HAL open science

# Évaluation parodontale des patients atteints d'amélogenèse imparfaite héréditaire : une étude rétrospective

Camille Quandalle

**To cite this version:**

Camille Quandalle. Évaluation parodontale des patients atteints d'amélogenèse imparfaite héréditaire : une étude rétrospective. Sciences du Vivant [q-bio]. 2017. dumas-02049542

**HAL Id: dumas-02049542**

**https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-02049542v1**

Submitted on 26 Feb 2019

**HAL** is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

Distributed under a Creative Commons Attribution - NonCommercial - NoDerivatives 4.0 International License

**UNIVERSITE PARIS DIDEROT - PARIS 7**

**FACULTE DE CHIRURGIE DENTAIRE**
5, Rue Garancière 75006 PARIS

Année 2017 Thèse N°: 5116

N° attribué par la bibliothèque : 2017PA07G031

**THESE pour le DIPLOME D'ETAT DE DOCTEUR**

**en CHIRURGIE DENTAIRE**

présentée et soutenue publiquement le

par **QUANDALLE Camille**

# EVALUATION PARODONTALE DES PATIENTS ATTEINTS D'AMELOGENESE IMPARFAITE HEREDITAIRE : UNE ETUDE RETROSPECTIVE

Directeur de thèse : Docteur Stéphane KERNER
Co-directrice de thèse : Docteur Muriel de la DURE MOLLA

**JURY**

| | |
|---|---|
| Mme le Professeur Ariane BERDAL | Président |
| Mme le Docteur Muriel de la DURE MOLLA | Assesseur |
| M. le Docteur Pascal GARREC | Assesseur |
| M. le Docteur Stéphane KERNER | Assesseur |
| Mme le Docteur Nelly PRADELLE | Assesseur |
| M. le Docteur Benjamin FOURNIER | Membre invité |
| M. le Docteur Adrien BOILLOT | Membre invité |

# U N I V E R S I T E  P A R I S  D I D E R O T – P A R I S 7

| | |
|---|---|
| Présidente de l'Université : | Mme la Professeure Christine CLERICI |
| Doyen de l'U.F.R. d'Odontologie : | Mme la Professeure Ariane BERDAL |
| Directrice Générale des Services : | Madame Pascale SAINT-CYR |

---

## J U R Y

| | |
|---|---|
| Mme le Professeur Ariane BERDAL | Président |
| Mme le Docteur Muriel de la DURE MOLLA | Assesseur |
| M. le Docteur Pascal GARREC | Assesseur |
| M. le Docteur Stéphane KERNER | Assesseur |
| Mme le Docteur Nelly PRADELLE | Assesseur |
| M. le Docteur Benjamin FOURNIER | Membre invité |
| M. le Docteur Adrien BOILLOT | Membre invité |

**Mme. le Professeur Ariane BERDAL**

Docteur en Chirurgie Dentaire
Diplôme de Doctorat
Professeur des Universités - Praticien Hospitalier

*Vous me faites l'honneur d'accepter la présidence du jury de cette thèse. Trouvez dans ce travail le profond respect que je vous porte.*

**Mme le Docteur Muriel DE LA DURE-MOLLA**

Docteur en Chirurgie Dentaire
Diplôme de Doctorat.
Maître de Conférences des Universités - Praticien Hospitalier

*Pour l'honneur que vous me faites d'avoir accepté la co-direction de cette thèse. Je vous remercie pour votre investissement, pour votre enseignement et pour la confiance que vous m'avez accordée tout au long de ce travail. Vous m'avez beaucoup appris en odontologie pédiatrique pendant mes années d'étude, je vous en suis très reconnaissante. J'admire beaucoup votre travail.*

**M. le Docteur Pascal GARREC**

Docteur en Chirurgie Dentaire
Diplôme de Doctorat
Maître de Conférences des Universités - Praticien Hospitalier

*Pour l'honneur que vous me faites en participant au jury de cette thèse, veuillez trouvez ici l'expression de ma reconnaissance et ma respectueuse considération. Vous me faites l'honneur de vous intéresser à cette thèse et d'être mon juge.*

**M. le Docteur Stéphane KERNER**

Docteur en Chirurgie Dentaire
Diplôme de Doctorat
Maître de Conférences des Universités - Praticien Hospitalier

*Pour l'honneur que vous me faites et la confiance que vous m'avez accordée en acceptant la direction de cette thèse. Je vous remercie pour votre investissement dans ce travail et pour les connaissances que vous m'avez apportées. Merci pour votre disponibilité et pour votre aide précieuse.*
*Vous m'avez appris au cours de ce projet à mener une étude clinique, je vous en suis profondément reconnaissante. Avec toute ma gratitude, veuillez recevoir l'expression de mes remerciements les plus sincères.*

**Mme le Docteur Nelly PRADELLE**

Docteur en Chirurgie Dentaire
Diplôme de Doctorat
Maître de Conférences des Universités - Praticien Hospitalier

*Pour l'honneur que vous me faites en participant au jury de cette thèse, pour les conseils que vous nous avez prodigués tout au long de notre cursus, pour votre bienveillance et votre gentillesse, veuillez trouvez ici l'expression de mes remerciements les plus sincères et ma respectueuse considération.*

**M. le Docteur Benjamin FOURNIER**

Docteur en Chirurgie Dentaire
Diplôme de Doctorat
Maître de Conférences des Universités - Praticien Hospitalier

*Pour l'honneur que vous me faites d'avoir accepté de participer à ce travail, pour votre gentillesse, pour votre disponibilité, pour votre aide et votre soutien tout au long de ce travail, veuillez trouvez ici l'expression de mes remerciements les plus sincères et ma reconnaissance.*

**M. le Docteur Adrien BOILLOT**

Docteur en Chirurgie Dentaire
Diplôme de Doctorat

*Pour l'honneur que vous me faites d'avoir accepté de participer à ce travail, pour votre gentillesse, pour le temps et la patience que vous m'avez accordés, pour votre disponibilité, pour les connaissances que vous m'avez transmises, et pour votre grand soutien, veuillez recevoir l'expression de mes remerciements les plus sincères et ma reconnaissance.*

**Sommaire**

Introduction

1 Rappels sur l'amélogenèse imparfaite héréditaire et les maladies parodontales ..... 4

1.1 Amélogenèse imparfaite héréditaire ..... 4

1.1.1 Diagnostic et formes cliniques ..... 4

1.1.1.1 Définition ..... 4

1.1.1.2 Diagnostic ..... 5

1.1.1.3 Classifications ..... 5

1.1.1.4 Formes cliniques ..... 8

1.1.2 Etiologie ..... 13

1.1.2.1 Transmission liée à l'X ..... 13

1.1.2.2 Transmission autosomique dominante ..... 14

1.1.2.3 Transmission autosomique récessive ..... 14

1.1.2.4 Gènes impliqués dans les formes syndromiques ..... 15

1.1.3 Diagnostic différentiel ..... 18

1.2 Maladies parodontales ..... 20

1.2.1 Définition ..... 20

1.2.2 Classification de l'Armitage 1999 ..... 21

1.2.3 Aspects cliniques et radiologiques ..... 23

1.2.3.1 Aspects cliniques ..... 23

1.2.3.2 Flore bactérienne ..... 31

1.2.3.3 Parodonte de l'enfant ..... 37

2 Etude rétrospective. ..... 38

2.1 Objectif ..... 38

2.2 Méthode ..... 39

2.2.1 Sélection des patients ..... 39

2.2.2 Analyse des cas ..... 39

2.2.3 Exemples ..... 41

2.2.3.1 AIH Hypomature ..... 41

2.2.3.2 AIH Hypoplasique ..... 42

2.2.3.3 AIH hypominéralisée ..... 43

2.3 Analyse statistique ..... 44

2.3.1 Objectif principal ..... 44

2.3.2 Objectifs secondaires ..... 44
2.3.3 Variable d'intérêt principale et secondaire ..... 45
2.3.4 Analyses statistiques ..... 46
2.3.4.1 Appariement ..... 46
2.3.4.2 Tests statistiques ..... 46
2.3.5 Résultats ..... 48
2.3.5.1 Constitution des groupes ..... 48
2.3.5.2 Description des sujets exclus ..... 50
2.3.5.3 Comparaison des sujets inclus et exclus de l'étude ..... 52
2.3.5.4 Caractéristiques des sujets inclus (n=42) selon la forme d'AIH ..... 53
2.3.5.5 Analyses complémentaires concernant l'indice concernant l'indice moyen de plaque d'O'Leary ..... 57
2.3.6 Discussion ..... 62
2.3.6.1 Résumé des résultats ..... 62
2.3.6.2 Points forts de l'étude ..... 63
2.3.6.3 Limites de l'étude ..... 65
2.3.6.4 Perspectives de recherche ..... 67
Conclusion

## Introduction

Plus de 6000 maladies rares sont dénombrées à ce jour (Orphanet). Parmi elles, l'amélogenèse imparfaite héréditaire, qui touche 1 personne sur 700 à une personne sur 14000 selon les études (Bäckman et Holm 1986) (Witkop 1988).

La prévalence des maladies parodontales est élevée dans la population générale. Bien évidemment, les patients atteints d'AIH y sont également sujet.
Comme nous le verrons, l'AIH présente des manifestations associées fréquentes, telles que la béance antérieure par exemple.

Cette thèse a pour but de comparer les différentes formes d'AIH, du point de vue de la quantité de plaque et de l'inflammation parodontale.
Afin d'y répondre, une étude rétrospective des cas cliniques du centre de référence de l'hôpital Rothschild a été réalisée. Nous vous présenterons ici les résultats de cette étude.

Dans une première partie, nous décrirons les caractéristiques de l'AIH et des maladies parodontales.
Puis, dans une seconde partie, nous exposerons les résultats de l'étude rétrospective réalisée.

# 1 Rappels sur l'amélogenèse imparfaite héréditaire et les maladies parodontales

## 1.1 Amélogenèse imparfaite héréditaire

Il est important de rappeler les étapes de l'amélogenèse, avant de s'intéresser plus particulièrement aux pathologies qui surviennent lors d'une faille dans ce processus de formation d'émail.

L'émail est la structure la plus minéralisée du corps humain, avec 96 % de phase minérale.

Il se forme très tôt dans le développement humain, dès la 14ème semaine in utéro.

L'amélogenèse se divise en 3 grandes phases (Nanci 2013) :

- La phase dite pré-sécrétoire, au cours de laquelle les cellules responsables de la formation d'émail, les améloblastes, acquièrent leur phénotype. Ils changent ainsi de polarité, et se préparent à la synthèse de protéines dans le but de sécréter une matrice organique.

- La phase sécrétoire, durant laquelle les améloblastes sécrètent la matrice organique amélaire, comprenant des protéines telles que l'amélogénine, l'améloblastine, l'énaméline, la tuftéline, les protéases (Matrix métalloprotease 20, kalikréine 4). Elle aboutit ainsi à la formation d'un émail prismatique immature. Le prisme étant la structure élémentaire de l'émail, composé de cristaux d'hydroxyapatite.

- La phase de maturation, pendant laquelle la matrice organique est dégradée grâce à des enzymes pour permettre la croissance en largeur et en épaisseur des cristaux d'émail.

### 1.1.1 Diagnostic et formes cliniques

#### *1.1.1.1 Définition*

L'amélogenèse imparfaite héréditaire (AIH) correspond à un groupe hétérogène de défauts d'émail d'origine héréditaire, reflétant une faille dans l'amélogenèse normale (Poulter et al. 2014).
Cette pathologie concerne autant les dents temporaires que les dents permanentes, avec une atteinte similaire (De la Dure-Molla et Berdal 2015).

Elle concerne 1 personne sur 700 à 1 personne sur 14000 selon les études, en Suède et aux Etats-Unis (Bäckman et Holm 1986) (Witkop 1988).

#### *1.1.1.2 Diagnostic*

Le diagnostic de l'AIH est avant tout un diagnostic clinique. L'examen radiographique apporte des informations complémentaires telles que la présence d'un taurodontisme ou une différence d'opacité entre l'émail et la dentine.
En 2007, Crawford propose un interrogatoire médical basé sur 4 questions essentielles :

Y a t-il d'autres personnes dans la famille avec ces mêmes caractéristiques dentaires ?
Les dents sont-elles toutes affectées de la même manière ?
Y a-t-il un ordre chronologique avec lequel les défauts sont observés ?
Y a-t-il un événement du passé médical qui pourrait expliquer cette atteinte ?
(Crawford et al. 2007).

Ces 4 questions visent à distinguer des atteintes d'origine environnementale ou systémique des atteintes génétiques.

#### *1.1.1.3 Classifications*

Les défauts de l'émail peuvent être de deux grands types :

- hypoplasiques. Ils correspondent à une morphologie anormale de l'émail, parfois irrégulière ou d'épaisseur réduite.

- hypominéralisés ou hypomatures, lorsque l'anatomie est normale, mais que la minéralisation ou la maturation de la matrice amélaire est défectueuse (Molla et al. 2008).

De nombreuses classifications ont été proposées au cours du temps.

Les premières classifications proposées étaient basées sur des caractéristiques cliniques.

Ainsi, en 1945, Weinmann distingue 2 types d'AIH, dans une classification phénotypique :

<u>Hypoplasique</u> d'une part, qui correspond à un défaut quantitatif d'émail, alors quasi-normal, mais présent en quantité moindre.

Hypocalcifiée d'autre part, en rapport avec un défaut qualitatif d'émail, présent en quantité normale, mais insuffisamment calcifié (Weinmann et al. 1945).

Darling propose en 1956 une autre classification, basée non seulement sur des données cliniques, mais aussi sur des données radiographiques et histologiques:

1: piquetée généralisée.
2: stries verticales.
3: amincissement généralisé.
4A: Email crayeux, jaune-brun.
4B: discoloration marquée, émail mou, perte post-éruptive de l'émail.
5: discoloration généralisée ou localisée, émail friable.
(Darling 1956).

Aujourd'hui, la classification de référence est celle de Witkop, datant de 1988.

Il propose alors une classification mêlant le phénotype au mode de transmission de la pathologie. Avec 4 catégories majeures, elle-même divisées ensuite en 15 sous-types.

Type I Hypoplasique :

IA : hypoplasie piquetée, Autosomique dominant

IB : hypoplasie localisée, Autosomique dominant

IC : hypoplasie localisée Autosomique récessif

ID : hypoplasie, lisse, Autosomique dominant

IE : hypoplasie, lisse, liée à l'X dominant

IF : hypoplasie rugueuse, Autosomique dominant

IG : émail agénésique, Autosomique récessif.

Type II Hypomature :

IIA : hypomature, pigmentée, Autosomique récessif

IIB : hypomature, liée à l'X récessif

IIC : couronne coiffée d'une émail blanc opaque, lié à l'X

IID : couronne coiffée d'un émail blanc opaque, Autosomique dominant

Type III Hypominéralisé :

IIIA : Autosomique dominant

IIIB : Autosomique récessif

Type IV Hypomature-hypoplasique avec taurodontisme :

IVA : hypomature-hypoplasique avec taurodontisme, Autosomique dominant

IVB : hypoplasique-hypomature avec taurodontisme, Autosomique dominant

Figure 1 Classification Witkop 1988 (Witkop 1988)

A l'heure actuelle, un autre type de classification tend à s'imposer. Il s'agit d'une classification moléculaire, prenant en compte l'évolution des connaissances en matière de biochimie.

En 2003, Aldred propose cette nouvelle classification :

1: Mode de transmission (Autosomique dominant, Autosomique récessif, lié à l'X, cas isolés)
2: Base moléculaire (localisation chromosomique, locus, mutation si connue)
3: Conséquences biochimiques (résultat de la mutation si connu)
4: Phénotype (description clinique, radiographique et autre)
(Aldred et al. 2003) .

Ce nouveau mode de classification permet une démarche diagnostique plus précise, et renseigne le patient sur la probabilité de transmission de sa pathologie, ainsi que sur la sévérité de l'atteinte attendue sur la génération suivante.

#### *1.1.1.4 Formes cliniques*

- Présentation des formes cliniques

D'un point du vue clinique, on distingue les AIH de forme isolée des AIH de forme syndromique, dans laquelle l'AIH est associée à d'autres symptômes généraux.

Cette dichotomie tend à disparaître, car elle n'est pas toujours pertinente. En effet, une même mutation dans une même fratrie peut générer des formes syndromiques ou isolées (Molla et al. 2008).

Comme nous l'avons vu précédemment, l'AIH peut être de forme hypoplasique (correspondant à un défaut quantitatif d'émail), hypomature ou hypominéralisée (correspondant à un défaut qualitatif, reflet d'une minéralisation incomplète).

L'AIH hypoplasique correspond à une altération quantitative de l'émail, caractérisée par une diminution localisée ou généralisée de l'émail. Ceci est dû à une altération pendant la phase de sécrétion, correspondant soit à une insuffisance de sécrétion de la matrice organique, soit à une altération des intéractions protéiques de la matrice organique.

| AIH hypoplasique | | |
|---|---|---|
| Aspect clinique | Teinte<br>Surface<br><br>Dureté au sondage<br>Anomalie de forme<br><br><br><br>Sensibilité<br>Autres | Subnormale ou jaune<br>Lisse, piquetée, rugueuse, défauts localisés<br>Normale<br>Localisée (puits, rugueuse ou lisse, striée) ou généralisée (microdontie relative, perte des contacts proximaux)<br>Non ou faible<br>+/- béance antérieure<br>+/- retards d'éruption<br>+/- résorption intracoronaire |
| Aspect radiologique | Radiodensité de l'émail<br>Morphologie | Normale<br>Altération coronaire, taurodontisme |

*Caractéristiques cliniques et radiographiques d'une AIH hypoplasique :*
*De gauche à droite :*
*Incisive latérale maxillaire droite montrant un émail hypoplasique piqueté généralisé.*
*Vue intrabuccale.*
*Radiographie panoramique.*
*Agrandissement de la radiographie panoramique montrant les anomalies de forme des couronnes des germes dentaires associées à des hypoplasies amélaires.*

Figure 2 Caractéristiques AIH type hypoplasique (De la Dure-Molla et Berdal 2015).

L'AIH hypominéralisée est une altération qualitative de l'émail, caractérisée par une diminution de la minéralisation, et une augmentation de la matrice organique.

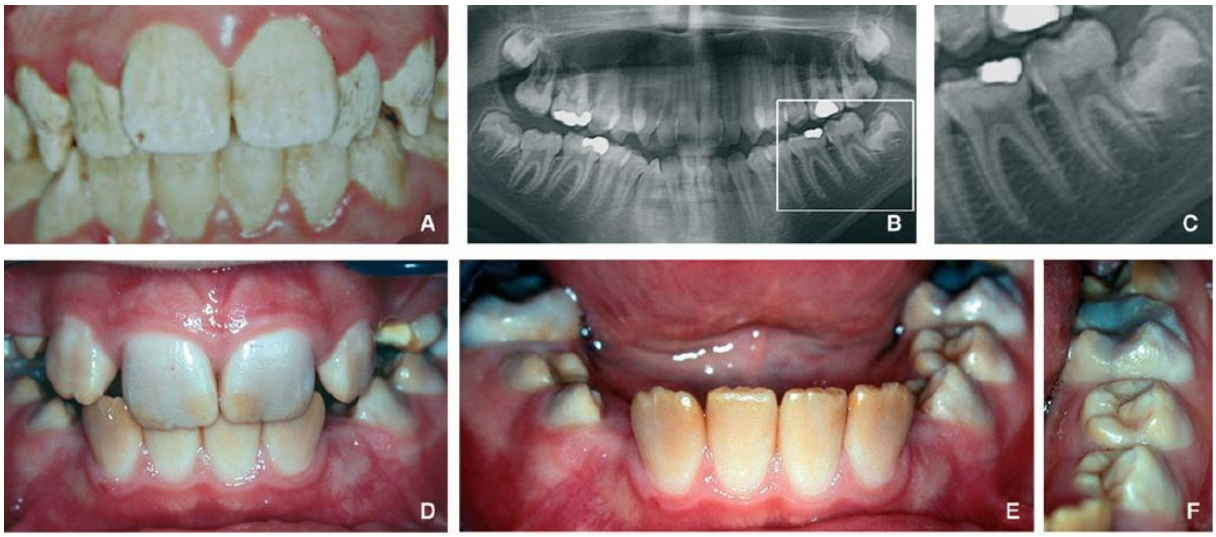
| AIH hypominéralisée | | |
|---|---|---|
| Aspect clinique | Teinte<br>Surface<br><br><br>Dureté au sondage<br>Dystrophie<br>Anomalie de forme<br><br><br>Sensibilité<br>Autres | Jaune foncé, orangée<br>Rugueuse dans les zones d'attrition parfois lisse dans la région cervicale<br>Diminuée<br>Usure postéruptive importante<br>Altération des reliefs occlusaux, microdontie légère surtout postéruptive par usure<br>Oui<br>+/- béance antérieure<br>+/- retards d'éruption |
| Aspect radiologique | Radiodensité de l'émail<br>Morphologie | Idem à celle de la dentine<br>+/- taurodontisme |

*Caractéristiques cliniques et radiographiques d'une AIH hypominéralisée :*
*De gauche à droite :*
*Vue intrabuccale montrant une teinte brune des dents (les secteurs antérieurs on été restaurés au composite). Noter l'importance de la béance antérieure.*
*Radiographie panoramique.*
*Agrandissement de la radiographie panoramique montrant l'absence de contraste entre la dentine et l'émail.*

Figure 3 Caractéristiques AIH type hypominéralisé (De la Dure-Molla et Berdal 2015).

L'AIH hypomature est une altération de l'émail caractérisée par une diminution de la minéralisation, correspondant à un défaut de dégradation protéique lors de la phase de maturation. La minéralisation de maturation est alors altérée.

| AIH hypomature | | |
|---|---|---|
| Aspect clinique | Teinte<br><br>Surface<br>Dureté au sondage<br>Anomalie de forme<br>Sensibilité<br>Autres | Brin, blanc crayeux, opaque, perte de toute translucidité<br>Lisse et mate<br>Subnormale<br>Non<br>Non |
| Aspect radiologique | Radiodensité de l'émail<br><br>Morphologie | Diminuée à la jonction amélodentinaire<br>Rien à signaler |




*Caractéristiques cliniques et radiographiques d'une AIH hypomature.*
*Premier cas (1ère ligne). De gauche à droite :*
*Vue intrabuccale montrant un émail blanc crayeux.*
*Radiographie panoramique.*
*Agrandissement de la radiographie panoramique permettant de voir une différence de contraste entre l'émail et la dentine.*
*Deuxième cas (2ème ligne). De gauche à droite :*
*Vue intrabuccale montrant un émail brun.*
*Vue intrabuccale des incisives mandibulaires.*
*Vue intrabuccale du secteur prémolaire molaire mandibulaire gauche.*

Figure 4 Caractéristiques AIH type hypomature (De la Dure-Molla et Berdal 2015).

- Formes syndromiques

L'AIH peut également faire partie d'un syndrome, dans lequel elle ne représente qu'un symptôme local d'une pathologie plus générale.
C'est le cas par exemple dans le syndrome Email-rein, qui présente une AIH généralisée hypoplasique, aussi bien sur la denture temporaire que sur la denture permanente. En association, d'autres signes tels que des retards d'éruption, des calcifications pulpaires, des hypertrophies des sacs folliculaires ou encore une gencive hyperplasique et une néphrocalcinose peuvent être observés.

Pendant l'enfance, les problèmes rénaux passent souvent inaperçus. Le rôle du dentiste, en matière de dépistage, est donc essentiel (de la Dure-Molla et al. 2014).

Dans le syndrome tricho-dento-osseux, des défauts d'émail peuvent être observés. Un émail hypoplasique est alors associé à un taurodontisme, en relation avec des atteintes générales des cheveux, des ongles et des os (Wright et al. 1994).

Le syndrome de Jalili, également connu sous le nom de dystrophie des cônes et des bâtonnets, est aussi associé à une AIH, de type hypominéralisée. Ce syndrome touche la macula. Les patients présentent un nystagmus, une photophobie, aboutissant à une baisse sévère de l'acuité visuelle avec une perte de la vision centrale (Polok et al. 2009).

Enfin, on peut également citer l'épidermolyse bulleuse jonctionnelle, qui est associée à une AIH de forme hypoplasique. Il s'agit d'une pathologie causée par la décohésion du derme de l'épiderme, créant alors des bulles, en particulier au niveau des zones de frottement (Kim et al. 2013).

