toutes les dents atteintes - denture permanente - émail : hypoplasique, ou hypomature, ou hypominéralisé (annexe 1) - défaut de structure isolé ou généralisé à la couronne : piqûres, tâches, marbrure - pas d'oblitération pulpaire - coloration blanc/jaune/brunâtre - émail lisse, rugueux, friable selon les types
MIH	- étiologie plurifactorielle, avec des atteintes variables - hypominéralisation des incisives et des molaires permanentes	- émail poreux, friable, avec des fractures post-éruptives caractéristiques - coloration crème-brunâtre, opacités circonscrites non diffuses - dents hyperesthésiques
Fluorose	- intoxication chronique au fluor pendant plusieurs années avec dose>2ppm/jr - altération de la matrice amélaire perturbant la maturation de l'émail - hypoplasie associée à une hypominéralisation de l'émail - atteinte proportionnelle à l'importance de l'intoxication (cf.annexe 2)	- coloration blanc opaque diffuse sous forme de lignes, de tâches, de nuages au niveau du bord libre et des faces vestibulaires et linguales
tétracyclines	- hypoplasie de l'émail consécutive à la prise de tétracyclines - atteinte et localisation variable en fonction de la période d'administration ($4^{ème}$ mois in utéro 8/10ans)	- coloration sous forme de bandes diffuses de largeur variable ; fonction du dosage et du type de tétracyclines : - jaune : tétracycline/chroT - gris brun : oxytétracycline - gris vert : minocycline - jaune, brun :doxycycline

ANOMALIES DE LA DENTINE	CARACTERISTIQUES GENERALES DE LA PATHOLOGIE	CARACTERISTIQUES CLINIQUES
Dysplasies non syndromiques		
DD-I	- dysplasie dentinaire dite coronaire - distinction de 4 sous types radiologiquement	- taille et forme normales des dents - coloration brunâtre/bleuâtre ou normale - sans racine
DD-II	- dysplasie dentinaire dite radiculaire - affecte les 2 dentitions de manière différente - en denture temporaire phénotype proche de celui de la DGI-II	- coloration normale des dents définitives - présence d'extensions pulpaires radiculaires donnant à la pulpe une image de chardon ou de flamme - pulpolithes fréquents - pas de radioclartés apicales
Dysplasie pulpaire	- les 2 dentitions sont affectées	- morphologie et forme normales des dents - remaniement morphologique de la chambre pulpaire (chardon) - calcifications intrapulpaires dans les 2 dentitions
Dysplasie fibreuse	- en denture définitive - transmission autosomique dominante	- couleur et forme normale des dents - oblitération camérale et canalaire partielle
Irradiations de la sphère orale/ chimiothérapie	- transmission autosomique dominante	- couleur et forme normale des dents
Dysplasies syndromiques		
DGI-I et Ostéogenèse imparfaite	- maladie de la matrice extracellulaire touchant l'os, les dents, les ligaments, la peau - mode de transmission autosomique dominant - grande variabilité d'expression - en relation souvent avec anomalie du collagène de type I associée à l'ostéogenèse imparfaite	- atteinte inconstante de la denture temporaire préférentiellement - coloration ambre translucide - une attrition importante - radiologiquement les dents présentent des racines courtes, étroites et une oblitération pulpaire qui a lieu soit avant soit juste après l'éruption.
Syndrome d'Elhers Danlos	- maladie génétique rare entrainant une anomalie des tissus conjonctifs	- dentine radiculaire pathologique avec des tubules irréguliers et parfois de nombreux denticules
Syndrome brachio-squelettal	- associe un retard mental, des crises d'épilepsie, - hypoplasie de l'étage moyen	- dent présentant une dysplasie dentinaire proche de la DD-II - nombreux kystes dentigères
Calcinose tumorale	- maladie caractérisée par une hyperphosphatémie et des calcifications péri-articulaires	- oblitération partielle de la chambre pulpaire - racines courtes, bulbeuses - calcifications intrapulpaires

Illustration 3: *photographie d'un patient atteint d'amélogenèse imparfaite. Les défauts de structure visibles sur ces incisives (piquetés, coloration) sont des signes cliniques caractéristiques.*

Illustration4 : photographie d'une patiente présentant une amélogenèse imparfaite
La coloration brune est généralisée à l'ensemble de la couronne des molaires.

Illustration 5 : Photographie d'une patiente présentant une opacité sous forme de nuage, au niveau de l'incisive centrale maxillaire et des premières molaires définitives, caractéristique du MIH.

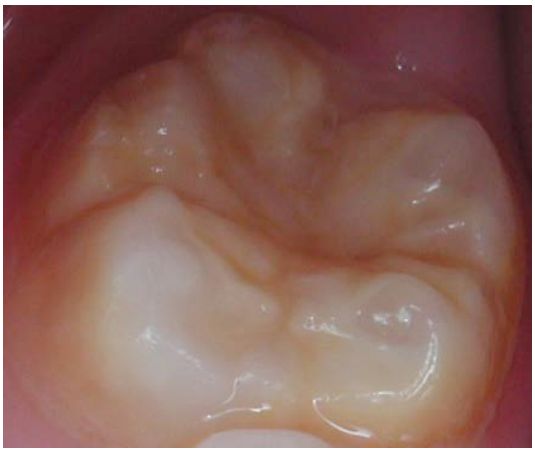


Illustration 6: *photographie de patient atteint de MIH- coloration brunâtre d'une première molaire permanente*

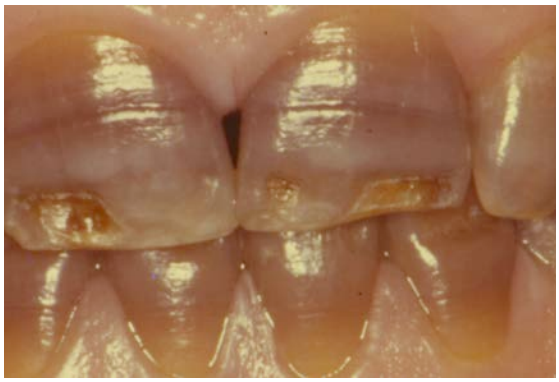


Illustration 7: *Photographie d'une patiente présentant une coloration en bandes caractéristique d'une atteinte par les tétracyclines : 2 types d'atteintes : une sévère et une modérée.*

Illustration 8 : *photographie d'une patiente dont l'ensemble des dents présente une coloration blanc-opaque diffuse caractéristique d'une fluorose.*

2.2. Diagnostic différentiel en fonction de la coloration

Un certain nombre de dyschromies intrinsèques sont dues à des perturbations physiologiques au cours de l'odontogenèse (cf. annexe 3 et Fig.5).

Fig. 5 : Dyschromies intrinsèques et diagnostic différentiel DGI-II **[5 ; 79]**

CARACTERISTIQUES GENERALES DE LA PATHOLOGIE	**CARACTERISTIQUES CLINIQUES**
Anémies hémolytiques (incompatibilités rhésus)	- colorations jaune à vert, brun-gris retrouvées au niveau cervical des dents
Anarsaque foeto-placentaire avec ictère nucléaire - Pathologie causée par une incompatibilité rhésus - Formes plus ou moins sévères	- atteinte dents lactéales - hypoplasie de l'émail dit « en bague » : angles incisifs des dents antérieures, portions moyennes des cuspides et des couronnes des premières molaires - une coloration verdâtre, jaunâtre, brunâtre ou grisâtre indélébiles de l'émail et de la dentine (due à un dépôt de biliverdine), - s'estompe avec l'âge
βthalassémie (anémie de Cooley) - Maladie génétique rare du sang caractérisée par un défaut majeur de synthèse de la bétaglobine - Plusieurs symptômes associés : retard de croissance, anémie	- modification des os du crâne - coloration grisâtre, brunâtre des dents
Porphyrie erythropoïétique congénitale - Maladie rare, résultant d'un défaut dans le métabolisme porphyrique	- dépôt de pigment brun/rouge au niveau des os et des dents.
Infection ou une toxémie maternelle (infection virale (rubéole, syphilis)) toxémie médicamenteuse	- hypoplasie de l'émail - atteinte variée
Infection infantile (rougeole, varicelle, scarlatine)	- hypoplasie de l'émail des dents temporaires - coloration blanchâtre au niveau du 1/3 occlusal des canines, des premières molaires.(selon l'âge de contraction)
Traumatismes d'une dent temporaire ou du germe d'une dent permanente	- hypoplasie, coloration anormale sous forme de tâche

Illustration 9 : *photographie d'un patient atteint d'une dyschromie brun-orangé, due à une porphyrie.*

Illustration10 : *photographie d'une patiente présentant une coloration grisâtre due à un traumatisme de la dent temporaire.*

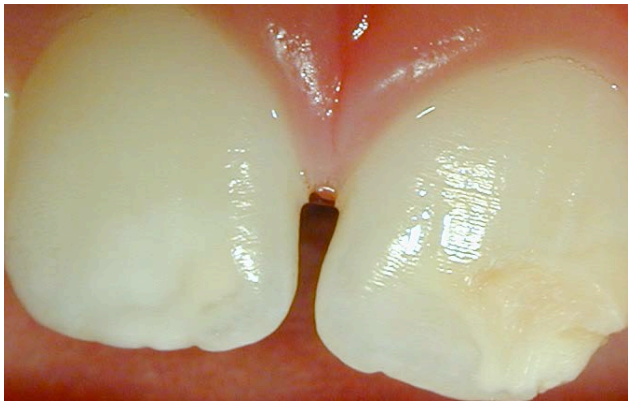


Illustration 11: *photographie d'un patient présentant une dyschromie due à un traumatisme de la dent temporaire sus-jacente ayant affecté le germe dentaire de la dent permanente.*

V. Anomalies histologiques observées dans la DGI-II

La teinte de la dent est déterminée par la structure de l'émail et par celle de la dentine. Les tubules dentinaires oblitérés, irréguliers dans leur forme et dans leur trajet, moins nombreux, expliquent le changement de teinte observé au niveau des dents atteintes de DGII **[58].**

1. Anomalies de l'émail

L'émail est un tissu d'origine ectodermique, constitué de 96% d'hydroxyapatite, de 3% d'eau et de 1% de traces de matière organique. Les prismes d'émail sont hexagonaux et sont retenus entre eux par une substance interprismatique. Les prismes d'émail sont allongés et s'étendent depuis la jonction émail-dentine jusqu'à la surface de la couronne de la dent. Les prismes sont de longs et fins cristaux d'hydroxyapatite disposés parallèlement au sens de la longueur.
Dans la DGI-II, l'émail est d'épaisseur normale, mais il se clive facilement **[25 ;38]** exposant une dentine plus molle, irrégulière et de coloration ambrée qui s'use rapidement par attrition **[79]**.
Certains auteurs décrivent, des anomalies de l'émail, qui pourraient résulter d'une induction défectueuse des préaméloblastes par les préodontoblastes et par la prédentine **[86]**.

2. Anomalies de la jonction émail-dentine

Cette jonction est une interface non inerte entre 2 tissus minéralisés de compositions et de propriétés biomécaniques différentes. C'est une sorte de complexe composé d'émail aprismatique profond et de manteau dentinaire **[28]**.
La JED est supposée jouer un rôle important de prévention de la propagation des fissures de l'émail vers la dentine, limitant ainsi d'éventuelles fractures plus profondes. Elle est normalement festonnée avec les concavités des festons tournées vers l'émail et les convexités des boucles tournées vers la dentine **[107]**.
C'est une structure complexe à 3 niveaux permettant une liaison, une cohésion entre la dentine et l'émail. Elle est constituée par des festons ou boucles de 25 à 100µm.

Chaque feston est lui même formé de microfestons de 2 à 5µm et les microfestons présentent une structure encore plus fine ou nanostructure **[72 ; 107]**.

La formation de la JED débute à des stades précoces de la morphogenèse dentaire. Elle est supposée être constituée par un mélange de protéines dentinaires sécrétées par les odontoblastes et par des protéines amélaires sécrétées par les améloblastes. Ces protéines sont associées aux fibres de collagène organisées en faisceau qui traversent cette zone de transition entre émail et dentine **[107]**.

Dans la DGI-II la jonction émail-dentine est plate, non festonnée **[79]** et il existe des zones où les deux structures sont séparées par de larges espaces **[25]**, les fissures ou fractures de l'émail se propagent plus facilement entrainant des fractures dentaires plus fréquentes.

3. Anomalies de la dentine

La dentinogenèse imparfaite de type II se caractérise par des défauts au niveau de la microstructure, avec la présence de tubules irréguliers dans leur forme et leur distribution, et par des troubles de la minéralisation de la dentine. La charge minérale est diminuée et certaines protéines non collagéniques sont en quantité moins importante ou sous forme mutée. Les défauts de minéralisation de la dentine pourraient être liés à une polarisation anormale des odontoblastes **[100]**.

Au niveau de la dentine périphérique

La dentine du manteau dentinaire garde une structure normale **[46]**, suivie par une dentine pathologique avec des plages de matrice non calcifiée **[105]**. En effet, les premiers odontoblastes formés, avant de dégénérer, seraient capables de former une dentine d'apparence normale pendant une période limitée **[46]**. Elle est formée de tubules réguliers, parallèles entre eux, avec une courbure en S caractéristique.

Au niveau de la dentine circumpulpaire

Le changement de teinte observée dans la DGI-II, serait dû à une formation continue de dentine circumpulpaire pathologique, conduisant à une oblitération progressive partielle ou totale de la chambre pulpaire **[58]**. Sa structure est hétérogène, avec une absence presque totale de phosphophorynes.

Cette dentine pathologique est caractérisée par la présence de tubules dentinaires moins nombreux **[47 ; 52]** de diamètre plus petit, avec des ramifications fines, complexes, plus nombreuses que dans de la dentine normale **[25]**. Ces tubules et leurs ramifications sont arrangés en faisceau ou en gerbe. La diminution du nombre de tubules et leur distribution irrégulière rendent la dentine plus transparente et propice aux fractures **[52]**.

Dans la dentine normale, la nucléation et la croissance des cristaux d'hydroxyapatite se font à l'intérieur des espaces entre les fibres de collagène, caractéristiques d'une minéralisation inter-fibrillaire. Dans la dentine de DGI-II, la minéralisation inter-fibrillaire est absente. La forme des cristaux (en aiguille) retrouvée, est compatible avec une minéralisation dite extra-fibrillaire. Il existerait une relation entre l'épaisseur augmentée des cristaux et l'organisation irrégulière des fibres de collagène **[52]**. Les fibres de collagène semble être non calcifiées ou incomplètement calcifiées avec une distribution hasardeuse **[46 ; 52]** et les cristaux sont arrangés parallèlement aux fibres de collagène **[47]**.

Ces troubles de la minéralisation peuvent être expliqués par des modifications de la charge hydrominérale. Il a démontré, par des techniques de microscopie électronique et de spectroscopie d'absorption, que la taille et la forme des cristaux dans la dentine n'étaient pas modifiées dans la DGI-II mais que leur nombre diminuait **[46 ;47]**. Des études tomographiques ont démontré une baisse de 33% de la charge minérale dans la DGI-II [51] et parallèlement une augmentation de la teneur en eau, parfois de plus de 60% **[47]**. Cette augmentation pourrait être due à des glycosaminoglycanes particuliers et à des changements de la phase organique de la matrice. Des modifications qualitatives et/ou quantitatives des protéines non collagéniques de la MEC auraient un rôle important dans la minéralisation dentinaire. En effet, des études biochimiques suggèrent l'existence de taux anormaux de DPP associés à des troubles de la minéralisation de dents atteintes de DGI-II **[50 ; 64]**.

4. Anomalies du cément

Le cément est un tissu voisin du tissu osseux, retrouvé sur la surface externe de la dentine radiculaire. Il est constitué par des cémentocytes sécrétant une matrice protéique secondairement minéralisée. Les fibres du desmodonte s'ancrent dans le cément et assurent ainsi la jonction entre la racine et l'os alvéolaire.

Dans la DGI-II, les cémentocytes sont de plus petite taille que ceux observés dans la dentine non pathologique et les lignes de croissance sont absentes **[46]**.
De plus, l'épaisseur du cément est irrégulière, il est très fin, voir absent au niveau du tiers coronaire radiculaire et il est épaissi dans la zone apicale **[46]**.

VI. Anomalies génétiques

1. Transmission de la pathologie

La DGI est une maladie héréditaire autosomique dominante dont le mode de transmission se caractérise par le fait que tout sujet atteint possède un parent atteint (présence du gène muté et présence de la pathologie). La pénétrance est donc presque complète **[8]**. Chacun des enfants possèdent 50% de risque de présenter la maladie et des membres de la famille sont affectés à chaque génération. Les hommes et les femmes sont atteints de la même manière. L'expression de la pathologie peut varier entre individus présentant la même mutation **[55]**.
Cette pathologie présente un mode de transmission de type mendélien et elle possède une faible fréquence de mutation de novo **[8 ; 50]**.

2. Gènes impliqués dans la pathologie

Les études par analyses de liaisons ou d'associations génétiques, les travaux de séquençage direct et de cartographie du génome humain, ont permis de localiser différents gènes responsables des formes de dentinogenèse imparfaite et de dysplasie dentinaire **[36]**.

2.1. Principales techniques de biologie moléculaire

Afin d'établir une corrélation entre le génotype et le phénotype des maladies génétiques, les gènes et leurs mutations ont été étudiés. Des tests génétiques sont réalisés afin de collecter les données génétiques de chaque patient et d'observer l'existence de mutation ou non. Les tests génétiques sont réalisés à partir de prélèvement sanguin. Les données génétiques sont opposées aux données cliniques,

anatomopathologiques, radiologiques collectées afin d'établir une relation entre la mutation observée et le ou les phénotypes qu'elle induit **[36]**.

Les mutations observées, entrainent une altération fonctionnelle, quantitative ou qualitative de la protéine codée. Pour confirmer la valeur des mutations mises en évidence chez les patients atteints de dentinogenèse imparfaite, il a été indispensable de modéliser ces mutations par mutagenèse dirigée, de construire des vecteurs d 'expression et de les transfecter dans des lignées cellulaires.

La cartographie haute résolution, de la région génomique impliquée dans les pathologies dentinaires, repose sur l'utilisation de marqueurs génétiques spécifiques et d'études génétiques d'association. Cette dernière technique est basée sur la recherche d'une association entre un variant génétique et la maladie étudiée. Des comparaisons entre des séquences d'ADN de patients sains et de patients atteints sont réalisées. Si aucune mutation pathogène n'est retrouvée, c'est que le gène ne semble pas être impliqué dans la pathologie.

