



HAL
open science

Étude épidémiologique parmi les patients atteints de maladies rares au sein du Centre de Compétence O-Rares de Bordeaux, entre 2016 et 2018

Pauline Betizeau

► **To cite this version:**

Pauline Betizeau. Étude épidémiologique parmi les patients atteints de maladies rares au sein du Centre de Compétence O-Rares de Bordeaux, entre 2016 et 2018. Sciences du Vivant [q-bio]. 2019. dumas-02290181

HAL Id: dumas-02290181

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-02290181v1>

Submitted on 17 Sep 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.

U.F.R. D'ODONTOLOGIE

Année 2019

Thèse n° 57

THESE POUR L'OBTENTION DU
**DIPLOME D'ETAT de DOCTEUR EN CHIRURGIE
DENTAIRE**

Présentée et soutenue publiquement

Par BETIZEAU, Pauline

Née le 28 mai 1995 à ROYAN

Le 9 septembre 2019

**Étude épidémiologique parmi les patients atteints de
maladies rares au sein du Centre de Compétence O-Rares
de Bordeaux, entre 2016 et 2018.**

Sous la direction du Docteur Garot Elsa

Membres du jury :

Mme M-J. BOILEAU
Mme E. GAROT
M. A. NAVEAU
M. J-M. MARTEAU
Mme M. FENELON
Mme F. DHALLUIN OLIVE

Président
Directeur
Rapporteur
Assesseur
Assesseur
Invitée

UNIVERSITE DE BORDEAUX

MAJ 01/03/2019

Président M. TUNON DE LARA Manuel
Directeur de Collège des Sciences de la Santé M. PELLEGRIN Jean-Luc

COLLEGE DES SCIENCES DE LA SANTE UNITE DE FORMATION ET DE RECHERCHE DES SCIENCES ODONTOLOGIQUES

Directrice Mme BERTRAND Caroline 58-01
Directeur Adjoint à la Pédagogie Mr DELBOS Yves 56-01
Directeur Adjoint – Chargé de la Recherche M. CATROS Sylvain 57-01
Directeur Adjoint – Chargé des Relations Internationales M. LASSERRE Jean-François 58-01

ENSEIGNANTS DE L'UFR

PROFESSEURS DES UNIVERSITES

Mme Caroline BERTRAND Prothèse dentaire 58-01
Mme Marie-José BOILEAU Orthopédie dento-faciale 56-01
M Sylvain CATROS Chirurgie orale 57-01
M Raphaël DEVILLARD Odontologie restauratrice et endodontie 58-01
Mme Véronique DUPUIS Prothèse dentaire 58-01
M. Bruno ELLA NGUEMA Sciences anatomiques et physiologiques - Biomatériaux 58-01
M. Jean-Christophe FRICAIN Chirurgie buccale – Pathologie et thérapeutique 57-01

MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES

Mme Elise ARRIVÉ Prévention épidémiologie – Economie de la santé – Odontologie légale 56-02
Mme Cécile BADET Biologie Orale 57-01
M. Etienne BARDINET Orthopédie dento-faciale 56-01
M. Michel BARTALA Prothèse dentaire 58-01
M. Cédric BAZERT Orthopédie dento-faciale 56-01
M. Christophe BOU Prévention épidémiologie – Economie de la santé – Odontologie légale 56-02
Mme Sylvie BRUNET Chirurgie buccale – Pathologie et thérapeutique 57-01
M. Jacques COLAT PARROS Sciences anatomiques et physiologiques 58-01
M. Jean-Christophe COUTANT Sciences anatomiques et physiologiques 58-01
M. François DARQUE Orthopédie dento-faciale 56-01
M. François DE BRONDEAU Orthopédie dento-faciale 56-01
M. Yves DELBOS Odontologie pédiatrique 56-01
M. Emmanuel D'INCAU Prothèse dentaire 58-01
M. Dominique GILLET Odontologie conservatrice – Endodontie 58-01
M. Jean-François LASSERRE Prothèse dentaire 58-01
M. Yves LAUVERJAT Parodontologie 57-01
Mme Odile LAVIOLE Prothèse dentaire 58-01
M. Jean-Marie MARTEAU Chirurgie buccale – Pathologie et thérapeutique 57-01
Mme Javotte NANCY Odontologie pédiatrique 56-01
M. Adrien NAVEAU Prothèse dentaire 58-01
M. Jean-François PELI Odontologie restauratrice – Endodontie 58-01
M. Philippe POISSON Prévention épidémiologie – Economie de la santé – Odontologie légale 56-02

M.	Patrick	ROUAS	Odontologie pédiatrique	56-01
M.	Johan	SAMOT	Biologie Orale	57-01
Mme	Maud	SAMPEUR	Orthopédie dento-faciale	56-01
M.	Cyril	SEDARAT	Parodontologie	57-01
Mme	Noélie	THEBAUD	Biologie Orale	57-01
M.	Eric	VACHEY	Odontologie conservatrice – Endodontie	58-01