- Anomalies associées aux AIH

Certaines anomalies sont fréquemment retrouvées chez les patients présentant une AIH. C'est le cas par exemple hyperplasies gingivales (Macedo et al. 2005). D'un point de vue dentaire, on observe parfois en association à l'AIH des calcifications pulpaires, des défauts ou des retards d'éruption, ou encore des résorptions coronaires. Des béances antérieures sont également fréquemment associées. C'est ce que montre Collins en 1999, dans

une étude réalisée sur 9 familles, comprenant 22 membres présentant une AIH, et 13 membres sains (Collins et al. 1999).

### 1.1.2 Etiologie

L'AIH est une pathologie d'étiologie génétique. A l'heure actuelle, 11 gènes sont clairement identifiés pour les formes isolées (De la Dure-Molla et Berdal 2015). Un douzième gène, *ARHGAP6*, a récemment été identifié.
La transmission de cette pathologie peut se faire de 3 manières : liée à l'X, autosomique dominante ou autosomique récessive.
En 2012, Chan réalise une étude sur 39 familles dans laquelle il décrit les gènes en cause dans l'AIH selon le mode de transmission observé.

#### *1.1.2.1 Transmission liée à l'X*

5 à 10 % des AIH se transmettent selon ce mode. C'est le phénomène de lyonisation chez les femmes qui permet de reconnaître qu'il s'agit d'une transmission liée à l'X. En effet, elles présentent des bandes d'émail sain et des bandes d'émail altéré, en fonction de l'allèle qui s'exprime (sain ou atteint de la mutation) (Collier et al. 1997) (Lagerström et al. 1991).

En 1992, Aldred identifie une mutation non-sens du gène de l'amélogénine (*AMELX*) responsable d'une AIH de type hypominéralisé ou de type hypoplasique, selon les membres de la famille étudiée (Aldred et al. 1992).

L'amélogénine est la protéine la plus abondante de l'émail en formation. Elle forme des nanosphères, et permet ainsi la croissance organisée et directionnelle des cristaux d'hydroxyapatite (Nanci 2013)

Selon les conséquences de la mutation sur l'amélogénine, la forme d'AIH pourra être hypominéralisée ou hypoplasique. Ainsi, une mutation touchant la partie C-terminale de la protéine amènera à une forme hypoplasique, la partie C- terminale étant importante pour la formation des nanosphères et présente une affinité pour le minéral. De la même façon, une mutation amenant à une perte de la protéine donnera une forme hypoplasique. En revanche, si la mutation affecte la partie N-terminale des cristaux, connue pour être un site de clivage de la protéine, l'AIH sera de forme hypominéralisée (Wright et al. 2003).

Les différentes mutations observées à ce jour se situent au niveau du gène sur le locus Xp22.3-22.1 (Lagerström et al. 1991) (Molla et al. 2008).

De plus, il s'avère que des délétions partielles du gène *ARHGAP6* emportent complètement *AMELX* et sont également responsables d'AIH (Hu et al. 2012).

#### *1.1.2.2 Transmission autosomique dominante*

Selon Chan, 46 % des AIH se transmettent de façon autosomique dominante. Il identifie 2 gènes dans ce mode de transmission : le gène de l'énaméline, *ENAM*, et *FAM83H*.
L'énaméline est une protéine intervenant dans la phase de sécrétion de l'amélogenèse, afin de permettre l'élongation du cristal d'hydroxyapatite (Nanci 2013). Une mutation sur le gène *ENAM*, localisé sur le locus 4q13.3 et 4q11-q21 (OMIM 606585) peut être à l'origine d'une AIH de type hypoplasique de transmission autosomique dominante (Rajpar et al. 2001) (Ozdemir et al. 2005).
D'après l'étude de Song en 2012 sur 9 familles chinoises, *FAM83H* (locus 8q24.3, OMIM 130900) est responsable d'AIH hypominéralisée. Ce gène coderait pour une protéine jouant un rôle de glycosylation des protéines amélaires, mais cela reste encore une hypothèse (Song et al. 2012).

#### *1.1.2.3 Transmission autosomique récessive*

D'après l'étude de Chan, les gènes de la « Matrix metalloproteinase 20 » (*MMP20*), de la kalikréine 4 (*KLK4*) ou bien de *WDR72* peuvent être impliqués dans les AIH autosomiques récessives.

La MMP20 (locus 11q22.2, OMIM 612529) et la Kalikréine (locus 19q13.41, OMIM 204700) appartiennent à la famille des protéases. Elles clivent les protéines de l'émail telles que les amélogénines, les améloblastines. Dès la phase de sécrétion pour la MMP20, ou au stade de maturation pour la kalikréine (Nanci 2013).
Une mutation intervenant sur ces 3 gènes aboutit à une forme hypomature d'AIH (Caterina et al. 2002) (Kim et al. 2005) (Hart et al. 2004) (Hart et al. 2003).

De plus, dans une étude de 2002, Caterina montre que des souris mutées nulles pour le gène codant pour la M*mp20* présentent un émail hypoplasique (pas de formation des cuspides) (Caterina et al. 2002).
Des mutations récessives de l'énaméline (*ENAM*) ont également été retrouvées dans des formes autosomiques récessives d'AIH hypoplasique, comme le montre Ozdemir en 2005 (Ozdemir et al. 2005).

L'améloblastine peut également être responsable de forme récessive d'AIH. En 2014, Poulter met en évidence une AIH de type hypoplasique piquetée en relation avec une mutation du gène *AMBN* (locus 4q13.3, OMIM 616270) (Poulter et al. 2014). Des souris mutées nulle pour le gène de l'améloblastine présentent une AIH hypoplasique sévère (Gibson et al. 2001).

#### *1.1.2.4 Gènes impliqués dans les formes syndromiques*

Une mutation sur le gène *FAM20A* (locus 17q24.2, OMIM 204690) est à l'origine du syndrome émail-rein, avec pour répercussion dentaire une hypoplasie sévère, donnant une microdontie relative, des retards d'éruption dentaire, des calcifications amélaires. Des calcifications rénales sont également présentes (de la Dure-Molla et al. 2014).

Il a été montré dans la littérature qu'une mutation du gène *DLX 3* (locus 17q21.33, OMIM 104510) pouvait être à l'origine du syndrome tricho-dento-osseux. Or, en 2005, l'étude de Dong présente le cas clinique d'une famille présentant une AIH hypoplasique/hypomature avec taurodontisme et une mutation sur ce gène.

En 2013, l'étude de Kim montre un lien entre une AIH de transmission autosomique dominante hypoplasique et une mutation du gène *LAMB3* (locus 1q32.2 OMIM 104530), connu comme générer le phénotype d'épidermolyse bulleuse jonctionnelle, chez 2 familles (Kim et al. 2013).

Une mutation du gène codant pour l'intégrine α6β4 peut également générer un phénotype d'AIH en rapport avec une épidermolyse bulleuse. Pulkkinen décrit ainsi en 1998 un émail piqueté hypoplasique chez 3 familles présentant une forme non léthale d'épidermolyse bulleuse jonctionnelle, en rapport avec une mutation faux sens du gène *ITGβ4* (locus 17q25.1, OMIM 147557).

Enfin, Pasmooij montre en 2007 le lien entre l'AIH et l'épidermolyse bulleuse jonctionnelle en rapport avec une délétion sur le gène *COL17 A1* (locus 10q25.1, OMIM 113811) (Pasmooij et al. 2007).

D'après l'étude de Polok en 2009, il existe un lien entre l'AIH et le syndrome de Jalili. En effet, une mutation du gène *CNNM4* (locus 2q11.2 OMIM 217080), probablement impliqué dans le transport d'ions métalliques, entraine une hypominéralisation de l'émail, ainsi qu'un nystagmus, une photophobie, une perte de la vision centrale, caractéristiques du syndrome de Jalili (Polok et al. 2009).

Ci-dessous : Figure 5 Gènes impliqués dans les AIH (De la Dure-Molla et Berdal 2015).

Auquel il faut ajouter dans les formes isolées le gène *ARHGAP6*.

| Gènes impliqués dans les AIH isolées et syndromiques | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| Référence gène | Locus | Gène | Pathologies | Transmission | OMIM |
| Formes isolées | | | | | |
| 300391 | Xp22.2 | Amélogénine (AMELX) | AIH hypoplasique/hypomature type 1 E | Liée à l'X | 301200 |
| 606585 | 4p13.3 | Enaméline (ENAM) | AIH, type IB<br>AIH type IC | AD ou AR | 104500 |
| 611927 | 8q24.3 | FAM83H | AIH, type 3 | AD | 130900 |
| 603767 | 19q13.41 | Kalikréine 4 (KLK4) | AIH type IIA1 | AR | 204700 |
| 604629 | 11q22.2 | Enamélisine (MMP20) | AIH, type IIA2 | AR | 612529 |
| 613214 | 15q21.3 | WD repeat containing domain 72WDR72 | AIH hypomature type IIA3 | AR | 613211 |
| 614829 | 4q21.1 | C4orf26 | AIH, hypomature type IIA4 | AR | 614832 |
| 147558 | 2q24.2 | ITGB6 | | AR | |
| 609840 | 14q32.12 | SLC24A4 | AIH, type IA5 | AR | 615887 |
| 601259 | 4q13.3 | AMBN | AIH | AR | |
| 113811 | 10q24.3-25.1 | COL17A1 | Epidermolyse bulleuse jonctionnelle (EBJ) | AR/AD | 226650 |
| Formes syndromiques | | | | | |
| 600525 | 17q21.33 | DLX3 | AIH, hypomature-hypoplasique avec taurodontisme<br>Syndrome tricho-dento-osseux | AD | 104510<br>190320 |
| 607805 | 2q11.2 | CNNM4 | Jalili syndrome | AR | 217080 |
| 611062 | 17q24.2 | FAM20A | Syndrome Email-Rein | AR | 204690 |
| 614574 | 16p13.3 | ROGD1 | Syndrome de Kohlschütter-Tonz | AR | 226750 |
| 600805 | 18q11.2 | LAMA3 | EBJ | AR/AD | 226700 |
| 150310 | 1q32.2 | LAMB3 | EBJ | AR/AD | 226700<br>226650 |
| 147557 | 17q25.1 | ITGB4 | EBJ | AR/AD | 226650<br>226730 |

### 1.1.3 Diagnostic différentiel

Le diagnostic différentiel de l'AIH doit être fait avec toutes les causes environnementales d'anomalies de l'émail. Pour cela, les 4 questions énoncées par Crawford en 2007 sont essentielles (Crawford et al. 2007).

- D'autres membres de la famille présentent-ils les mêmes anomalies ? A la recherche de causes environnementale ou systémique si les autres membres de la famille ne sont pas touchés.

- Toutes les dents sont-elles touchées de la même manière ? En effet, une maladie génétique touche les deux dentures. Sinon, il s'agit d'une anomalie acquise, telles qu'une lésion carieuse, un traumatisme ou une infection sur le germe en développement.

- Observe-t-on une chronologie dans les défauts observés ? En effet, si l'anomalie touche un groupe de dents qui se minéralisent au même moment, il peut s'agir d'une carence vitaminique par exemple, au cours de leur minéralisation.

- Y a-t-il des événements dans le passé médical du patient qui pourraient expliquer ces défauts? Par exemple, une exposition trop importante au fluor pendant la minéralisation peut expliquer la présence de tâches blanches sur les dents. Il faut également rechercher l'existence d'un traumatisme antérieur, qui pourrait expliquer une hypoplasie localisée, sur une dent permanente.

(De la Dure-Molla et Berdal 2015).

Figure 6 Hypoplasie localisée due à un traumatisme sur la dent temporaire (D'Arbonneau et Foray 2010).

Dans les diagnostics différentiels les plus fréquents, on peut citer le MIH (molar incisor hypomineralisation). Le MIH est un déficit de minéralisation d'au moins une des premières molaires permanentes, associé ou non à une atteinte des incisives permanentes. Il s'agit d'une hypominéralisation d'origine systémique, due à une perturbation de l'amélogenèse durant la minéralisation des incisives et des molaires. Les dents atteintes sont alors sensibles, et les patients souffrent parfois de la disgrâce esthétique.

D'un point de vue étiologique, plusieurs hypothèses ont été formulées. Il pourrait s'agir d'une pathologie ORL dans la petite enfance, ou bien de troubles du métablolisme phospho-calcique, ou encore d'une exposition aux dioxines.

Dans une étude de 2013, Jédéon montre la relation entre le MIH et l'exposition au bisphénol A. En effet, des rats exposés quotidiennement au bisphénol A présentent un phénotype de MIH. Le mécanisme sous-jacent reste encore inconnu aujourd'hui.

A ce jour, aucune de ces hypothèses n'est encore validée.

A la différence du MIH, l'AIH touche les deux dentures. De plus, il n'y a pas de caractère génétique dans le MIH, contrairement à l'AIH (Jedeon et al. 2013).

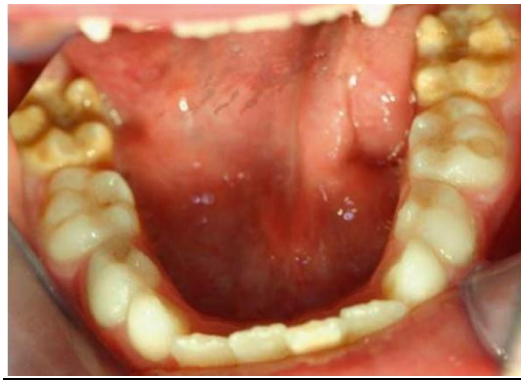


Figure 7 Hypominéralisation incisive et molaire (MIH). Défauts visibles sur 31, 36, 46 (D'Arbonneau et Foray 2010).

La fluorose est également un diagnostic différentiel de l'AIH. La fluorose est une anomalie acquise, causée par des expositions hautes et excessives au fluor au moment de l'amélogenèse. Cliniquement, elle se caractérise par des opacités blanches, bilatérales, présentant des stries horizontales. Le caractère asymétrique de l'atteinte est à rechercher pour

réaliser le diagnostic différentiel. Dans le même temps, le questionnaire médical pourra révéler une exposition au fluor trop importante (Alvarez et al. 2009).

Figure 8 Fluorose dentaire. D'après (D'Arbonneau et Foray 2010).

## 1.2 Maladies parodontales

### 1.2.1 Définition

« Les maladies parodontales sont des affections des tissus de soutien de la dent (gencive, cément, ligament parodontal et os alvéolaire) d'origine microbienne, constituées de lésions inflammatoires sous la dépendance du système de défense de l'hôte, entraînant une atteinte partielle ou complète de ses différentes structures » (Bouchard et al. 2015).

D'un point de vue clinique, on distingue :

- Des atteintes du parodonte superficiel.
  « La Gingivite est processus pathologique atteignant le parodonte superficiel » (Bouchard et al. 2015).
  C'est-à-dire que seule la gencive est atteinte, il n'y a pas de perte d'attache dans la gingivite.
  On notera toute variation de couleur, de texture, d'adhérence, la présence de saignement.
  La gingivite est un état réversible.

- Des atteintes du parodonte profond.

« La parodontite est un processus pathologique atteignant le parodonte profond » (Bouchard et al. 2015). C'est-à-dire que la parodontite touche les tissus de soutien de la dent : cément, ligament alvéolo-dentaire et os alvéolaire.
Contrairement à la gingivite, la destruction tissulaire de la parodontite est irréversible.

### 1.2.2 Classification de l'Armitage 1999

Une classification est un outil essentiel pour poser un diagnostic, permettant la standardisation des termes médicaux.

En 1999, L'Armitage propose une classification des maladies parodontales suite à la conférence internationale de consensus initiée par l'American academy of Periodontology.

Dans cette nouvelle classification, les termes de parodontite précoce et de parodontite adulte sont abandonnés. De même, la parodontite réfractaire n'existe plus depuis cette classification, seuls quelques sites peuvent être résistants au traitement.

**Maladies gingivales**
*1. Maladies gingivales induites par la plaque*
- Gingivites uniquement associées à la plaque
  - Sans facteurs locaux aggravants
  - Avec facteurs locaux aggravants
- Maladies gingivales modifiées par des facteurs systémiques
  - Associées au système endocrinien
    - Gingivites pubertaires
    - Gingivites menstruelles
    - Gingivites gravidiques
      - Granulome pyogénique ou pseudo-tumeur de la grossesse
    - Gingivites associées au diabète
  - Associées à une dyscrasie sanguine
    - Gingivites associée à la leucémie
    - Autre
- Maladies gingivales modifiées par la prise de médicaments
  - Accroissement gingival
  - Gingivites médicamenteuses
    - Associée à la prise de contraceptifs oraux
    - Autre
- Maladies gingivales modifiées par la malnutrition
  - Gingivites associées à la carence en vitamine C
  - Autre

*2. Maladies gingivales non induites par la plaque*
- Maladies gingivales d'origine bactérienne spécifique
  - Lésions associées à *Neisseria gonorrhea*
  - Lésions associées à *Treponema pallidum*
  - Lésions associées à certaines espèces de streptocoques
  - Autre
- Maladies gingivales d'origine virales
  - Infections dues au virus herpès
    - Gingivostomatite herpétique de primo-infection
    - Herpès buccal récurrent
    - Infections type varicelle-zona
    - Autre
- Maladies gingivales d'origine fongique
  - Infections à Candida (candidose gingivale généralisée)
  - Érythème gingival bordant
  - Histoplasmose
  - Autre
- Lésions gingivales d'origine génétique
  - Fibromatose gingivale héréditaire
  - Autre
- Manifestations gingivales d'origine systémique
  - Troubles cutanéomuqueux
    - Lichen plan, pemphigus, érythème polymorphe, lupus érythémateux, médicamenteux, autres.
  - Réactions allergiques
    - Matériaux d'origine dentaire (mercure, nickel, résine, autres)
    - Réactions attribuables à : dentifrices et pâtes dentaires, bains de bouche, chewing-gum et additifs alimentaires, autres
- Lésions traumatiques (origine iatrogène, automutilation, accidentelle) : chimique, physique, thermique
- Réactions à corps étranger
- Autres

**Parodontites chroniques**
*1. Généralisées (légère, modérée, sévère)*
*2. Localisées (légère, modérée, sévère)*

**Parodontites agressives**
*1. Généralisées (légère, modérée, sévère)*
*2. Localisées (légère, modérée, sévère)*

**Parodontites consécutives à d'autres maladies**
*1. Associées à une hémopathie*
- Neutropénie acquise
- Leucémies
- Autre

*2. Associées à des troubles génétiques*
- Neutropénie cyclique et familiale
- Trisomie 21
- Syndrome de déficience d'adhésion des leucocytes
- Syndrome de Papillon-Lefèvre
- Syndrome de Chediak-Higashi
- Syndrome d'histiocytose
- Maladie de stockage du glycogène
- Agranulocytose génétique infantile
- Syndrome de Cohen
- Syndrome d'Ehlers-Danlos (types IV et VIII)
- Hypophosphatasie
- Autre

*3. Non spécifiées*

**Maladies parodontales nécrotiques**
*1. Gingivite ulcéronécrotique*
*2. Parodontite ulcéronécrotique*

**Abcès parodontaux**
*1. Abcès gingival*
*2. Abcès parodontal*
*3. Abcès péricoronaire*

**Parodontites associées à des lésions endodontiques**
*1. Lésion endoparodontales*

**Anomalies congénitales ou acquises**
*1. Facteurs locaux associés à la dent prédisposant aux maladies parodontales induites par la plaque*
- Facteurs anatomiques
- Restaurations dentaires/bagues orthodontiques
- Fractures radiculaires
- Résorptions radiculaires cervicales et perles d'émail

*2. Anomalies mucogingivales péridentaires*
- Récession gingivales/tissus mous
  - Vestibulaires ou palatines/linguales
  - Interproximales (papillaire)
- Absence de tissu kératinisé
- Profondeur réduite du vestibule
- Position aberrante des freins et insertions musculaires
- Anomalies gingivales
  - Pseudo-poche
  - Contour anormal de la gencive
  - Sourire gingival
  - Accroissement gingival
- Dyschromie gingivale

*3. Anomalies mucogingivales des zones édentées*
- Déficit horizontal et/ou vertical
- Absence de tissu kératinisé
- Accroissement gingival et/ou des tissus mous
- Position aberrante des freins et insertions musculaires
- Profondeur réduite du vestibule
- Dyschromie gingivale

*4. Traumatisme occlusal*
- Primaire
- Secondaire

Figure 9 Classification de l'Armitage (Armitage 1999)

Cette classification est la classification de référence des maladies parodontales.

Les maladies gingivales induites par la plaque peuvent trouver leur origine par la présence de facteurs locaux favorisants la rétention de la plaque dentaire (encombrement dentaire, couronne débordante…).

Elles peuvent également être le reflet d'une manifestation de maladie systémique, comme par exemple le diabète ou bien de modifications endocriniennes telles que celles observées pendant la grossesse.

Les maladies gingivales non induites par la plaque peuvent avoir une origine bactérienne spécifique, comme par exemple dans le cas de la syphillis, ou encore une origine fongique dans le cas de candidose, ou bien virale dans le cas de l'herpès par exemple.

En ce qui concerne les parodontites, elles peuvent être chroniques ou agressives. Les parodontites chroniques sont caractérisées par une alvéolyse progressive, contrairement aux parodontites agressives.

La parodontite être en lien avec une maladie systémique sous-jacente, comme par exemple, lorsque des désordres hématologiques sont présents (neutropénie, leucopénie…).

Les maladies parodontales nécrotiques sont des gingivites ou des parodontites associant une nécrose de la papille interdentaire, alors recouverte d'un enduit blanc grisâtre, en rapport avec une halitose marquée (Calas-Bennasar et al. 2013).

### 1.2.3 Aspects cliniques et radiologiques

#### *1.2.3.1 Aspects cliniques*

- <u>Généralités</u>

La première étape de l'entretien clinique consiste en l'anamnèse du patient, afin de préciser son âge, son état de santé, ses habitudes de vie, notamment en ce qui concerne le tabac, facteur de risque des maladies parodontales (Susin et al. 2004).

L'examen clinique en parodontologie repose d'abord sur l'observation visuelle des éléments anatomiques.

L'aspect de la gencive, sa couleur et sa texture sont à apprécier. Une gencive de couleur rouge, lisse, oedématiée sont des signes d'inflammation.

L’examen visuel pourra révéler la présence de plaque ou de tartre, ou bien la présence d’une éventuelle hyperplasie gingivale.

L’analyse du morphotype parodontal, fin, normal ou épais est une information à noter, car importante pour la réponse au traitement.

La présence de récessions, de migrations secondaires sont également appréciables lors de cet examen visuel.

Les facteurs de rétention de plaque, tels que les couronnes et les restaurations débordantes ou les crochets de prothèses amovibles partiels iatrogènes peuvent aussi être relevés lors de cet examen.

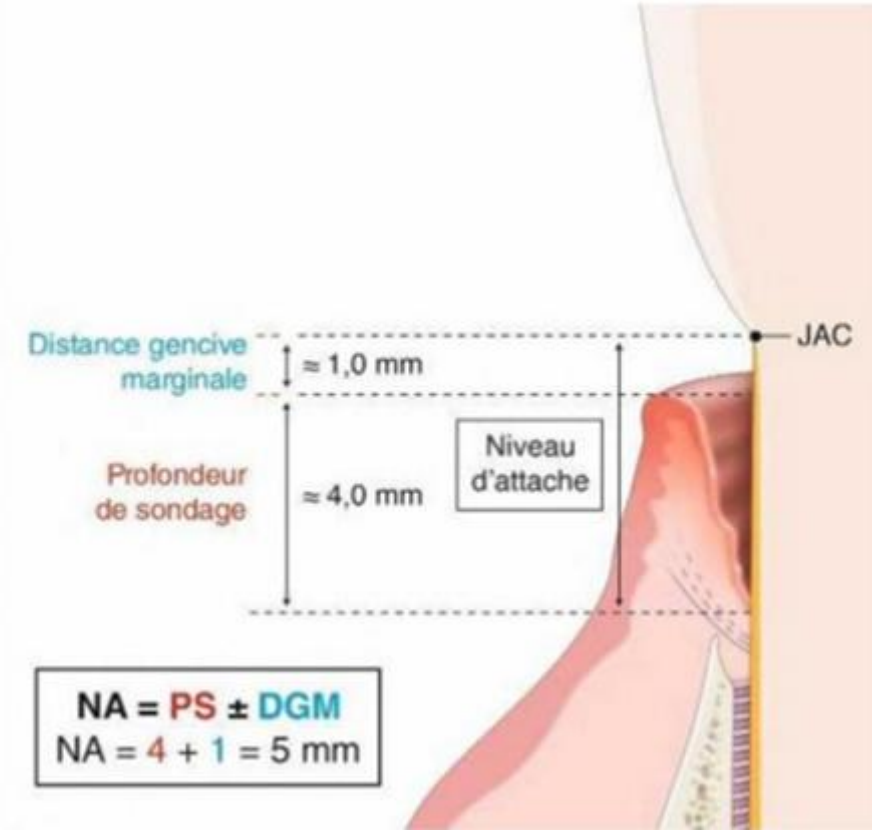
L’examen clinique se complète ensuite par le sondage parodontal. Elément essentiel pour diagnostiquer une maladie parodontale.