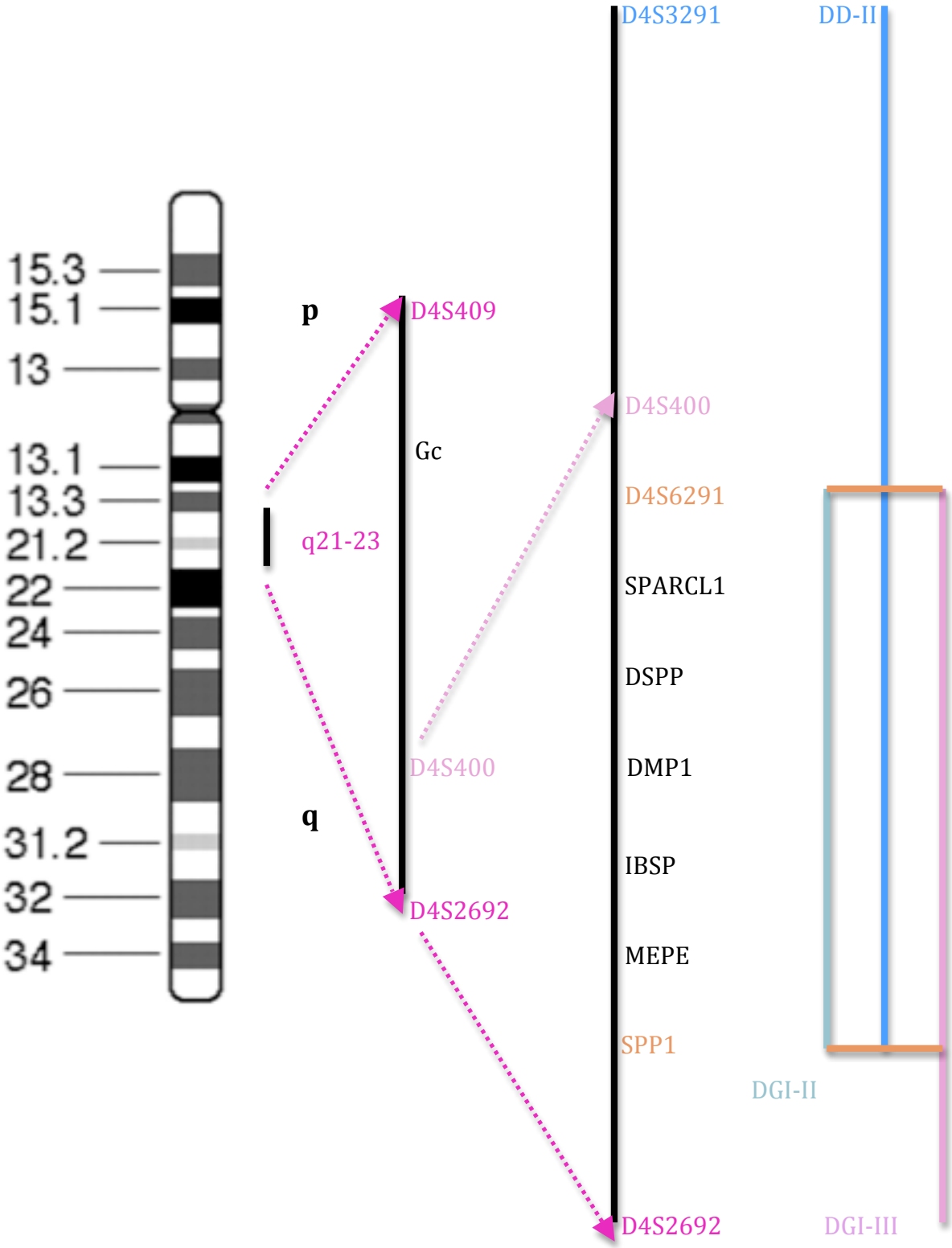
Pour déterminer la région génomique impliquée dans une maladie génétique des marqueurs génétiques sont utilisés. Ils reposent sur la variabilité de la séquence d'ADN en des positions parfaitement connues (plusieurs nucléotides ou un seul nucléotide changé au sein d'un locus donné sur 2 allèles) ou polymorphisme. Les premiers marqueurs utilisés dans les études sur la dentinogenèse imparfaite furent les RLFPSs (Restriction Fragment Lenght Polymorphisms) **[64]** puis les STRPs (Short Tandem Repeat Polymorphisms) **[14]** ou microsatellites.

2.2. Localisation du gène de la DGI-II

Les premières études par analyses de liaisons génétiques ont permis de localisé le gène de la DGI-II sur le **bras long (q) du chromosome 4 humain** : liaison avec le locus de Gc (Group-specific component-vitamin D-binding protein) **[64]** ; le locus défini est 4q11-q21. Les techniques de cartographie haute résolution ont permis de délimiter ce locus de la DGI-II par 2 marqueurs : **D4S2691** et **D4S2692** distants de **6,6 centimorgans**. La région définie par ces 2 marqueurs est **le locus 4q21-23 [13 ; 67]**. Dans cette même région ont été localisés le gène de DMP1 (locus 4q21), le gène de BSP à 150kb de DMP1 et le locus de SPP1 à 490kb de DMP1 **[1]**. (cf. fig.6 schéma du chromosome 4).

Fig. 6 : Schéma du chromosome 4 (d'après Mac DOUGALL M. 2006)

La région entre les marqueurs D4S2691 et SSP1 est la région contenant le cluster de gènes des SIBLINGs



P : bras court ; q bras long

Ces gènes DMP1, BSP , MEPE (phospho-glycoprotéine extracellulaire matricielle) et Dspp encodent pour des protéines impliquées dans la minéralisation des tissus dentaires et osseux et sont regroupées sous le nom de SIBLINGs (Small Integrin-Binding Ligand, N-linked Glycoprotein) **[65 ; 67]**. Ces gènes initialement retrouvés dans les tissus minéralisés, sont aussi présents dans d'autres tissus : glandes salivaires, rein, tumeur prostatique **[30 ; 51]**.

Au niveau de cette région critique génomique, se chevauchent les locus de la DGI-II, DGI-III et de la DD-II. Ce chevauchement rend la détermination des gènes candidats impliqués dans ces pathologies plus difficiles.

De nombreux gènes candidats pour la DGI-II, la DGI-III et la DD-II ont été proposés, mais seules des mutations dans le gène DSPP ont été retrouvées **[67]**, néanmoins ces gènes SIBLINGs pourraient être impliqués de manière indirecte dans l'apparition des phénotypes de dentinogenèse ou dysplasie dentinaire.

2.3. Le gène DSPP

Les protéines DSP et DPP, protéines majeures non collagéniques de la matrice dentinaire sont issues du produit du même transcrit du gène DSPP chez la souris, le rat **[96]** et chez l'homme **[34]**, dans des odontoblastes différenciés.

La structure de DSPP, en particulier certains domaines sont hautement conservés durant l'évolution **[34]**, tel que le domaine IPV (ILE-PRO-VAL) ou tripeptide situé au niveau de l'extrémité N-terminale de DSPP (exon2/exon3). Le site d'épissage situé entre ces 2 premiers exons codant de DSPP semble avoir un rôle clé dans la fonction de DSPP et DSP **[112]**.

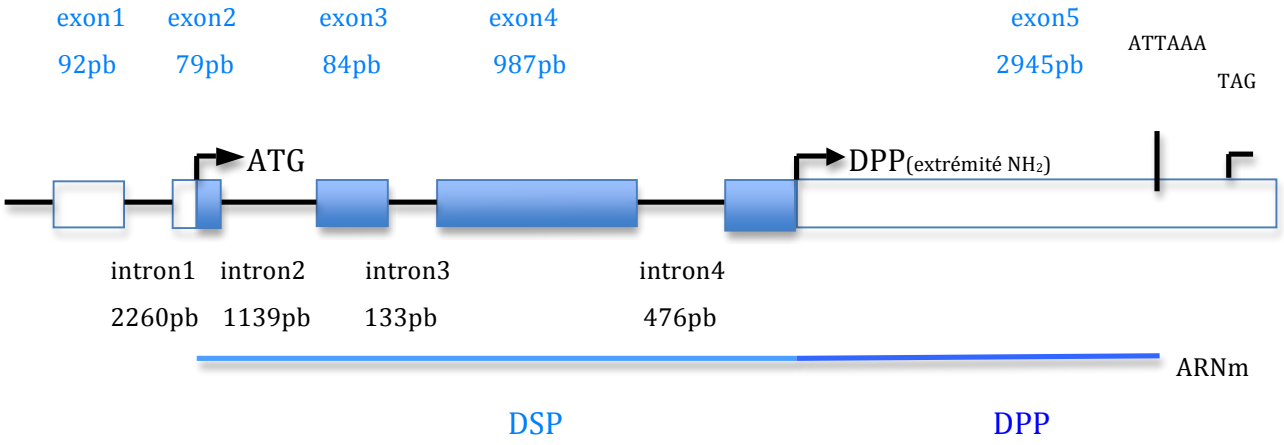
Le gène DSPP posséderait une régulation différentielle dans les odontoblastes et les pré-améloblastes durant l'odontogenèse et lors de la minéralisation des tissus dentaires **[34 ; 96]**. De plus, il présenterait un épissage alternatif **[61]**.

Toute altération du gène DSPP peut se traduire par une anomalie qualitative ou quantitative des protéines encodées et par des troubles de la minéralisation dentaire **[50]**. La protéine DSPP mutante et ses produits DSP et DPP seraient supposés interférer dans le métabolisme d'autres protéines de la matrice dentinaire et impliqués dans l'expression phénotypique de la DGI II.

2.3.1. Organisation du gène DSPP

Après RT-PCR de DSP et DPP humain et clonage de leur ADNc, le gène DSPP humain a été caractérisé. Ce gène est localisé sur le bras long du chromosome 4 humain : 4q21-23. Il encode pour une protéine de 1253 aa. Un seul transcrit est issu de ce gène et est clivé en 2 produits : DSP et DPP **[33]**.

Fig. 7 : organisation du gène DSPP d'après Gu et al 2000.



Le gène de DSPP humain est constitué de 5 exons et de 4 introns **[34]**. L'exon 1 est non codant et l'exon 2 contient le site d'initiation de la transcription, ce dernier code pour le début de la protéine DSP. Les exons 3 et 4 codent pour la protéine DSP et l'exon 5 code pour la fin de la protéine DSP et pour la protéine DPP.

De récentes études ont suggéré que la longueur de DPP varie en fonction d'insertion/délétion de portion répétitive dans la partie codante pour cette protéine constituant un polymorphisme de taille **[5]**.

2.3.2. Mutations de DSPP décrites

Actuellement, 28 mutations dominantes de DSPP ont été décrites dans la littérature provoquant l'apparition du phénotype de DGI-II, DGI-III ou de DD-II **[60 ; 69 ; 109]**. Ces mutations sont situées au niveau de sites privilégiés ou "hot-spot" mutationnels retrouvés dans des familles sans aucun lien direct (familial ou géographique). Les principales mutations observées de DSP sont situées au niveau des exons 2, 3, 4, elles ont un effet négatif dominant **[67]** (cf. fIg.8). Un seul des 2 allèles du gène Dspp est touché dans la maladie mais il entraine une modification quantitative ou qualitative de la protéine DSPP **[50]**.

Les mutations recensées sont regroupées selon 3 types **[69]**.

- Les mutations au niveau du peptide signal **[70 ; 81]**. Ces mutations induiraient un échec de translocation de la protéine DSPP dans le réticulum endoplasmique et par conséquence une diminution de la quantité des protéines DSP et DPP **[67 ; 81]**.
- Les mutations affectant le domaine IPV, incluant les mutations au niveau du site d'épissage de l'intron 2 et 3 ("hot-spot" mutationnels) **[37 ; 60 ; 61 ;111]**. Ces mutation ont des conséquences différentes selon leur position : rétention d'intron ou saut d'exon avec apparition ou non de codon stop précoce (cf. fig9 NMD).
- Les mutations dans le cadre de lecture du domaine répétitif de DPP **[61 ; 68 ; 69 ; 95]**. Elles provoquent, le plus souvent, un changement du domaine carboxy-terminal hydrophile en domaine hydrophobe.

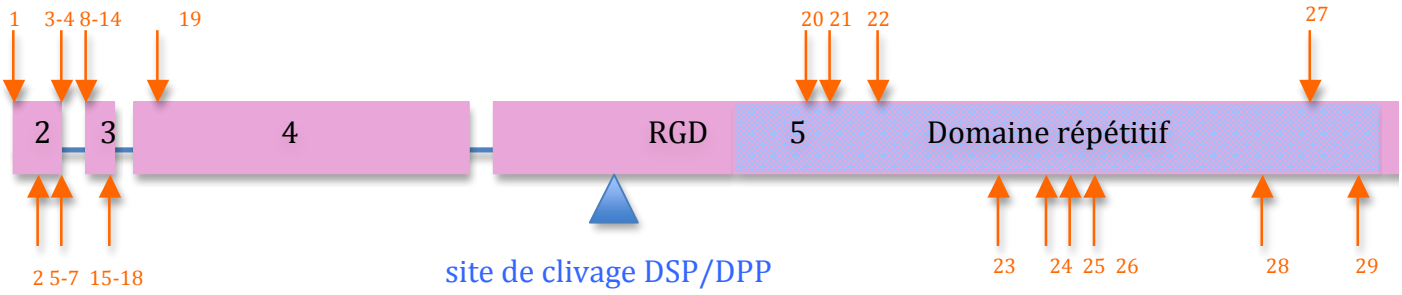


Fig.8 : hot spot mutationnel de DSPP (d'après MacKnight et al 2008)

	Exon /	ADNc / séquence	Effet mutation / épissage*	Epissage ARNm in vitro	effet mutation/ protéine*	Domaine	Phénotype Référence
1	**Exon 2**	c.16T>G TAT>GAT			Tyr6Asp		**DD-II** [81]
2	**Exon2**	c.44C>T GCC>GTC			Ala15Val		**DGI-II** [70]
	Exon 2	c.49C>A CCA>ACA	normal	normal	Pro17Thr	ITV	**DGI-II** + perte auditive [102]
4	**Exon 2**	c.49C>T	normal	normal	Pro17Ser	ISV	**DGII** [37 ; 111]
5	**Intron2**	c.52-6T>G		Normal ; saut exon 3	Sauvage +p.Val18-Gln 45del	IPV + IPD	**DD-II** [59]
6	**Intron 2**	c.52-3C>G	Saut exon 3	Saut exon 3	p.Val18-Gln45 del	IPD	**DGI-II** I [49]
7	**Intron2**	c.52-3C>A	Saut exon3	Normal ; saut exon 3	Sauvage + p.Val18-45Gln del	IPV +IPD	**DGI-II** [44]
7,8	**Exon 3**	c.52G>T GTT>TTT	Saut exon 3 ou normal	Normal+ saut exon 3	p.Val18F +p.Val18-Gln45del	IPF + IPD	**DD-II, DGI-II, DGI-III** [50 ;94 ; 106]
9, 10	**Exon 3**	c.52G>A		Normal + saut exon	p.Val18Ile + p.Val18-Gln45del	IPI +IPD	[61]
13 ,14	**Exon 3**	c.52G>C		Normal + saut exon 3	p.Val18Leu + p.Val18-Gln45del	IPL+ IPD	[61]
11	**Exon 3**	c.53T>A		normal	p.Val18Asp	IPD	**DGI-III** [48]
12	**Exon 3**	c.53T>C		normal	p.Val18Ala	IPA	[61]
13	**Exon 3**	c.53T>G		normal	p.Val18Gly	IPG	[61]
14	**Exon 3**	c.54T>A,C,G		normal	sauvage	IPV	[61]
15	**Exon3**	c.133C>T CAG>TAG	Saut exon 3 ou normal	Saut exon 3 +normal + épissage alternatif	p.Val18-Gln45del +NMD	IPD	**DGI-II** [94 ; 110]
3, 16	**Intron 3**	c.135+1G>A	Saut exon 3	Saut exon 3+ épissage alternatif	p.Val18-Gln45del+ NMD	IPD	**DGI-II** [106]
17	**Intron 3**	c.135+1G>T	Saut exon3	Saut exon 3 + épissage alternatif.	p.Val18-Gln45+ NMD	IPD	**DGI-II** [69]
18	**Intron 3**	c.135+2 T>C	Rétention intron	Rétention intron			[112]
19	**Exon 4**	c.202A>T AGG>TGG			p.Arg68TRp		**DGI-II** [70]
20-29	**Exon 5**			délétion			**DD-II** [68 ; 95] **DGI-II** [69 ; 70 ; 95]

*effet prédictionnel ; NMD : ARMm éliminé par codon stop prématuré ; (1-29 : mutations de la fifure 8)

Fig.9 : Les différentes mutations recensées de DSPP d'après MacDougall et Lee

Une mutation ponctuelle, située dans un domaine précis du gène Dspp, peut induire l'apparition de la DGI-II ou de la DGI-III ou de la DD-II, avec une transmission de manière stable à la descendance **[50 ;61 ;69]**. Certains auteurs ont supposé que ces mutations induisaient soit des variations quantitatives de la protéine DSPP normale et mutée, avec un ratio protéine normale/mutée différent selon les pathologies, soit des régulations au niveau du promoteur de la transcription, soit des modifications dans le processus d'épissage du pré-ARNm **[69 ; 50]**. Les deux types de DGI et la DD, seraient donc des variations phénotypiques d'une même pathologie appelée : la dentine opalescente héréditaire **[5 ; 20 ; 68]**. La DGI-III est actuellement, au vu des données génétiques, considérée comme une forme sévère de DGI-II **[59]**.

Très récemment Zhang et al **[112]**, ont mis en évidence une mutation (g8662 T>C) au niveau du site d'épissage de l'intron 3 provoquant le non épissage de l'intron 3 et l'apparition de la pathologie DGI-II. Cette mutation est présente chez tous les sujets affectés d'une même famille et absente chez les membres non atteints de la famille ou non reliés à cette dernière. Après prédiction de l'effet de la mutation sur l'épissage grâce à l'utilisation d'un logiciel SPLICEPORT, des expériences in vitro d'épissage ont été réalisées et ont confirmé la rétention de l'intron 3. Cette mutation est aussi un ″hot spot″ mutationnel et c'est la première fois qu'une corrélation génotype/phénotype est réalisée.

2.4. Le gène DMP1

La protéine DMP-1 est impliquée dans la minéralisation de la matrice dentinaire. Elle participerait à l'initiation et/ou la régulation de la formation de l'hydroxyapatite.

En l'absence de mutation de DSPP dans une famille atteinte de DGI, le gène de DMP-1 fut proposé comme gène candidat. Le locus du gène DMP1 est le **locus 4q21-q25** contenant les gènes BSP et SPP1 **[1]**. Les protéines issues de ces 3 gènes, possèdent dans leur composition certaines homologies de séquences, que sont la présence d'un peptide signal hydrophobe de 16aa, l'existence d'un motif RGD (Arg-Gly-Asp) d'attachement cellulaire et enfin de nombreux domaines polyacides suggérés comme ayant un rôle de médiateur de l'hydroxyapatite et du calcium **[41]**. Ces différents motifs fonctionnels sont conservés entre espèces (humaine, bovine, murine).