AUTRES ENSEIGNANTS

Mme	Audrey	AUSSEL	Sciences anatomiques et physiologiques	58-01
Mme	Elsa	GAROT	Odontologie pédiatrique	56-01

ASSISTANTS

Mme	Mathilde	BOUDEAU	Odontologie conservatrice – Endodontie	58-01
M.	Wallid	BOUJEMAA AZZI	Odontologie conservatrice – Endodontie	58-01
Melle	Camille	BOULÉ-MONTPEZAT	Odontologie pédiatrique	56-01
Mlle	Anaïs	CAVARE	Orthopédie dento-faciale	56-01
M	Hubert	CHAUVEAU	Odontologie conservatrice – Endodontie	58-01
M,	Jean-Baptiste	CULOT	Fonctions/dysfonctions, imagerie, biomatériaux	58-01
M	Pierre-Hadrien	DECAUP	Fonctions/dysfonctions, imagerie, biomatériaux	58-01
Mme	Severine	DESCAZEUX	Odontologie conservatrice – Endodontie	58-01
Mme	Julia	ESTIVALS	Odontologie pédiatrique	56-01
M.	Cédric	FALLA	Prévention épidémiologie – Economie de la santé – Odontologie légale	56-02
Mme	Mathilde	FENELON	Chirurgie Orale	57-01
Mme	Agathe	GREMARE	Biologie orale	57-01
M	Mickaël	HYVERNAUD	Prothèse dentaire	58-01
Mme	Clémence	JAECK	Prothèse dentaire	58-01
Mme	Mathilde	JACQUEMONT	Parodontologie	57-01
Mme	Olivia	KEROUREDAN	Odontologie conservatrice – Endodontie	58-01
Mme	Claudine	KHOURY	Prévention épidémiologie – Economie de la santé – Odontologie légale	56-02
Mr	Antoine	LAFITTE	Orthopédie dento-faciale	56-01
M	Adrien	LASTRADE	Prothèse dentaire	58-01
M.	Emmanuel	MASSON REGNAULT	Chirurgie Orale	57-01
Mme	Marie	MÉDIO	Orthopédie dento-faciale	56-01
Mme	Aude	MENARD	Prothèse dentaire	58-01
M	Antoine	PEPELUT	Parodontologie	57-01
M	Florian	PITEU	Prothèse dentaire	58-01
Mr	Thibaut	ROULLAND	Prothèse dentaire	58-01
M.	François	ROUZÉ L'ALZIT	Prothèse dentaire	58-01
Mme	Rawen	SMIRANI	Parodontologie	57-01
Mme	Sophia	ZIANE	Odontologie conservatrice – Endodontie	58-01

REMERCIEMENTS

A notre Présidente de thèse

Madame le Professeur Marie-José BOILEAU
Professeur des Universités – Praticien Hospitalier
Sous-section Orthopédie Dento-Faciale 56-01

Je suis reconnaissante de l'honneur que vous me faites en ayant accepté la présidence de ce jury. Je vous remercie de l'enseignement de qualité dont vous m'avez dispensé durant mon cursus. Veuillez trouver dans ce travail l'expression de ma sincère gratitude et ma profonde reconnaissance.

A notre Directeur de thèse

Madame le Docteur Elsa GAROT
Assistante Hospitalo-Universitaire
Sous-section Odontologie Pédiatrique – 56-01

Je vous remercie de m'avoir accordé, sans hésiter, votre confiance pour la rédaction de cette thèse. Merci de m'avoir proposé ce sujet qui m'a passionné. Merci de votre gentillesse, d'avoir été autant disponible et à mon écoute durant ce travail. Veuillez trouver dans ce travail le témoignage de mon profond respect et de ma vive reconnaissance.

A notre Rapporteur de thèse

Monsieur le Docteur Adrien NAVEAU
Maître de Conférences des Universités – Praticien Hospitalier
Sous-section Prothèses 58-01

Je vous remercie d'avoir accepté de corriger ce travail. Merci de la richesse de votre enseignement tant bien en cours qu'à l'hôpital. Veuillez trouver dans cette thèse le témoignage de ma sincère gratitude.

A notre Assesseur

Monsieur le Docteur Jean-Marie MARTEAU
Maître de Conférences des Universités – Praticien Hospitalier
Sous-section Chirurgie Orale 57-01

Je vous remercie d'avoir accepté de siéger dans ce jury. J'en suis très honorée. Je tenais également à vous remercier pour votre pédagogie, votre sympathie et votre implication durant ces cinq ans de formation. Veuillez trouver ici le témoignage de ma reconnaissance.

A notre Assesseur

Madame le Docteur Mathilde FENELON
Assistante Hospitalo-Universitaire
Sous-section Chirurgie Orale 57-01

Je vous remercie d'avoir accepté de participer à ce jury. Je vous remercie de m'avoir accordé votre confiance, à Saint André, l'année dernière. Cela a pu me faire progresser en Chirurgie Orale. J'en suis très reconnaissante. Veuillez trouver dans cette thèse l'assurance de ma sincère estime.