On mesure ainsi le niveau d’attache (NA), c'est-à-dire la profondeur de sondage à laquelle on ajoute ou on soustrait la distance entre la gencive marginale et la jonction amélo-cémentaire (JAC). Le niveau d’attache informe sur la quantité de parodonte résiduel.

Chez l’enfant, le bord marginal de la gencive si situe 1,5mm par rapport à la JAC en direction coronaire. Sur un parodonte sain, la distance entre la JAC et la gencive marginale (DGM) est de 0. Le niveau d’attache correspond donc à la profondeur de sondage.

Chez l’adulte, Le bord marginal de la gencive se situe 0,5mm par rapport à la JAC en direction coronaire. Comme chez l’enfant, la DGM = 0 sur un parodonte sain, et le niveau d’attache correspond à la profondeur de sondage.

Lorsque la gencive marginale est en position apicale par rapport à la JAC, on mesure alors la récession gingivale.




*NA = niveau d'attache ; DGM = distance gencive marginale ; PS = profondeur de sondage.*
*La profondeur de sondage est de 4mm. La distance entre la jonction amélo-cémentaire et la gencive marginale est de 1mm. (récession gingivale). Le niveau d'attache est de 5mm, ce qui correspond à une perte d'attache.*

Figure 10 Niveau d'attache, : exemple de site chez un adulte atteint d'une parodontite avec récession gingivale (Bouchard et al. 2015).

La profondeur de poche parodontale révèle l'état de santé parodontal du patient.

Le sondage se complète par la mesure éventuelle de lésions inter-radiculaires.

L'examen parodontal note également la présence ou non de mobilité dentaire.

Un parodonte sain ne présente pas de saignement au sondage, ni de saignement spontané.

D'après Savage, on considère que le parodonte est sain si la profondeur de sondage est inférieure ou égale à 3mm (Savage et al. 2009).

Le diagnostic de parodontite peut être posé lorsqu'au moins deux sites sont atteints par la perte d'attache sur deux dents différentes, sans autre explication que la plaque dentaire.

D'après (Bouchard et al. 2015) (Fesquet et al. 2014).

- <u>Indices en parodontologie</u>

Les indices parodontaux donnent un cadre à l'examen parodontal. Ils permettent une comparaison dans le temps des différents paramètres parodontaux observés. Les principaux indices concernent la plaque dentaire, l'inflammation parodontale, les atteintes de furcation, la mobilité.

La plaque est communément mesurée à l'aide du Plaque control record (PCR) décrit par O'Leary en 1972. Il s'agit d'un indice dichotomique, facile à utiliser en pratique quotidienne pour enregistrer la plaque sur 4 sites différents.

| |
|---|
| 0= Absence de plaque.<br>1= Présence de plaque. |

Le nombre de sites avec plaque divisé par le nombre de sites total mesurés, multiplié par 100 donne le pourcentage de l'indice de plaque (O'Leary et al. 1972).

Le plaque index de Silness et Löe comprend 4 critères pour décrire la présence de plaque (Silness et Loe 1964).

| |
|---|
| 0= Pas de plaque<br>1= Plaque adhérente à la gencive marginale et à la zone adjacente de la dent. La plaque est visible seulement en raclant avec la sonde parodontale la surface dentaire.<br>2= Accumulation modérée des dépôts mous dans la poche gingivale, sur la gencive marginale et/ou sur la zone adjacente de la dent, plaque visible à l'œil nu.<br>3= Plaque abondante dans la poche gingivale, et/ou sur la gencive marginale et à la zone adjacente de la dent. |

Les indices gingivaux décrivent quant à eux le niveau d'inflammation gingivale.

Egalement largement utilisé en clinique, le Bleeding on Probing d'Ainamo et Bay indique la présence ou non d'un saignement lors du sondage parodontal. C'est un indice dichotomique. Le saignement étant le marqueur de l'inflammation.

| |
|---|
| 0= Absence de saignement au sondage.<br>1= Saignement au sondage. |

4 sites sont mesurés pour chaque dent.

De la même façon que pour le plaque control record, le nombre de sites avec saignement divisé par le nombre de sites total mesurés multiplié par 100 donne le pourcentage de l'indice de saignement (Ainamo et Bay 1975).

Le gingival index a pour but de décrire l'état gingival en détaillant la qualité de la gencive sur 4 sites : vestibulaire, lingual, mésial et distal.

| |
|---|
| 0= Gencive normale.<br>1= inflammation légère : léger changement de couleur, léger œdème. Pas de saignement au sondage.<br>2= inflammation modérée : rougeur, œdème. Saignement au sondage.<br>3= Inflammation sévère : rougeur et œdème marqués. Ulcération. Tendance au saignement spontané (Löe 1967). |

Les lésions de la furcation sont classées en 3 stades selon Hamp.

| |
|---|
| I= perte horizontale du support parodontal inférieure à 3mm<br>II= perte horizontale du support supérieure à 3mm, n'allant pas jusqu'à la profondeur totale de la furcation.<br>III= Destruction de part en part de la zone de furcation. |

Le stade oriente la thérapeutique, chirurgicale ou non (Hamp et al. 1975).

Enfin, la mobilité est fréquemment mesurée grâce à l'indice de Mühlemann. La mesure est réalisée en plaçant la dent entre le manche de deux instruments.

| |
|---|
| 0= ankylose<br>1= Mobilité physiologique perceptible entre 2 manches d'instruments<br>2= Mobilité transversale visible à l'œil nu inférieur à 1mm<br>3= Mobilité transversale supérieure à 1mm<br>4= Mobilité axiale. |

Tous ces indices participent à l'évaluation clinique globale d'un patient d'un point de vue parodontal.

- Aspects radiologiques

La radiographie est un complément de l'examen clinique parodontal, permettant d'apprécier le degré de lyse osseuse, ainsi que la morphologie des défauts observés. C'est un examen essentiel lors des phases de diagnostic et de maintenance des maladies parodontales.

Plusieurs techniques de radiographie sont à notre disposition :

- Les techniques intra-orales : La plus communément utilisée en parodontologie est la radiographie rétro-alvéolaire. En effet, dans le cadre d'un bilan parodontal, un bilan long cône peut être demandé au patient. Il s'agit du cliché donnant le moins de déformation possible par rapport à la réalité. Le bilan long cône comprend classiquement 17 à 21 clichés, sur lesquels il faudra porter une attention particulière à l'os alvéolaire, aux septums interdentaires, à la lamina dura, au desmodonte, aux furcations radiculaires, à l'anatomie radiculaire (longueur des racines), aux restaurations ainsi qu'aux lésions carieuses éventuelles, aux lésions apicales, aux fêlures ou fractures.
- Le bilan long cône est reproductible, puisqu'il est réalisé avec des angulateurs. Ce qui permet une comparaison des destructions osseuses à intervalles espacés.
- En revanche, le bilan long cône est une représentation 2D d'une réalité 3D. Les lésions osseuses débutantes n'y sont pas visibles.

Il est également envisageable, pour des destructions parodontales modérées, d'utiliser des clichés rétro-coronaires pour l'évaluation parodontale. L'avantage de ce type de cliché est qu'il entraîne moins d'irradiation pour le patient, les dents des deux arcades étant visibles sur un même cliché.

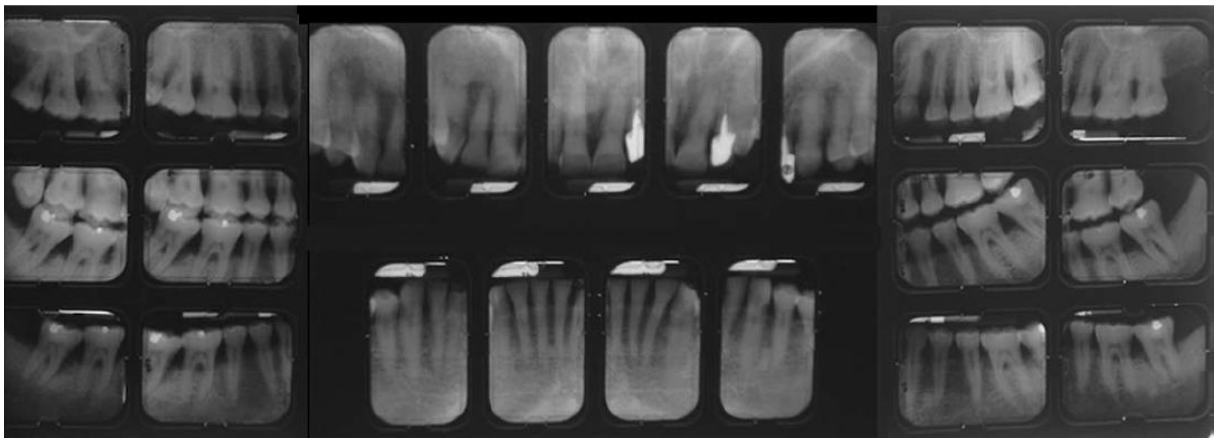


Figure 11 Exemple d'un bilan long cône chez un patient présentant une parodontite chronique généralisée sévère. D'après les documents du Dr Kerner.

- Les techniques extra-orales : L'examen radiographique panoramique est le cliché de première intention. Il permet une bonne vision globale des arcades dentaires. Il s'agit d'un examen peu précis en raison de la grande déformation des structures anatomiques qu'il engendre.
- Dans certains cas particuliers, comme pour les défauts de furcation par exemple, un examen 3D peut s'avérer nécessaire, de type CBCT (Cone beam computed tomography).

(Bouchard et al. 2015).

- Parodontite agressive

« Les parodontites agressives sont des maladies à faible prévalence, rares dans leur forme localisée, généralement sévères et rapidement évolutives, intéressant le plus souvent des malades jeunes, et caractérisée par une agrégation familiale » (Bouchard et al. 2015).

Bien qu'encore peu connus, l'implication de facteurs génétiques dans la transmission de cette pathologie est avérée (de Carvalho et al. 2009).

La parodontite agressive touchant généralement des patients jeunes, le dépistage par le chirurgien-dentiste à l'enfance et à l'adolescence est particulièrement important.

De plus, ces patients sont le plus souvent en bonne santé générale (Lang et al. 1999).

Toutefois, la parodontite agressive en denture temporaire est un signe d'appel d'une maladie générale dont il faut toujours suspecter l'étiologie (Tonetti et Mombelli 1999).

D'un point de vue épidémiologique, la parodontite agressive chez les 7-9 ans représente 2 à 4,5 % de la population, d'après l'étude suédoise de Sjödin (Sjödin et Matsson 1994).

Une autre étude, d'Albandar et Tinoco de 2002, indique une prévalence de la parodontite agressive inférieure à 1 % chez les 11-25 ans, sauf en Afrique, où la prévalence peut atteindre 7,5 %. Les auteurs insistent sur le risque plus élevé de développer une parodontite agressive en fonction de ses origines ethniques (Albandar et Tinoco 2002).

Les parodontites agressives peuvent être localisées ou généralisées. Lang, en 1999, en synthétise les caractéristiques :

Quelle que soit l'étendue, les parodontites agressives possèdent des caractéristiques communes : La perte d'attache est rapide. De façon inconstante, les patients ne présentent que peu de plaque par rapport à la sévérité de la destruction observée. Les taux de deux bactéries, *Aggregatibacter Actinomycetemcomitans (A.a)* et *Porphyromonas gingivalis (P.g)*, peuvent être élevés. Certains patients présentent une anomalie de la phagocytose, avec un phénotype inflammatoire marqué : notamment un taux de prostaglandines (PGE2) et d'interleukines (IL1β) élevées.

Par ailleurs, un arrêt spontané de la destruction parodontale est parfois observé.

Les formes généralisées et localisées présentent aussi des caractéristiques propres.

Les formes généralisées surviennent plutôt chez des patients âgés entre 30 et 35 ans. Le taux de *A.a* est fréquemment élevé. La réponse des anticorps sériques aux agents infectieux est généralement faible. La perte d'attache et la lyse osseuse s'effectuent de manière épisodique. La perte d'attache est interproximale.

Pour appartenir aux parodontites agressives généralisées, il faut q'au moins 3 dents permanentes autres que les incisives et les premières molaires soient touchées par la pathologie.
Les formes localisées touchent des patients plus jeunes, aux alentours de l'adolescence (environ 13-14ans). La réponse des anticorps sériques aux agents infectieux est forte. La perte d'attache, interproximale, touche les incisives et les premières molaires. Pour être classée dans cette catégorie, la parodontite agressive doit toucher au moins deux dents permanentes

(et au moins une première molaire), et pas plus de deux dents autres que les premières molaires et incisives.

Les indicateurs de risque de développement d'une parodontite agressive peuvent être le facteur ethnique comme vu précédemment, les facteurs locaux favorisant la rétention de plaque dentaire, le tabac. En effet, le tabac participe à des pertes d'attache plus importantes que chez les patients non fumeurs, et à plus de sites affectés par la perte d'attache (Schenkein et al. 1995).

D'un point de vue microbiologique, il n'est pas possible à ce jour de distinguer la flore d'une parodontite chronique de celle d'une parodontite agressive.

#### *1.2.3.2 Flore bactérienne*

- Les complexes bactériens

L'étiologie des maladies parodontales est avant tout bactérienne. C'est en 1998 que Socransky propose la notion de complexes microbiens dans la flore buccale. Il identifie 5 complexes bactériens à partir de prélèvements de plaque dentaire :

- Le complexe rouge formé de *Porphyromonas gingivalis (P.g), Tannerella forsythia (T.f), Treponema denticola (T.d).*

- Le complexe orange avec notamment de *Prevotella intermedia (P.i), Prevotella nigrescens (P.n), Campylobacter rectus (C.r), Fusobacterium nucletatum (F.n).*

- Le complexe vert comprenant *Eikenella corrodens (E.c), Campylobacter concisus (C .c), Aggregatibacter actinomycetemcomitans sérotype a (A.a a).*

- Le complexe jaune composé de streptococci : *S. mutans, S. oralis, S. mitis.*

- Le complexe violet incluant *Actinomyces odontolyticus* et *Veillonella parvula.*

A noter que le complexe rouge est rarement rencontré sans le complexe orange. Cela signifie que le complexe orange précède la colonisation par le complexe rouge, complexe associé aux profondeurs de poche les plus profondes.

La bactérie *A.a* sérotype b *(A.a b)* ne fait partie d'aucun complexe. Elle est fréquemment associée aux parodontites, comme vu précédemment.

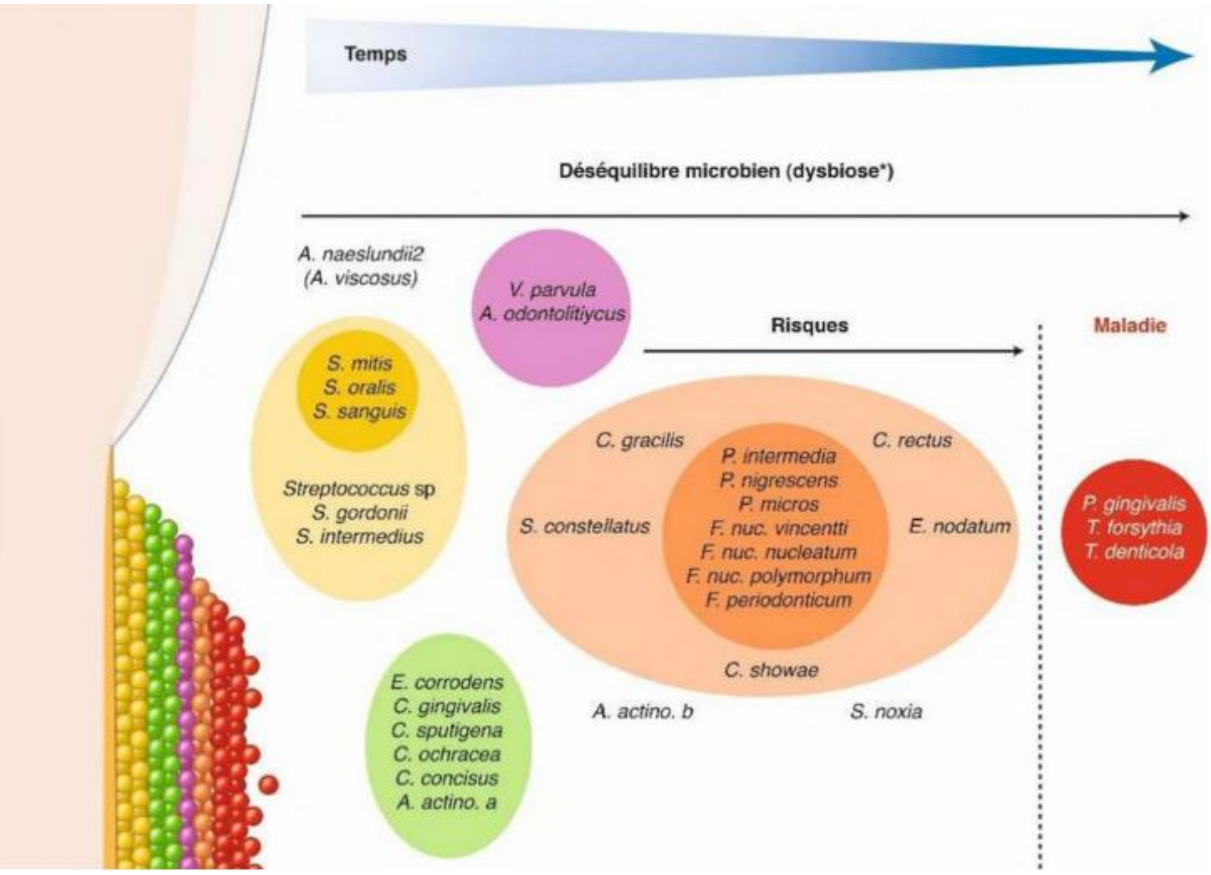



Figure 12 Complexes bactériens (Socransky et al. 1998).

- Transmission bactérienne

Dès lors, comment se transmettent les bactéries parodontopathogènes ?

D'après Petit, la transmission s'effectue entre les membres d'une même famille (Petit et al. 1993). La transmission bactérienne peut être verticale, c'est-à-dire des parents à l'enfant, ou bien horizontale, c'est-à-dire entre membre d'une fratrie par exemple. La salive, le contact muqueux, la brosse à dents, ou encore l'alimentation sont autant de vecteurs pour cette

transmission. Dans une revue de littérature datant de 2005, Van Winkelhoff montre que la transmission verticale pour *A.a* a lieu entre 30 et 60 % des cas, mais seulement très rarement pour *P.g*. En revanche, la transmission horizontale est estimée de 14 à 60 % des cas pour *A.a*, et de 30 à 75 % des cas pour *P.g* (Van Winkelhoff et Boutaga 2005).

- Flore bactérienne des parodontites agressives

Le profil microbiologique des parodontites chroniques et des parodontites agressives n'est pas distinct. Cependant, selon une étude de Fine en 2007, la présence d'*A.a* est liée au développement des parodontites agressives, en particulier chez l'adolescent. La présence de *A.a* est un facteur de risque de développement d'une parodontite agressive (Fine et al. 2007).

Certaines souches de *A.a* sont associées au parodontites agressives localisées. Ainsi, le sérotype b est le plus pathogène. En particulier le clone *JP2* (Bouchard et al. 2015).

- T.d, T.f,P.i

Treponema denticola:

*T.d* appartient à la famille des spirochètes. Il s'agit d'une bactérie Gram négative, anaérobie, mobile (Bouchard et al. 2015). De par ses propriétés de motilité et de chimiotaxie, *T.d* a la possibilité de coloniser rapidement de nouveaux sites et de répondre aux stimuli de l'environnement. Elle peut ainsi pénétrer dans la profondeur des poches, ou dans la couche épithéliale (invasion cellulaire), ce qui lui confère un potentiel pathogénique fort (Dashper et al. 2011).

De plus, étant la seule bactérie mobile du complexe rouge, *T.d* transporte *P.g* et *T.f,* favorisant ainsi la progression de la maladie (Bodet et al. 2007).

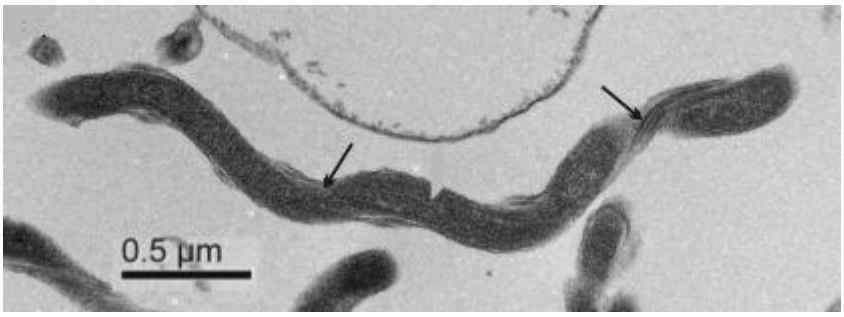



Figure 13 *Treponema denticola*, Microscopie élétronique. D'après (Frederick et al. 2011).

Cette bactérie possède un large panel de facteurs de virulence.

Tout d'abord, elle possède de nombreuses adhésines, telle que la Major outer sheath protein (Msp), qui lui permet de se lier aux composants de la membrane basale et du tissu conjonctif sous-jacent. Ces adhésines lui permettent également la co-agrégation avec d'autres pathogènes, tels que *P.g* ou bien Fusobacterium nucleatum.

La dentilisine lui permet d'adhérer au fibrinogène, et aux fimbriae de *P.g*.

Enfin, la Leucin-rich repeat protein (LrrP) lui confère des propriétés d'adhérence et de pénétration aux cellules épithéliales. C'est un ligand important pour sa co-agrégation avec *T.f*.

Ensuite, *T.d* a des capacités de cytotoxicité. Par exemple, la Msp est capable de créer des pores dans la membrane des cellules, et est ainsi capable de lyser les cellules épithéliales et les érythrocytes. Elle perturbe également leur cytosquelette. La dentilisine est une protéase qui peut lyser les cellules épithéliales.

Une des propriétés majeures de *T.d* est la perturbation du système immunitaire de l'hôte. Elle peut activer son système immunitaire, par l'intermédiaire de Msp par exemple, qui stimule la production de TNFα. Elle possède un lipo-oligosaccharide qui active les macrophages et une lipoprotéine qui active la production de TNFα et de IL1β par les macrophages, favorisant ainsi la destruction tissulaire de l'hôte par ses propres systèmes de défense.

Par ailleurs, *T.d* peut échapper au système immunitaire de l'hôte, notamment par l'inhibition des β-défensines humaines, ou par l'inhibition de l'activation des Toll-like-receptor, les récepteurs de l'immunité innée. Les Msp quant à elle, perturbent la phagocytose des neutrophiles.

*T.d* stimule la destruction osseuse, en augmentant la production de RANKL, et en diminuant celle d'OPG.

Une autre propriété importante de *T.d* est qu'elle possède des facultés de transfert génétique, via les transposases, ce qui participerait à des phénomènes de régulation.

Elle joue également un rôle dans la mort cellulaire programmée, probablement par le système toxines-antitoxines.

Ainsi, cette espèce mineure dans la flore sous-gingivale chez un patient sain, devient majeure au fond de la poche parodontale chez un patient atteint de parodontite.

(Frederick et al. 2011)(Visser et Ellen 2011).

Tannerella forsythia ;

*T.f* est une bactérie fusiforme, anaérobie stricte, Gram négative. Elle fait partie du complexe rouge de Socransky, et appartient à la flore des parodontites, en particulier des parodontites agressives (Bouchard et al. 2015).

*T.f* a un rôle dans l'initiation de la parodontite, ainsi que durant les phases actives de destruction parodontale (pertes osseuses).