Le gène DMP-1humain est constitué de **6 exons et 5 introns** et possède un cadre de lecture ouvert de 1539pb donnant une protéine de 513 aa, riche en acide aspartique et acide glutamique et en sérine. Seulement 5 des exons (2, 3,4, 5, 6) codent pour la protéine **[41]** et un épissage alternatif de l'exon 5 a été suggéré lors de l'étude de certains cas. Toutefois, il reste à vérifier la potentialité d'un tel événement chez des patients atteints de DGI-II **[41]**. A ce jour aucune mutation de DMP-1 associée à une anomalie de structure dentinaire n'a été rapportée.

2.5. Autres gènes

- DMP2

Après clonage et séquençage de l'ADNc du gène DMP2 (dentin matrix protein 2), il a été identifié différents motifs fonctionnels au sein de la protéine. Ces motifs ou régions joueraient un rôle important dans le processus de minéralisation par leur capacité à lier le calcium sur des sites spécifiques.

- TGFβ et protéines Smad

TGFβ-1 régule la différenciation des odontoblastes et stimule la synthèse de la matrice extracellulaire dentinaire. Les protéines Smad sont des médiateurs de la voie de signalisation intracellulaire de TGFβ-1.

TGFβ-1 via la protéine Smad3 entraine une régulation négative de la transcription du gène DSPP, en réprimant l'activité du promoteur du gène DSPP. Ces protéines Smad auraient donc un rôle dans l'apparition de la dentinogenèse imparfaite **[39]**.

L'expression de DMP1 et de DSPP est réprimée par TGFβ1 via la voie de signalisation médiée par les protéines Smad (dont Smad3) **[39]**.

Partie III:

Etude d'un cas familial de DGI-II

Auparavant, la prise en charge thérapeutique prothétique des patients atteints de dentinogenèse imparfaite, se faisait le plus souvent tardivement à l'adolescence voir uniquement à l'âge adulte et aucun traitement préventif n'était proposé durant l'enfance **[12]**. Le traitement consistait alors à extraire l'ensemble des dents et à mettre en place une prothèse amovible complète **[12]**. Plus récemment, différentes stratégies de traitement ont pu être proposées chez l'enfant grâce notamment à l'amélioration des techniques de restaurations. Le choix de la réhabilitation prothétique dans les cas de DGI dépend de l'âge du patient et de la sévérité de l'attrition au moment de la prise en charge **[12 ; 88]**.

L'intérêt de l'étude de ce cas familial est d'observer sur plusieurs générations les différentes prises en charge thérapeutiques adoptées et d'établir pour le plus jeune enfant du pedigree une thérapeutique adaptée préventive et curative.

Si la prise en charge n'est pas réalisée dès le plus jeune âge, l'établissement et la réalisation du plan de traitement prothétique se heurtent à de nombreuses difficultés et les choix de restaurations sont plus restreints. En effet, l'impossibilité de réaliser des traitements endodontiques et l'attrition trop importante empêche la réalisation de certaines thérapeutiques.

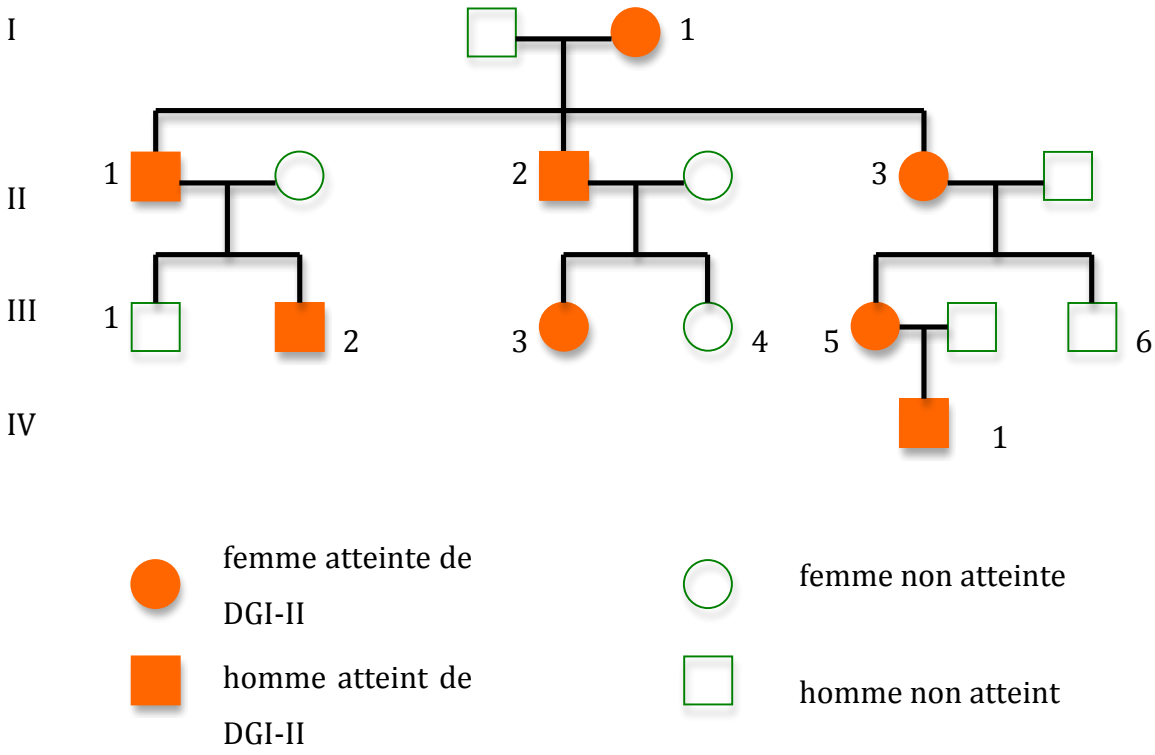
L'approche thérapeutique est variable en fonction de l'âge, de la denture et de la sévérité d'atteinte des tissus dentaires **[31 ; 87]**.

La prise en charge est souvent pluridisciplinaire et évolutive **[11]**. Cette dernière sera abordée principalement chez l'enfant afin de démontrer tout l'intérêt d'une prise en charge précoce. Réalisée, dès le plus jeune âge, elle permet de protéger les dents existantes contre les caries et surtout contre l'attrition et l'apparition de lésion péri-apicale, afin de préserver la dimension verticale d'occlusion et d'assurer un développement harmonieux du massif facial **[25]**.

I. Présentation du pedigree et des membres étudiés

1. Pedigree

Fig.10 : pedigree du cas familial



2. Examen clinique et radiologique de chacun des membres étudiés

2.1. Présentation de l'enfant Martin (cas IV.1)

Ce jeune enfant présente une coloration anormale des dents et souffre de douleur gingivale et de bruxisme nocturne.

Les informations recueillies sur ses antécédents héréditaires et maternels démontrent l'existence d'une dentinogenèse imparfaite chez sa mère, ainsi que chez la grand-mère et l'arrière grand-mère. Les deux grands-oncles présentent également une dentinogenèse imparfaite et chacun d'eux a deux enfants dont l'un est atteint.

Il n'est pas mentionné dans la branche maternelle aucune tendance aux fractures qui pourrait faire penser à l'association d'une ostéogenèse imparfaite.

- Examen exo-buccal

Cet examen est sans particularité, il n'y a pas de dysmorphie faciale, pas d'anomalie du sens transversal, pas d'anomalie cutanée. Les articulations tempo-mandibulaires sont aussi examinées selon trois critères : mobilité, douleur et bruit : aucune anomalie est notée.

L'interrogatoire nous renseigne aussi sur les habitudes alimentaires de l'enfant, son hygiène bucco dentaire et les possibles para-fonctions de la sphère orale tel que le bruxisme nocturne fréquent chez cet enfant.

- Examen endo-buccal

Martin est en denture temporaire stable. Une classe I canine, et une béance antérieure due à l'interposition du pouce sont notées ainsi que plusieurs diastèmes. Il n'y a pas d'anomalies de forme ou de taille des dents.

Illustration12 : *photographie de Martin*.

Les dents présentent l'aspect translucide, grisâtre caractéristique des dentinogenèses imparfaites avec une abrasion importante au niveau des molaires de lait et des canines temporaires.

Illustration 13 : *photographies occlusales*

- Examen radiologique

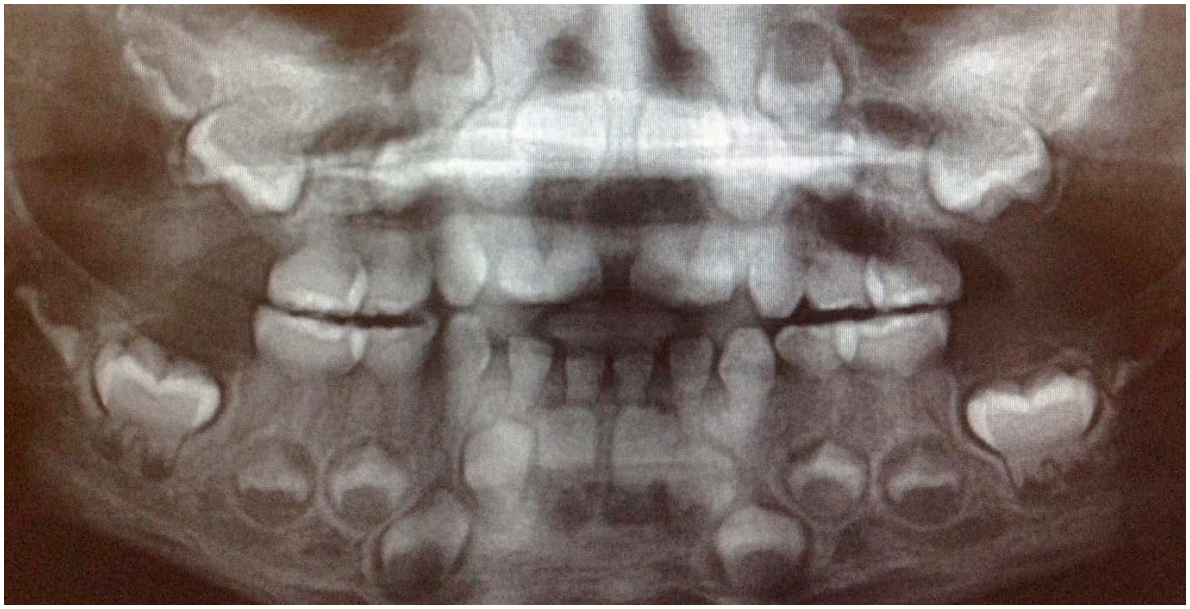


Illustration 14 : *radiographie panoramique de Martin*

La radiographie panoramique révèle la présence de tous les germes des dents permanentes.

Les dents lactéales présentent une oblitération totale de la pulpe camérale et radiculaire. Leurs racines sont courtes et étroites.

Les germes dentaires des premières molaires montrent des couronnes bulbeuses, une constriction cervicale marquée, caractéristiques des dents atteintes de DGI-II. L'émail est apparemment normal et les racines sont étroites.

Malgré le développement radiculaire incomplet, une oblitération pulpaire camérale existe déjà.

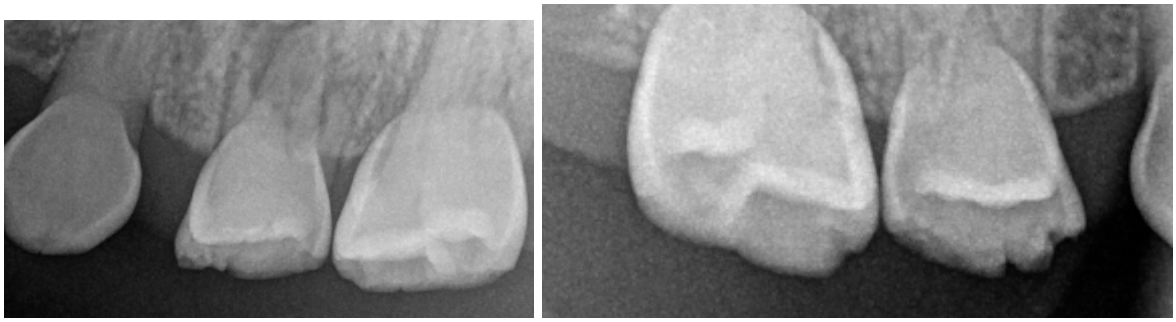


Illustration 15 : *radiographies rétro-alvéolaires des molaires lactéales : la forme en bulbe de tulipe est caractéristique. La pulpe est totalement oblitérée.*

2.2. Présentation de la mère de l'enfant (cas III.5)

- Examen exo-buccal

Cet examen est sans particularité : pas d'anomalies du sens transversal, ni du sens vertical. Il n'existe pas d'anomalies cutanées et aucune symptomatologie des ATM n'est notée à l'examen clinique.

- Examen endobuccal

La patiente est en bout à bout incisif, il existe un décalage des milieux inter-incisif, avec une classe I d'Angle.

Illustration 16 et 17: *photographie de la mère de Martin*

Les dents présentent une coloration brun-ambré modérée. Les couronnes sont de petite taille et une abrasion importante des canines est visible.

Les incisives centrales maxillaires supérieures ont été restaurées avec des résines composites ; des couronnes céramo-métalliques ont été réalisées sur les molaires (26, 36 et 46).

L'extraction de la 26 a été réalisée à la suite de l'apparition d'une pathologie apicale symptomatique. La 16 et la 26 seront remplacées par des couronnes céramo-métalliques implanto-portées.

- Examen radiologique

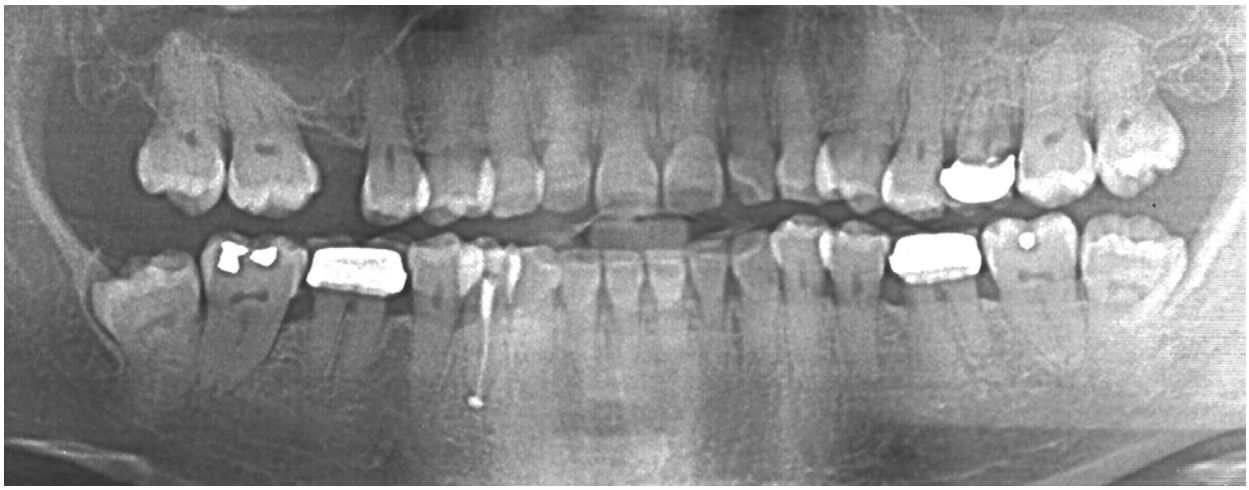


Illustration 18 : radiographie panoramique de la mère de Martin

La radiographie panoramique met en évidence des dents avec des racines courtes et étroites. Seuls des résidus de pulpe camérale sont observés au niveau des molaires et des prémolaires. Une lésion apicale de la racine mésiale de la 26 est visible sur cette radiographie.

Illustration 19 : *Radiographies rétro-alvéolaires de la patiente*

Des soins conservateurs ont été réalisés sur la 27 (lésion carieuse mésio occlusale). Les racines des molaires (36 et 46) présentent une morphologie caractéristique de la DGI : racines courtes et étroites à bouts arrondis et une oblitération presque complète de la pulpe.

2.3. Présentation du cousin de la mère (cas III.2)

- Examen exo-buccal

  Cet examen est sans particularité. Il n'existe pas d'anomalies cutanées, ni d'anomalies du sens transversal ou vertical.

- Examen endo-buccal

Illustration 20 : *photographie des dents en occlusion*

Les dents possèdent une coloration brun-ambré caractéristique de la dentinogenèse imparfaite. Le patient est en bout à bout incisif, avec une légère protusion mandibulaire due à une perte de calage postérieur et il présente un décalage des milieux inter-incisifs. Une attrition importante des molaires 16 et 26 est observée, et la 36 et la 46 sont absentes.

L'édentement non compensé de la 36 et l'attrition importante de la 37 ont entrainé une égression des dents antagonistes, ce qui par conséquence a modifié les courbes occlusales. De ce fait, la réhabilitation prothétique sera plus complexe.

Illustration21 : *photographie : vue occlusale des dents maxillaires*

Sur cette vue occlusale du maxillaire, un articulé inversé est retrouvé au niveau de la 15, 16 et de la 25. Une couronne céramo-métallique implanto-portée remplace la 22.

Ce jeune adulte, ne semble pas avoir reçu une prise en charge adaptée à sa pathologie au vu de la persistance des articulés inversés et de l'absence quasi totale de traitement conservateur, prothétique et orthodontique. Ceci peut être dû à une méconnaissance de la pathologie par le praticien antérieur, à un manque de motivation et/ou de moyens du patient.

- Examen radiologique

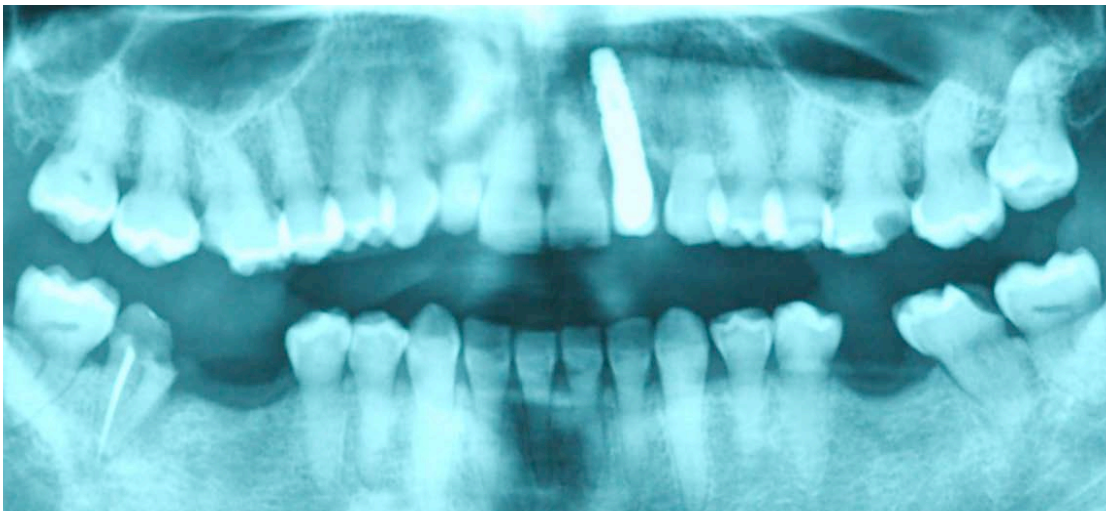


Illustration 22 : *radiographie panoramique du patient (cas III.2)*

La radiographie panoramique révèle la présence de constriction cervicale marquée au niveau des prémolaires avec une forme caractéristique de couronne bulbaire « en tulipe ». Des lésions péri-apicales et des élargissements du desmodonte sont présents au niveau des molaires mandibulaires.

