

Syndrome Email Rein : de l'Amélogénèse imparfaite au blocage de l'éruption dentaire

Sabaa Sahi^{1,2,3,4}, N.Nowwarote^{2,3,4}, R.Felizardo^{1,3,5}, M.Clerc^{1,2}, M.MacDougall⁶, M.De la Dure-Molla^{1,3,4}, A.Berdal^{1,2,3,4}

1. Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires, Département d'Odontologie, Hôpital Rothschild, APHP, Paris, France
2. Centre de Recherche des Cordeliers, Université Paris Cité, Sorbonne Université, INSERM UMRS 1138, Equipe « Physiopathologie Orale Moléculaire », Paris, France
3. Université Paris Cité, UFR d'Odontologie, Paris, France
4. Equipe « Bases moléculaires et physiopathologiques des ostéocondrochondroplasties », Institut Imagine, Hôpital Necker, Paris, France
5. Laboratoire Babel CNRS UMR 5045 - Institut Médico-Légal de Paris
6. University of British Columbia, Vancouver, Canada

1. Introduction

Le syndrome émail rein (ERS, OMIM #204690) est maladie génétique rare causée par des mutations autosomiques récessives du gène *FAM20A*. Il associe amélogénèse imparfaite hypoplasique, hyperplasie gingivale, défaut d'éruption dentaire et minéralisations ectopiques avec, de façon inconstante, une néphrocalcinose.



Molla et al. Orphanet J Rare Dis 2014

2. Objectif

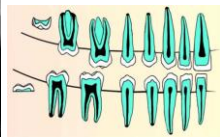
Le but de cette étude est de définir l'histoire naturelle de l'ERS ainsi que ses mécanismes physiopathologiques.

3. Méthodologie

❖ Un score d'inclusion dentaire a été proposé pour une **analyse rétrospective** sur 47 radio-panoramiques d'une cohorte de 22 de patients ERS (centre CRMR de l'hôpital de Rothschild) et comparé à l'âge référentiel de Alqahtani pour proposer des différents degrés de sévérité de cette maladie.



AlQahtani 12,5 ans



- 0: dent sur l'arcade
- 1: inclusion sous-gingivale
- 2: inclusion osseuse superficielle
- 3: inclusion osseuse profonde

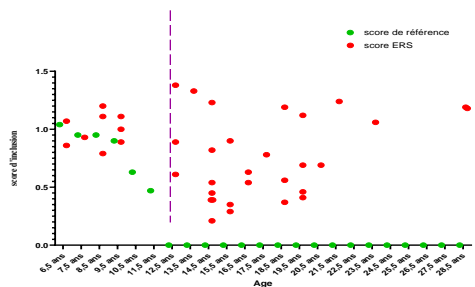
❖ Une étude histologique et immunologique

a été effectuée sur les échantillons de patients ERS et contrôles ainsi que sur la souris *Fam20a+/+* et *Fam20a-/-*.

4. Résultats

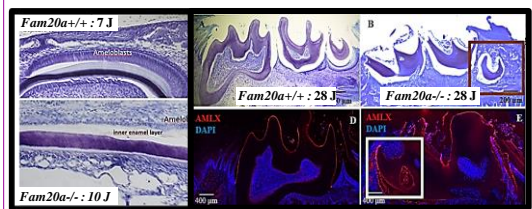
4.1 L'analyse de radios panoramiques montre :

- L'absence de diminution du score ERS avec l'âge, observée chez l'âge référentiel.
- Une **Grande hétérogénéité ERS marquée à partir de 12,5 ans**.

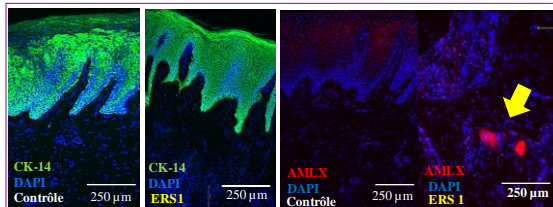


4.2 Les résultats tissulaires nous montrent une

désorganisation épithéliale allant des améloblastes (souris *Fam20a-/-*) à la gencive ainsi que la **présence des protéines de l'émail (amélogénine)** dans le parodonte adulte.



Souris *Fam20a+/+* et *Fam20a-/-*



Gencive humaine Contrôle et ERS

5. Conclusion : proposition de mécanismes physiopathologique de l'ERS