Elle possède en effet de nombreux facteurs de virulence. Ses adhésines par exemple, lui permettent d'adhérer aux cellules épithéliales, et de pénétrer dans le cytoplasme pour modifier l'expression de certains gènes, et ainsi activer des voies de signalisation.

Elle entraine également une réduction du nombre de leucocytes, en favorisant l'apoptose par la voie des caspases (Bodet et al. 2007).

Les protéases de *T.f* détruisent les tissus parodontaux en activant les enzymes de l'hôte dégradant les tissus. Son Bspa (bacterioïde surface protein A) favorise certaines intéractions protéine-protéine de façon à la rendre plus virulente.

*T.f* induit la libération de cytokines pro-inflammatoires par le biais de ses lipoprotéines de surface, favorisant encore une fois la destruction des tissus parodontaux.

Grâce à son activité glycosidique, *T.f* clive les oligosaccharides et les protéoglycanes de la salive et du fluide gingival, dans le but de fournir des nutriments. Par ailleurs, elle rejette des métabolites utiles aux autres protéines du complexe rouge.

Son Lrrp lui permet une co-agrégation avec *T.d* (Sharma 2010).

D'après Stafford en 2012, T.f utilise l'acide sialique dans le but de mimer l'hôte pour se camoufler, et ainsi échapper au système immunitaire. D'autre part, l'acide sialique a un rôle dans l'adhésion de *T.f* aux cellules épithéliales et est impliqué dans la croissance bactérienne, augmentant ainsi ses capacités de colonisation (Stafford et al. 2012).

Tous ces mécanismes font de *Tannerella forsythia* une bactérie hautement parodontopathogène.

Prevotella intermedia :

*P.i* est une bactérie pigmentée noire, de type bâtonnet, anaérobie, Gram négative. Elle appartient au complexe orange de Socransky et intervient dans le développement des parodontites chroniques, le complexe orange permettant la colonisation par le complexe rouge (Yamanaka et al. 2009) (Bouchard et al. 2015).

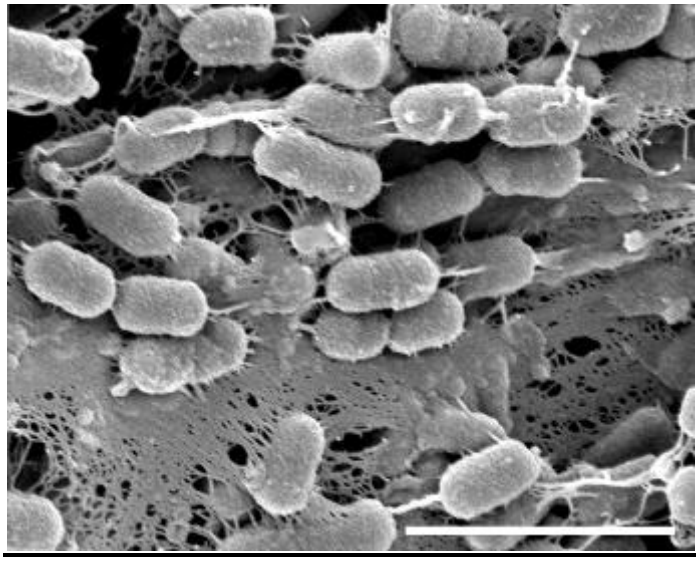


Figure 14 *P.i* au microscope électronique (Yamanaka et al. 2009).

Selon Leung, les fimbriae de *P.i* lui permettent non seulement d'adhérer aux érythrocytes, mais aussi de favoriser leur agglutination (Leung et al. 1999).

*P.i* stimule le système immunitaire et les activités inflammatoires. En effet, grâce au lipide A du lipopolysaccharide, elle induit la production d'IL-6 par l'intermédiaire du Toll-like receptor (TLR) 4 (Hashimoto et al. 2003). Elle induit également la production de MMP9 par les cellules du ligament alvéolo-dentaire, favorisant ainsi la destruction osseuse. Elle favorise

aussi la production de cytokines pro-inflammatoires par les cellules épithéliales gingivales et les cellules du ligament alvéolo-dentaire, facilitant ainsi l'initiation et le développement de la parodontite (Guan et al. 2008) (Kuboniwa et al. 2012).

Par sa capacité à former des biofilms, *P.i* est un pathogène résistant aux antibiotiques tels que la pénicilline, les céphalosporines ou les tétracyclines (Kuboniwa et al. 2012).

- Techniques de culture et de PCR

Les cultures bactériennes, les techniques de PCR, ou bien l'analyse du microbiome sont autant de techniques pour étudier les bactéries.

La culture est le gold standard pour l'étude des bactéries. Il s'agit d'analyser les pathogènes d'un prélèvement sur un milieu de gélose. L'avantage indéniable de cette technique est qu'elle permet la réalisation d'un antibiogramme. En revanche, elle nécessite une grande rigueur dans le transport du prélèvement, qui ne doit pas excéder 48h.

La polymerase chain reaction (PCR) est une technique plus sensible que la culture bactérienne. L'analyse de laboratoire du prélèvement consiste d'abord en une dénaturation de l'ADN afin de transformer l'ADN double brin en ADN simple brin. Puis, une phase d'hybridation est réalisée avec des amorces spécifiques. Enfin, l'amplification correspond à la polymerase chain reaction. C'est une technique précise, sensible, rapide et automatisée, très utile lorsqu'on a quelques pathogènes à identifier.

La PCR en temps réel est réalisée au moyen d'un réactif fluorescent à chaque amplification.

Cette technique moléculaire permet de quantifier une bactérie spécifique de l'échantillon.

(Bouchard et al. 2015).

#### *1.2.3.3 Parodonte de l'enfant*

Le parodonte de l'enfant est semblable au parodonte de l'adulte. Cependant, il présente quelques particularités. La gencive est plus rouge que chez l'adulte, en raison du réseau de capillaire développé de l'enfant. Elle est normalement translucide, ferme, lisse ou d'aspect granité. Le sulcus a une profondeur d'1mm.

La gencive attachée est plus importante au maxillaire qu'à la mandibule.

Par ailleurs, au moment du passage de la denture mixte à la denture adulte jeune, la gencive marginale se révèle souvent épaisse, car souvent inflammatoire.

La distance entre la jonction amélo-cémentaire et la crête alvéolaire est normalement de 2mm chez un enfant sain (Bailleul-Forestier et Naulin-Ifi 2008).

Selon Cortelli en 2008, entre 0 et 4 mois, les bactéries présentes chez le nourisson sont *C.r, T.f* et *A.a* dans de rares cas. Lamell, en 2000, se demande si la présence de *A.a* et de *P.g* chez des enfants âgés de 3 semaines n'est pas simplement transitoire. Pour lui, il n'y a pas d'acquisition de *A.a* et de *P.g* avant la pré-adolescence. Kononen, en 1999, pense plutôt que la colonisation bactérienne chez le nourisson fait intervenir *Prevotella melaninogenica (P.m).* Il soutient que la présence de parodonthopathènes chez l'enfant est influencée par la présence de ces bactéries chez les parents (transmission verticale).

Avec l'apparition des dents, de nouveaux habitats s'offrent aux bactéries (Lamell et al. 2000).

En denture mixte, le complexe orange s'installe, avec notamment *F.n* et *P.i, E.c*. La chute des dents temporaires offre un habitat anaérobie aux bactéries. Les dents permanentes en éruption sont à l'origine de pseudo-poches.

Puis, à la puberté, les hormones sexuelles favorisent *P.i, P.n, P.m* (Sixou et al. 1993) (Kimura et al. 2002). Pour Wojcicki, à la puberté, les bactéries Gram négatives anaérobies augmentent, telles que *P.i* ou *P.g* (Wojcicki et al. 1987).

Selon Cortelli, c'est aussi la mauvaise hygiène bucco-dentaire au moment de l'adolescence qui favoriserait la transmission des parodontopathogènes. La colonisation par *P.g* est pour lui tardive, et interviendrait à partir de 19 ans selon son étude (Cortelli et al. 2008).

(Brochery et al. 2013).

# 2 Etude rétrospective.

## 2.1 Objectif

La mise en place de cette étude rétrospective a pour objectif d'évaluer l'état parodontal (inflammation gingivale et quantité de plaque dentaire) des patients atteints d'AIH. Effet, il

s'agit de déterminer s'il existe un type d'AIH présentant des manifestations parodontales spécifiques.

## 2.2 Méthode

### 2.2.1 Sélection des patients

Les patients inclus à l'étude sont des patients atteints d'AIH du Centre de Référence des Malformations Rares de la Face et de la Cavité Buccale de l'hôpital Rothschild.

Ils sont de sexe masculin ou féminin, et mineur ou majeur au moment de la première consultation.

Dans le cas de patients présentant un syndrome, le patient était inclus à l'étude si le syndrome ne présentait pas de répercussions parodontales connues. Par exemple, les patients ayant le syndrome Email-Rein ont été exclus de l'étude, car des hyperplasies gingivales peuvent être associées.

Les dossiers analysés comportent tous les photos cliniques des patients pris en charge au centre de référence. Lorsque le dossier présentait la radiographie panoramique et le dossier papier, les informations pertinentes à l'étude ont été répertoriées. Le tableau récapitulatif des patients inclus à l'étude sont disponible en annexe.

### 2.2.2 Analyse des cas

Les cas cliniques ont été analysés selon des critères phénotypiques et radiologiques.

Les critères d'observation phénotypiques portent sur la teinte et l'aspect de l'émail, visible sur les photographies, la dureté de l'émail ainsi que les sensibilités décrites dans le dossier.

L'anatomie parodontale, la présence de plaque et d'inflammation ont également été répertoriées. L'indice d'O'Leary a été utilisé pour renseigner la présence de plaque et de tartre. L'indice de Löe et Silness a été calculé sur tous les sites visibles à la radiographie pour avoir le plus de précision possible.

D'un point de vue radiologique, le stade de dentition, la présence ou non d'une alvéolyse, la différence de radio-opacité entre l'émail et la dentine ont été notifiés. L'existence d'un taurodontisme ou de calcifications pulpaires a également été rapportée.

Tous les points observés ont été collectés sous forme d'un tableau (annexe 1) en définissant les codes réponses suivants :

- La teinte de l'émail : Normale, Jaune, Blanche, Brune.

- Les hypoplasies : Présentes ou absentes, marquées localement, en complément du type d'AIH.

- L'aspect de l'émail : Lisse, rugueux ou piqueté

- La dureté de l'émail : Dur ou diminuée

- Les sensibilités : 1= sensibilité 0= absence de sensibilité.

- La présence de plaque et de tartre : selon le Plaque Control Record d'O'Leary. (O'Leary et al. 1972)

- La présence d'une inflammation parodontale : c'est le Gingival Index de Löe et Silness sur les faces visibles aux photographies cliniques qui a été utilisé. (Löe 1967)

- Le stade de dentition

- L'alvéolyse : 1=alvéolyse 0= absence d'avéolyse.

- La différence de radio-opacité entre l'émail et la dentine : 1 : visible ; 2 : non visible.

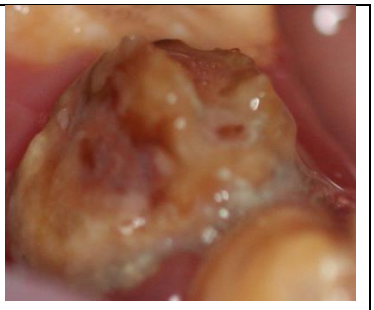
| | | | |
|---|---|---|---|
| | | |  |
| Email jaune, d'aspect lisse. | Email blanc, d'aspect lisse. | Email piqueté, de teinte normale. | Email brun, d'aspect rugueux. |

Figure 15 Exemple d'aspects cliniques rencontrés.

L'âge du patient au moment de la première consultation a également été rapporté dans le tableau.

Lorsque la prise en charge comportait un charting parodontal et la réalisation de tests bactériens, les données ont également été récoltées.

### 2.2.3 Exemples

#### *2.2.3.1 AIH Hypomature*

Patient âgé de 9 ans lors de la première consultation. Pas d'antécédents familiaux connus.

Figure 16 Aspect clinique

L'émail est lisse, blanc crayeux. Le parodonte est sain : pas d'inflammation gingivale apparente. La gencive apparaît rose, ferme. Le feston gingival est respecté. La plaque et le tartre ne sont pas visibles.

Figure 17 Aspect radiologique

La dentition est au stade de denture mixte stable. A la radiographie panoramique, la différence de radio-opacité entre la dentine et l'émail est bien visible. On ne note pas d'alvéolyse.

#### *2.2.3.2 AIH Hypoplasique*

Figure 18 Aspect clinique

L'émail est de teinte légèrement plus jaune dans les zones d'hypoplasies. Il est piqueté, notamment au niveau des incisives maxillaires. La gencive est rose, un liseré rouge montre une légère inflammation gingivale au niveau des incisives maxillaires.

On note la présence d'un encombrement dentaire mandibulaire, ainsi qu'un inversé d'articulé au niveau de 12 et 43.

Figure 19 Aspect radiologique

Ce patient est en phase de constitution de la denture adulte jeune. La différence de radio-opacité entre l'émail et la dentine est visible. Il n'y a pas d'alvéolyse notable.

L'absence de visibilité radiographique du germe de 35 laisse suspecter l'agénésie de 35, qu'il faudrait confirmer avec un bilan radiologique 3D.

#### *2.2.3.3 AIH hypominéralisée*

Figure 20 Aspect clinique

Ce patient est âgé de 4 ans au moment de la première consultation. L'émail est jaune, rugueux. Les dents sont sensibles au froid. La gencive est oedématiée et rouge, au niveau des dents cuspidées. La présence de plaque laisse supposer une difficulté au brossage en raison des sensibilités dentaires. Une béance antérieure est associée à l'AIH.

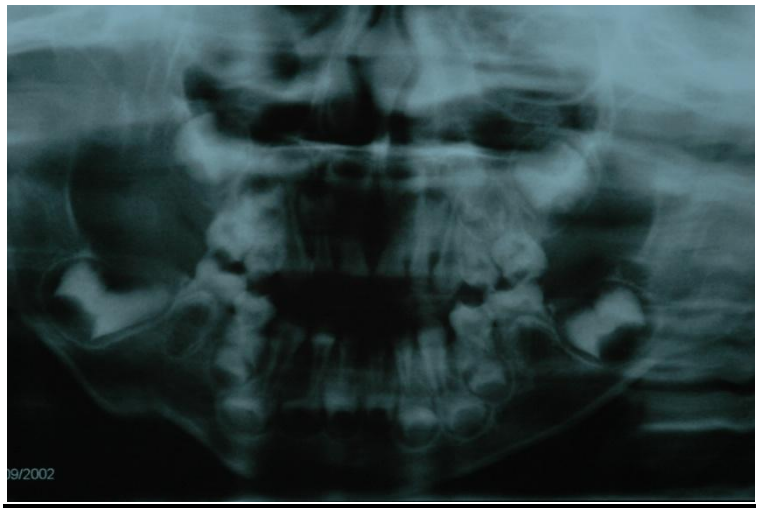



Figure 21 Aspect radiologique

Ce patient est en stade de denture lactéale. La différence de radio-opacité entre l'émail et la dentine n'est pas visible.

Il est intéressant de noter qu'à l'âge de 12 ans, l'examen parodontal de ce patient révèle une parodontite agressive généralisée modérée. Les tests bactériens montrent la présence de *A.a, P.g, T.f, T.d, P.i* au dessus du seuil de pathogénicité.

## 2.3 Analyse statistique

### 2.3.1 Objectif principal

L'objectif principal est de déterminer si l'inflammation gingivale moyenne diffère entre les trois groupes d'amélogénèse imparfaite héréditaire (AIH).

### 2.3.2 Objectifs secondaires

Les objectifs secondaires sont :

(1) Déterminer si la présence de plaque dentaire diffère entre les trois groupes d'AIH.
(2) Déterminer si la sévérité de l'inflammation gingivale diffère entre les trois groupes d'AIH.

Si une différence significative entre les trois groupes est observée, aussi bien concernant l'inflammation gingivale moyenne, que la sévérité de l'inflammation gingivale ou la présence de plaque dentaire, nous regarderons si une telle différence significative est également observée pour :

(1) La présence de sensibilités dentinaires.

(2) La présence d'hypoplasies.

### 2.3.3 Variable d'intérêt principale et secondaire

Le score moyen d'inflammation gingivale de Löe&Silness est calculé pour chaque sujet en faisant le rapport de la somme des scores obtenus au niveau de chaque site examiné avec le nombre de sites examinés (0 pour une gencive normale, 1 pour une inflammation discrète, avec peu de changements de forme et de couleur, 2 pour une inflammation marquée, avec rougeur, œdème et hypertrophie gingivale avec saignement provoqué, 3 pour une inflammation importante, avec rougeur, hypertrophie accentuée avec tendance hémorragique spontanée et ulcération)(Löe 1967).

L'indice moyen de plaque d'O'Leary est calculé pour chaque sujet en faisant le rapport de la somme des scores obtenus au niveau de chaque site (1 pour présence de plaque, 0 pour absence de plaque) avec le nombre de sites examinés. S'agissant pour chaque site d'un score binaire, il n'y a aucune notion de sévérité dans la valeur de l'indice moyen de plaque d'O'Leary, mais seulement une notion d'étendue (proportion de sites examinés présentant de la plaque dentaire)(O'Leary et al. 1972).

En revanche, le score d'inflammation gingivale de Löe&Silness prend une valeur de 0 à 3, qui dépend non seulement de la présence d'une inflammation gingivale (score=0 versus score>0), mais également de la sévérité de cette inflammation gingivale lorsque celle-ci est présente (score de 1, 2 ou 3). La valeur du score moyen d'inflammation gingivale de Löe&Silness dépend donc non seulement du nombre de sites examinés avec la présence d'une inflammation gingivale, mais également de la sévérité de l'inflammation observée sur chacun de ces sites. C'est pourquoi nous nous sommes intéressés également à la proportion de sites parmi les sites examinés avec une inflammation gingivale modérée ou sévère (score de Löe&Silness égal à 2 ou 3), et que nous avons défini comme objectif secondaire de rechercher

si la proportion de sites avec une inflammation gingivale modérée ou sévère était plus élevée chez les sujets atteints d'une forme clinique particulière d'AIH.

### 2.3.4 Analyses statistiques

#### *2.3.4.1 Appariement*

Les variables d'intérêt principale (score moyen d'inflammation gingivale de Löe&Silness) et secondaires (indice moyen de plaque d'O'Leary et la proportion de sites avec une inflammation gingivale modérée ou sévère) sont toutes les trois dépendantes du nombre de sites examinés, lequel dépend non seulement du nombre de dents présentes, mais aussi de la qualité et de la profondeur de champ des clichés photographiques.

Nous avons donc décidé d'apparier les sujets issus des trois groupes correspondant aux trois formes cliniques d'AIH sur le nombre de sites examinés. Par ailleurs, la quantité de plaque dentaire ainsi que le stade d'inflammation gingivale sont déterminés par la qualité de la technique de brossage. Les habitudes d'hygiène bucco-dentaire varient entre les pays, mais une étude réalisée en France avait montré que les indices de plaque et d'inflammation gingivale chez les enfants âgés de 6 à 15 ans étaient plus élevés entre 8 et 12 ans(Cahen et al. 1993). Nous avons donc réalisé un second niveau d'appariement entre les trois groupes sur l'âge.

La méthode du plus proche voisin sans remise a été utilisée afin de réaliser l'appariement.

#### *2.3.4.2 Tests statistiques*

Dans un premier temps, nous regarderons si les caractéristiques des sujets inclus dans l'étude, et de ceux exclus pour des problèmes d'appariement, diffèrent. Si des différences sont mises en évidence, la généralisabilité de nos résultats devra être discutée. Etant donné la taille des deux groupes qui seront comparés, des tests non paramétriques de comparaison sur échantillons indépendants seront utilisés. Dans le cas de la comparaison de moyennes (âge, indice moyen de plaque…), le test du Wilcoxon sera utilisé. Dans le cas de la comparaison de proportions (aspect de l'émail, sensibilités dentaires…), le test exact de Fisher sera utilisé.

Nous comparerons ensuite les différentes caractéristiques des sujets inclus dans les trois groupes de sujets inclus, correspondant aux trois formes cliniques d'AIH. Les tests utilisés seront donc des tests de comparaison non paramétriques entre groupes appariés. Dans le cas de la comparaison de moyennes entre les trois groupes (âge, indice moyen de plaque…), le test de Friedman sera utilisé. Dans le cas de la comparaison de proportions entre les trois groupes (hypoplasies, sensibilités dentinaires…), le test Q de Cochran sera utilisé. En cas de différence significative entre les trois groupes pour une de ces variables, une analyse post-hoc sera réalisée afin de déterminer quels groupes diffèrent entre eux. Une telle approche est préférée à de multiples comparaisons de groupes deux à deux qui, en multipliant les tests de comparaison, augmenteraient le risque de première espèce. Toutefois, en raison du grand nombre de données manquantes concernant la présence de sensibilités dentinaires, la réalisation d'un test Q de Cochran n'est pas possible, car cela laisserait supposer que nous éliminons tous les blocs de 3 sujets appariés (1 sujet pour chaque forme clinique d'AIH dans 1 bloc) au sein desquels la présence de sensibilités dentinaires n'est pas renseignée pour au moins 1 des 3 sujets. Cela reviendrait finalement à éliminer la moitié des sujets et à ne garder que 7 blocs de 3 sujets. Nous avons donc, pour cette variable uniquement, réalisé des comparaisons de groupe deux à deux avec le test exact de Fisher, ceci afin de passer de blocs de 3 sujets à des blocs de 2 sujets, et ainsi d'éliminer le moins de sujet possible dans chaque test.

A ce stade, nous vérifierons également la qualité de l'appariement en contrôlant qu'il n'existe pas de différence significative entre les trois groupes pour l'âge et le nombre de sites examinés.

La reproductibilité intra et inter-examinateur sera calculée pour 15 sujets sélectionnés de manière randomisée. Le calcul du Kappa inter-examinateur sera réalisé entre l'examinateur de l'ensemble des photographies cliniques (CQ) et un deuxième examinateur (SK).

Pour les 42 sujets inclus, la relation linéaire entre l'indice moyen de plaque d'O'Leary et le score moyen d'inflammation gingivale de Löe&Silness sera vérifiée en réalisant un test du coefficient de corrélation de Pearson (modèle de la gingivite expérimentale. (Löe et al. 1965).

De la même manière, nous nous intéresserons à la relation linéaire entre l'indice moyen de plaque d'O'Leary et la proportion de sites parmi les sites examinés avec une inflammation gingivale modérée ou sévère (score de Löe&Silness égal à 2 ou 3).