Certains résidus pulpaires ont une forme caractéristique en croissant de lune.

L'implant positionné à la place de la 22 est très proche des fosses nasales et sa longueur d'ancrage est très importante. Il est essentiel, de rappeler que l'os chez les patients atteints de dentinogenèse imparfaite de type II, est normal, il n'est donc pas nécessaire de rechercher une telle longueur d'ancrage.

Le traitement proposé, après reconnaissance de sa pathologie, a été l'extraction de la 47, de la 37 et de la 26. Des implants vont remplacer ces dents extraites ainsi que celles déjà absentes. De soins conservateurs ont aussi été exécutés : exérèse des tissus carieux et réalisation de couronnes céramo-métalliques.

2.4. Présentation du grand-oncle de l'enfant (cas II.1)

- Examen exo-buccal

Les étages faciaux sont de proportions égales, il n'existe pas d'anomalie du sens transversal, ni d'anomalies cutanées.

- Examen endobuccal

Illustration 23 : *photographie du cas II.1*

La muqueuse est saine et plusieurs dents sont absentes (12,23,24,26, 27,46 48). Un bridge céramo-métallique (14-11) et deux couronnes céramo-métal sont observées (22, 23).

- Examen radiologique

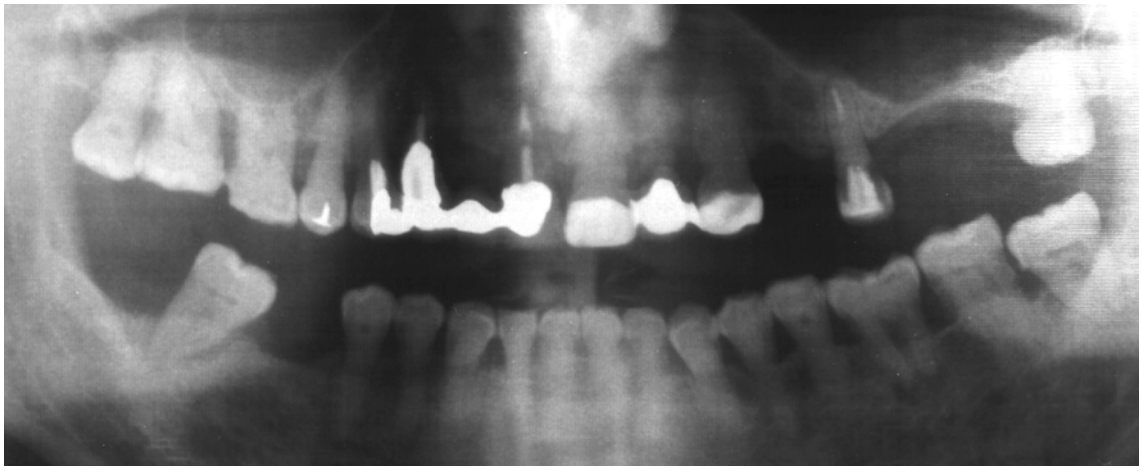


Illustration 24 : radiographie panoramique du patient

A la lecture de cette radiographie panoramique des lésions péri-apicales sont visibles au niveau des molaires et prémolaires mandibulaires. Des constrictions

cervicales marquées sont notées au niveau des prémolaires, avec une forme caractéristique globuleuse des couronnes. La presque totalité des dents présentent une oblitération pulpaire totale. Les racines sont courtes et étroites et plusieurs dents sont absentes. Certains de ces édentements sont non compensés avec des égressions des dents antagonistes modifiant les courbes occlusales.

Une parodontite chronique généralisée est observée avec une résorption osseuse importante longitudinale. Bien que sans lien direct avec la pathologie, elle peut être la conséquence d'une mauvaise prise en charge parodontale ou d'un manque de motivation à l'hygiène par le passé, phénomène fréquent chez des patients dont l'esthétique dentaire est modifiée.

2.5. Présentation de la grand-mère (II.3) et de l'arrière-grand-mère (I.1)

La grand-mère n'a consenti ni à un examen buccal ni radiologique. Néanmoins l'anamnèse prothétique a pu être abordée: suite à une destruction importante de plusieurs dents, leurs extractions ont été réalisées et l'ensemble des dents a été remplacé par des bridges complets implanto-portés.
L'arrière-grand-mère décédée, était porteuse de prothèses amovibles complètes mandibulaires et maxillaires.

3. Discussion

L'étude comparative des différents membres de la famille montre que pour les membres les plus âgés, la thérapeutique le plus souvent proposée fut l'extraction des dents et la réalisation de prothèse complète, de prothèse unitaire ou plurale fixée.
Très peu de traitements endodontiques sont observés et de nombreux édentements sont présents, laissant supposer que les dents trop abimées (par attrition ou caries) ou présentant des lésions apicales ont été systématiquement extraites.
Ces édentements entrainent des égressions ou des versions des dents antagonistes ou adjacentes induisant des modifications des courbes occlusales avec une perte de calage postérieur. Le traitement prothétique à élaborer est alors plus complexe et parfois plus long car il est nécessaire de réévaluer la dimension verticale d'occlusion.

La sévérité de la pathologie (coloration et attrition), observée entre les différents membres de la famille, est assez similaire. Cette caractéristique est fréquente dans les études sur la dentinogenèse imparfaite **[8]**.

L'aspect esthétique à l'âge adulte peut être amélioré par des éclaircissements (même si peu d'études démontrent l'efficacité), par la réalisation de couronnes ou d'implants. La solution implantaire est une thérapeutique qui a longtemps été exclue des traitements envisageables pour des patients atteints de dentinogenèse imparfaite. Ceci était probablement dû à la méconnaissance de la différence entre les différents types de dentinogenèse imparfaite. Le type I est associé à l'ostéogenèse imparfaite or cette pathologie est caractérisée par un défaut de la structure osseuse contre-indiquant la pose d'implants. Ceci n'est pas le cas dans le type II de DGI où l'os est normal. Cette thérapeutique étant onéreuse, une prise en charge financière peut être accordée de manière spécifique et exceptionnelle par la sécurité sociale après étude du dossier par une commission.

La dentinogenèse imparfaite est une maladie avec une expression et des degrés d'attrition et de dyschromie différents selon les cas. L'élaboration d'un plan de traitement adapté doit tenir compte de cette variabilité d'expression, mais aussi de l'âge du patient, de la qualité des tissus dentaires résiduels, de l'état du parodonte, des pathologies intracanalaires pulpaires et de l'état orthodontique **[90]**.

Afin de motiver le patient pour la réalisation d'un plan de traitement prothétique souvent long, il est d'usage, lors de la première consultation de réaliser des modèles d'études pour permettre une analyse occlusale. Une nouvelle DVO est alors proposée et un wax-up diagnostique permet au patient de visualiser le résultat prothétique et esthétique attendu **[40]**. Par exemple dans le cas III-2, une cire diagnostique est réalisée et servira de guide chirurgical pour le positionnement idéal et la pose de l'implant pour remplacée la 46 fracturée, comme le décrit HENKE et coll. en 1999 **[40]**.

La prise en charge adaptée de Martin doit tendre à éviter les écueils des thérapeutiques réalisées de manière tardive, lorsque les complications sont plus difficiles à traiter. Ainsi après avoir décrit les différentes incidences de la DGI-II, la prise en charge adaptée optimale de Martin sera décrite : elle devra être **précoce et pluridisciplinaire**.

II. Incidences de la pathologie

La prise en charge de patient atteint de dentinogenèse imparfaite prend en compte les incidences fonctionnelles, esthétiques et psychologiques.

1. Les incidences fonctionnelles

Dans les cas de dentinogenèse imparfaite, il existe une perte de substance dentaire par attrition rapide, ce qui a pour conséquence une perte prématurée d'une grande partie des zones d'appuis déciduales provoquant la perte de soutien de l'occlusion, avec une diminution de la hauteur d'occlusion **[6]**. A partir de l'âge de trois ans, âge où s'établit l'occlusion des secondes molaires temporaires, la dimension verticale d'occlusion (DVO) est assurée par les canines et les molaires temporaires. Cette DVO conditionne, en phase d'établissement de la denture mixte, l'éruption des premières molaires permanentes et du secteur incisif dans le sens vertical. L'abrasion excessive des dents temporaires, parfois associées à une perte d'une ou plusieurs dents lactéales ou permanentes par avulsions conduit à un affaissement de la DVO **[53]**. Cet édentement peut induire un déséquilibre neuro musculaire pouvant entrainer des perturbations de la croissance du massif facial : les rapports inter-maxillaires et la croissance des bases osseuses, des procès alvéolaires et des condyles peuvent être modifiés **[62]**.

Les répercussions à long terme sur la croissance et l'organisation des rapports inter arcades se traduiront par un recouvrement incisif exagéré et une infraclusion molaire **[6]**. Le bruxisme consécutif à cette perte de DV peut être observé chez les enfants atteints de dentinogenèse imparfaite et aggrave le phénomène d'attrition.

2. Les incidences esthétiques et psychologiques

Le visage, et encore plus, la sphère dento-labiale se révèlent comme des éléments essentiels de l'esthétique et de l'intégrité physique **[6]**. Le rétablissement de l'esthétique revêt une place capitale dans le développement psychologique et relationnel d'un jeune patient. La réhabilitation prothétique doit lui permettre de se sentir comme les autres, sans provoquer de railleries et de pouvoir s'exprimer sans troubles **[6 ; 18]**.

La prothèse en odontologie pédiatrique s'inscrit dans un objectif fonctionnel, neuro-musculaire, orthopédique et esthétique afin d'entretenir une croissance et un développement physique et psychologique harmonieux de l'enfant dans un système dentaire en évolution permanente.

III. Prise en charge pluridisciplinaire

Une approche thérapeutique pluridisciplinaire est actuellement recommandée pour les patients atteints de DGI-II. Elle doit inclure de la dentisterie restauratrice, de l'orthodontie et de la prothèse **[73 ; 85 ; 88].** Une consultation en odonto-génétique est préférable en préalable de tout traitement (cf.3.1.1).

1. Protocole de prise en charge en odontogénétique

Après l'observation d'anomalies bucco-dentaires, le chirurgien dentiste est parfois le premier à suspecter et identifier les patients atteints d'anomalies d'origine génétiques. De nombreuses anomalies du développement dentaire d'origine génétique sont fréquemment associées à d'autres malformations systémiques dans le cadre de syndromes malformatifs.

Ces pathologies dentaires génétiquement acquises ou congénitales sont des maladies rares. Leur diagnostic précoce est utile et indispensable à la réalisation d'un diagnostic génétique plus large et à une prise en charge appropriée. Elle offre la possibilité pour le patient et sa famille de bénéficier d'un conseil génétique et de permettre la mise en place d'un programme de prévention bucco-dentaire adaptée ainsi que la programmation de séquences de traitement permettant d'améliorer l'esthétique, la fonction et de préserver le capital dentaire jusqu'à l'âge adulte **[9 ; 10]**.

1.1. Conseil génétique et consultation en odontogénétique

Le conseil génétique et la consultation en odontogénétique ont pour but d'informer les patients atteints de maladie génétique. Elles permettent d'évaluer l'incidence et la prévalence de la maladie, d'informer le patient et sa famille sur les incidences bucco-dentaires de la maladie et sur les conséquences de cette dernière

sur l'état général du patient (qui sont modérées dans le cas des anomalies dentinaires). Cette prise en charge odontogénétique est essentielle pour dépister et répertorier les différentes anomalies génétiques et les patients atteints.

1.2. Diagnostic génétique

Un test génétique est réalisé lorsque le phénotype de la maladie est établi cliniquement. Ce test permet de réaliser une corrélation génotype/phénotype, c'est à dire l'établissement d'une relation entre une mutation observée et les défauts phénotypiques induits.

Le test génétique est basé sur un prélèvement sanguin, réalisé à la suite de l'examen clinique et de l'anamnèse familiale.

A partir du prélèvement sanguin, une extraction de l'ADN génomique est accomplie.

Le fragment recherché est sélectionné puis amplifié par PCR (polymerase chain reaction), et par électrophorèse sur gel. Le séquençage et la comparaison des séquences d'ADN entre patient sain et malade sont ensuite réalisés.

Les prélèvements sanguins, des patients atteints d'anomalies dentinaires des consultations d'odontogénétique françaises et européennes, sont analysés par le laboratoire de génétique moléculaire du CHU de Bordeaux **[23 ; 78]**. Au niveau national, dans le cadre du réseau français d'odontogénétique, ce laboratoire est chargé du diagnostic moléculaire des dentinogenèses imparfaites et des dysplasies dentinaires.

1.3. Centres de références, FeCLAD, Phenodent, Orphanet

Ce sont des organismes français et européens, qui sont chargés de collecter et de centraliser les données biomédicales recueillies : données phénotypiques précises standardisées (cf. feuilles de recueil des données annexe 4), observations cliniques et radiographiques, test génétique. Le but étant de réaliser une base de données dont les principaux objectifs sont de permettre des projets de recherche génotype/phénotype pour des maladies rares et de faciliter leur diagnostic.

Ils permettent aussi de collecter des données épidémiologiques sur ces pathologies génétiques (cf. annexe 4 : fiches de recueil de données).

2. Intérêts et impératifs d'une prise en charge précoce

Dans les cas de DGI-II, plus la prise en charge commence tôt et plus le traitement sera facilité (possibilité de plusieurs options thérapeutiques). Ainsi, lorsque cela est possible, une prise en charge précoce dès le plus jeune âge est souhaitable afin de maintenir une relation inter-arcade adéquate **[26]**, de limiter les incidences fonctionnelles et de prévenir la survenue de complications. Un suivi régulier doit être programmé pour une surveillance de l'hygiène bucco-dentaire et alimentaire.

L'objectif de la prise en charge pédiatrique est de maintenir une denture temporaire dans des conditions optimales de mastication et de croissance. Plus elle est précoce et plus l'usure des dents par attrition est limitée et moins il y a de risque d'une modification de la DVO.

Objectifs du traitement chez l'enfant [26].
Préserver l'ensemble de la denture (taille, forme et la vitalité pulpaire) et **permettre une évolution harmonieuse des dents permanentes**. **Prévenir les pertes de dimension verticale d'occlusion, de longueur d'arcade et contribuer à la croissance équilibrée du massif facial.** Rechercher **l'absence de douleur**. **Améliorer l'esthétique** pour éviter la perte de motivation à une bonne hygiène buccodentaire et **établir une relation de confiance avec le patient et sa famille.**

Une prise en charge précoce permet aussi d'évaluer la sévérité de la pathologie et d'identifier les différents facteurs pouvant occasionner des complications ultérieures. Il faut évaluer la taille et la forme des racines et envisager leur résistance face aux forces occlusales et axiales consécutives à la mise en place de restauration coronaire. Si un couronnement des 2nde molaires doit être effectué, il faut au préalable évaluer si les 3ème molaires ont l'espace disponible pour se positionner sur l'arcade. Dans le cas où cet espace n'est pas suffisant, il est préférable d'extraire ces dents de sagesses **[26]**.

3. Problématique d'une prise en charge précoce

Il faut persuader les parents de l'intérêt de démarrer un traitement le plus tôt possible. Ils ne comprennent pas toujours la nécessité de couronner des dents dès leur sortie sur arcade.

Un compromis est souvent nécessaire entre le plan de traitement idéal pour le patient et ses besoins dans son contexte socio-familial.

L'inconfort et la longueur d'un traitement peuvent être souvent difficile à accepter par un enfant. Il faut toujours privilégier la conservation des dents, ainsi le patient, même jeune accepte plus facilement le traitement et garde ou retrouve confiance en lui et envers le praticien **[26]**. Pour arriver à de tels résultats dans l'acceptation des procédures cliniques, le praticien doit prendre le temps nécessaire pour expliquer à l'enfant et aux parents ce qui va être réalisé.

IV. Thérapeutique bucco-dentaire en denture temporaire et mixte

La denture de l'enfant intervient dans de nombreux phénomènes physiologiques tels que la croissance, la mastication, la digestion, la phonation et la mise en place de la denture permanente. Une réhabilitation globale de l'enfant est donc souvent nécessaire.

Plusieurs stratégies de traitement ont été suggérées en fonction de la denture concernée et de la sévérité de l'atteinte. Lorsqu'il existe une perte importante du capital dentaire dans les formes les plus sévères ou si le patient consulte plus tardivement des prothèses sur overdenture sont réalisées et seront réévaluées au cours de la croissance de l'enfant **[16]**.

Lorsque l'atteinte est plus modérée, le traitement est pluridisciplinaire et fait appel à des techniques restauratrices de l'odontologie conservatrice esthétique (composites, coiffes pédodontiques préformées, éclaircissements), à de l'orthodontie et de la prothèse (cf. fig 13).

Le plan de traitement comprend en général deux phases : une phase en denture temporaire et mixte et une phase en denture définitive **[12]**.

En denture temporaire, deux stratégies thérapeutiques s'opposent : soit la protection des dents immédiatement dès leur apparition sur arcade par des mesures préventives **[35 ; 58]**, soit la restauration au cours ou à la fin de leur évolution

complète **[17]**. Néanmoins, une protection précoce des dents permet de prévenir les effets négatifs de l'exposition dentinaire (apparition de lésion apicale) par attrition occlusale **[26 ; 87]**.

Sapir et coll. en 2001 ont défini les objectifs de la prise en charge en denture temporaire. Elle doit maintenir la vitalité, la forme des dents existantes. Elle doit aussi permettre au jeune patient d'avoir une apparence compatible avec sa vie sociale. Elle doit limiter la perte et restaurer la dimension verticale d'occlusion et doit maintenir la longueur d'arcade. Enfin, elle doit avoir pour objectif d'éviter les interférences pour l'éruption des dents permanentes et permettre une croissance harmonieuse du massif facial et des articulations temporo-mandibulaires. Pour atteindre ces objectifs, l'odontologie restauratrice, l'orthodontie et la prothèse sont utilisées.