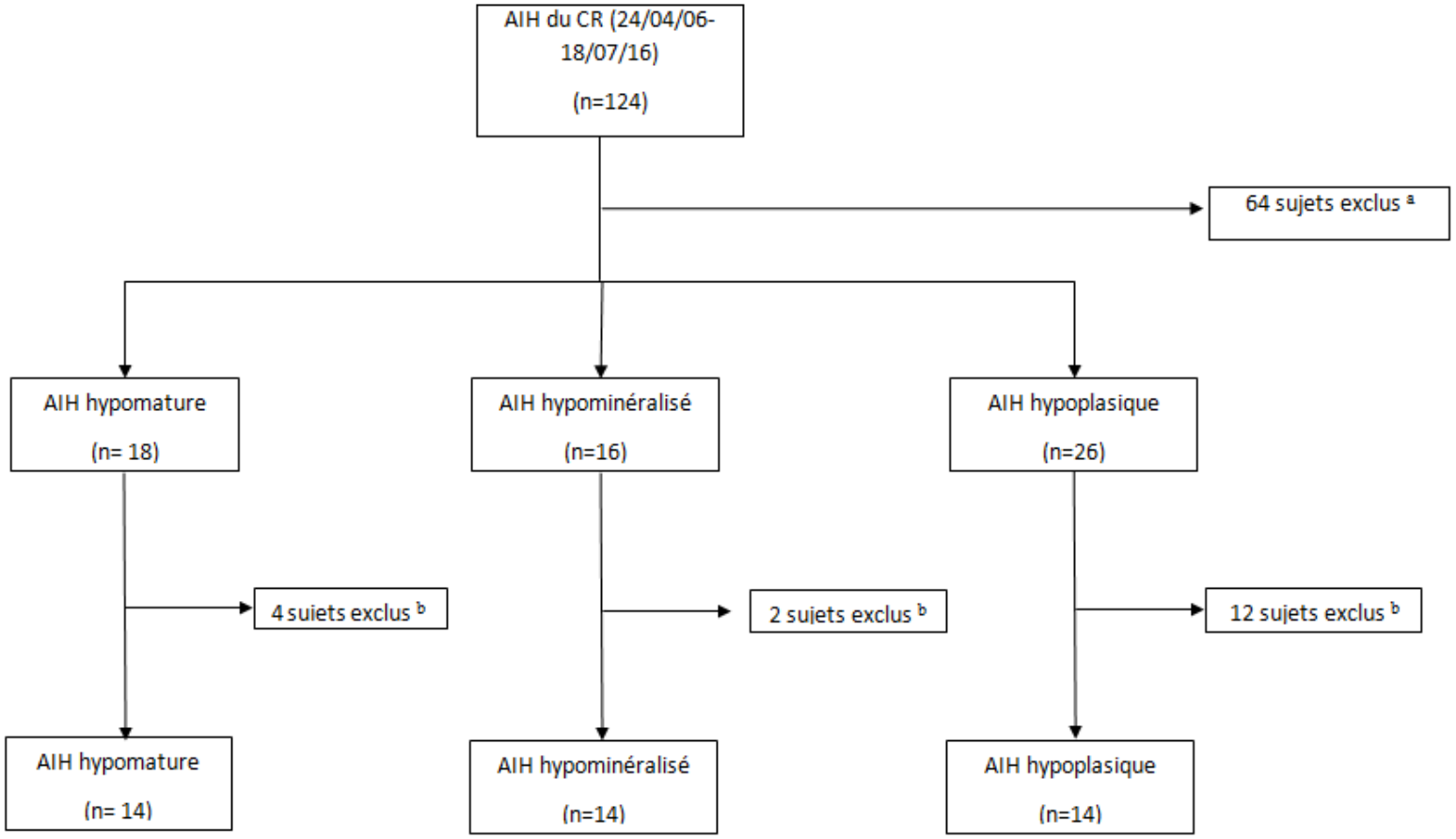
Enfin, parmi les 42 sujets inclus dans l'étude, nous analyserons à l'aide de test du Wilcoxon s'il existe une différence significative concernant l'indice moyen de plaque d'O'Leary entre les sujets qui ont des sensibilités dentinaires comparés à ceux n'en ayant pas, et entre les sujets ayant des hypoplasies comparés à ceux n'en ayant pas.

Le seuil de signification sera fixé à 5 %. Les analyses statistiques seront réalisées avec le logiciel R (Version 3.2.2. Copyright © 2015. The R Foundation for Statistical Computing).

### 2.3.5 Résultats

#### *2.3.5.1 Constitution des groupes*

A partir d'un échantillon de 124 sujets du Centre de Référence des Malformations Rares de la Face et de la Cavité Buccale, 60 sujets étaient finalement éligibles pour cette étude, 64 sujets ont été exclus en raison de la présence d'un syndrome touchant la gencive ou en raison de données cliniques manquantes. Sur ces 60 sujets, 18 sujets ont été exclus afin d'obtenir trois groupes homogènes de 14 sujets appariés sur l'âge et le nombre de sites examinés. Ces trois groupes correspondent aux trois formes d'AIH. Parmi ces 18 sujets exclus, 4 étaient atteints d'AIH hypomature, 2 de la forme hypominéralisée et enfin 12 de la forme hypoplasique (Figure 22).




[a] *Sujets exclus pour données manquantes ou raisons cliniques (syndrome touchant la gencive)*
[b] *Sujets exclus pour des raisons d'appariement*
*CR : Centre de Référence des Malformations Rares de la Face et de la Cavité Buccale, hôpital Rothschild*

Figure 22 Sélection des sujets

#### *2.3.5.2 Description des sujets exclus*

La description des 18 sujets exclus au moment de l'appariement est donnée en Tableau 1.

Parmi ces 18 sujets, l'âge est inconnu pour 3 sujets. La présence de sensibilités dentaires n'est pas renseignée chez 7 de ces sujets. Seulement 2 sujets présentent un indice de plaque d'O'Leary supérieur à 20 % (sujets 28 et 102). Le score moyen d'inflammation gingival de Löe&Silness est supérieur à 1 chez un des 18 sujets (sujet 102). Enfin, 4 sujets présentent des sites avec une inflammation modérée ou sévère. Parmi ces 4 sujets (sujets 14, 28, 123 et 102), un des sujets présente une inflammation gingivale modérée ou sévère au niveau de tous les sites examinés (sujet 102). Chez ce sujet, seulement 11 sites ont toutefois été examinés.

| N° patient | Type AIH | Age | Teinte de l'émail | Aspect de l'émail | Hypoplasies | Sensibilités | Inflammation (Löe&Silness) (0-3) | Plaque (O'Leary) % | Nombre de sites examinés | % de sites avec une inflammation modérée ou sévère |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 45 | Hypomature | 9 | Blanc | Lisse | Non | NR | 0,00 | 3,85 | 130 | 0 |
| 99 | Hypomature | NR | Blanc | Lisse | Oui | NR | 0,00 | 3,13 | 96 | 0 |
| 101 | Hypomature | 15 | Blanc | Lisse | Non | NR | 0,03 | 3,31 | 151 | 0 |
| 72 | Hypomature | 17 | Blanc | Lisse | Oui | Oui | 0,03 | 3,95 | 152 | 0 |
| 102 | Hypominéralisé | NR | Jaune | NR | NR | NR | 2,36 | 100 | 11 | 100 |
| 54 | Hypominéralisé | 9 | Jaune | Lisse | Oui | Non | 0,38 | 7,14 | 42 | 0 |
| 150 | Hypoplasique | 22 | Jaune | Lisse | Non | Oui | 0,01 | 7,14 | 98 | 0 |
| 10 | Hypoplasique | 3 | Jaune | Piqueté | Oui | Non | 0,00 | 7,14 | 42 | 0 |
| 30 | Hypoplasique | 13,5 | Blanche | Rugueux | Non | Oui | 0,00 | 0,80 | 126 | 0 |
| 57 | Hypoplasique | 2 | Jaune | Rugueux | Non | Non | 0,08 | 8,33 | 24 | 0 |
| 70 | Hypoplasique | NR | Jaune | Rugueux | Oui | NR | 0,10 | 7,92 | 102 | 0 |
| 126 | Hypoplasique | 35 | Blanc | Piqueté | Non | NR | 0,00 | 0,00 | 37 | 0 |
| 49 | Hypoplasique | 6 | Jaune | Lisse | Oui | Oui | 0,07 | 7,69 | 130 | 0 |
| 14 | Hypoplasique | 10 | Brune | Rugueux | Oui | Oui | 0,27 | 15,75 | 127 | 6,30 |
| 83 | Hypoplasique | 7 | Normale | Piqueté | Oui | NR | 0,03 | 6,14 | 114 | 0 |
| 100 | Hypoplasique | 5 | Normale | Rugueux | Oui | Non | 0,02 | 17,77 | 45 | 0 |
| 28 | Hypoplasique | 15 | Jaune | Lisse | Oui | Oui | 0,44 | 25,69 | 109 | 12,84 |
| 123 | Hypoplasique | 8 | Jaune | Rugueux | Oui | Non | 0,09 | 15,05 | 93 | 1,08 |

*NR= non renseigné*

Tableau 1 Description des sujets exclus des analyses statistiques pour des raisons d'appariement (n=18)

#### *2.3.5.3 Comparaison des sujets inclus et exclus de l'étude*

La comparaison des sujets inclus et exclus de l'étude est donnée en Tableau 2.

Il n'existe pas de différence significative dans la répartition des différentes formes d'AIH entre le groupe des 42 sujets inclus et celui des 18 sujets exclus de l'étude. Toutefois, la valeur du *p* (*p*=0,05) montre que la distribution des sujets dans les deux groupes est presque statistiquement différente, avec plus de sujets exclus avec une forme hypoplasique d'AIH (66,7 % contre 33,3 % chez les sujets inclus), et moins de sujets exclus avec une forme hypominéralisée (11,1 % contre 33,3 % des sujets inclus).

La moyenne d'âge (±écart-type) des 42 sujets inclus est de 10,9±5,7 ans (sujets âgés de 3 à 32 ans). Il n'existe pas de différence significative avec la moyenne d'âge des 15 sujets exclus et pour lesquels l'âge était connu (11,8±8,5, *p*=0,98, sujets âgés de 2 à 35 ans).

De plus, il n'existe pas de différence statistiquement significative entre les deux groupes pour l'aspect et la teinte de l'émail, la présence de sensibilités, et la présence d'hypoplasies. Enfin, aucune différence n'a également été observée concernant le nombre de sites examinés.

En revanche, les sujets exclus ont un niveau moyen d'inflammation gingivale inférieur à celui des 42 sujets inclus dans l'étude (0,2±0,6 contre 0,5±0,5, *p*<0,01). Enfin, le pourcentage de sites examinés avec une inflammation modérée ou sévère est plus faible chez les sujets exclus (6,7±23,5 contre 11,9±16,7, *p*<0,01). Tout comme pour la forme clinique d'AIH, il n'existe pas de différence significative concernant l'indice moyen de plaque d'O'Leary entre les sujets inclus et les sujets exclus de l'étude. Toutefois, la valeur du *p* (*p*=0,05) montre que la distribution des sujets dans les deux groupes est presque statistiquement différente, avec un indice moyen de plaque inférieur chez les sujets exclus (13,4±22,6 contre 29,0±28,6).

| | Sujets inclus | Sujets exclus | *p* |
|---|---|---|---|
| Type AIH | | | |
| *Hypomature* | 14 (33,3) | 4 (22,2) | |
| *Hypominéralisé* | 14 (33,3) | 2 (11,1) | 0,05 |
| *Hypoplasique* | 14 (33,3) | 12 (66,7) | |
| Age | 10.9±5.7 | 11,8±8,5 (n=15) | 0,98 |
| Teinte de l'émail | | | |
| *Normal* | 3 (7,1) | 2 (11,1) | |
| *Blanc* | 8 (19,1) | 6 (33,3) | 0,45 |
| *Brun* | 7 (16,7) | 1 (5,6) | |
| *Jaune* | 24 (57,1) | 9 (50,0) | |
| Aspect de l'émail | | | |
| *Lisse* | 18 (42,9) | 8 (47,1) | |
| *Piqueté* | 5 (11,9) | 3 (17,6) | 0,79 |
| *Rugueux* | 19 (45,2) | 6 (35,3) | |
| Sensibilités (Oui) | 21 (63,6) (n=33) | 6 (54,5) (n=11) | 0,72 |
| Hypoplasies (Oui) | 31 (73,8) | 11 (64,7) (n=17) | 0,53 |
| Sites examinés (N) | 86,4±24,3 | 90,5±45,2 | 0,49 |
| Plaque[1] | 29,0±28,6 | 13,4±22,6 | 0,05 |
| Inflammation[2] | 0,5±0,5 | 0,2±0,6 | <0,01 |
| Inflammation modérée et sévère[3] | 11,9±16,7 | 6,7±23,5 | <0,01 |

*1) Indice de plaque en pourcentage (O'Leary). (2) Score moyen d'inflammation gingivale (Löe&Silness). (3) Pourcentage de sites avec des scores d'inflammation gingivale ≥2.*
*Le test de Wilcoxon a été utilisé pour la comparaison de moyennes entre les deux groupes et le test exact de Fisher pour la comparaison de proportions entre les deux groupes.*

Tableau 2 Caractéristiques des sujets inclus (n=42) et exclus (n=18) de l'étude.

#### *2.3.5.4 Caractéristiques des sujets inclus (n=42) selon la forme d'AIH*

15 sujets ont été sélectionnés de manière randomisée afin de tester la reproductibilité inter et intra examinateur. L'examinateur des photos de l'étude (CQ) a été comparé à un deuxième examinateur (SK). Le Kappa inter-examinateur a été calculé. Le Kappa pour l'indice de plaque d'Oleary et l'indice gingival de Löe et Silness GI (GI<0 versus GI≥0, et GI<2 versus GI≥2) étaient respectivement de 0.66 (Intervalle de confiance 95 % : 0.61-0.72), 0.70 (0.65-0.75), et 0.87 (0.80-0.93).

Le Kappa intra examinateur a été calculé, avec une analyse des photographies cliniques à une semaine d'intervalle. Le Kappa pour la plaque et l'inflammation gingivale était respectivement de 0.74 (0.69-0.79), 0.75 (0.71-0.80), and 0.72 (0.62-0.81). La reproductibilité intra et inter examinateur est donc bonne.

Tandis que les sujets atteints d'une amélogénèse imparfaite héréditaire de type hypominéralisé et hypoplasique possèdent dans la plupart des cas un émail jaune (respectivement chez 71,4 % et 64,3 % des 28 sujets atteints par l'une ou l'autre de ces deux formes cliniques), les sujets atteints d'une amélogénèse imparfaite héréditaire de type hypomature possèdent pour la moitié un émail blanc. Cependant 35,7 % des sujets atteints de la forme hypomature et 28,5 % des sujets atteints de la forme hypominéralisée présentent respectivement un émail jaune et brun.

Chez les sujets atteints de la forme hypomature, l'émail des dents présente une surface lisse pour la quasi-totalité des 14 sujets (92,9 %). Chez les sujets atteints de la forme hypominéralisée, l'émail des dents présente une surface rugueuse chez 71,4 % des 14 sujets, et une surface lisse chez 28,6 % des sujets. Enfin, 92,9 % des sujets atteints de la forme hypoplasique présentent une surface amélaire rugueuse (57,2 %) ou piquetée (35,7 %).

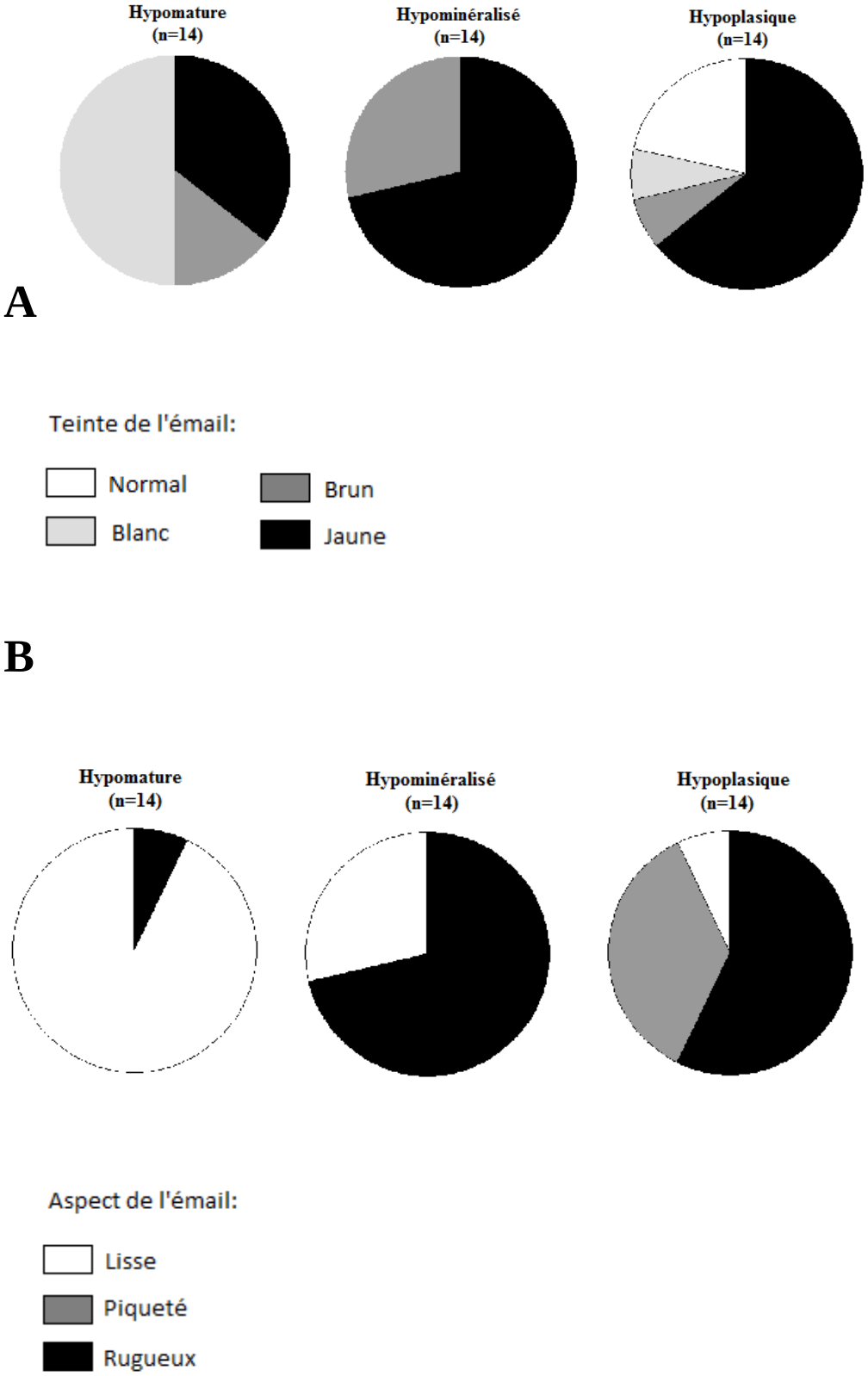



Figure 23 Teinte (A) et aspect (B) de l'émail selon la forme clinique d'amélogénèse imparfaite héréditaire, chez les sujets inclus dans l'étude (n=42).

Concernant l'âge et le nombre de sites examinés, il n'existe pas de différence significative entre les sujets issus des trois groupes correspondant aux trois formes cliniques d'AIH. Cela montre que l'appariement qui a été réalisé sur ces deux variables lors de la constitution de l'échantillon est de qualité. Il existe en revanche une différence significative entre les trois groupes pour le niveau moyen d'inflammation gingivale, l'indice moyen de plaque d'O'Leary et le pourcentage de sites examinés avec une inflammation modérée ou sévère. (Tableau 3). Les analyses post-hoc montrent que les sujets avec la forme hypominéralisée ont plus de plaque dentaire et sont plus atteints d'inflammation gingivale (étendue et sévérité) que les sujets avec la forme hypomature ou la forme hypoplasique. En revanche, aucune différence significative n'existe pour ces trois paramètres lorsque nous comparons les sujets atteints d'une forme hypomature avec ceux atteints d'une forme hypoplasique. (Tableau 4). D'autre part, les sujets atteints de la forme hypominéralisée rapportent plus fréquemment des sensibilités dentinaires que les sujets atteints de la forme hypoplasique ($p$<0,02). Enfin, la présence d'hypoplasies est plus fréquemment observée chez les sujets atteints de la forme hypominéralisée que chez les sujets atteints de la forme hypomature ($p$=0,02), tandis qu'aucune différence significative n'est observée lorsque nous comparons les sujets atteints de la forme hypominéralisée avec ceux atteints de la forme hypoplasique.

| | **Type d'AIH Hypomature (n=14)** | **Hypominéralisé (n=14)** | **Hypoplasique (n=14)** | ***p*** | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| Age | 11,0±6,0 | 10,5±4,7 | 11,1±6,8 | 0,66 | | |
| Sensibilités (Oui)[1] | 7 (63,6) (n=11) | 12 (92,3) (n=13) | 2 (22,2) (n=9) | 0,30[a] | 0,02[b] | 0,59[c] |
| Hypoplasies (Oui) | 6 (42,9) | 14 (100) | 11 (78,6) | <0,01 | | |
| Sites examinés (n) | 89,8±27,0 | 82,4±23,2 | 86,9±23,8 | 0,51 | | |
| Plaque[2] | 12,3±11,0 | 61,6±22,9 | 13,1±14,8 | <0,01 | | |
| Inflammation[3] | 0,2±0,3 | 1,0±0,4 | 0,3±0,3 | <0,01 | | |
| Inflammation modérée et sévère[4] | 5,7±9,7 | 26,2±20,5 | 4,0±5,8 | <0,01 | | |

*(2) Indice de plaque en pourcentage (O'Leary). (3) Score moyen d'inflammation gingivale (Löe&Silness). (4) Pourcentage de sites avec des scores d'inflammation gingivale ≥2.*
*Le test de Friedman a été utilisé pour la comparaison de moyennes entre les trois groupes (formes cliniques d'AIH), et le test Q de Cohran pour la comparaison de proportions.*
*(1) Test exact de Fisher, comparaisons deux à deux. (a) hypomature versus hypominéralisé (10 paires de sujets appariés), (b) hypominéralisé versus hypoplasique (9 paires de sujets appariés), (c) hypomature versus hypoplasique (7 paires de sujets appariés).*

Tableau 3 Caractéristiques des sujets inclus dans l'étude (n=42) selon la forme clinique d'amélogénèse imparfaite héréditaire

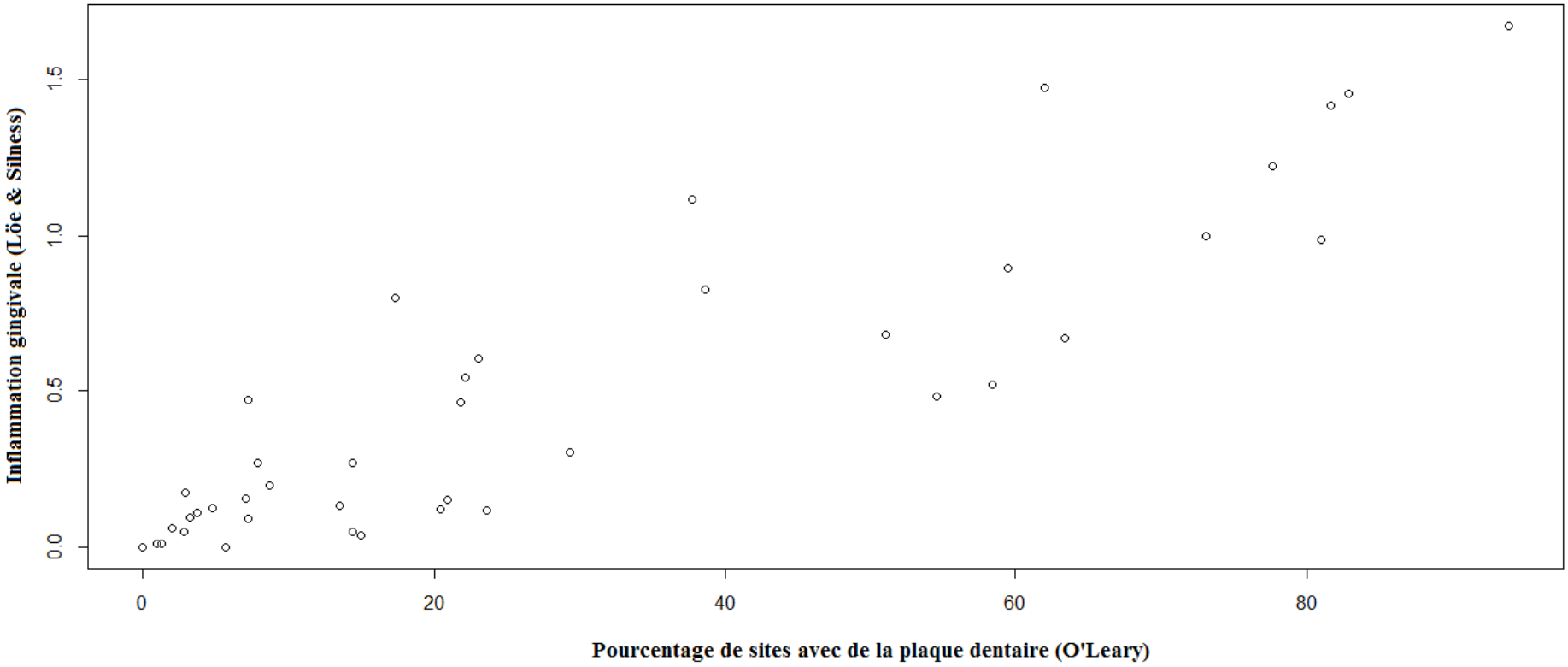
| | **hypomature versus hypominéralisé** | **hypominéralisé versus hypoplasique** | **hypomature versus hypoplasique** |
|---|---|---|---|
| Plaque(1) | <0,01 | <0,01 | 0,84 |
| Inflammation(2) | <0,01 | <0,01 | 0,98 |
| Inflammation modérée et sévère(3) | 0,01 | <0,01 | 0,84 |

*Dans chaque groupe, n=14. (1) Indice de plaque en pourcentage (O'Leary). (2) Score moyen d'inflammation gingivale (Löe&Silness). (3) Pourcentage de sites avec des scores d'inflammation gingivale ≥2.*
*Analyses post-hoc selon la méthode de Nemenyi.*

Tableau 4 Comparaison par analyses post-hoc du statut parodontal selon la forme clinique d'amélogénèse imparfaite héréditaire (valeurs de *p*)

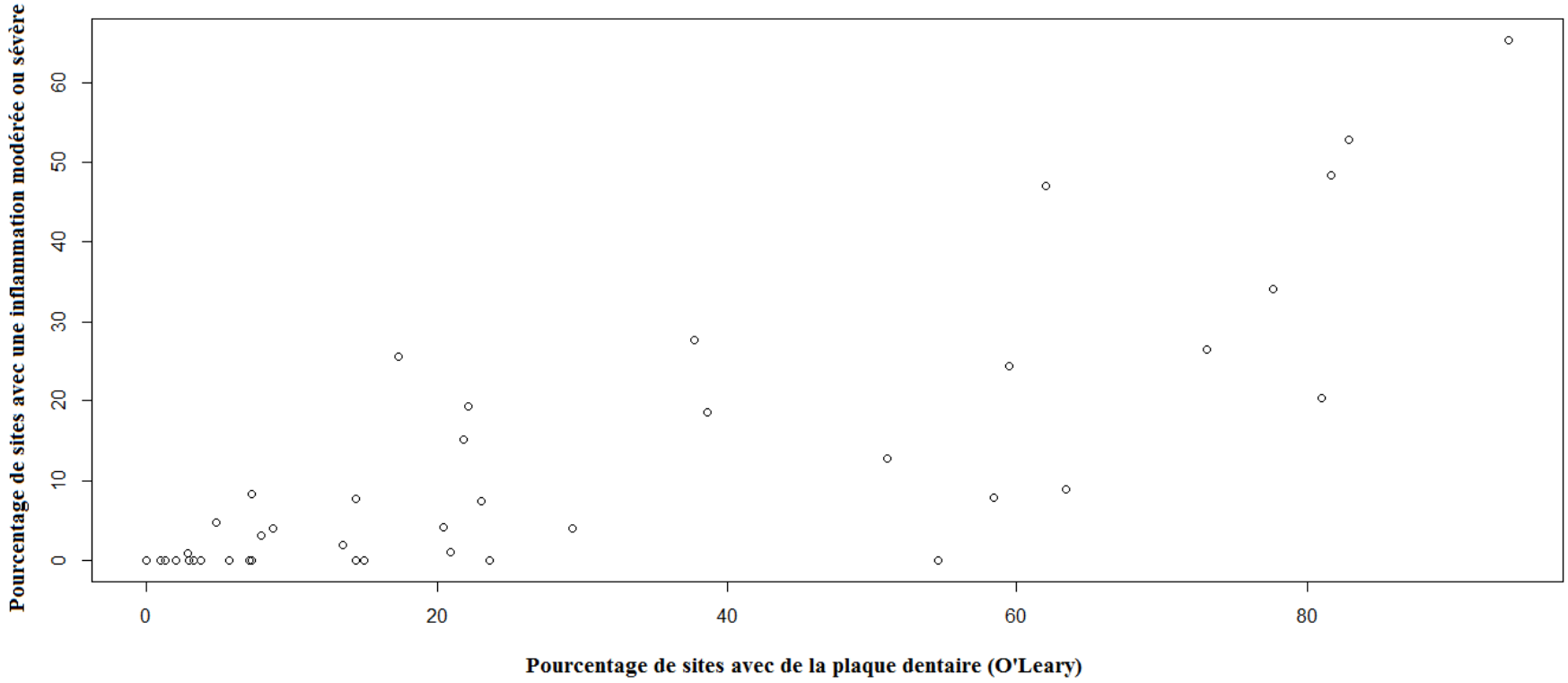
#### *2.3.5.5 Analyses complémentaires concernant l'indice concernant l'indice moyen de plaque d'O'Leary*

Il existe une association significative entre l'indice moyen de plaque d'O'Leary et le score moyen d'inflammation gingivale et le pourcentage de sites avec une inflammation modérée ou sévère ($p$<0,01 dans les deux cas). Cette association suit une relation linéaire : plus l'indice moyen de plaque d'O'Leary augmente, plus le score moyen d'inflammation gingivale et le pourcentage de sites avec une inflammation modérée ou sévère augmentent. (Figures 24 et 25)




*Indice de plaque en pourcentage (O'Leary) et score moyen d'inflammation gingivale (Löe&Silness).*
*Coefficient de corrélation de Pearson : r= 0,89. p<0,01.*

Figure 24 Relation entre la présence de plaque dentaire et le score moyen d'inflammation gingivale, chez les sujets inclus dans l'étude (n=42).

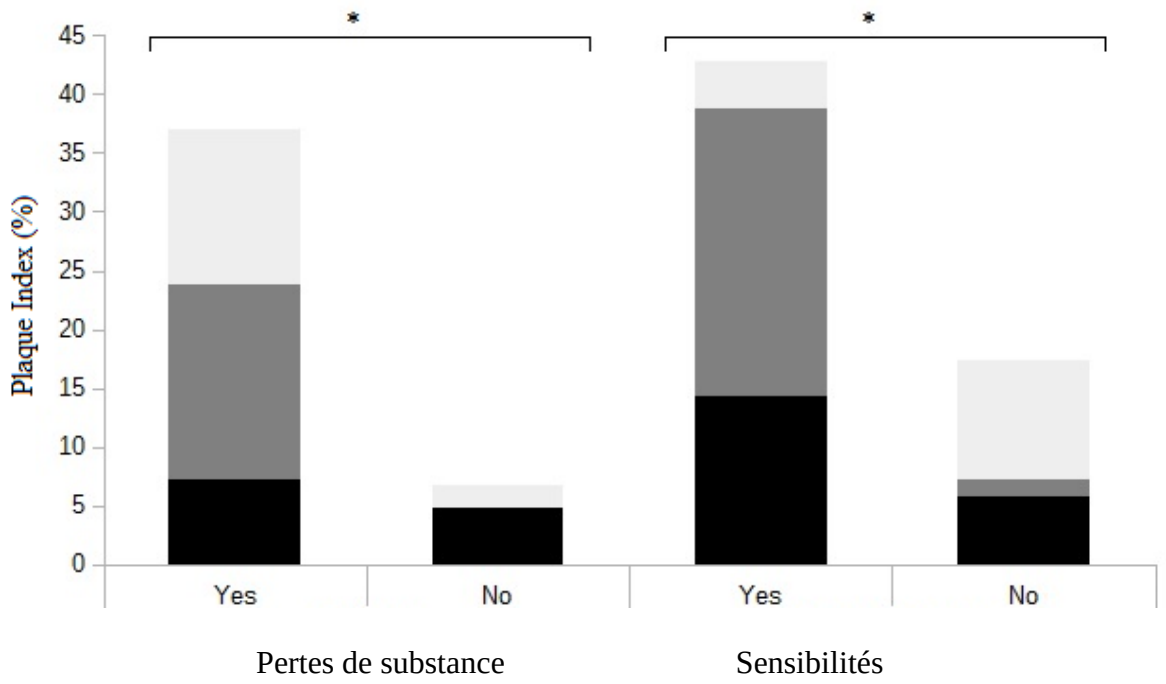



*Indice de plaque en pourcentage (O'Leary) et pourcentage de sites avec des scores d'inflammation gingivale ≥2 (Löe&Silness). Coefficient de corrélation de Pearson : r= 0,81. p<0,01.*

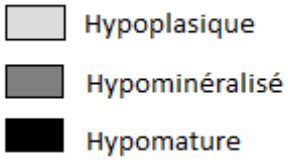
Figure 25 Relation entre la présence de plaque dentaire et le pourcentage de sites avec une inflammation modérée ou sévère, chez les sujets inclus dans l'étude (n=42)

D’autre part, toutes formes cliniques d’amélogénèse imparfaite héréditaire comprises, les sujets rapportant des sensibilités dentinaires ont un indice moyen de plaque d’O’Leary plus élevé que les sujets ne rapportant pas de sensibilité (42,8 % versus 17,4 %, $p$=0,02). De la même manière, les sujets ayant des hypoplasies ont un indice moyen de plaque d’O’Leary plus élevé que les sujets n’en présentant aucune (36,9 % versus 6,7 %, $p$<0,01).

De plus, parmi les sujets rapportant des sensibilités dentinaires, les sujets atteints de forme hypominéralisée ont un indice moyen de plaque d’O’Leary plus élevé que les sujets atteints d’autres formes d’AIH. De la même manière, parmi les sujets ayant des pertes de substance, les sujets atteints de forme hypominéralisée ont un indice moyen de plaque d’O’Leary plus élevé que les sujets atteints d’autres formes d’AIH (Figure 26).




Type d'AIH :




*Indice de plaque en pourcentage (O'Leary). Test de Wilcoxon pour comparer la proportion de sites présentant de la plaque dentaire chez les sujets ayant des sensibilités dentinaires versus ceux n'en ayant pas et chez les sujets présentant des hypoplasies versus ceux n'en présentant pas.*

Figure 26 Proportion de sites présentant de la plaque dentaire chez les sujets inclus présentant des sensibilités dentinaires (n=21) et chez ceux n'en présentant pas (n=12), ainsi que chez ceux présentant des pertes de substance (n=31) et chez ceux n'en présentant pas (n=11).

### 2.3.6 Discussion

#### *2.3.6.1 Résumé des résultats*

Cette étude réalisée auprès de 42 sujets (14 sujets avec une amélogénèse imparfaite héréditaire de type hypomature, 14 avec une forme hypominéralisée et 14 autres avec une forme hypoplasique) montre que les sujets atteints d'une forme hypominéralisée ont un indice moyen de plaque d'O'Leary, un score moyen d'inflammation gingivale, et un pourcentage de sites avec une inflammation modérée ou sévère plus élevés que les sujets atteints d'une forme hypomature ou hypoplasique. D'autre part, les sujets atteints d'une forme hypominéralisée ont plus de sensibilités dentinaires que les sujets atteints d'une forme hypoplasique. De plus, les sujets atteints d'une forme hypominéralisée ont plus d'hypoplasies que les sujets atteints d'une forme hypomature.

La présence de sensibilités dentinaires et de pertes de substance sont associées à un indice moyen de plaque d'O'Leary plus élevé. Or, plus l'indice moyen de plaque d'O'Leary est élevé, plus le score moyen d'inflammation gingivale et le pourcentage de sites avec une inflammation modérée ou sévère sont élevés. La relation entre la présence de plaque et l'inflammation gingivale est avérée, comme l'a montré Löe dans son expérience sur la gingivite expérimentale (Löe et al. 1965).

Les sujets atteints d'une forme hypominéralisée présentant plus de sensibilités dentinaires que les formes hypoplasiques (Tableau 3), des difficultés au moment du brossage pourraient expliquer un indice de plaque plus élevé. En revanche, il n'y a pas de différence statistique pour les sensibilités dentinaires entre les sujets atteints de la forme hypominéralisée d'AIH lorsqu'ils sont comparés à ceux atteints de la forme hypomature (Tableau 3). Ce résultat est relatif, car la présence ou non de sensibilités, demandée au patient lors de l'examen médical initial, est soumise à une perception individuelle qui peut varier fortement d'un individu à l'autre. Les formes hypominéralisées présentent des hypoplasies car l'émail mou au sondage s'effrite. L'exposition de la dentine entraîne des sensibilités. Dans les formes hypomatures, la qualité de l'émail est altérée, ce qui pourrait expliquer l'apparition de sensibilités. Dans les formes hypoplasiques d'AIH, la présence d'émail, même en fine quantité, protège la dentine et empêche la survenue de sensibilités.

La différence de quantité plaque pourrait également dépendre d'un autre facteur : la présence ou non d'hypoplasies. En effet, les sujets atteints de forme hypominéralisée présentent plus fréquemment des hypoplasies que les sujets atteints de forme hypomature. Dans les formes hypominéralisées, c'est l'émail, mou au sondage, qui se détache, entraînant ainsi l'apparition d'hypoplasies (De la Dure-Molla et Berdal 2015). Il est possible que les hypoplasies contribuent localement à une rétention de plaque plus importante. Des études utilisant la microscopie électronique ont montré que les surfaces des dents hypominéralisées étaient favorables à la pénétration de bactéries jusqu'aux tubulis dentinaires (Fagrell et al. 2008, 2010).

Toutefois, les formes hypoplasiques d'AIH ont un indice de plaque inférieur aux formes hypominéralisées (Figure 26), bien qu'il n'y ait pas de différence statistique sur la présence de pertes de substance entre les deux formes. La présence de sensibilités pour les formes hypominéralisées explique en partie ce résultat. Mais la qualité de l'émail rentre probablement aussi en compte. Dans les formes hypoplasiques, l'émail, bien que rugueux ou piqueté, est dur et lisse. Il permet facilement l'élimination de la plaque dentaire. Dans les formes hypominéralisées, bien plus que dans les formes hypomatures, l'émail crayeux agit comme une éponge, et rend l'élimination de la plaque moins aisée. Des études complémentaires seraient nécessaires pour le confirmer.

Par ailleurs, 2 sujets parmi les 14 sujets atteints d'une amélogénèse imparfaite héréditaire de type hypominéralisé présentent une parodontite modérée généralisée à l'âge de 11 et 12 ans,(Armitage 1999), ce qui laisse envisager qu'un profil parodontal particulier serait présent chez les patients atteints d'AIH de forme hypominéralisée.

#### *2.3.6.2 Points forts de l'étude*

La principale force de cette étude repose sur son originalité. En effet, s'il existe déjà des études comparant l'inflammation gingivale des sujets atteints d'une AIH avec les sujets sans AIH (Sundell 1986), cette étude est la première à notre connaissance qui s'intéresse au niveau moyen et à la sévérité de l'inflammation gingivale selon la forme clinique d'AIH.

Par ailleurs, l'indice de plaque d'O'Leary et l'indice d'inflammation gingivale de Löe&Silness sont tous les deux des indices qui représentent le rapport entre le nombre de sites présentant une situation clinique particulière (présence de plaque dentaire, saignement) sur le nombre de sites examinés. Le nombre de sites examinés impacte donc sur la valeur des deux indices. Le nombre de sujets inclus dans l'étude étant trop limité pour réaliser des analyses multivariées et ainsi ajuster sur ce paramètre, nous avons donc décidé de contrôler ce facteur de confusion au moment de l'échantillonnage, en cherchant à obtenir des groupes appariés sur le nombre de sites examinés. D'autre part l'indice de plaque est déterminé par la qualité du contrôle de plaque personnel. Plusieurs facteurs peuvent influencer la qualité du brossage parmi lesquels la dextérité au brossage. Nous avons également réalisé un second niveau d'appariement entre les groupes en appariant les sujets sur l'âge, en partant du principe que deux enfants du même âge auraient le même niveau de dextérité au brossage.

D'autre part, au moment du traitement statistique des données, la réalisation de tests de comparaison de plusieurs moyennes ou proportion, puis en cas de différence significative observée entre les trois groupes, d'analyses post-hoc, nous a permis de contrôler le risque de première espèce (c'est-à-dire le risque de montrer une différence significative entre les groupes alors qu'elle n'existe pas). En effet, ce risque de première espèce a été fixé à 5 %. Or, si nous avions réalisé de manière classique plusieurs tests de comparaison entre deux groupes, nous aurions répété ce risque de première espèce à chaque test, et nous aurions ainsi augmenté le risque global d'erreur de conclure à tort à une différence significative entre les trois groupes. Pour la présence de sensibilités dentinaires, nous avons toutefois été obligés de réaliser plusieurs tests de comparaison entre deux groupes. Dans le cas contraire, nous aurions été obligés d'éliminer tous les blocs de 3 sujets appariés (chacun des 3 sujets d'un même bloc ayant une forme clinique d'AIH différente) dès que la présence de sensibilités dentinaires n'était pas renseignée pour au moins un des trois sujets du bloc. Nous aurions ainsi perdu la moitié des sujets.

Enfin, nous avons comparé les caractéristiques des 42 sujets inclus dans l'étude avec les 18 sujets qui avaient été exclus au moment de l'appariement. Les sujets exclus ne sont pas différents des sujets inclus dans l'étude en termes d'âge, de nombre de sites examinés, de la présence de sensibilités dentaires et des caractéristiques amélaires (teinte, aspect, présence d'hypoplasies). Cela signifie donc que lors de notre procédure d'échantillonnage, au moment de l'appariement, nous n'avons pas introduit de biais de sélection (par exemple en sélectionnant des sujets plus jeunes dans l'étude, ou en ne sélectionnant que des sujets avec

peu de sites examinés). En revanche, lorsqu'ils sont comparés aux sujets inclus dans l'étude, les sujets exclus ont en moyenne non seulement un pourcentage inférieur de sites présentant de la plaque dentaire (13,46±22,62 contre 29,14±28,74, $p<0,05$), mais également un niveau moyen d'inflammation gingivale inférieur (0,22±0,55 contre 0,47±0,49, $p<0,01$). Enfin, le pourcentage de sites examinés avec une inflammation modérée ou sévère est plus faible chez les sujets exclus (0,07±0,24 contre 0,12±0,17, $p<0,01$). Parmi les 18 sujets exclus, seulement deux présentaient une forme hypominéralisée d'amélogénèse imparfaite héréditaire alors que 12 sujets étaient atteints d'une forme hypoplasique. Au vu des résultats de notre étude et de la répartition des sujets exclus au sein des trois formes cliniques d'amélogénèse imparfaite héréditaire, nous comprenons donc bien pourquoi l'indice de plaque d'O'Leary et l'indice d'inflammation gingivale de Löe&Silness sont inférieurs chez les sujets exclus (Tableau 2).

#### *2.3.6.3 Limites de l'étude*

Cette étude regroupe 42 sujets répartis dans trois groupes homogènes de 14 sujets correspondant aux trois formes cliniques d'AIH (hypomature, hypominéralisé, hypoplasique). La faible taille de l'échantillon fait que cette étude est peu puissante, et donc que le risque de seconde espèce est élevé. Le risque de seconde espèce constitue le risque de ne pas démontrer de différence entre les trois groupes alors qu'en réalité il existe une différence en termes d'inflammation (niveau moyen, sévérité) et de présence de plaque dentaire entre les trois groupes. Dans notre étude, la faible taille de l'échantillon ne pose pas de problème étant donné que nous avons montré une différence entre les trois formes cliniques d'amélogénèse imparfaite héréditaire, les sujets atteints d'une forme hypominéralisée ayant un indice de plaque d'O'Leary et état d'inflammation gingivale plus marqué que les sujets atteints d'une forme hypomature ou hypoplasique. D'autre part, la faible prévalence de l'AIH en population générale (1 personne sur 700 à une personne sur 14000 (Bäckman et Holm 1986; Witkop 1988) fait qu'il serait très difficile de recruter un échantillon de grande taille pour réaliser une étude de ce type. L'existence du Centre de Référence des Malformations Rares de la Face et de la Cavité Buccale de l'hôpital Rothschild a largement facilité le recueillement de nos données, en centralisant un grand nombre de patients présentant une AIH.

La notion d'intensité des sensibilités dentinaires n'était pas une donnée possible à récolter rétrospectivement. Une échelle d'intensité des sensibilités aurait été intéressante pour différencier les sensibilités avec plus de précision entre les groupes, comme par exemple l'échelle de sensibilité de Schiff (Schiff et al. 1994). Cependant, l'application de ces mesures

chez le jeune enfant semble difficile à mettre en œuvre. Nous avons utilisé un indice dichotomique pour les sensibilités dentinaires dans notre étude rétrospective, décrites ou non dans le dossier de l'hôpital Rothschild. Aussi, il est possible que même s'il n'existe pas de différence significative entre la présence de sensibilités entre les sujets atteints d'une forme hypominéralisée et ceux atteints d'une forme hypomature, ceux atteints d'une forme hypominéralisée présentent sans doute des sensibilités plus sévères que ceux atteints d'une forme hypomature. Cela rendrait le brossage plus douloureux et donc expliquerait que les sujets atteints de la forme hypominéralisée aient plus de plaque que ceux atteints de la forme hypomature.

Cette étude apporte néanmoins de nouvelles données dans la littérature traitant de ce sujet, et il reste possible dans le futur d'associer les données issues de cette étude à celles issues d'autres études utilisant une méthodologie proche de celle-ci (Markovic et al. 2010) (Sundell 1986) afin de réaliser une méta-analyse sur données individuelles. Ce traitement statistique des données est particulièrement intéressant dans le cas des maladies rares (Carey 2010) car il permet d'obtenir des échantillons de taille plus élevée et de réaliser ainsi des analyses multivariées ou des analyses en sous-groupes, et ainsi d'identifier des facteurs explicatifs.

Une autre limite de cette étude est le calcul des indices de plaque et d'inflammation non pas lors de l'examen clinique mais a posteriori à partir de clichés photographiques. La profondeur de champ ainsi que la qualité des clichés photographiques peuvent générer un biais de mesure. Néanmoins, une étude a comparé les valeurs obtenues en mesurant l'indice de plaque cliniquement et à partir de photographies. Les deux méthodes d'évaluation fournissaient des résultats très proche (coefficient de corrélation>0,8). De plus, lorsque les valeurs retenues par les deux examinateurs étaient comparées, l'accord entre les deux examinateurs était élevé pour chacune des deux méthodes (coefficients de corrélation inter-examinateur>0,8) (Kelly et al. 2008).

Enfin, nous n'avons pas de donnée concernant les habitudes bucco-dentaires, et plus particulièrement la fréquence et la durée des brossages. Pourtant, les résultats de cette étude montrent que les sujets atteints de la forme hypominéralisée de l'amélogénèse imparfaite héréditaire ont plus de sensibilités dentinaires et d'hypoplasies que les sujets atteints respectivement d'amélogenèse imparfaite hypoplasique et hypomature. De plus la quantité de plaque dentaire est plus importante chez les sujets avec une AIH de type hypominéralisé ayant des sensibilités dentinaires, probablement en raison de sensibilités au moment du brossage

rendant le contrôle de plaque personnel difficile. La présence d'hypoplasie peut également constituer un facteur local de rétention de plaque, associé à la qualité de surface de l'émail. Ainsi, nous supposons que le brossage chez les patients atteints d'une forme hypominéralisée est moins efficace du fait des sensibilités et des hypoplasies plus fréquemment observées chez ces sujets, sur un émail poreux. L'accumulation de plaque dentaire qui en résulte générerait en retour une inflammation gingivale plus marquée chez ces sujets, aussi bien en étendue qu'en sévérité. Toutefois il s'agit d'hypothèses de travail et il serait intéressant dans le futur de collecter de nouvelles données concernant l'hygiène bucco-dentaire des sujets afin d'appuyer ou non ces hypothèses.

#### *2.3.6.4 Perspectives de recherche*

Les résultats ainsi que les limites de cette étude ouvrent plusieurs perspectives de recherche, qui pourraient faire l'objet de futures études :

(1) Les associations entre la présence de sensibilités dentinaires d'une part et l'indice de plaque d'autre part, ainsi que l'association entre l'indice de plaque et l'indice d'inflammation gingivale, nous laissent penser que les sensibilités dentinaires, plus souvent observées chez les sujets atteints d'une forme hypominéralisée, rendent le brossage plus douloureux, ce qui induit un contrôle de plaque personnel moins efficace et donc un niveau d'inflammation gingivale plus élevé. Toutefois, nous ne disposons pas de données concernant les habitudes de brossage des participants (fréquence, durée, brossage contrôlé par les parents…) et il serait intéressant dans une prochaine étude de collecter ces données.

(2) Dans cette étude, les sensibilités dentinaires ont été évaluées de manière dichotomique (présence ou absence). Nous ne disposons pas de données concernant l'intensité de ces sensibilités et il est probable que même s'il n'existe pas de différence significative entre la présence de sensibilités dentinaires chez les sujets atteints d'une forme hypominéralisée comparés aux sujets atteints d'une forme hypomature, ces deux formes d'amélogénèse imparfaite héréditaire différent par la sévérité des sensibilités dentinaires. Il serait intéressant dans une prochaine étude de mesurer l'intensité de ces sensibilités dentinaires. Il est recommandé dans la littérature d'utiliser une échelle visuelle analogique afin de mesurer les sensibilités dentinaires. Cette échelle mesure 10 cm et le participant doit positionner la douleur ressentie sur cette échelle entre les deux extrémités (pas de douleur ou douleur insupportable). Par ailleurs, il est recommandé d'avoir recours non seulement à un stimulus

mécanique, en passant une sonde perpendiculaire à la surface dentaire testée, mais aussi à un stimulus thermique à l'aide d'un souffle d'air appliqué à 5mm environ de la surface dentaire pendant 3 secondes (Holland et al. 1997).