En denture mixte, les objectifs de traitement sont sensiblement les mêmes qu'en denture temporaire. Deux phases de traitement peuvent être nécessaire : une phase temporaire et une phase de transition.
Le but de la phase temporaire est d'augmenter la DV pour compenser la perte par attrition et d'assurer l'intégrité de la dentition jusqu'à l'éruption des 2èmes molaires permanentes **[11]** et la phase de transition permet de rétablir à la fois l'apparence esthétique et la fonction masticatoire jusqu'à l'âge adulte **[11].**

1. Odontologie conservatrice

1.1. En denture temporaire

Les traitements conservateurs sont à privilégier chez l'enfant **[19]**, ils permettent de conserver et de protéger les dents par des techniques faciles à mettre en œuvre, souvent peu onéreuses et peu douloureuses. Ils peuvent être réalisées sur dents temporaires ou permanentes **[35]**. Plusieurs techniques d'odontologie restauratrice peuvent être utilisées pour améliorer l'esthétique et rétablir la DVO, ceci grâce à l'évolution des matériaux collés qui permet leur utilisation sur des dents atteintes de dentinogenèse imparfaite. La restauration de ces dents peut se faire par des techniques directes (couronnes préformées, composites) **[87 ; 88]**.

1.1.1. Les couronnes pédiatriques préformées ou CPP

La réalisation de coiffes pédiatriques sur les molaires temporaires permet de prévenir la perte de calage postérieur et de dimension verticale consécutives à la perte des tissus dentaires par attrition, érosion, abrasion de l'émail. Elles permettent aussi de limiter l'usure des dents antérieures **[87]**. Ces couronnes appartiennent à la phase initiale du traitement (en denture lactéale et mixte) **[11]**. La phase secondaire sera abordée en denture définitive.

Ces couronnes préformées permettent la protection et la lutte contre les abrasions et les caries. Elles facilitent la restauration de la hauteur occlusale, de l'anatomie occlusale et des guidages. Elles maintiennent la distance mésio-distale et de la longueur d'arcade.

La pose de ces CPP doit être acceptée par les parents et par l'enfant **[19]**. Les CPP sont préconisées dès les premiers signes d'érosion des cuspides **[71]**.

Illustration 25 : *photographie d'une jeune patiente (Alyssa 5ans) atteinte de DGI-II*

Les CPP sont des couronnes anatomiques en alliage nickel-chrome, préfabriquées. Elles sont disponibles en plusieurs tailles (6 ou 7) pour chaque type de dent (première et deuxième molaires temporaires, première molaire permanente) pour chaque côté (droit ou gauche) et pour chaque arcade (mandibule ou maxillaire). Les CPP sont adaptées aux diamètres mésio-distaux les plus courants. Leur constriction cervicale assure leur rétention. Elles sont réajustées à chaque dent pour une adaptation parfaite aux bombés des faces axiales de la dent et leur rebord cervical est festonné et bouterollé pour obtenir une meilleure rétention **[24 ; 74 ; 75]**. Elles peuvent être contre-indiquées si la dimension verticale est trop réduite. (cf fig.11 :tableau des différentes étapes de CPP)

Fig.11 : Les différentes étapes de conception des CPP

Mise en œuvre	- bain de bouche antiseptique - radiographie préopératoire (estimation de la proximité pulpaire) - vérification de la hauteur d'occlusion - anesthésie de la dent et des muqueuses - mesure du diamètre mésio-distal de la dent - +/- pulpotomie: selon le volume pulpaire résiduel
La préparation de la dent	- préparation à minima homothétique des faces proximales (préparation de dépouille, sans épaulement ni congé) juxta-gingivales ou intrasulculaires à 1mm de profondeur et au niveau la face occlusale (1 à 1,5mm pour les dents temporaires et 1,5 à 2mm pour les dents permanentes) - conservation des faces vestibulaires, palatines ou linguales des molaires temporaires pour augmenter la rétention de la coiffe. - les angles occluso-vestibulaires, les angles occluso-linguaux ou occluso-palatins sont biseautés.
Choix de la coiffe	- coiffe la plus petite allant sur la préparation - doit rétablir les contacts inter-proximaux préexistants, - diamètre mésio-distal identique à celui de l'espace à reconstituer.
Essayage et ajustage de la coiffe	- essayage : bascule de la face linguale ou palatine vers la face vestibulaire. (bouton pression avec l'obtention d'un clip) - ajustage: rebord cervical juxta-gingival sans blanchiment trop important de la gencive - finitions des bords cervicaux après leur ajustage : polissage et brunissage soigneux à l'aide de meulettes caoutchouc.
Réglages de l'occlusion	- correction d'une sur-occlusion : - en aplatissant légèrement les cuspides trop prononcées de la coiffe à l'aide d'un enfonce couronne. - parfois, meulage léger des dents temporaires antagonistes.
Le scellement de la coiffe	- à l'aide d'un ciment oxyphosphate de zinc, - avec un ciment carboxylate (dent vivante) utilisation d'un fond protecteur (type Dycal) sur toute la surface de dentine exposée. - à l'aide d'un **ciment verre ionomère**
suivi	- contrôle régulier clinique et radiologique tous les 3 mois, puis 6 mois et tous les ans.

Une évolution de ce type de coiffe est la réalisation de CPP modifiée par éviction de la face vestibulaire métallique et adjonction d'une couche de composite ou

de résine externe. Selon les fabricants, la composition de la facette esthétique et son adhésion à la coiffe en métal diffèrent. La facette peut être fabriquée en résine composite, en résine diméthacrylate ou en résine thermoplastique. Son adhésion au métal peut être mécanique ou chimique **[84]**.

1.1.2. Les composites

La restauration par des composites peut être réalisée par des méthodes directes différentes : stratification ou utilisation de moule celluloïd. Les techniques nécessitant une phase de laboratoire sont moins utilisées en denture temporaire car leur coût est plus élevé. Néanmoins, elles peuvent être une solution efficace pour protéger les dents par des inlays onlays composites ou métalliques **[35]**.
Le collage de composite sur des dents atteintes de DGI-II peut être moins efficace car la formation de la couche hybride avec le système adhésif n'est pas aussi optimale que pour des dents saines **[58]**.

Coiffes en composite réalisées à l'aide d'un moule celluloïd

Chez l'enfant le recours aux moules transparents préformés en celluloïd est indiqué pour les dents temporaires antérieures qui ont besoin d'être restaurées pour cause d'anomalies de structure (amélogenèse imparfaite, dentinogenèse imparfaite) **[21 ; 102]**.
Ces moules permettent de confectionner des couronnes périphériques collées à la dent. Ils sont remplis d'un composite microhybride associé à un système adhésif et insérés sur la dent préparée **[75]**. (cf. fig.12 : réalisation de composite à l'aide des moules celluloïd).
Il existe différentes tailles pour chaque groupes de dents : des dents temporaires antérieures aux dents permanentes et prémolaires.

Fig.12 : Etapes de réalisation des composites à l'aide de moule celluloïd

Mise en oeuvre	- élimination des irrégularités de surface
Choix du moule en celluloïd	- en fonction du diamètre mésio-distal à reconstituer - vérification de la taille choisie en accolant le bord incisif du moule sur celui de la dent
Préparation des dents (enlever le moins d'émail possible, uniquement couche aprismatique)	- préparation homothétique, les limites juxta-gingivales de préparation - réduction du bord incisif de 1mm - réduction des faces vestibulaires, palatines ou linguales de 0,25mm - amélioration de la rétention : réalisation d'un sillon ou d'une rainure vestibulaire allant du rebord gingival au tiers médian de la dent, ou aménagement d'un sillon faisant le tour de la dent au niveau cervical **[102]**.
Choix du moule et choix de la teinte	- protection des parois pulpaires de la dentine exposée à l'aide d'un hydroxyde de calcium ou d'un CVI - ajustement du bord cervical du moule celluloïd en le découpant, puis ajustement du moule sur la dent (à 1mm en sous gingival) - contrôle de la hauteur du bord incisif - choix de la teinte du composite à l'aide du teintier
Réalisation	- mise en place de la digue - mordançage, - application de l'adhésif sur toutes les surfaces de la dent - photo-polymérisation courte (4s) - moule rempli de composite placé immédiatement sur la dent préparée - retrait des excès de composite - photo-polymérisation - retrait du moule et de la digue - polissage et finitions - vérification de l'occlusion

Les contre-indications à l'utilisation des ces coiffes sont une perte trop importante de tissus dentaires car il n'existe plus assez de rétention nécessaire pour la restauration.

Les coiffes en composite réalisées avec un moule en celluloïd permettent d'obtenir un meilleur résultat en terme d'esthétique qu'avec d'autres solutions prothétiques actuellement disponibles. Mais c'est une technique opérateur dépendant, nécessitant une certaine maitrise **[56]**.

Une variante des moules en celluloïd sont les PedoJackets qui sont des coiffes qui adhèrent à la dent par un composite de collage et sans préparation. Ce sont des coiffes en co-polyester de couleur dent.

Les coiffes préformées en Artglass

Ce sont des couronnes périphériques préformées, collées à la dent, de la même façon que les coiffes en composite réalisées à l'aide d'un moule celluloïd. Ces moules sont fabriqués en verre polymère (Artglass) et sont disponibles pour la restauration définitive des dents temporaires et pour la restauration provisoire des dents permanentes. Elles existent en 6 tailles différentes pour chaque groupe de dents, les teintes disponibles sont celles du teintier VITA.

1.2. En denture mixte

Les traitements conservateurs sont privilégiés par rapport aux autres techniques de restauration. Sur les dents permanentes, des composites en méthode directe ou indirecte peuvent être réalisés. D'autres techniques pour restaurer l'esthétique des dents permanentes en denture mixte sont les facettes composites ou céramiques et les éclaircissements. Les techniques de restaurations indirectes par des inlays ou onlays composites sont préférables car la rétention est améliorée et l'épaisseur de composite est mieux contrôlée. Ceci permet de limiter l'apparition de fracture. De plus, la précision marginale est plus importante **[25]**.

La susceptibilité à la carie des dents atteintes de DGI est moins élevée que celle des dents saines, néanmoins l'application de gouttière fluorée sur toutes les dents est une solution préventive envisagée **[58 ; 89]** pour préserver le capital dentaire.

L'apparition de lésions péri-apicales, plus fréquentes au niveau des molaires permanentes, par exposition dentinaire **[58]** est un des problèmes cliniques majeurs pour la conservation des dents permanentes sur arcade **[19 ; 73]**. En effet, lors de la

réalisation de traitements endodontiques, plusieurs problèmes sont rencontrés tels que la présence de canaux souvent minéralisés avec des entrées canalaires difficiles à trouver, une dentine moins minéralisée et moins dure augmentant le risque de faux canal et de perforation **[80]**. Le traitement endodontique est donc souvent infructueux voir impossible. De ce fait, certains auteurs préconisent de réaliser des traitements endodontiques prophylactiques des dents nécessitant ultérieurement une restauration prothétique. Ces dents seraient obturées avant que l'accès au réseau canalaire ne soit impossible **[80]**.

Seules des mesures préventives de protection de la dentine permettent de diminuer le risque de développement de telles lésions **[58]**. Des sealants occlusaux sur les molaires définitives dès leur apparition sont préconisés avec du Tetric EvoFlow/Ceram® mais il faut une quantité d'émail suffisante pour que le collage soit efficace **[22 ; 25]**. Ceci n'empêchant pas l'attrition occlusale. La protection des dents permanentes en denture mixte par des coiffes pédodontiques préformées est à privilégier.

1.2.1. Les Coiffes pédodontiques préformées

Chez l'enfant ou l'adolescent en denture mixte, leur utilisation est indiquée pour une restauration esthétique transitoire des dents permanentes en attendant la réalisation d'une couronne définitive une fois la maturation dentaire et la croissance maxillo-faciale terminées **[83]**. Les coiffes pédodontiques préformées restaurent les molaires permanentes selon les principes évoqués pour les molaires lactéales **[18 ; 24 ; 74]** et leur mise en œuvre est identique à celle utilisée pour les dents temporaires (cf. 4.1.1.1 et fig.11)

Des coiffes unitaires préformées et malléables composées d'un matériau composite photo-polymérisable existent aussi pour la restauration des dents antérieures et postérieures.

1.2.2. Les facettes

Des facettes composites ou céramiques sont souvent utilisées comme mesure transitoire pour restaurer les dents permanentes antérieures, de manière esthétique,. Elles permettent une réhabilitation à long terme des dents permanentes immatures

qui soit compatible avec la poursuite de l'édification radiculaire et l'apexification **[2 ; 19 ; 24]**. Elles représentent une solution thérapeutique efficace souvent coûteuse et leur succès de réalisation dépend de la qualité et de la quantité de tissus dentaires résiduels **[54]**, d'une méthodologie clinique rigoureuse et d'une phase de laboratoire maitrisée.

Les facettes pelliculaires utilisées sont des coquilles de céramique de 0,3 à 0,5mm collées sur la structure amélaire vestibulaire des dents permanentes à restaurer à l'aide d'une composite de collage. La dentine n'est pas concernée par ce type de traitement. C'est une thérapeutique qui constitue une restauration fiable répondant aux impératifs biologiques, fonctionnels et esthétiques **[2]**.

1.2.3. Eclaircissement

Pour améliorer l'esthétique, l'éclaircissement avec du peroxyde d'hydrogène est une solution thérapeutique à envisager avant la réalisation de prothèse **[7]**, mais elle est surtout utilisée en denture permanente. Le gel de peroxyde d'hydrogène à 14% est utilisé en ambulatoire, 15 minutes 1 à 2 fois par jour pendant 8 semaines. A cette dose, il n'existe pas, selon les études, de perte amélaire, ni de dommage pulpaire ou gingival. Il n'y a pas d'apparition d'une sensibilité dentaire chronique accrue.

Lorsque le traitement par odontologie restauratrice est impossible et qu'un traitement endodontique ne peut être réalisé, la seule solution thérapeutique pour traiter ces dents est l'extraction **[58]**. Les édentements partiels consécutifs à ces extractions peuvent être gérés par l'orthodontie et compensés par de la prothèse fixée, de la prothèse amovible ou des implants (chez l'adulte).

2. Orthodontie

La prise en charge orthodontique d'un patient atteint de DGI-II obéit aux mêmes indications que celles d'un patient de la population générale. En effet, des troubles orthodontiques spécifiques ne semblent pas être liés à cette pathologie.

En denture temporaire et mixte

Les objectifs du traitement orthodontique sont de maintenir l'espace et la dimension verticale de l'étage inférieur de la face, d'assurer le rôle de guide éruptif et l'équilibre occluso-fonctionnel permettant l'acquisition et la maturation des fonctions de déglutition et de phonation. Enfin il doit favoriser l'esthétique.

En denture permanente

L'orthodontie permet d'établir une occlusion physiologique, de rétablir l'esthétique, de maintenir l'espace en créant les conditions propices pour une réhabilitation prothétique ou implantaire future, assurant ainsi harmonie et symétrie des arcades. Elle restaure aussi un équilibre neuro musculaire et l'intégrité psychologique au patient **[53]**.

Les corrections de malocclusions **[57]**, le maintien de l'espace **[45]**, la traction orthodontique sont possibles **[73 ; 85]** car l'os n'est pas affecté. Cependant la difficulté du traitement orthodontique réside dans la gestion des difficultés inhérentes à la pathologie telle que l'existence de couronne bulbeuse de petite taille entrainant un positionnement des brackets au niveau marginal avec un risque de blessures gingivales. La présence de racines courtes et fragiles limite l'application de forces excessives. La fragilité des tissus dentaires implique que les bagues soient scellées et non collées car il existe plus de risque de fractures amélaires si elles sont collées **[85]**.

L'apparition de résorption radiculaire, de lésions péri-apicales et le risque de nécrose sont aussi des complications auxquelles il faut s'attendre **[15]**.

Le traitement orthodontique doit être le plus court possible **[15]** et les appareils amovibles sont préférés aux éléments fixés à l'aide de bague. La surveillance doit être plus régulière pour un meilleur contrôle des différents aléas thérapeutiques.

3. Prothèse

Les différents types de prothèse chez l'enfant sont sensiblement les mêmes que chez l'adulte. Elles doivent s'inscrire dans le contexte anatomique et physiologique en perpétuel remaniement. Elles doivent répondre aux impératifs biologiques, fonctionnels et esthétiques **[17 ; 18 ; 74 ; 76]**.

Selon la situation clinique, en denture temporaire ou mixte, le praticien procède à la réhabilitation esthético-fonctionnelle et psychologique de l'enfant par des prothèses fixées unitaires ou plurales, des prothèses amovibles partielles, des prothèses de recouvrement, overdentures ou supra-dentaires.

3.1. En denture temporaire

La prothèse est utilisée en denture temporaire dans les formes sévères de DGI, lorsque de nombreuses dents lactéales ont été extraites ou lorsque l'attrition des couronnes naturelles atteint le niveau gingival.

3.1.1. Prothèse sur overdenture

Les prothèses sur over-dentures sont indiquées par certains auteurs chez les enfants souffrant de dentinogenèse imparfaite **[101]**. Elles représentent une des solutions thérapeutiques les plus utilisées lorsque la sévérité d'atteinte des dents par attrition est trop importante **[16]**.

Ce sont des prothèses résine, de recouvrement dento-muqueux, leurs avantages résident dans leur réversibilité, leur simplicité, leur faible coût et leur grande valeur conservatrice de l'organe dentaire. La capacité masticatoire est améliorée, de même que la phonation, la déglutition et l'esthétique. L'os alvéolaire est préservé. Elles sont utilisées pour un réajustement de la dimension verticale permettant une augmentation de l'étage inférieur de la face **[16]**.

Elles reposent sur les restes coronaires et radiculaires des dents lactéales **[27]**, mais nécessitent une hygiène rigoureuse pour limiter les risques d'apparition de lésions carieuses et parodontales. Elle peut servir également de support pour l'application de gel fluoré **[16]**.

Ces prothèses de recouvrement sont retouchées lorsque les dents permanentes apparaissent sur l'arcade. Le contrôle radiographique est indispensable pour surveiller l'évolution des dents permanentes. Les séances de contrôle permettent aussi de vérifier l'occlusion et l'équilibration soigneuse **[16]**.
Cependant, malgré le fait que les over-dentures soient une alternative simple non chirurgicale, conservatrice et réversible, quels sont leurs réels avantages par rapport à la réalisation de prothèse complète pour un édentement total ?

3.1.2. Prothèse amovible

Elle doit répondre aux mêmes impératifs que celle réalisée chez l'adulte. Elle doit de plus assurer le respect des structures muqueuses, parodontales et dentaires. Elle peut également servir de mainteneur d'espace amovible car elle permet de rétablir un équilibre biomécanique, maintenir l'espace inter-dentaire, restaurer l'esthétique et améliorer la phonation dans le secteur antérieur et permettre la mise en place des premières molaires permanentes en position normale.
La rétention de la prothèse adjointe en denture temporaire est assurée en général par des crochets Adams sur les molaires temporaires (et sur les molaires permanentes en début d'évolution en denture mixte). Ces dents sont peu rétentives du fait de la forme globuleuse et de faible hauteur de la couronne.

Les crochets d'Adams sont en métal souple de diamètre compris entre 0,5 et 0,7mm. Ils peuvent être associés à des crochets simples à rétention mésio ou disto-vestibulaires sur les canines ou à des crochets boules ayant leur rétention au niveau de l'espace interdentaire canine/première molaire. Les pointes de rétention se situent au niveau des embrasures inter-dentaires mésiales et distales de la dent d'appui, sans comprimer la papille inter-dentaire.

La plaque base utilisée est en résine acrylique, certaines modifications particulièrement de la forme peuvent être apportées en fonction de l'évolution des molaires permanentes. Les dents prothétiques utilisées sont souvent les Bambino tooth™ qui assurent une bonne intégration esthétique de la prothèse **[89]**.
Un contrôle est effectué la première semaine, puis régulièrement tous les 3 à 6 mois. Il constitue un point capital de la réussite du traitement. Le praticien peut réaliser des

rebasages, réactiver les crochets lors des visites et adapter la prothèse à l'évolution des dents permanentes par fraisages **[76 ; 89]**.

3.2. En denture mixte et permanente

Tous les types de prothèses peuvent être envisagés lorsque la croissance est terminée. La prothèse amovible en denture mixte suit les mêmes exigences que celle utilisée en denture temporaire.

3.2.1. La prothèse fixée

Les intérêts de la prothèse fixée dans le traitement de patient atteint de DGI sont multiples. Elle permet de protéger et de lutter contre l'abrasion. Elle rétablit la dimension verticale et permet le maintien de la longueur d'arcade ainsi que des diamètres mésio-distaux. Elle présente un intérêt esthétique important et restaure l'anatomie occlusale. Le couronnement permet aussi, dans le cas de dents possédant des apex encore ouverts, de poursuivre l'édification radiculaire.
Lorsque la dentine a été préservée efficacement par la mise en place d'un traitement précoce, le traitement ultérieur à l'adolescence et à l'âge adulte est plus simple, car le capital dentaire a été préservé, permettant la réalisation de prothèse fixée.

Les ancrages radiculaires sont souvent proscrits du fait de la difficulté voir de l'impossibilité de réalisation de traitement endodontiques **[58 ; 80]**. De plus, l'existence d'un faible ratio couronne/racine et un risque plus accru à la fracture limite la réalisation de prothèse fixée **[17 ; 18]**.
La rétention mécanique des restaurations peut être améliorée par des allongements coronaires par gingivectomies **[32]** ou par la réalisation de préparations infragingivales **[11]**. La dent peut alors être exposée à des gingivites marginales chroniques et des atteintes parodontales **[71]**.
Les préparations sont réalisées jusqu'à la jonction émail-cément afin de supprimer tout l'émail résiduel qui pourra se fracturer ultérieurement. Des couronnes provisoires doivent réalisées afin de préserver la dentine en interséance.
Si la perte coronaire est trop importante (sévérité de la pathologie ou absence de traitement précoce), il faut augmenter la DVO pour compenser l'attrition avant toute

réalisation prothétique. La tolérance de cette augmentation de la DVO peut être évaluée par le port d'une gouttière amovible ou par des prothèses de recouvrement, pendant 3 à 6 mois **[71]**.

Les couronnes polycarbonates permettent une restauration transitoire des incisives, canines et prémolaires permanentes immatures lors du traitement des anomalies dentaires telles que la dentinogenèse imparfaite. Ces solutions transitoires, assurent l'esthétique et la fonction. La vitalité pulpaire est maintenue du fait de la réduction précoce du volume pulpaire due à la pathologie. Ces couronnes existent sous plusieurs tailles pour chaque groupe de dents ; elles sont en général bien tolérées, sous réserve que le patient assure une bonne hygiène bucco-dentaire **[74]**.

Les dents sont préparées de dépouille, à minima, sur l'ensemble des faces vestibulaire, proximales, palatine ou linguale. Un faible congé de 0,5mm est effectué, en intrasulculaire, sans biseau, pour un meilleur rendu esthétique. Le moule est ensuite ajusté aux limites de la préparation par meulage du rebord cervical et l'occlusion est vérifiée. Les moules sont ensuite rebasés à l'aide d'une résine autopolymérisable puis scellées avec un ciment verre ionomère qui à l'avantage d'adhérer à la dentine.

Les couronnes résines réalisées par le prothésiste sont aussi une solution thérapeutique esthétique de protection des dents, associées ou non à une chape métal.

3.2.2. Implants

La pose d'implants n'est pas contre-indiquée chez les patients atteints de DGI de type II car l'os est normal. Les contre-indications à la pose d'implants sont donc les mêmes que pour un patient sain. Elle n'est réalisée que lorsque la croissance osseuse est terminée. Malgré le coup important de cette thérapeutique, cette dernière est celle qui offre le plus grand confort au patient.

Dans le cas d'endentement total, la réalisation d'un bridge complet implanto-porté a été décrite par HENKE et coll. en 1999 **[40]**, cette thérapeutique reste une solution de dernier recours pour le patient. Elle est en effet réalisée lorsque le capital dentaire n'a pu être préservé.

4. Synthèse des thérapeutiques de la DGI-II

En résumé, le traitement de la dentinogenèse imparfaite de type II est pluridisciplinaire et fait appel à des techniques de restaurations d'odontologie conservatrice et de prothèse.

Selon l'âge, la denture du patient et le début de la prise en charge effective, plusieurs thérapeutiques sont envisageables et certaines seront privilégiées en fonction de l'objectif recherché par le patient et par le praticien. (cf. fig.13 tableau récapitulatif des thérapeutiques de la DGI-II).

Fig.13: Récapitulatif des thérapeutiques de la DGI-II

THERAPEUTIQUES DE LA DENTINOGENESE IMPARFAITE				
TYPES DE RESTAURATION	**Prise en charge précoce** en denture temporaire ou mixte		**Prise en charge tardive** en denture mixte ou définitive	
	Secteur antérieur : **objectif esthétique**	Secteur postérieur : **Objectif fonctionnel**	Secteur antérieur : **objectif esthétique**	Secteur postérieur : **Objectif fonctionnel**
	- Composites, - facettes composites∗, - CPP modifiées.	- Sealants, - CPP - CPP modifiées - composites	- Composites - Eclaircissement ∗ - Facettes composites ou céramiques ∗ - Couronnes céramiques∗ - implants∗∗	- composites - Couronne coulée - Couronne céramo-métallique - Couronne céramique - implants∗∗
	- Prothèse amovible, - Prothèse sur overdenture		- Prothèse amovible - Prothèse complète	

∗ sur dents permanentes en denture mixte.

∗∗ sur dents permanentes quand croissance terminée.

Conclusion

La dentinogenèse imparfaite est une maladie héréditaire qui se caractérise par un défaut de structure de la dentine. Cliniquement, elle se manifeste par des anomalies de teinte (gris à brun-ambré) et par une usure prématurée des dents par attrition.

Les progrès de la génétique ont permis de mettre en évidence de nombreuses mutations et de mieux comprendre les processus physiopathologiques de la dentinogenèse imparfaite de type II. La dysplasie dentinaire de type II(DD-II), la dentinogenèse imparfaite de type I et de type II seraient des formes plus ou moins sévères d'une même pathologie.

Néanmoins malgré les évolutions des techniques de dentisterie classique, le traitement des patients atteints de DGI-II se heurte toujours à l'apparition de lésions péri-apicales, à la quasi impossibilité de traiter endodontiquement ces dents ainsi qu'à une perte rapide de la dimension verticale d'occlusion.

La restauration complète de patient atteint de dentinogenèse imparfaite est un processus long et complexe qui doit débuter en denture lactéale et se poursuivre tout au long de la croissance jusqu'à l'âge adulte. Un protocole thérapeutique clair doit être établi afin de préserver le capital dentaire de chaque patient.

Le rôle du chirurgien dentiste est de diagnostiquer le plus tôt possible la dentinogenèse imparfaite afin de limiter par des mesures préventives puis curatives, les complications inhérentes à cette pathologie. Seule une prise en charge précoce et pluridisciplinaire permet de limiter les extractions et l'usure trop importante par attrition. Elle doit débuter dès les premiers signes de fracture de l'émail. Le traitement proposé se réalise en plusieurs phases thérapeutiques selon l'âge, la denture de l'enfant, la sévérité et le degré d'atteinte.

Il paraîtrait nécessaire de réaliser une classification ou un guide des thérapeutiques envisageables pour chaque degré, sévérité d'atteinte en fonction de la denture concernée afin de faciliter la prise en charge de ces patients.

Vu le directeur de thèse

Vu le président de jury

Références bibliographiques

1- APLIN H.M., HIRST K.L, CROSSBY AH, DIXON MJ.

Mapping of the human dentin matrix acidic phosphoprotein gene (DMP1) to the dentinogenesis imperfecta type II critical region at chromosome 4q21

Genomics **1995** ; 30 : 347-349

2- ARMAND S., ROUSSET C.

Intérêts des facettes pelliculaires en céramique collées dans le cas de traumatismes des dents antérieures permanentes de l'enfant.

Actual. Odont. Stomat. **1997** : 571-581.

3- BACQUE J.

Ostéogenèse imparfaite : à propos de 4 cas cliniques.

Thèse : Chir. Dent., Toulouse III, **2004**.

4- BAILLEUL-FORESTIER I, MOLLA M, VERLOE SA, BERDAL A

The genetic basis of inherited anomalies of the teeth ; part 1 : Clinical and molecular aspects of non-syndromic dental disorders.

Eur J Med Gen **2008** ; 51 : 273-291

5- BARRON MJ, McDONNELST MACKIE I, DIXON MJ.

Hereditary dentin disorders : dentinogenesis imperfecta and dentin dysplasia

Orphanet J Rare Dis ; **2008** Nov; 3:31

6- BEYAERT JC, DRUO JP, ARTAUD C.

La prothèse amovible chez l'enfant en pratique quotidienne. Pour qui ? Pour quoi ?

Actual. Odonto. Stomatol. **1991** ; 174 :279-293

7- BIDRA A, URIBE F.

Successfull bleaching of teeth with dentinogenesis imperfecta discoloration : a case report

J Esth Dent **2011** ; 23 : 3-11

8- BIXLER D, CONNEALY PM, CHRISTEN AG.

Dentinogenesis imperfecta : genetic variations in a six generation family

J Dent Res **1969** ; 48 : 1196-1199

9- BLOCH ZUPAN A.
Approche génétique du diagnostic des pathologies bucco-dentaires.
Chir Dent Fr **2000**; 1001:10-12.

10- BLOCH ZUPAN A.
Odonto-génétique : une autre facette de notre profession.

Chir Dent Fr **2004**; 1182:77-85.

11- BOUVIER D, DUPREZ JP, MORRIER JJ, BOIS D.

Strategies for rehabilitation in the treatment of dentinogenesis imperfecta in a child : a clinical report.

J Prosthet Dent **1996** ; 75(3) : 238-241

12- BOUVIER D, LEHEIS B, DUPREZ JP, BITTAR E, COUDERT JL

Dentinogenesis imperfecta : long term rehabilitation in a child

J Dent Child. **2008** : 75(2) : 192-196

13- CROSBY AH, EDWARDS SJ, MURRAY JC, DIXON MJ.

Genomic organization of the human osteopontin gene : exclusion of the locus from a causative role in the pathogenesis of dentinogenesis imperfecta type II.

Genomics **1995** ; 41 : 115-118

14- CROSBY AH, SCHERPBIER-HEDDEMA T, WIJMENGA C, ALTHERR MR, MURRAY JC, BUETOW KH et al.

Genetic mapping of dentinogenesis imperfecta type II locus.

Am J Hum Genet **1995** ; 57 :832-839.

15- CROWELL MD

Dentinogenesis imperfecta ; a case report.

Am J Orthod Dentofac Orthop **1998** ; 113 : 367-371

16- DARENDELIER-KABA A., MARECHAUX SC.

Hereditary dentinogenesis imperfecta : a treatment program using an overdenture.

J. Dent. Child. **1992** ; 59(4) :273-276

17- DEAN J.A., AVERY D.R., MCDONALD R.E.

Mc Donald and Avery's dentistry for the child and adolescent

MOSBY ELSEVIER, **2011,** 9th edition

18- DERBANNE MA.

La prothèse dentaire pédiatrique : quand, pourquoi, comment.

Thèse Chir Dent. Paris 5, **2002**

19- DHALIWAL H., MCKAIG S.

Dentinogenesis imperfecta- clinical presentation and management

Paediatric Dentistry **2010** ; vol 37-(5) :364-371

20- DONG J., GU T-T, JEFFORDS L, MACDOUGALL M.

Dentin phosphoprotein compound mutation in dentine sialophosphoprotein causes dentinogenesis imperfecta type III.

Am. J. Med. Genetics. **2005** ; 132 :305-309

21- DUGGAL MS., CURZON MEJ, FAYLE S, TOUMBA J.

Restorative techniques in paediatric dentistry : an illustrated guide to the restoration of carious primary teeth.

2nd Edition. Taylor and Francis Ltd. **2002**, 136p

22- EDELHOFF D., BRIX O., SCHWEIGER J.

Restoration of teeth using lithium disilicate glass-ceramics in a patient with dentinogenesis imperfecta

International dentistry African Edition **2011** ; (1) :6-12

23- FeCLAD

www.feclad.org

24- FORTIER JP., DEMARS C.

Abrégé de pédodontie

Paris-Masson ; **1987**

25-GALLUSI G., LIBONATI A. CAMPANELLA V.

SEM-morphology in dentinigenesis imperfecta type II : microscopic anatomy and efficacy of dentin bonding system

Eur J. Paed. Dent. **2006** : 9-16

26- GIBBARD P.D.

The management of children and adolescents suffering from amelogenesis imperfecta and dentinogenesis imperfecta

Journal of Oral Rehabilitation. **1974**, 1 : 55-66

27- GIBSON MP, ZHU Q., LIU Q., D'SOUZA R.N., FENG JQ., QIN C.

Loss of dentin sialophosphoprotein leads to periodontal diseases in mice

Journal of periodontal research, **2012**, 1-7

28- GOLDBERG M, SEPTIER D, BOURD K, HALL R, JEANNY JC, JONET L et al.

The dentino-enamel junction revisited

Connect tissue Res. **2002** ; 43 : 482-489

29- GOLDBERG M. SMITH A.J.

Cells and extracellular matrices of dentin and pulp : a biological basis for repair and tissue engineering.

Critical Reviews in Oral Biology and Medicine **2004** ; 15(1) :13-27

30- GOLDBERG M., KULKARNI A.B., YOUNG M., BOSKEY A.

Dentin : Structure, Composition and mineralization

Front Biosc **2011** ; Jan1; 3 :711-735

31- GOUD A., DESHPANDE S.

Prosthodontic rehabilitation of dentinogenesis imperfecta

Contemp. Clin. Dent. **2011** ; 2 (2) : 138-141

32- GROTEN M.

Complex all-ceramic rehabilitation of a young patient with severely compromised dentition : a case report

Quint. Int. **2009** : 40(1) : 19-27

33- GU K., CHANG SR, SLAVEN MS, CLARKSON BH, RUTHERFORD RB, RITCHIE HH

Human dentin phosphophoryn nucleotide and amino acid sequence.

Eur. J. Oral Sc. **1998** ; 106 :1043-1047

34- GU K., CHANG S, RITCHIE HH, CLARKSON BH, RUTHERFORD RB.

Molecular cloning of a human dentin sialophosphoprotein gene.

Eur. J. Oral. Sc. **2000** ; 108 : 35-42

35- HARLEY KE, IBBETSON R.

Dental anomalies- Are adhesive castings the solution ?

Br. Dent J. **1993**, 174 : 15-21

36- HARRY M.

Génétique moléculaire et évolutive

Maloine 2ème édition

37- HART PS., HART TC.

Disorders of human dentin.

Cells Tissues Organs. **2007** ; 186 :70-77

38- HART TC., HART PS.

Genetics studies of craniofacial anomalies :clinical implications and applications.

Orthod. Craniofac. Res. **2009** ; 12 :212-220

39- HE W-X., NIU Z-Y, ZHAO SL, JIN WL, GAO J, SMITH AJ.

TGF-β activated Smad signalling leads to a Smad3-mediated down-regulation of DSPP in an odontoblast cell line.

Archives of Oral Biology. **2004** ; 49 : 911-918

40- HENKE D.A., FRIDRICH T.A., AUILINO S.A.

Occlusal rehabilitation of a patient with dentinogenesis imperfecta : a clinical report
Journal of prosthetic dentistry. **1999** ; 81 :503-506

41- HIRST K.L., SIMMONS D, FENG J, APLIN H, DIXON MJ, MACDOUGALL M.

Elucidation of the sequence and genomic organization of the human dentin matrix acidic phosphoprotein 1 (DMP1) gene : exclusion of the locus from a causative role in the pathogenesis of dentinogenesis imperfecta type II
Genomics. **1997** ; 42 :38-45

42- HODGE HC.

Correlated clinical and structural study of hereditary opalescent dentin (abstract)
J Dent Res. **1936**; 15 :316-317

43- HODGE H.C., FINN SB.

Hereditary opalescent dentin : a dominant hereditary tooth anomaly in man
J Hered. **1938** ; 29(9) :359-364

44- HOLAPPA H., NIEMEN P, TOLVA L, LUKINMAA PL, ALAUUSUA S.

Splicing site mutations in dentin sialophosphoprotein causing dentinogenesis imperfecta type II.
Eur. J. Oral Sc. **2006**, 114, 381-384

45- HUTH K.CH., PASCHOS E., SAGNER T, HICKEL R.

Diagnostic features and pedodontic-orthodontic management in dentinogenesis imperfecta type II : a case report.
International J. Paed. Dent. **2002** ; 12 :316-321

46- KEREBEL B.

Dentinogenesis imperfecta : a structural and ultrastructural study
SSO Schweiz Monatsschr Zahnheilkd. **1975,** 85(12) : 1264-1281

47- KEREBEL B., DACULSI G, MENANTEAU J, KEREBEL LM.

The inorganic phase in dentinogenesis imperfecta

J. Dent. Res. **1981** ; 60 : 1655-1660

48- KIDA M., TSUTSUMI T, SHINDOH M, IKEDA H, ARIGA T.

De novo mutation in DSPP gene associated with dentinogenesis imperfecta type II in a Japanese family.

Eur. J. Sci. **2009** ; 117 : 691-694.

49- KIM JW., NAM SH, JANG KT, LEE SH, KIM CC, HAHN SH et al.