(3) De plus, parmi les sujets atteints d'AIH de type hypominéralisé, des tests bactériens ont été réalisés pour quatre d'entre eux. Les tests bactériens révèlent la présence de bactéries parodontopathogènes (*A.a, P.g, T.f, T.d, P.i*) au-dessus du seuil de pathogénicité. A l'exception de *Aggregatibacteractinomycetemcomitans*, dont la présence est généralement associée à la présence d'une parodontite agressive, (Haubek et al. 2008) les quatre autres bactéries sont des pathogènes parodontaux appartenant aux complexes orange et rouge de Socransky.(Socransky et al. 1998) (Haffajee et al. 2008). Cela laisse supposer l'existence d'un profil bactérien spécifique chez ces patients. Il serait donc intéressant par la suite de réaliser des prélèvements bactériens chez les participants atteints des trois formes d'amélogénèse imparfaite héréditaire afin de déterminer si une forme clinique particulière d'amélogénèse imparfaite héréditaire serait associée à un profil bactérien spécifique où les pathogènes parodontaux seraient présents en quantité élevée.

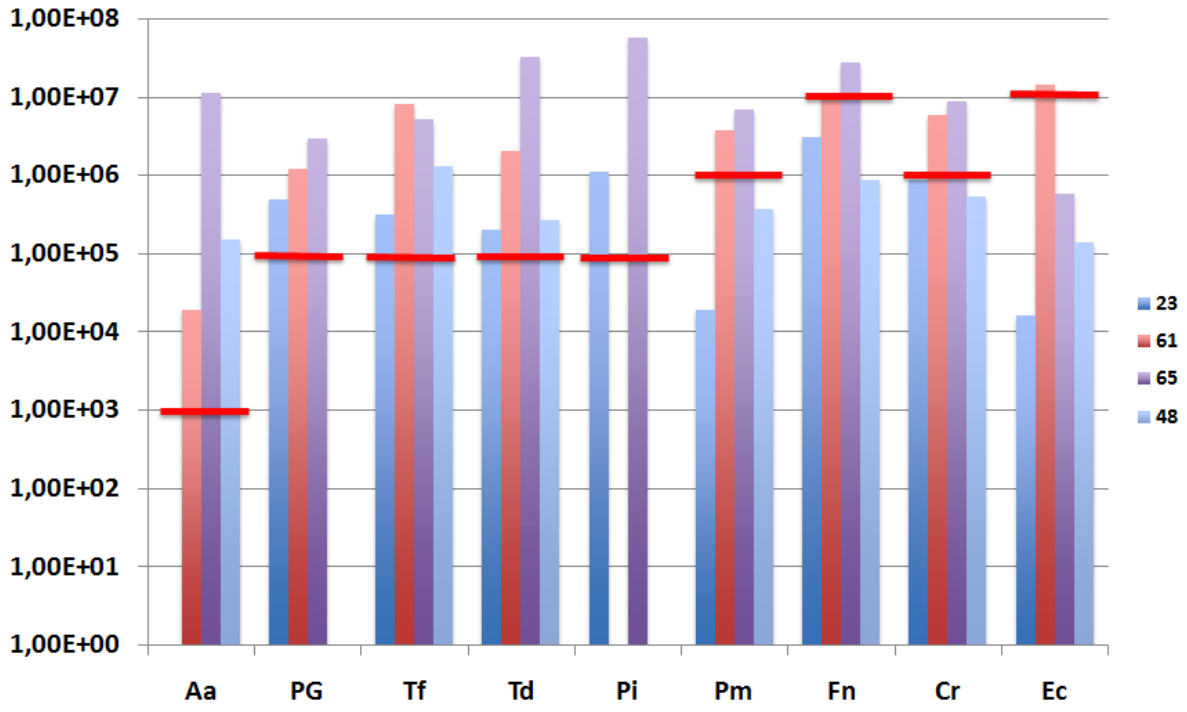



Figure 27 Résultats des tests bactériens réalisés chez 4 patients atteints d'AIH hypominéralisée.

**Conclusion :**

Cette étude rétrospective réalisée sur un échantillon de 42 sujets, appariés sur l'âge et le nombre de sites examinés, montre que les sujets atteints d'une amélogénèse imparfaite héréditaire de type hypominéralisé (n=14) présentent plus de plaque dentaire que les sujets atteints de la forme hypomature (n=14) ou de la forme hypoplasique (n=14). D'autre part, les sujets atteints de la forme hypominéralisée présentent également une inflammation gingivale plus importante (en étendue et en sévérité) que les sujets atteints d'une forme hypomature ou d'une forme hypoplasique. La présence d'hypoplasies et de sensibilités dentinaires est également plus fréquemment observée chez les sujets atteints de la forme hypominéralisée d'amélogenèse imparfaite héréditaire.

Ces résultats laissent supposer que la présence de sensibilités dentinaires chez les sujets atteints d'une amélogénèse imparfaite héréditaire de type hypominéralisé rend le brossage plus difficile. La présence d'hypoplasies associée à une qualité de l'émail altérée pourrait favoriser la rétention de plaque localement. La plaque dentaire est ainsi plus présente chez ces sujets qui, en retour, développent une inflammation gingivale plus marquée en étendue et en sévérité que les sujets atteints des deux autres formes d'amélogénèse imparfaite héréditaire. D'un point de vue clinique, cette étude montre que le suivi bucco-dentaire des patients atteints d'amélogénèse imparfaite héréditaire est primordial, et plus particulièrement chez les sujets atteints de la forme hypominéralisée qui semblent plus à risque au niveau parodontal. Dans notre étude, deux jeunes patients de 11 et 12 ans, parmi les 14 sujets atteints d'une amélogénèse imparfaite héréditaire de type hypominéralisé, présentent une parodontite modérée généralisée (Armitage 1999). Quatre patients atteints d'amélogénèse imparfaite héréditaire de type hypominéralisé, et dont la flore bactérienne parodontale a été analysée, présentent une concentration en parodontopathogènes au dessus du seuil de pathogénicité. Au vu de ces résultats, l'éducation aux techniques d'hygiène bucco-dentaire chez les enfants ainsi que leurs parents, mais aussi le suivi régulier de ces patients au cabinet, avec un contrôle professionnel de la plaque dentaire quand cela est nécessaire, doivent être intégrés à la prise en charge thérapeutique des sujets atteints d'amélogénèse imparfaite héréditaire, et plus particulièrement de la forme hypominéralisée.

Une étude prospective analysant la flore bactérienne de chaque type d'AIH serait très intéressante, pour mieux comprendre les mécanismes bactériens qui interviennent chez ces patients présentant une inflammation gingivale prononcée, rare chez l'enfant.

Figure 1 Classification Witkop 1988 (Witkop 1988) ..... 7
Figure 2 Caractéristiques AIH type hypoplasique. (De la Dure-Molla et Berdal 2015) ..... 9
Figure 3 Caractéristiques AIH type hypominéralisé (De la Dure-Molla et Berdal 2015) ..... 10
Figure 4 Caractéristiques AIH type hypomature (De la Dure-Molla et Berdal 2015) ..... 11
Ci-dessous : Figure 5 Gènes impliqués dans les AIH. (De la Dure-Molla et Berdal 2015). ... 16
Figure 6 Hypoplasie localisée due à un traumatisme sur la dent temporaire. (D'Arbonneau et Foray 2010) ..... 18
Figure 7 Hypominéralisation incisive et molaire (MIH). Défauts visibles sur 31, 36, 46. (D'Arbonneau et Foray 2010) ..... 19
Figure 8 Fluorose dentaire. D'après (D'Arbonneau et Foray 2010) ..... 20
Figure 9 Classification de l'Armitage (Armitage 1999) ..... 22
Figure 10 Niveau d'attache, : exemple de site chez un adulte atteint d'une parodontite avec récession gingivale (Bouchard et al. 2015) ..... 25
Figure 11 Exemple d'un bilan long cône chez un patient présentant une parodontite chronique généralisée sévère. D'après les documents du Dr Kerner. ..... 29
Figure 12 Complexes bactériens. (Socransky et al. 1998) ..... 32
Figure 13 *Treponema denticola,* Microscopie élétronique. D'après (Frederick et al. 2011) ... 34
Figure 14 *P.i* au microscope électronique. (Yamanaka et al. 2009) ..... 36
Figure 15 Exemple d'aspects cliniques rencontrés. ..... 40
Figure 16 Aspect clinique ..... 41
Figure 17 Aspect radiologique ..... 42
Figure 18 Aspect clinique ..... 42
Figure 19 Aspect radiologique ..... 43
Figure 20 Aspect clinique ..... 43
Figure 21 Aspect radiologique ..... 44
Figure 22 Sélection des sujets ..... 49
Figure 23 Teinte (A) et aspect (B) de l'émail selon la forme clinique d'amélogénèse imparfaite héréditaire, chez les sujets inclus dans l'étude (n=42). ..... 55
Figure 24 Relation entre la présence de plaque dentaire et le score moyen d'inflammation gingivale, chez les sujets inclus dans l'étude (n=42). ..... 58
Figure 25 Relation entre la présence de plaque dentaire et le pourcentage de sites avec une inflammation modérée ou sévère, chez les sujets inclus dans l'étude (n=42) ..... 59
Figure 26 Proportion de sites présentant de la plaque dentaire chez les sujets inclus présentant des sensibilités dentinaires (n=21) et chez ceux n'en présentant pas (n=12), ainsi que chez ceux présentant des pertes de substance (n=31) et chez ceux n'en présentant pas (n=11). ..... 61
Figure 27 Résultats des tests bactériens réalisés chez 4 patients atteints d'AIH hypominéralisée. ..... 68

## Annexe 1 :

| N° patient | Age | Type AIH | Teinte Email | Aspect | Dureté | Pertes de substance | Sensibilités | Löe et Silness | PCR O'Leary | Alvéolyse | Radio-Opacité |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 5 | 24 ans | Hypomature | Jaune | Lisse | | Oui | 1 | 0,117188 | 24% | | |
| 6 | 19 ans | Hypomature | Jaune | Lisse | | Oui | 1 | 0,126984 | 5% | Oui | 1 |
| 7 | 6 ans | Hypomature | Blanc | Lisse | | Non | | 0,048077 | 14% | | |
| 19 | 6 ans | Hypomature | Jaune | Lisse | | Non | | 0,092784 | 7% | | |
| 20 | 3 ans | Hypomature | Blanc | Lisse | | Non | 1 | 0 | 0% | | |
| 45 | 9 ans | Hypomature | Blanc | Lisse | | Non | | 0 | 4% | Non | 1 |
| 51 | 8 ans | Hypomature | Brune | Rugueux | | Oui | 1 | 1,115942 | 38% | Non | 2 |
| 76 | 14 ans | Hypomature | Blanc | Lisse | | Non | | 0 | 6% | | |
| 99 | | Hypomature | Blanc | Lisse | | Oui | | 0 | 3% | | |
| 101 | 15 ans | Hypomature | Blanc | Lisse | | Non | | 0,033113 | 3% | | |
| 104 | 8 ans | Hypomature | Blanc | Lisse | Dur | Non | 0 | 0,134615 | 13% | Non | 1 |
| 103 | 17 ans | Hypomature | Blanc | Lisse | Dur | Non | 0 | 0,047619 | 3% | Non | 1 |
| 47 | 11 ans | Hypomature | Brune | Lisse | | Oui | 0 | 0,462185 | 22% | Non | 1 |
| 72 | 17 ans | Hypomature | Blanc | Lisse | | Oui | 1 | 0,032895 | 4% | Non | 1 |
| 44 | 7 ans | Hypomature | Blanc | Lisse | | Oui | 1 | 0,012658 | 1% | Non | 1 |
| 21 | 15 ans | Hypomature | Jaune | Lisse | | Oui | 1 | 0,803922 | 17% | Non | 1 |
| 38 | 7 ans | Hypomature | Jaune | Lisse | Mou | Non | 0 | 0,122449 | 20% | Non | 1 |
| 71 | 9 ans | Hypomature | Blanc | Lisse | | Non | 1 | 0,009524 | 1% | Non | 1 |
| 24 | 18 ans | Hypominéralisé | Brune | Rugueux | Mou | Oui | 1 | 0,602941 | 23% | Non | 2 |
| 69 | 22 ans | Hypominéralisé | Jaune | Rugueux | | Oui | | 0,54386 | 22% | Oui | 2 |
| 89 | 7 ans | Hypominéralisé | Jaune | Rugueux | | Oui | 1 | 1,457143 | 83% | Non | 2 |
| 102 | NR | Hypominéralisé | Jaune | | | | | 2,363636 | 100% | Oui | 2 |
| 119 | 8 ans | Hypominéralisé | Jaune | Rugueux | | Oui | 1 | 1,470588 | 62% | Non | 2 |
| 61 | 7 ans | Hypominéralisé | Jaune | Lisse | | Oui | 1 | 1,673469 | 94% | Non | 2 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 65 | 4 ans | Hypominéralisé | Jaune | Rugueux | Dur | Oui | 1 | 0,519481 | 58% | Non | 2 |
| 96 | 12 ans | Hypominéralisé | Brune | Rugueux | | Oui | 1 | 0,897436 | 59% | Non | 1 |
| 15 | 8 ans | Hypominéralisé | Brune | Rugueux | | Oui | 1 | 0,482759 | 55% | Non | 2 |
| 50 | 11 ans | Hypominéralisé | Brune | Rugueux | | Oui | 1 | 1,223529 | 78% | Non | 2 |
| 54 | 9 ans | Hypominéralisé | Jaune | Lisse | | Oui | 0 | 0,380952 | 7% | Non | 2 |
| 92 | 9ans | Hypominéralisé | Jaune | Rugueux | | Oui | 1 | 0,987342 | 81% | Non | 2 |
| 93 | 11 ans | Hypominéralisé | Jaune | Lisse | | Oui | 1 | 1 | 73% | Non | 2 |
| 48 | 7 ans | Hypominéralisé | Jaune | Lisse | | Oui | 1 | 0,30303 | 29% | Non | 1 |
| 23 | 12 ans | Hypominéralisé | Jaune | Lisse | Mou | Oui | 1 | 1,416667 | 82% | Non | 2 |
| 42 | 11 ans | Hypominéralisé | Jaune | Rugueux | | Oui | 0 | 0,669643 | 63% | Non | 1 |
| 3 | 13 ans | Hypoplasique | Brune | Rugueux | | Oui | | 0,19685 | 9% | | |
| 150 | 22 ans | Hypoplasique | Jaune | Lisse | | Non | 1 | 0,010204 | 7% | Non | 1 |
| 151 | 10 ans | Hypoplasique | Jaune | Rugueux | | Oui | | 0,096 | 3% | | |
| 8 | 32 ans | Hypoplasique | Jaune | Lisse | | Oui | | 0,173913 | 3% | Oui | 1 |
| 9 | 3 ans | Hypoplasique | Jaune | Rugueux | | Oui | 0 | 0,111111 | 4% | | |
| 10 | 3 ans | Hypoplasique | Jaune | Piqueté | | Oui | 0 | 0 | 7% | | |
| 30 | 13,5 ans | Hypoplasique | Blanche | Rugueux | | Non | 1 | 0 | 1% | Non | 1 |
| 31 | 10 ans | Hypoplasique | Normale | Piqueté | | Non | 0 | 0,154762 | 7% | | |
| 57 | 2 ans | Hypoplasique | Jaune | Rugueux | | Non | 0 | 0,083333 | 8% | | |
| 70 | NR | Hypoplasique | Jaune | Rugueux | | Oui | | 0,098039 | 8% | | |
| 77 | 14 ans | Hypoplasique | Jaune | Rugueux | | Oui | | 0,828571 | 39% | Non | 1 |
| 107 | 11 ans | Hypoplasique | Jaune | Piqueté | | Oui | | 0,472222 | 7% | | |
| 109 | 4 ans | Hypoplasique | Blanc | Piqueté | | Non | 0 | 0 | 0% | | |
| 126 | 35 ans | Hypoplasique | Blanc | Piqueté | | Non | | 0 | 0% | Non | 1 |
| 49 | 6 ans | Hypoplasique | Jaune | Lisse | | Oui | 1 | 0,069231 | 8% | Non | 1 |
| 66 | 10 ans | Hypoplasique | Jaune | Piqueté | | Non | 0 | 0,061224 | 2% | Non | 1 |
| 14 | 10 ans | Hypoplasique | Brune | Rugueux | | Oui | 1 | 0,267717 | 16% | Non | 2 |
| 82 | 10 ans | Hypoplasique | Normale | Piqueté | | Oui | 1 | 0,15 | 21% | Non | 1 |
| 83 | 7 ans | Hypoplasique | Normale | Piqueté | | Oui | | 0,026316 | 6% | Non | 1 |
| 100 | 5 ans | Hypoplasique | Normale | Rugueux | | Oui | 0 | 0,022222 | 18% | Non | 1 |

| | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 33 | 10 ans | Hypoplasique | Jaune | Rugueux | Oui | 0 | 0,680851 | 51% | Non | 1 |
| 53 | 7 ans | Hypoplasique | Normale | Rugueux | Oui | 0 | 0,268041 | 8% | Non | 1 |
| 28 | 15 ans | Hypoplasique | Jaune | Lisse | Oui | 1 | 0,440367 | 26% | Non | 1 |
| 122 | 8 ans | Hypoplasique | Jaune | Rugueux | Oui | 0 | 0,038462 | 15% | Non | 1 |
| 123 | 8 ans | Hypoplasique | Jaune | Rugueux | Oui | 0 | 0,086022 | 15% | Non | 1 |
| 124 | 13 ans | Hypoplasique | Jaune | Rugueux | Oui | 1 | 0,269231 | 14% | Non | 1 |

*Les données manquantes sont laissées en blanc dans le tableau.*
*Pour les sensibilités : 0 = absence de sensibilité = présence de sensibilités*
*Pour la radio-opacité émail-dentine : 1= différence de radio-opacité émail-dentine visible radiologiquement*
*2 = pas de différence de radio-opacité émail-dentine visible radiologiquement*

Annexe 1 Caractéristiques des patients du centre de référence étudiés.

## Annexe 2 : Déclaration CNIL

**CNIL.**
3 Place de Fontenoy - TSA 80715 - 75334
Paris cedex 07
T. 01 53 73 22 22 - F. 01 53 73 22 00
www.cnil.fr

**Cadre réservé à la CNIL**
N° d'enregistrement :
FGq1919508L

# DÉCLARATION NORMALE

(Article 23 de la loi n° 78-17 du 6 janvier 1978 modifiée en 2004)

## 1 Déclarant

| | |
|---|---|
| **Nom et prénom ou raison sociale :** HÔPITAL ROTHSCHILD AP HP | Sigle (facultatif) : APHP |
| | **N° SIRET :** 267500452 00300 |
| Service : ODONTOLOGIE | **Code APE :** 8610Z Activités hospitalières |
| **Adresse :** 5 RUE SANTERRE | |
| **Code postal :** 75012 - **Ville :** PARIS | **Téléphone :** 0140193987 |
| **Adresse électronique :** STEPHANE.KERNER@GMAIL.COM | Fax : |

## 2 Service chargé de la mise en œuvre du traitement (lieu d'implantation)

*(Veuillez préciser quel est le service ou l'organisme qui effectue, en pratique, le traitement)*
Si le traitement est assuré par un tiers *(prestataire, sous-traitant)* ou un service différent du déclarant, veuillez compléter le tableau ci-dessous :

| | |
|---|---|
| **Nom et prénom ou raison sociale :** HÔPITAL ROTHSCHILD AP HP | Sigle (Facultatif) : APHP |
| | **N° SIRET :** 267500452 00300 |
| Service : ODONTOLOGIE | Code NAF : 8610Z Activités hospitalières |
| **Adresse :** 5 RUE SANTERRE | |
| **Code postal :** 75012 **Ville :** PARIS | **Téléphone :** 0140193987 |
| **Adresse électronique :** STEPHANE.KERNER@GMAIL.COM | Fax : |

## 3 Finalité du traitement

*Quelle est la finalité ou l'objectif de votre traitement (exemple : gestion du recrutement) :*
EVALUATION PARODONTALE DES PATIENTS ATTEINTS D'AMÉLOGENÈSE IMPARFAITE HÉRÉDITAIRE. ANALYSE DES DOSSIERS DE PATIENTS AYANT CONSULTÉ À L'HOPITAL ROTHSCHILD (CENTRE DE RÉFÉRENCE DES MALFORMATIONS RARES DE LA FACE ET DE LA CAVITÉ BUCCALE)

*Quelles sont les personnes concernées par le traitement ?*

☐ Salariés ☐ Usagers ☐ Adhérents ☐ Clients (actuels ou potentiels) ☐ Visiteurs
☑ Autres *(Veuillez préciser)* : patients

*Si vous utilisez une technologie particulière, merci de préciser laquelle (facultatif) :*

☐ Dispositif sans contact (Ex. : RFID, NFC) ☐ Mécanisme d'anonymisation
☐ Carte à puce ☐ Géo localisation (Ex. : GPS couplé avec GSM/GPRS)
☐ Vidéoprotection ☐ Nanotechnologie
☑ Autres *(précisez)* : dossiers

Exemplaire à conserver - ne pas envoyer

CNIL.
3 Place de Fontenoy - TSA 80715 - 75334
Paris cedex 07
T. 01 53 73 22 22 - F. 01 53 73 22 00
www.cnil.fr

## 11 Signature du responsable

**Je m'engage à ce que le traitement décrit par cette déclaration respecte les exigences de la loi du 6 janvier 1978 modifiée.**

| | |
|---|---|
| Personne responsable de l'organisme déclarant. | |
| **NOM et prénom :** KERNER Stéphane | Date le : 27-03-2017 |
| Fonction : Dentiste, Chirurgien dentiste | Signature |
| **Adresse électronique :** STEPHANE.KERNER@GMAIL.COM | |

Les informations recueillies font l'objet d'un traitement informatique destiné à permettre à la CNIL l'instruction des déclarations qu'elle reçoit. Elles sont destinées aux membres et services de la CNIL. Certaines données figurant dans ce formulaire sont mises à disposition du public en application de l'article 31 de la loi du 6 janvier 1978 modifiée. Vous pouvez exercer votre droit d'accès et de rectification aux informations qui vous concernent en vous adressant à la CNIL: 8 rue Vivienne – CS 30223 – 75083 Paris cedex 02.

Exemplaire à conserver - ne pas envoyer

CNIL.
3 Place de Fontenoy - TSA 80715 - 75334
Paris cedex 07
T. 01 53 73 22 22 - F. 01 53 73 22 00
www.cnil.fr

## 5 Données sensibles

*En grisé apparaissent les données « sensibles », dont le traitement est particulièrement encadré par la loi : ces données ne peuvent être enregistrées dans un traitement que si elles sont absolument nécessaires à sa réalisation.*

| | | | |
|---|---|---|---|
| **N° de sécurité sociale** *(NIR)* | ☐ Directement auprès de la personne concernée<br>☐ De manière indirecte. Précisez : | ☐ 1 mois<br>☐ 3 mois<br>☐ 1 an<br>☐ Pendant la durée de la relation contractuelle<br>☐ Autres, précisez | Destinataires : |
| **Infractions, condamnations, mesures de sûreté** *(réservé aux auxiliaires de justice)* | ☐ Directement auprès de la personne concernée<br>☐ De manière indirecte. Précisez : | ☐ 1 mois<br>☐ 3 mois<br>☐ 1 an<br>☐ Pendant la durée de la relation contractuelle<br>☐ Autres, précisez | Destinataires : |
| Opinions philosophiques, politiques, religieuses, syndicales, vie sexuelle, données de santé, origine raciale ou ethnique | ☐ Directement auprès de la personne concernée<br>☐ De manière indirecte. Précisez : | ☐ 1 mois<br>☐ 3 mois<br>☐ 1 an<br>☐ Pendant la durée de la relation contractuelle<br>☐ Autres, précisez | Destinataires : |

Exemplaire à conserver - ne pas envoyer

## 6 Échanges de données/interconnexions

Procédez-vous à des échanges de données ? ☑ Non
☐ Oui, avec d'autres services au sein de l'organisme déclarant
☐ Oui, avec des organismes extérieurs au déclarant

## 7 Sécurité/Confidentialité

Veuillez cocher les cases correspondant aux mesures de sécurité que vous prenez :

☑ L'accès physique au traitement est protégé (bâtiment ou local sécurisé)

☐ Un procédé d'authentification des utilisateurs est mis en œuvre (ex. : mot de passe individuel, carte à puce, certificat, signature...)