A novel splice acceptor mutation in the DSPP gene causing DGI type II

Hum. Genetic. **2004**, 115 : 248-254

50- KIM J-W, HU J.C, LEE JI, MOON SK, KIM YJ, JANG KT et al.

Mutational hot spot in the DSPP gene causing dentinogenesis imperfecta type II

Hum Genet. **2005** ; 116 :186-191

51- KIM JW,SIMMER JP.

Hereditary dentin defects.

J. Dent. Res. **2007** ; 86(5) : 392-399

52- KINNEY J.H., POPLE J.A, DRIESSEN CH, BREUNIG TM, MARSHALL GW, MARSHALL SJ.

Intrafibrillar mineral may be absent in dentinogenesis imperfecta type II

J. Dent. Res. **2001** ; 80(6) : 1555-1559

53- KLAPISZ-WOLIKOW M., ADAM C.

Reconstitutions prothétiques chez l'enfant : préserver l'avenir.

Rev. Orthop. Dent. **1992** ;26 : 409-420

54- KNEZEVIC A., TARLE Z, PANDURIC V.

Esthetic reconstruction of teeth in patient with dentinogenesis imperfecta- a case report.

Coll. Antropol. **2006** ; 30(1) : 231-234

55- KOCH G., POULSEN S.

Paediatric dentistry- a clinical approach

Wiley-Blackwell 2th Ed.

56- KUPIETZKY A., WAGGENER WF, GALEA J.

The clinical and radiographic success of bonded resin composite strip crowns for primary incisors

Pediat Dent. **2003**, 25(6), 577-581

57- LARSSON E et NORDBLOM A.

Thirteen-year-old boy with dentinogenesis imperfecta pedodontic and orthodontic treatment.

Swed Dent J. 1**981**; 5:213-217.

58- LEAL C.T., MARTINS L.D, VERLI FD, deSOUZA MA, RAMOS-JORGE ML

Case report : clinical, histological and ultrastructural characterization of type II dentinogenesis imperfecta

Eur. Arch. Paed. Dent. **2010** ; 11(6) : 306-309

59- LEE S-K, HU J.C.C., LEE K.E, SIMMER JP, KIM JW.

A dentin sialophosphoprotein mutation that partially disrupts a splice acceptor site causes type II dentin dysplasia

J Endod. **2008**;34(12) : 1470-1473

60- LEE S-K., LEE K-E, JEAN D, LEE G, LEE H, SHIN CU et al.

A novel mutation in the DSPP gene associated with dentinogenesis imperfecta type II

J. Dent. Res. **2009** ; 88(1) : 51-55

61- LEE KE, LEE S.K, JUNG SE, LEE ZH, KIM JW.

Functional splicing assay of DSPP mutations in hereditary dentin defects.

Oral Dis. **2011** ,17 : 690-695

62- LEJOYEUX M.

Le développement des arcades dentinaires.

Paris-Maloine ; **1981**

63- LINDE A., GOLDBERG M.

Dentinogenesis

Critical Reviews in Oral Biology and Medecine **1993** , 4(5) :679-728

64- MACDOUGALL M, ZEICHNER-DAVID M, MURRAY J, CRALL M, DAVIS A, SLAVKIN H.

Dentin phosphoprotein gene locus is not associated with dentinogenesis imperfecta types II and III

Am. J. Genet. **1992** ; 50 : 190-194

65- MAC DOUGALL M, GU TT, SIMMONS D.

Dentin matrix protein-1 a candidate for dentinogenesis imperfecta.

Connect Tissue Res 1996 ; 35(1-4) : 267-272

66- MACDOUGALL M., SIMMONS D, LUAN X, NYDEGGER J, FENG J, GU TT.

Dentin phosphoprotein and dentin sialoprotein are cleavage products expressed from a single transcript coded by a gene on human chromosome 4

J. Biol. Chem. **1997** ; 272 (2) : 835-842

67- MACDOUGALL M, DONG J, ACEVEDO C.

Molecular basis of human dentin diseases

American journal of medical genetics **2006** ; (140A) :2536-2546

68- MACKNIGHT DA, HART S, HART TC, HARTSFIELD JK, WILSON A, WRIGHT JT et al.

A comprehensive analysis of normal variation and disease-causing mutations in the human DSPP gene.

Hum. Mutat. **2008** ; 29 :1392-1404

69- MACKNIGHT DA, SIMMER J.P, HART TC, FISHER LW.

Overlapping DSPP mutations cause dentin dysplasia and dentinogenesis imperfecta

J. Dent. Res. **2008** ; (12) :1108-1111

70- MALMGREN B, LINDSKOG S, ELGADI A, NORGREN S.

Clinical, histopathologic, and genetic investigation in two large families with dentinogenesis imperfecta type II.

Hum. Genet. **2004** 114 :491-498

71- MARS M., SMITH B.G.N.

Dentinogenesis imperfecta : an integrated conservative approach to treatment

Br Dent J. **1982** ; 152 : 15-18

72- MARSHALL SJ, BALOOCH M, HABELITZ S, BALOOCH G, GALLAGHER R, GRAYSON W.

The dentin enamel junction- a natural multilevel interface

J Eur Cer Soc. **2003** ; (23) : 2897-2904

73- MILLET C., VIENNOT S., DUPREZ J.P.

Case report : rehabilitation of a child with dentinogenesis imperfecta and congenitally missing lateral incisors.

Eur. Arch. Paed. Dent. **2010** ; (5) : 256-260

74- MORRIER J.J., BOUVIER-DUPREZ D.

Prothèse chez l'enfant

Encycl. Med. Chir., Edt Elsevier, **1999**

75- MORRIER JJ., LEHEIS B., MILLET C.

Prothèse chez l'enfant

EMC. Edition Elsevier **2009**

76- NASER B.

Les prothèses adjointes chez l'enfant.

Cah. Proth. **1991** ; 76 : 20-26.

77- ORPHANET

www.orpha.net

78- PHENODENT

www.phenodent.org

79- PETTIETTE MT., GOLDBERG M.

La dent normale et pathologique 1ère édition

DE BOECK U.

80- PETTIETTE MT., WRIGHT JT, TROPE M.

Dentinogenesis imperfecta : endodontic implications

Pathol. Oral Radiol. Endod. **1998** ; 86 : 733-737

81- RAJPAR MH, KOCH MJ, DAVIES RM, MELLODY KT, KIELTY CM, DIXON MJ.

Mutation of the signal peptide region of the bicistronic gene DSPP affects translocation to the endoplasmic reticulum and results in defective dentine biomineralization

Hum. Mol. Genet. **2002** ; 11 :2559-2565

82- ROBERTS E., SCHOUR I.

Hereditary opalescent dentin (dentinogenesis imperfecta)

Am J Orthodont. Oral Surg. **1939** ; 25 :267-276

83- ROBERTS JF.

The open face stainless steel crown for primary molars.

ASDC J. Dent. Child. **1983,** 50(4) : 262-262.

84- ROBERTS C., LEE JY. Et WRIGHT JT.

Clinical evaluation of …and parental satisfaction with resin-faced stainless steel crowns

Pediat Dent. **2001** ; 23(1) : 28-31

85- ROH W-J., KANG S-G., KIM S-J.

Multidisciplinary approach for a patient with dentinogenesis imperfecta and anterior trauma.

Am. J. Orthod. Dentofacial. Orthop. **2010** ; 138 : 352-360

86- RUCH JV, LESOT H, KARCHER-DJURICIC V, MEYER JM, MARK M.

Epithelial-mesenchymal interactions in tooth germs : mechanisms of differenciation

J Biol Bucc. **1983** ; 11 : 173-193

87- SAPIR S., SHAPIR A.J.

Dentinogenesis imperfecta : an early treatment strategy

Paediatric Dentistry **2001** ; 23(3) : 232-237

88- SAPIR S., SHAPIRA J.

Clinical solutions for developmental defects of enamel and dentin in children

Pediatric dentistry **2007** ; (4) :330-336

89- SCHNEIDMAN E, WILSON S, SPULLER R.L.

Complete overlay dentures for the pediatric patient : case reports

Pediatric dentistry. **1988** ; 10(3) : 222-225

90- SHETTY N., JOSEPH M, BASNET P, DIXIT S

An integrated treatment approach : a case report for dentinogenesis imperfecta type II

Kath. Univ. Med. J. **2007** ; 5(2) : 230-233

91- SHIELDS ED, BIXLER D.

A proposed classification for heritable human dentin defects with a description of a new entity.

Archives of Oral Biology. **1973** ; vol 18 April ; 4 :543-553.

92- SILVA TA., LARA VS., SILVA JS., GARLET GP, BUTLER WT, CUNHA FQ.

Dentin sialoprotein and phosphoprotein induce neutrophil recruitment : a mechanism dependent on IL-1β, TNF-α, and CXC chemokines.

Calcif. Tissue Int, **2004** ; (74) : 532-541

93- SILVA TA, ROSA AL, LARA VS.

Dentin matrix proteins and soluble factors : intrinsic regulatory signals for healing and resorption of dental and periodontal tissues ?

Oral Biology, **2004** ; 10 : 63-74

94- SONG YL., WANG CN, PENG B, YE X, ZHAO G, FAN M, FU Q, BIAN Z.

Phenotypes and genotypes in 2 dentinogenesis imperfecta families with different DSPP mutations

Oral. Surg. Med. Oral Pathol. Oral Rad. And Endo. **2006** ; 102 : 360-374

95- SONG YL, WANG CN, FAN MW, SU B, BIAN Z.

Dentin phosphoprotein frameshift mutations in hereditary dentin disorders and their variation patterns in normal human population.

J. Med. Genet. **2008** ; 45 :457-464

96- SREENATH TL., CHO A., MACDOUGALL M, KULKARNI AB.

Spatial and temporal activity of the dentin sialophosphoprotein gene promoter :differential regulation in odontoblasts and ameloblasts.

Int. J. Dev. Bio. **1999** ; 43 : 509-516

97- SREENATH T, THYAGARAJAN T, HALL B, LONGENECKER G,D'SOUZA R, HON S.

Dentin sialophosphoprotein knockout mouse teeth display widened predentin zone and develop defective dentin mineralization similar to human dentinogenesis imperfecta type III.

J Biol Chem **2003** ,278(27) : 24874-80

98- SUZUKI S, HURUYAMA N, NISHIMURA F, KULKARNI A.

Dentin sialophosphoprotein and dentin matrix protein-1 :two highly phosphorylated proteins in mineralized tissues

Archives of Oral Biology, **2012** ; 57 : 1165-1175

99- THESLEFF Irma

Epithelial-mesenchymal signalling regulating tooth morphogenesis

Journal of Cell Science **2003** ; 116, 1647-1648

100- THOTAKURA S.R., MAH T, SRINIVASAN R, TAKAGI Y, VEIS A, GEORGE A.

The non–collagenous dentin matrix proteins are involved in dentinogenesis imperfecta type II

J. Dent. Res. **2000** ; 79(3) : 835-839

101- VERGOT TJ.

Prosthodontics for paediatric patients with congenital/ developemental oraofacial anomalies : a long term follow-up.

J. Prosth. Dent. **2001** ; 86 (4) : 342-347.

102- WEBBER DL, EPSTEIN NB et al.

A method of restoring primary anterior teeth with the aid of a celluloid crown form and composite resins.

Paediatric Dent. **1979** ; 1(4) :244-246

103- WITKOP C.J.

Hereditary defects in enamel and dentin

Acta. Genet. **1957** ; 7 :236-239

104- WITKOP C.J Jr

Amelogenesis imperfecta, dentinogenesis imperfecta and dentin dysplasia revisited : problems in classification

J. Pathol. **1988** ; 17 : 547-557

105- WRIGHT JT., GAN DG.

Ultrastructure of dental tissues in dentinogenesis imperfecta in man.

Arch. Oral. Biol. **1985** ; 30(2) : 201-206

106- XIAO S, YU C, CHOU X, YUAN N, WANG Y, BU L, et al.

Dentinogenesis imperfecta 1 with or without progressive hearing loss is associated with distinct mutations in DSPP.

Nat. Genet. **2001** ;27 :201-204

107- XU C, YAO X., WALKER MP, WANG Y.

Chemical/molecular structure of dentin-enamel junction is dependent on intratooth location.

Calci. Tissue Int. **2009** ; 221-228

108- YAMAKOSKI Y.

Dentin sialophosphoprotein (DSPP) and dentin.

J. Oral. Biosci. **2008** ; 50(1) : 33-44

109- YAMAKOSHI Y.

Dentinogenesis and dentin sialophosphoprotein (DSPP)

J. Oral Biosc. **2009** ; 51(3) : 134-141

110- ZHANG Y., ZHAO J., LI C, GAO S, QIU C, LIU P et al.

DSPP mutation in dentinogenesis imperfecta Shields Type II

Nat. Genet. **2001**; 27 : 151-152.

111- ZHANG XQ., CHEN L, LIU J, ZHAO Z, QU E, WANG X et al.

A novel DSPP mutation is associated with type II dentinogenesis imperfecta in a chinese family.

Bmc Med. Genetics. **2007** ; 8 : 52-54

112- ZHANG J., WANG J., MA Y, DU W, ZHAO S, ZHANG Z et al.

A novel splicing mutation alters DSPP transcription and leads to dentinogenesis imperfecta type II

PLoS ONE **2011** ; 6(11) :1-4

Annexes

Annexe 1 : Les différents types d'amélogenèse imparfaite (d'après Witkop 1988)

	Type d'altération	Aspect de l'émail
Type I Hypoplasie	Email bien minéralisé, diminution de la quantité de matrice amélaire	Teinte jaune, brunâtre, aspect piqueté, puits, sillons ou bandes ; émail lisse ou rugueux
Type II Hypomaturation	Défaut de maturation de la matrice, anomalies qualitatives de l'émail	Email friable, tacheté, opaque, blanc jaune.
Type III Hypominéralisation	Défaut de minéralisation de l'émail ; émail d'épaisseur normale mais peu minéralisé	Email terne, blanc , crayeux, mou; se fracturant facilement laissant apparaître de la dentine brunâtre
Type IV Hypomaturation, Hypoplasie avec ou non taurodontisme.	Système polygénétique complexe avec une triade hypoplasie, hypominéralisation et taurodontisme	Email marbré ou moucheté, de couleur blanche, jaune ou brune. Présence de puits sur les faces vestibulaires.

Annexe 2 : Classification de DEAN des fluoroses

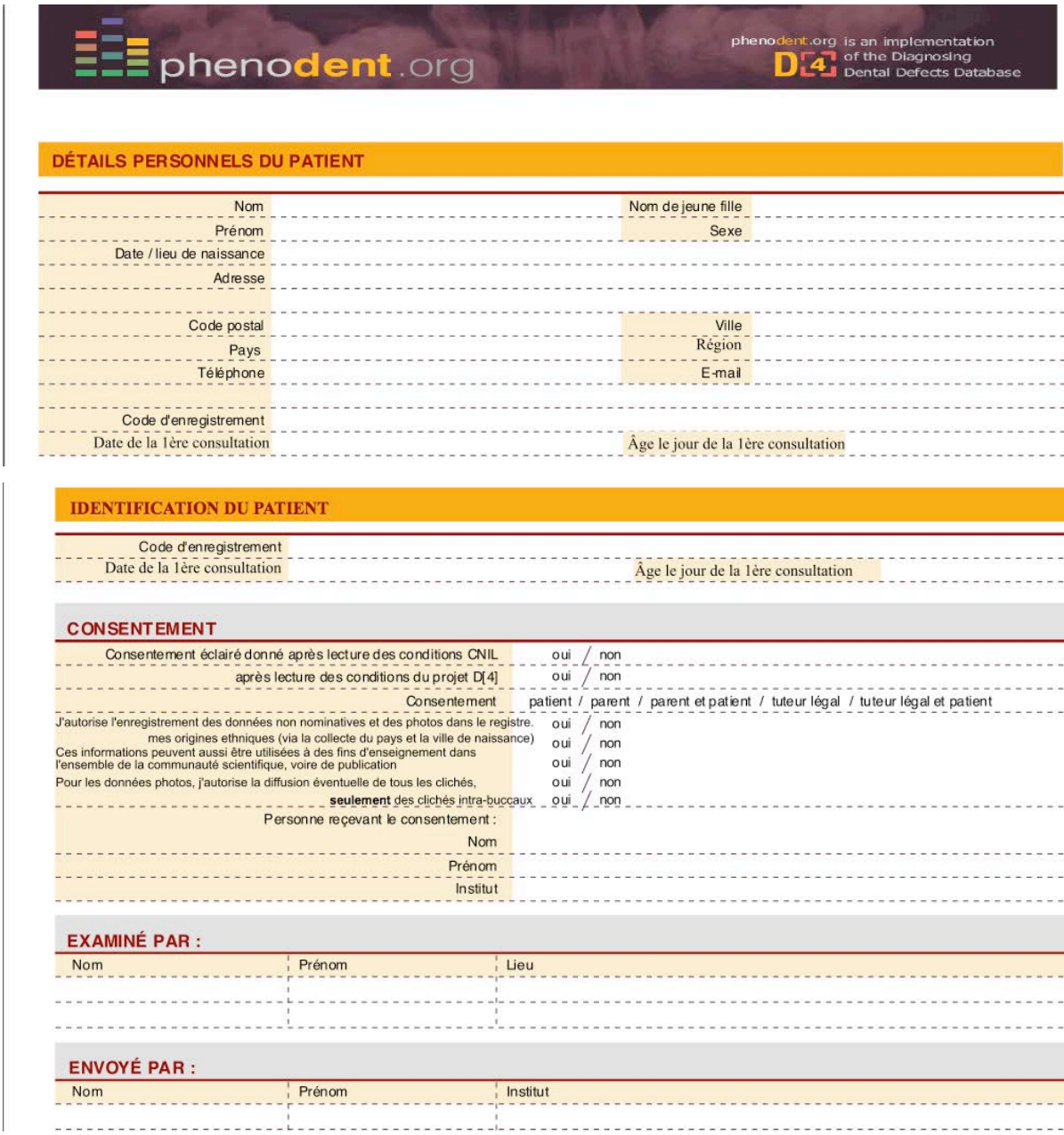
Fluorose Douteuse	atteintes discrètes : émail presque normal, avec quelques tâches blanches de 1 à 2mm
Fluorose très légère	tâches blanches sous forme d'opacités diffuses affectant **moins de 25%** de la couronne
Fluorose légère :	tâches blanches sous forme d'opacités diffuses affectant **moins de 50%** de la couronne
Fluorose modérée	tâches blanches sous forme d'opacités diffuses affectant **toute la couronne**, parfois quelques défauts de structure et des traces brunes localisées.
Fluorose sévère	défauts de structure visibles, **coloration brune**. forme de la dent +/- modifiée par des hypoplasies.

Annexe 3 : Chronologie de minéralisation des couronnes dentaires.

Dents temporaires	Début de minéralisation	Fin de minéralisation
Incisives centrales	3-4mois (in utéro)	4-5 mois
Incisives latérales	3-4 mois (in utéro)	2-4mois
Canines	5 mois (in utéro)	9 mois
Premières molaires	5 mois (in utéro)	6 mois
Deuxièmes molaires	6mois (in utéro)	10-12 mois

Dents permanentes	Début de minéralisation	Fin de minéralisation
Incisives centrales	3-4 mois	4-5 ans
Incisives latérales	3-4 mois	4-5 ans
Canines	4-5 mois	6-7 ans
Premières prémolaires	18-24 mois	5-6 ans
Deuxièmes prémolaires	24-30 mois	6-7 ans
Premières molaires	Naissance	2,5 ans-3 ans
Deuxièmes molaires	30- 36 mois	7-8 ans
Troisièmes molaires	7-10 ans	12-16 ans

Annexe 4 : formulaires de recueil de données



phenodent.org

phenodent.org is an implementation of the Diagnosing Dental Defects Database

DÉTAILS PERSONNELS DU PATIENT

Nom		Nom de jeune fille	
Prénom		Sexe	
Date / lieu de naissance			
Adresse			
Code postal		Ville	
Pays		Région	
Téléphone		E-mail	
Code d'enregistrement			
Date de la 1ère consultation		Âge le jour de la 1ère consultation	

IDENTIFICATION DU PATIENT

Code d'enregistrement			
Date de la 1ère consultation		Âge le jour de la 1ère consultation	

CONSENTEMENT

Consentement éclairé donné après lecture des conditions CNIL	oui / non
après lecture des conditions du projet D[4]	oui / non
Consentement	patient / parent / parent et patient / tuteur légal / tuteur légal et patient
J'autorise l'enregistrement des données non nominatives et des photos dans le registre.	oui / non
mes origines ethniques (via la collecte du pays et la ville de naissance)	oui / non
Ces informations peuvent aussi être utilisées à des fins d'enseignement dans l'ensemble de la communauté scientifique, voire de publication	oui / non
Pour les données photos, j'autorise la diffusion éventuelle de tous les clichés,	oui / non
seulement des clichés intra-buccaux	oui / non
Personne reçevant le consentement :	
Nom	
Prénom	
Institut	

EXAMINÉ PAR :

Nom	Prénom	Lieu

ENVOYÉ PAR :

Nom	Prénom	Institut

OBJECTIF/CONTEXTE/PREOCCUPATIONS DU PATIENT

Objectif	diagnostic / prise en charge / suivi / conseil génétique / recherche / autre
Description	
Contexte	consultation / consultation pluri. / avis sur dossier en consultation (patient non vu) avis d'expertise sur un dossier / téléconsultation / autre
Préoccupations du patient	

CHIRURGIEN DENTISTE

Nom	Prénom	Institut

AUTRES PROFESSIONNELS DE SANTÉ

Nom	Prénom	Institut	Spécialité

HISTORIQUE FAMILIAL ET MÉDICAL

Numéro du lien génétique		Consultation antérieure d'un généticien	oui / non	
Pedigree		Parenté atteinte	oui / non	nombre
Patient atteint	oui / non	Arbre familial	oui / non	
Echantillon d'ADN		Type d'échantillon d'ADN	échantillon sanguin / prélèvement buccal	
Diagnostic génétique clinique				
		Mode de transmission	AD / AR / lié à l'X / lié à l'X (DX) lié à l'X (RX) / lié à l'Y mitochondrial / non déterminé	
Diagnostic génétique biologique				

Historique médical	Historique familial

ORIGINE ETHNIQUE (via la ville et le pays de naissance)

mère		père	
grand-père maternel		grand-père paternel	
grand-mère maternel		grand-mère paternel	

GENETICIEN

Nom	Prénom	Institut

HISTORIQUE DENTAIRE

TRAITEMENTS DENTAIRES PRÉCÉDENTS

AL	AG	Sédat	Prévent	Restaur	Extract	Première intervention (date)
oui / non	oui / non	oui / non	oui / non	oui / non	oui / non	

COMMENTAIRES SUR L'HISTORIQUE DENTAIRE

ENVIRONNEMENT

Fluorure			Autres
Eau minérale fluorée	oui / non		
Eau du robinet	oui / non		
Sel fluoré	oui / non		
Supplémentation fluorée	oui / non	si oui, jusqu'à quel âge :	
Dosage actuel	oui / non		
Dentifrice fluoré	oui / non		
Dosage :	ppm	Quantité :	
Topiques fluorés	oui / non	si oui, lesquels :	

ANOMALIES DES TISSUS MOUS/DURS

Exobuccal

Face, Yeux ou Oreilles	Cheveux, Ongles ou Peau	Mains	Nez, Philtrum ou Bouche	Lèvre ou Muqueuse
oui / non	oui / non	oui / non	oui / non	oui / non

Endobuccal

Frein maxillaire	Frein mandibulaire	Langue	Os basal	Os alvéolaire
oui / non	oui / non	oui / non	oui / non	oui / non

Freins maxillaires multiples	Freins mandibulaires multiples	Palais	Salive	Autre
oui / non localisation :	oui / non localisation :	oui / non	oui / non augmentée non diagnostiquée / diminuée	oui / non

Thésaurus CEMARA FeCLAD

SCHÉMA DENTAIRE

18	17	16	15	14	13	12	11	21	22	23	24	25	26	27	28
			55	54	53	52	51	61	62	63	64	65			
			85	84	83	82	81	71	72	73	74	75			
48	47	46	45	44	43	42	41	31	32	33	34	35	36	37	38

Indice caod / CAOD
Restauration

valeur caod :

valeur CAOD :

NiCr	Nickel Chrome seul
Or	Or seul
CA	Couronne acier
FC	Facette Composite
FP	Facette Porcelaine
VI	Verre Ionomère
Comp	Composite
Am	Amalgame
Scel	Scellement

Etat de la dent

sain	saine
car	cariée
fract	fracturée

Présence de la dent

Pre	présente

Absence de la dent

Abs	absente
Ag	Agénésie
Exf	exfoliée
Ner	n'a pas fait son éruption
Xtr	extraite
Otr	autre

Commentaires sur le type de restauration

DENTS TEMPORAIRES - Nombre / Forme / Taille

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

norm	normale	**con**	conique
pel	en pelle	**dbl**	double
aog	arrondie ou globuleuse	**tou**	en tournevis
enc	encoche	**mic**	microdontie
mac	macrodontie	**inv**	invagination
mih	mamelons incisifs hyperdéveloppés		
cet	cuspide en talon	**can**	cuspide anormale
cus	cuspide surnuméraire	**pem**	perle d'émail

Commentaires sur le nombre, la forme, la taille des dents temporaires

DENTS TEMPORAIRES - Supplémentaire / Surnuméraire / Nombre+

Position des dents surnuméraires (en notation fdi)						
	Eruption	oui / non	oui / non	oui / non	oui / non	oui / non
	Eruption inversée	oui / non	oui / non	oui / non	oui / non	oui / non
	Forme					
	interférence avec éruption ?	oui / non	oui / non	oui / non	oui / non	oui / non
	interférence avec position ?	oui / non	oui / non	oui / non	oui / non	oui / non
	Commentaires sur les dents surnuméraires					

norm normale
con conique
pel en pelle
dbl double
aog arrondie ou globuleuse
tou en tournevis
enc encoche
mic microdontie
mac macrodontie
inv invagination
mih mamelons incisifs hyperdéveloppés
cet cuspide en talon
can cuspide anormale
cus cuspide surnuméraire
pem perle d'émail

DENTS TEMPORAIRES - Email

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

Indice DDE

V : vestibulaire ; **L(P)** : linguale ou palatine ; **O** : occlusale.
Pour une molaire V s'étend de la moitié de la face mésiale à la moitié de la face distale en direction vestibulaire, L(P) s'étend de la moitié de la face mésiale à la moitié de la face distale en direction linguale (palatine)

Type de défaut

(3 cases prévues par face : hiérarchisation des lésions)
0 : normal ; **1** : opacité (blanc/crème) ; **2** : opacité (jaune/brun) ; **3** : hypoplasie (puit) ; **4** : hypoplasie (stries horizontales) ; **5** : hypoplasie (stries verticales); **6** : hypoplasie (émail manquant) ; **7** : émail décoloré (non associé à hypoplasie) ; **8** : autre ; **9** : non exploitable (carie, orthodontie, en évolution, ...).

Commentaires sur l'émail des dents temporaires

Délimitation

1 : démarquée ; **2** : diffuse ; **3** : les deux.

Localisation

1 : en haut (moitié incisale ou occlusale pour les faces V et L ou P , extrémité de cuspide pour face occlusale) ;
2 : en bas (moitié cervicale pour les faces V et L ou P ,partie inférieure de la face pour face occlusale) ;
3 : toute la face.

Etendue

1 : moins d'1/3 ; **2** : 1/3 à 2/3 ; **3** : au moins 2/3.

Usure

auc : aucune ; **leg** : légère ; **sev** : sévère.

DENTS TEMPORAIRES - Dentine

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

Usure

auc : aucune ; **leg** : légère ; **sev** : sévère.

Couleur normale des dents temporaires	oui / non	Abcès	oui / non			
Usure	aucune / moyenne / sévère	Couleur : Teinte		Valeur		Chroma
Commentaire sur la dentine			*se référer à la table HVC*			

Commentaire sur l'usure de la dentine

DENTS TEMPORAIRES - Éruption

Eruption précoce	oui / non	Exfoliation précoce	oui / non		
Eruption retardée	oui / non	Exfoliation retardée	oui / non	Pas d'exfoliation	oui / non
Dents natales ou néonatales		Dents en réinclusion ankylose		Dents en transposition	
Commentaires sur l'éruption et la position					

DENTS TEMPORAIRES - Caractéristiques radiographiques

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

nor	normale
did	dens in dente
tau	taurodontisme
dys	dysplasie
dbl	double
emi	émail mince
rco	racines courtes
cal	calcification pulp.
rad	radioclarté apicale
rés	résorption
cce	constriction cervicale
pel	en pelle
frd	fusion radiculaire

Commentaires sur les caractéristiques radiographiques des dents temporaires

Type d'examen

radio panoramique / téléradiographie de profil / radio rétro-alvéolaire / radio occlusale

DENTS PERMANENTES - Nombre / Forme / Taille

18	17	16	15	14	13	12	11	21	22	23	24	25	26	27	28
48	47	46	45	44	43	42	41	31	32	33	34	35	36	37	38

norm	normale	**con**	conique	**pel**	en pelle
dbl	double	**aog**	arrondie ou globuleuse	**tou**	en ournevis
enc	encoche	**mic**	microdontie	**mac**	macrodontie
inv	invagination	**mih**	mamelons incisifs hyperdéveloppés		
cet	cuspide en talon	**can**	cuspide anormale	**cus**	cuspide surnuméraire
pem	perle d'émail				

Commentaires sur le nombre, la forme, la taille des dents permanentes

DENTS PERMANENTES - Supplémentaire / Surnuméraire / Nombre+

Position des dents surnuméraires (en notation fdi)						
	Eruption	oui / non	oui / non	oui / non	oui / non	oui / non
	Eruption inversée	oui / non	oui / non	oui / non	oui / non	oui / non
	Forme					
	interférence avec éruption ?	oui / non	oui / non	oui / non	oui / non	oui / non
	interférence avec position ?	oui / non	oui / non	oui / non	oui / non	oui / non
	Commentaires sur les dents surnuméraires					

norm	normale
con	conique
pel	en pelle
dbl	double
aog	arrondie ou globuleuse
tou	en tournevis
enc	encoche
mic	microdontie
mac	macrodontie
inv	invagination
mih	mamelons incisifs hyperdéveloppés
cet	cuspide en talon
can	cuspide anormale
cus	cuspide surnuméraire
pem	perle d'émail

DENTS PERMANENTES - Email

18	17	16	15	14	13	12	11	21	22	23	24	25	26	27	28
48	47	46	45	44	43	42	41	31	32	33	34	35	36	37	38

indice DDE

Usure : **auc** aucune / **leg** légère / **sev** sévère

Commentaires sur l'émail des dents permanentes

DENTS PERMANENTES - Dentine

18	17	16	15	14	13	12	11	21	22	23	24	25	26	27	28
48	47	46	45	44	43	42	41	31	32	33	34	35	36	37	38

Usure : auc aucune / **leg** légère / **sev** sévère

Couleur normale des dents permanentes	oui / non		Abcès	oui / non		
Usure	aucune / moyenne / sévère		Couleur : Teinte		Valeur	Chroma

Commentaire sur la dentine — *se référer à la table HVC*

Commentaire sur l'usure de la dentine

DENTS PERMANENTES - Éruption

Eruption précoce	oui / non	Eruption retardée	oui / non	Résorption	oui / non	Exfoliation	oui / non
Dents incluses		Dents en réinclusion ankylose		Dents en transposition			

Commentaires sur l'éruption et la position des dents permanentes

DENTS PERMANENTES - Caractéristiques radiographiques

18	17	16	15	14	13	12	11	21	22	23	24	25	26	27	28
48	47	46	45	44	43	42	41	31	32	33	34	35	36	37	38

norm	**normale**	**dbl**	double	**rad**	radioclarté apicale
did	dens in dente	**emi**	émail mince	**rés**	résorption
tau	taurodontisme	**rco**	racines courtes	**cce**	constriction cervicale
dys	dysplasie	**cal**	calcification pulp.	**pel**	en pelle
				frd	fusion radiculaire

Commentaires sur les caractéristiques radiographiques des dents permanentes

Type d'examen

radio panoramique / téléradiographie de profil / radio rétro-alvéolaire / radio occlusale

AGE DENTAIRE :

ÉTAT PARODONTAL

Normal	oui / non	Indice de plaque	
Gencive : Normale	oui / non		
Hyperplasie gingivale	aucune / localisée / généralisée		
Commentaire			
Indice d'hyperplasie			
Gingivite	aucune / localisée / généralisée		
Indice de gingivite			
Dehiscence	oui / non		
Commentaire sur l'état parodontal			

Indice de tarte	
Parodonte : Parodontopathie	aucune / localisée / généralisée
Poche parodontale	oui / non
Commentaire	
Mobilité dentaire	oui / non
Commentaire	
Perte dentaire	oui / non

ORTHODONTIE

Diastème antérieur	oui / non	Proalvéolie (mm)	
Supraclusion	complète / incomplète / ouverte	Supraclusion (mm)	
Béance antérieure	oui / non		
Relation incisive	I / II div 1 / II div 2 / div III		
Squelette	I / II / III		
Relation molaire gauche	I / 0.5 unit II / 1 unit II / 0.5 unit III / 1 unit III	Relation molaire droite	I / 0.5 unit II / 1 unit II / 0.5 unit III / 1 unit III
Articulé croisé antérieur	aucun / gauche / droite / bilatéral	Articulé croisé postérieur	aucun / gauche / droite / bilatéral
Encombrement antérieur	aucun / léger / sévère	Encombrement postérieur	aucun / léger / sévère
Dentition espacée	oui / non	Dimension verticale	normale / augmentée / diminuée
Analyse céphalométrique	oui / non		
par le Dr			

Commentaires

INDEX DE COLORATION DES DENTS (ICDD - IOTC)

ICDD

pas de coloration / légère coloration antérieure localisée / coloration antérieure localisée modérée / légère coloration généralisée / sévère coloration antérieure localisée avec ou sans anomalies de forme / coloration généralisée modérée limitée à une arcade / coloration modérée généralisée / coloration sévère généralisée / très sévère coloration généralisée / très sévère coloration généralisée avec anomalies de forme

AUTRES DONNÉES CLINIQUES

Hygiène buccale	bonne / moyenne / mauvaise / absente		
Commentaires			
		Déglutition	primaire / atypique
Satisfaits de leur apparence ?	oui / non	Ventilation	nasale / orale / mixte
Coopération du patient	bonne / moyenne / mauvaise / absente	Mastication	
Photos	oui / non	Phonation	normale / difficultés
Modèles	oui / non	Succion	digitale / tétine / autre
Scan 3D	oui / non	Parafonction	bruxisme / onychophagie / bavage / autre

PATHOLOGIES

Kyste, tumeur, autres pathologies	Histopathologie	
	type d'échantillon	dent / morceau gencive
	date de prélèvement	
	lieu traitement de l'échantillon	
	résultat	

DIAGNOSTIC CLINIQUE

Anomalies de nombre	Anomalies de forme et de taille
Anomalies de structure	**Problème parodontal**
Anomalies d'éruption ou de position	**Autres anomalies**
Diagnostic global	

Abstract

Dentinogenesis imperfecta type II (DGI-II) is an hereditaty disorder characterized by defects in dentin microstructure and mineralization, affecting primary and permanent dentition. In view of their molecular ethiologies, different abnormarlities of the dentin appear to be different phenotypic expressions of the same pathology. The disctinctive clinical and radiographic appearences are critical in establishing the diagnosis. The treatment management of these patients remains a challenging task for the dentist. It depends on the patient's age, the severity of the disease. The earlier and multidisciplinary is it, the more treatment and management of inherent complications to the disease improved.

MeSH

- dentinogenesis imperfecta
- hereditary dentin defect
- early diagnosis
- treatment management

PAREDES Cécile 2012 TOU3-3059

LA DENTINOGENESE IMPARFAITE DE TYPE II
PRESENTATION D'UN CAS FAMILIAL

RESUME EN FRANÇAIS

La dentinogenèse imparfaite de type II (DGI-II) est une maladie héréditaire caractérisée par des troubles de la minéralisation et des défauts de la microstructure dentinaire, affectant les dents temporaires et permanentes. Certaines formes d'anomalies de la dentine, au vu de leurs étiologies moléculaires, sembleraient être des expressions phénotypiques différentes d'une même pathologie.
Le diagnostic de la DGI-II repose sur des manifestations cliniques et radiologiques caractéristiques. La prise en charge des ces patients représente un défi thérapeutique pour le chirurgien dentiste. Elle est fonction de l'âge du patient, du degré d'atteinte et de la sévérité de la pathologie. Plus elle est précoce et pluridisciplinaire, plus le traitement et la gestion des complications inhérentes à la pathologie sont améliorés.

TITRE EN ANGLAIS : **Dentinogenesis imperfecta type II- A family Case report.**

DISCIPLINE ADMINISTRATIVE : CHIRURGIE DENTAIRE

MOTS CLES : Dentinogenèse imparfaite, anomalie dentinaire héréditaire, diagnostic et traitement précoce.

INTITULE ET ADRESSE DE L'UFR OU DU LABORATOIRE :

Université Toulouse III- Paul Sabatier

Faculté de Chirurgie dentaire

3, chemin des Maraîchers

31062 Toulouse Cedex

DIRECTEUR DE THESE : Julie BACQUE