☐ Une journalisation des connexions est effectuée

☐ Le traitement est réalisé sur un réseau interne dédié (non relié à internet)

☐ Si des données sont échangées en réseau, le canal de transport ou les données sont chiffrés

CNIL.
3 Place de Fontenoy - TSA 80715 - 75334
Paris cedex 07
T. 01 53 73 22 22 - F. 01 53 73 22 00
www.cnil.fr

## 8 Transferts de données hors de l'Union européenne

Transmettez-vous tout ou partie des données traitées vers un pays situé hors de l'Union européenne et n'assurant pas un niveau de protection suffisant *(cf liste à jour de ces pays sur la carte interactive du site internet de la CNIL www.cnil.fr/vos-responsabilites/le-transfert-de-donnees-a-letranger/)*

☐ Oui ☑ Non

**! Si oui, merci de compléter l'annexe « Transfert de données hors de l'Union européenne »**

## 9 Le droit d'accès des personnes fichées

Le droit d'accès est le droit reconnu à toute personne d'interroger le responsable d'un traitement pour savoir s'il détient des informations sur elle, et le cas échéant d'en obtenir communication. Cf. article 32 de la loi + modèles de mentions dans la notice

**Comment informez-vous les personnes concernées par votre traitement de leur droit d'accès ?**

☐ Mentions légales sur formulaire ☑ Affichage
☐ Mentions sur site internet ☐ Envoi d'un courrier personnalisé
☐ Autres mesures, précisez :

Veuillez indiquer les coordonnées du service chargé de répondre aux demandes de droit d'accès :

| | |
|---|---|
| **Nom et prénom ou raison sociale :** HÔPITAL ROTHSCHILD AP HP | Sigle (facultatif) : APHP |
| | N° SIRET : 267500452 00300 |
| Service : ODONTOLOGIE | Code NAF : 8610Z Activités hospitalières |
| **Adresse :** 5 RUE SANTERRE | |
| **Code postal :** 75012 **Ville :** PARIS | **Téléphone :** 0140193987 |
| **Adresse électronique :** STEPHANE.KERNER@GMAIL.COM | Fax : |

## 10 Personne à contacter *(facultatif)*

Veuillez indiquer ici les coordonnées de la personne qui a complété ce questionnaire au sein de votre organisme et qui répondra aux éventuelles demandes de compléments que la CNIL pourrait être amenée à formuler

| | |
|---|---|
| Nom et prénom : KERNER Stéphane | |
| Service : ODONTOLOGIE, HOPITAL ROTHSCHILD AP-HP | |
| Adresse : 5 RUE SANTERRE | |
| Code postal : 75012 Ville : PARIS | Téléphone : 0140193987 |
| Adresse électronique : STEPHANE.KERNER@GMAIL.COM | Fax : |

Exemplaire à conserver - Ne pas envoyer

CNIL.
3 Place de Fontenoy - TSA 80715 - 75334
Paris cedex 07
T. 01 53 73 22 22 - F. 01 53 73 22 00
www.cnil.fr

## 11 Signature du responsable

**Je m'engage à ce que le traitement décrit par cette déclaration respecte les exigences de la loi du 6 janvier 1978 modifiée.**

Personne responsable de l'organisme déclarant.

**NOM et prénom :** KERNER Stéphane — Date le : 27-03-2017

Fonction : Dentiste, Chirurgien dentiste — Signature

**Adresse électronique :**

STEPHANE.KERNER@GMAIL.COM

Les informations recueillies font l'objet d'un traitement informatique destiné à permettre à la CNIL l'instruction des déclarations qu'elle reçoit. Elles sont destinées aux membres et services de la CNIL. Certaines données figurant dans ce formulaire sont mises à disposition du public en application de l'article 31 de la loi du 6 janvier 1978 modifiée. Vous pouvez exercer votre droit d'accès et de rectification aux informations qui vous concernent en vous adressant à la CNIL : 8 rue Vivienne – CS 30223 – 75083 Paris cedex 02.

Exemplaire à conserver - ne pas envoyer

**Bibliographie :**


Ainamo J, Bay I. Problems and proposals for recording gingivitis and plaque. Int Dent J. déc 1975;25(4):229-35.

Albandar JM, Tinoco E. Global epidemiology of periodontal diseases in children and young persons. Periodontol 2000. 2002;29(1):153–176.

Aldred MJ, Crawford PJ, Roberts E, Thomas NS. Identification of a nonsense mutation in the amelogenin gene (AMELX) in a family with X-linked amelogenesis imperfecta (AIH1). Hum Genet. déc 1992;90(4):413-6.

Aldred MJ, Savarirayan R, Crawford PJM. Amelogenesis imperfecta: a classification and catalogue for the 21st century. Oral Dis. 2003;9(1):19-23.

Alvarez JA, Rezende KM, Marocho SM, Alves FB, Celiberti P, Ciamponi AL. Dental fluorosis: exposure, prevention and management. Med Oral Patol Oral Cir Bucal. 2009;14(2):E103–7.

Armitage G. Development of a classification system for periodontal diseases and conditions. Ann Periodontol. déc 1999;4(1):1-6.

Bäckman B, Holm AK. Amelogenesis imperfecta: prevalence and incidence in a northern Swedish county. Community Dent Oral Epidemiol. 1986;14(1):43-7.

Bailleul-Forestier I, Naulin-Ifi C. Parodonte de l'enfant. In: Encyclopédie médico-chirurgicale Traité de médecine buccale 28-270-B-10. 2008. p. 10.

Bodet C, Chandad F, Grenier D. Potentiel pathogénique de Porphyromonas gingivalis, Treponema denticola et Tannerella forsythia, le complexe bactérien rouge associé à la parodontite. Pathol Biol. 2007;55:154-62.

Bouchard P, Brochery B, Feghali M, Jaumet V, Kerner S, Korngold S, et al. Parodontologie & dentisterie implantaire. Vol. 1. Médecine parodontale. Paris: Lavoisier Médecine Sciences.; 2015.

Brochery B, Hennequin A, Vaysse F, Bailleul-Forestier I. Parodonte de l'enfant et de l'adolescent. In: Encyclopédie médico-chirurgicale Traité de médecine buccale 28-270-B-10. 2013. p. 12.

Cahen PM, Obry-Musset AM, Grange D, Frank RM. Caries prevalence in 6- to 15-year-old French children based on the 1987 and 1991 national surveys. J Dent Res. déc 1993;72(12):1581-7.

Calas-Bennasar I, Jame O, Orti V, Gibert P. Classification des maladies parodontales. In: Encyclopédie médico-chirurgicale Traité de médecine buccale 28-265-G-10. 2013. p. 10.

Carey JC. The importance of case reports in advancing scientific knowledge of rare diseases. Adv Exp Med Biol. 2010;686:77-86.

de Carvalho FM, Tinoco EMB, Govil M, Marazita ML, Vieira AR. Aggressive periodontitis is likely influenced by a few small effect genes. J Clin Periodontol. juin 2009;36(6):468-73.

Caterina JJ, Skobe Z, Shi J, Ding Y, Simmer JP, Birkedal-Hansen H, et al. Enamelysin (matrix metalloproteinase 20)-deficient mice display an amelogenesis imperfecta phenotype. J Biol Chem. 20 déc 2002;277(51):49598-604.

Collier PM, Sauk JJ, Rosenbloom SJ, Yuan ZA, Gibson CW. An amelogenin gene defect associated with human X-linked amelogenesis imperfecta. Arch Oral Biol. 1997;42(3):235-42.

Collins M., Mauriello S., Tyndall D., Wright J. Dental anmoalies associated with amelogenesis imperfcta. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endodontology. 1999;88:358-64.

Cortelli JR, Aquino DR, Cortelli SC, Fernandes CB, de Carvalho-Filho J, Franco GCN, et al. Etiological Analysis of Initial Colonization of Periodontal Pathogens in Oral Cavity. J Clin Microbiol. 1 avr 2008;46(4):1322-9.

Crawford PJM, Aldred M, Bloch-Zupan A. Amelogenesis imperfecta. Orphanet J Rare Dis. 2007;2:17.

D'Arbonneau F, Foray H. Hypominéralisation molaires incisives. In: Encyclopédie médico-chirurgicale Traité de médecine buccale 28-270-C-10. 2010. p. 7.

Darling AI. Some observations on amelogenesis imperfecta and calcification of the dental enamel. Proc R Soc Med. 1956;49(10):759.

Dashper SG, Seers CA, Tan KH, Reynolds EC. Virulence Factors of the Oral Spirochete Treponema denticola. J Dent Res. 1 juin 2011;90(6):691-703.

De la Dure-Molla M, Berdal A. Odontogénétique: cytodifférenciation dentaire et maladies rares associées. In: Encyclopédie médico-chirurgicale Traité de médecine buccale 28-090-M-20. 2015. p. 26.

de la Dure-Molla M, Quentric M, Yamaguti PM, Acevedo A-C, Mighell AJ, Vikkula M, et al. Pathognomonic oral profile of Enamel Renal Syndrome (ERS) caused by recessive FAM20A mutations. Orphanet J Rare Dis. 2014;9(1):1.

Fagrell TG, Dietz W, Jälevik B, Norén JG. Chemical, mechanical and morphological properties of hypomineralized enamel of permanent first molars. Acta Odontol Scand. juill 2010;68(4):215-22.

Fagrell TG, LingströM P, Olsson S, Steiniger F, NoréN JG. Bacterial invasion of dentinal tubules beneath apparently intact but hypomineralized enamel in molar teeth with molar incisor hypomineralization. Int J Paediatr Dent. sept 2008;18(5):333-40.

Fesquet O, Gibert P, Marsal P, Piscitello S, Orti V. Examen clinique des parodontites. In: Encyclopédie médico-chirurgicale Traité de médecine buccale 28-235-U-10. 2014. p. 9.

Fine DH, Markowitz K, Furgang D, Fairlie K, Ferrandiz J, Nasri C, et al. Aggregatibacter actinomycetemcomitans and Its Relationship to Initiation of Localized Aggressive Periodontitis: Longitudinal Cohort Study of Initially Healthy Adolescents. J Clin Microbiol. 1 déc 2007;45(12):3859-69.

Frederick JR, Sarkar J, McDowell JV, Marconi RT. Molecular Signaling Mechanisms of the Periopathogen, Treponema denticola. J Dent Res. 1 oct 2011;90(10):1155-63.

Gibson CW, Yuan ZA, Hall B, Longenecker G, Chen E, Thyagarajan T, et al. Amelogenin-deficient mice display an amelogenesis imperfecta phenotype. J Biol Chem. 2001;276(34):31871-5.

Guan S-M, Shu L, Fu S-M, Liu B, Xu X-L, Wu J-Z. Prevotella intermedia induces matrix metalloproteinase-9 expression in human periodontal ligament cells: Prevotella intermedia induces MMP-9 expression in hPDL cells. FEMS Microbiol Lett. 9 avr 2008;283(1):47-53.

Haffajee AD, Socransky SS, Patel MR, Song X. Microbial complexes in supragingival plaque. Oral Microbiol Immunol. 2008;23(3):196–205.

Hamp SE, Nyman S, Lindhe J. Periodontal treatment of multirooted teeth. Results after 5 years. J Clin Periodontol. août 1975;2(3):126-35.

Hart PS, Hart TC, Michalec MD, Ryu OH, Simmons D, Hong S, et al. Mutation in kallikrein 4 causes autosomal recessive hypomaturation amelogenesis imperfecta. J Med Genet. juill 2004;41(7):545-9.

Hart TC, Hart PS, Gorry MC, Michalec MD, Ryu OH, Uygur C, et al. Novel ENAM mutation responsible for autosomal recessive amelogenesis imperfecta and localised enamel defects. J Med Genet. 2003;40(12):900–906.

Hashimoto M, Asai Y, Tamai R, Jinno T, Umatani K, Ogawa T. Chemical structure and immunobiological activity of lipid A from Prevotella intermedia ATCC 25611 lipopolysaccharide. FEBS Lett. 22 mai 2003;543(1-3):98-102.

Haubek D, Ennibi O-K, Poulsen K, V\a eth M, Poulsen S, Kilian M. Risk of aggressive periodontitis in adolescent carriers of the JP2 clone of Aggregatibacter (Actinobacillus) actinomycetemcomitans in Morocco: a prospective longitudinal cohort study. The Lancet. 2008;371(9608):237–242.

Holland GR, Narhi MN, Addy M, Gangarosa L, Orchardson R. Guidelines for the design and conduct of clinical trials on dentine hypersensitivity. J Clin Periodontol. 1997;24(11):808–813.

Hu JC-C, Chan H-C, Simmer SG, Seymen F, Richardson AS, Hu Y, et al. Amelogenesis Imperfecta in Two Families with Defined AMELX Deletions in ARHGAP6. Veitia RA, éditeur. PLoS ONE. 2012;7(12):e52052.

Jedeon K, De la Dure-Molla M, Brookes SJ, Loiodice S, Marciano C, Kirkham J, et al. Enamel defects reflect perinatal exposure to bisphenol A. Am J Pathol. 2013;183(1):108–118.

Kelly A, Antonio AG, Maia LC, Luiz RR, Vianna RBC, Quintanilha LELP. Reliability assessment of a plaque scoring index using photographs. Methods Inf Med. 2008;47(5):443-7.

Kim JW, Seymen F, Lee KE, Ko J, Yildirim M, Tuna EB, et al. LAMB3 Mutations Causing Autosomal-dominant Amelogenesis Imperfecta. J Dent Res. 1 oct 2013;92(10):899-904.

Kim J-W, Simmer JP, Hart TC, Hart PS, Ramaswami MD, Bartlett JD, et al. MMP-20 mutation in autosomal recessive pigmented hypomaturation amelogenesis imperfecta. J Med Genet. mars 2005;42(3):271-5.

Kimura S, Ooshima T, Takiguchi M, Sasaki Y, Amano A, Morisaki I, et al. Periodontopathic bacterial infection in childhood. J Periodontol. janv 2002;73(1):20-6.

Kuboniwa M, Tribble GD, Hendrickson EL, Amano A, Lamont RJ, Hackett M. Insights into the virulence of oral biofilms: discoveries from proteomics. Expert Rev Proteomics. juin 2012;9(3):311-23.

Lagerström M, Dahl N, Nakahori Y, Nakagome Y, Bäckman B, Landegren U, et al. A deletion in the amelogenin gene (AMG) causes X-linked amelogenesis imperfecta (AIH1). Genomics. 1991;10(4):971-5.

Lamell CW, Griffen AL, McClellan DL, Leys EJ. Acquisition and colonization stability of Actinobacillus actinomycetemcomitans and Porphyromonas gingivalis in children. J Clin Microbiol. 2000;38(3):1196–1199.

Lang N, Bartold PM, Cullinan M, Jeffcoat M, Mombelli A, Murakami S, et al. Consensus report: aggressive periodontitis. Ann Periodontol. 1999;4(1):53-53.

Leung K-P, Nesbitt WE, Okamoto M, Fukushima H. Identification of a fimbriae-associated haemagglutinin from Prevotella intermedia. Microb Pathog. mars 1999;26(3):139-48.

Löe H. The gingival index, the plaque index and the retention index systems. J Periodontol. déc 1967;38(6):610-6.

Löe H, Theilade E, Jensen SB. Experimental gingivitis in man. J Periodontol. 1965;36(3):177–187.

Macedo GO, Tunes RS, Motta ACF, Passador-Santos F, Grisi MM, Souza SLS, et al. Amelogenesis imperfecta and unusual gingival hyperplasia. J Periodontol. sept 2005;76(9):1563-6.

Markovic D, Petrovic B, Peric T. Clinical findings and oral rehabilitation of patients with amelogenesis imperfecta. Eur Arch Paediatr Dent. 2010;11(4):201–208.

Molla M, Bailleul-Forestier I, Artaud C, Verloes A, Naulin-Ifi C, Elion J, et al. Odontogénétique. In: Encyclopédie médico-chirurgicale Traité de médecine buccale 28-090-M-10. 2008. p. 45.

Nanci A. Ten Cate's oral histology: development, structure, and function. St. Louis, Mo.: Elsevier; 2013.

O'Leary TJ, Drake RB, Naylor JE. The plaque control record. J Periodontol. janv 1972;43(1):38.

Ozdemir D, Hart PS, Firatli E, Aren G, Ryu OH, Hart TC. Phenotype of ENAM mutations is dosage-dependent. J Dent Res. 2005;84(11):1036–1041.

Pasmooij AMG, Pas HH, Jansen GHL, Lemmink HH, Jonkman MF. Localized and generalized forms of blistering in junctional epidermolysis bullosa due to COL17A1 mutations in the Netherlands. Br J Dermatol. mai 2007;156(5):861-70.

Petit MDA, Steenbergen TJM, Scholte LMH, Velden U, Graaff J. Epidemiology and transmission of Porphymmonas gingivalis and Actinobacillus actinomycetemcomitans among children and their family members. J Clin Periodontol. 1993;20(9):641–650.

Polok B, Escher P, Ambresin A, Chouery E, Bolay S, Meunier I, et al. Mutations in CNNM4 Cause Recessive Cone-Rod Dystrophy with Amelogenesis Imperfecta. Am J Hum Genet. févr 2009;84(2):259-65.

Poulter JA, Murillo G, Brookes SJ, Smith CEL, Parry DA, Silva S, et al. Deletion of ameloblastin exon 6 is associated with amelogenesis imperfecta. Hum Mol Genet. 15 oct 2014;23(20):5317-24.

Rajpar MH, Harley K, Laing C, Davies RM, Dixon MJ. Mutation of the gene encoding the enamel-specific protein, enamelin, causes autosomal-dominant amelogenesis imperfecta. Hum Mol Genet. 1 août 2001;10(16):1673-7.

Savage A, Eaton KA, Moles DR, Needleman I. A systematic review of definitions of periodontitis and methods that have been used to identify this disease. J Clin Periodontol. juin 2009;36(6):458-67.

Schenkein HA, Gunsolley JC, Koertge TE, Schenkein JG, Tew JG. Smoking and its effects on early-onset periodontitis. J Am Dent Assoc. août 1995;126(8):1107-13.

Schiff T, Dotson M, Cohen S, De Vizio W, McCool J, Volpe A. Efficacy of a dentifrice containing potassium nitrate, soluble pyrophosphate, PVM/MA copolymer, and sodium fluoride on dentinal hypersensitivity: a twelve-week clinical study. J Clin Dent. 1994;5 Spec No:87-92.

Sharma A. Virulence mechanisms of Tannerella forsythia: Virulence mechanisms of Tannerella forsythia. Periodontol 2000. 16 août 2010;54(1):106-16.

Silness J, Loe H. Periodontal disease in pregnancy. II. Correlation between oral Hygiene and perdiodontal condition. Acta Odontol Scand. févr 1964;22:121-35.

Sixou JL, Robert JC, Mouton C. Les pathogènes parodontaux chez l'enfant sain. J Parodontol. 1993;12(2):129-36.

Sjödin B, Matsson L. Marginal bone loss in the primary dentition. J Clin Periodontol. 1994;21(5):313–319.

Socransky SS, Haffajee AD, Cugini MA, Smith C, Kent RL. Microbial complexes in subgingival plaque. J Clin Periodontol. 1998;25(2):134–144.

Song YL, Wang CN, Zhang CZ, Yang K, Bian Z. Molecular Characterization of Amelogenesis Imperfecta in Chinese Patients. Cells Tissues Organs. 2012;196(3):271-9.

Stafford G, Roy S, Honma K, Sharma A. Sialic acid, periodontal pathogens and Tannerella forsythia: stick around and enjoy the feast!: Sialic acid, periodontal pathogens and Tannerella forsythia. Mol Oral Microbiol. févr 2012;27(1):11-22.

Sundell S. Hereditary amelogenesis imperfecta. I. Oral health in children. Swed Dent J. 1986;10(4):151-63.

Susin C, Oppermann RV, Haugejorden O, Albandar JM. Periodontal attachment loss attributable to cigarette smoking in an urban Brazilian population. J Clin Periodontol. nov 2004;31(11):951-8.

Tonetti M, Mombelli A. Early onset periodontitis. Ann Periodontol. déc 1999;4(1):39-53.

Van Winkelhoff AJ, Boutaga K. Transmission of periodontal bacteria and models of infection. J Clin Periodontol. 2005;32(s6):16–27.

Visser MB, Ellen RP. New insights into the emerging role of oral spirochaetes in periodontal disease. Clin Microbiol Infect. avr 2011;17(4):502-12.

Weinmann J, Svoboda J, Woods R. Hereditary disturbances of enamel formation and calcification. J Am Dent Assoc. 1945;32:397-418.

Witkop CJ. Amelogenesis imperfecta, dentinogenesis imperfecta and dentin dysplasia revisited: problems in classification. J Oral Pathol. 1988;17(9-10):547-53.

Wojcicki C, Harper D, Robinson P. Differences in periodontal disease-associated microorganisms of subgingival plaque in prepubertal, pubertal and postpubertal children. J Periodontol. avr 1987;58(4):219-23.

Wright JT, Hart PS, Aldred MJ, Seow K, Crawford PJM, Hong SP, et al. Relationship of phenotype and genotype in X-linked amelogenesis imperfecta. Connect Tissue Res. 2003;44 Suppl 1:72-8.

Wright JT, Roberts MW, Wilson AR, Kudhail R. Tricho-dento-osseous syndrome. Features of the hair and teeth. Oral Surg Oral Med Oral Pathol. mai 1994;77(5):487-93.

Yamanaka T, Furukawa T, Matsumoto-Mashimo C, Yamane K, Sugimori C, Nambu T, et al. Gene expression profile and pathogenicity of biofilm-forming Prevotella intermedia strain 17. BMC Microbiol. 2009;9(1):11.

**Les opinions émises dans les dissertations présentées doivent être considérées comme propres à leurs auteurs, sans aucune approbation ni improbation de la Faculté de Chirurgie Dentaire.**

**QUANDALLE Camille. Evaluation parodontale des patients atteints d'amélogenèse imparfaite héréditaire : une étude rétrospective. 2017. 85 p. : ill., graph., tabl. Réf. Biblio. : 80-84.**

**Sous la direction du Dr *KERNER Stéphane et la co-direction du Dr De la DURE MOLLA Muriel.***

**Th : Chir Dent. : Paris 7 : année 2017**

---

**RESUME en français :**

L'évaluation parodontale des patients atteints d'amélogenèse imparfaite héréditaire (AIH) est un sujet encore peu abordé dans la littérature scientifique.

Ce travail consiste en une étude rétrospective menée sur les patients atteints d'AIH ayant consulté au Centre de Référence des Malformations Rares de la Face et de la Cavité Buccale de l'hôpital Rothschild entre avril 2006 et juillet 2016. L'objectif est d'évaluer l'inflammation parodontale entre les différents groupes d'AIH.

L'étude a porté sur l'analyse des dossiers, des photographies intra-buccales, des radiographies panoramiques afin de noter le type d'AIH, la présence de sensibilités, d'hypoplasies, la quantité de plaque (indice d'O'Leary), l'inflammation gingivale (indice de Löe et Silness) et la radio-opacité émail-dentine visible à la radiographie. L'analyse statistique a permis de comparer 3 groupes de 14 sujets (1 groupe par type d'AIH).

Cette étude montre que les patients atteints d'AIH de type hypominéralisé ont un indice de plaque et un indice d'inflammation plus élevé que les formes hypomature et hypoplasique d'AIH, en rapport avec la présence de sensibilités et d'hypoplasies.

---

**TITRE en anglais : Periodontal evaluation of patients with hereditary amelogenesis imperfecta: a retrospective study.**

---

**DISCIPLINE :** Odontologie pédiatrique ; Parodontologie

---

**MOTS-CLES Français :**

**Amélogenèse imparfaite (FMesh), maladies parodontales (FMesh), étude rétrospective**

**MOTS-CLES Anglais :**

**Amelogenesis imperfecta (Mesh), periodondal diseases (Mesh), retrospective study (Mesh)**