A notre invitée

Madame le Docteur Frédérique DHALLUIN OLIVE
Praticien Hospitalier – Ancienne Assistante Hospitalo-Universitaire

Je vous remercie d'avoir accepté l'invitation dans ce jury. Je vous remercie pour votre accompagnement et votre patience à mon égard tout au long de cette sixième année. Ces vacances hospitalières m'ont beaucoup apporté et préparé à un exercice omnipratique. Veuillez trouver ici le témoignage de mon profond respect.

A mes parents, de m'avoir accordée votre confiance, votre soutien et votre amour. Je suis fière de nous, de ce que l'on a accomplie, c'est grâce à vous. Je vous aime fort.

A mon frère, Romain, cela n'a pas été facile tous les jours, mais l'avenir nous réserve de bons moments. J'espère que tu as trouvé ta voie.

A ma sœur, Clémentine, à nos petites journées shopping qui m'ont changé les idées. Je suis très fière de toi.

A Nicolas, de m'avoir aidé pour ce travail. Merci de m'avoir accompagné malgré la distance, d'avoir été patient, de supporter mon caractère pas toujours facile. Notre vie à deux ne fait que commencer et j'ai hâte de vivre la suite avec toi. Je t'aime.

A Rubis alias Bichette, de m'avoir ronronné des mots doux pour me réconforter.

A mes grands-parents, à papi, j'espère que tu es fière de nous là où tu es et de ce que l'on accompli et à mamie, de m'avoir accompagné durant toutes ces années.

A mes beaux-parents, à votre gentillesse, aux bons gâteaux qui font du bien.

A mes oncles et tantes, mes cousins et cousines de m'avoir appris les valeurs de la famille.

A Clotilde, mon binôme mais surtout mon amie. Aux travaux pratiques d'OC, où tu n'avais jamais vu une personne tremblée autant avec une lime dans les mains et être aussi rouge. A toutes ces heures passées à réviser, à ces travaux rendus. Mais aussi à toutes les discussions que l'on a pu avoir, aux bons moments passés ensemble et à ceux qui nous restent à vivre. Je suis contente que tu es réussie l'internat et que tu fasses ce qui te plaît. Tu as été un grand soutien durant ces années d'études et je t'en remercie, tu me manques !

A Camille, ma coéquipière d'hôpital, à cette année riche en rigolades, en confidences. Je te remercie énormément de m'avoir aidé à éplucher les dossiers.

A Jennifer, malgré notre collocation qui ne s'est pas toujours bien passée, nous avons retrouvé notre amitié, même plus forte qu'avant. Je suis heureuse que l'on se soit à nouveau rapprochées.

A Julia, c'est grâce à toi et tes conseils que je suis là, à soutenir ma thèse. A cette soirée où je t'ai appelé en te demandant quoi faire et où tu m'as dit « Fonces c'est trop bien ! ». J'ai bien fait de t'écouter ce soir-là.

Aux docteurs Marillas et Mouton, de m'avoir accueilli dans votre cabinet pour effectuer mon stage actif et de m'avoir accordé votre confiance.

A tous les enseignants et assistants qui m'ont transmis leurs savoirs.

A toute l'équipe du CH d'Angoulême qui a fait de ma sixième année une année enrichissante, pleine d'enthousiasme. Je vous remercie de votre extrême gentillesse durant cette année.

A tous ceux qui ont été présents et que j'ai oublié : un grand merci.

2.3.4. Traitement	50
2.3.5. Adresser.....	50
2.3.6. Prise en charge de la sécurité sociale	50
CONCLUSION	51
BIBLIOGRAPHIE	53
ANNEXES	56

INDEX DES FIGURES

Figure 1 : Réseau O-Rares.....	17
Figure 2 : Répartition des patients en fonction des pathologies rares (OI : ostéogénèse imparfaite, AI : amélogénèse imparfaite, DI : dentinogénèse imparfaite).....	22
Figure 3 : Répartition des patients atteints de maladies rares en fonction des départements.....	24
Figure 4 : Moyennes et écart-types du nombre de visites en fonction des pathologies rares.....	24
Figure 5 : Nombre total de visites en fonction des pathologies rares.....	25
Figure 6 : Répartition de la venue des patients en fonction des spécialistes principaux et de leurs pathologies.....	25
Figure 7 : Moyennes d'âge de la première consultation en fonction des pathologies rares (OI : ostéogénèse imparfaite, AI : amélogénèse imparfaite, DI : dentinogénèse imparfaite).....	27
Figure 8 : Proportion des enfants et des adultes lors de la première consultation.....	27
Figure 9 : Répartition de la béance antérieure chez les patients ayant une amélogénèse imparfaite	28
Figure 10 : Répartition de l'hyperdivergence chez les patients ayant une amélogénèse imparfaite.....	28
Figure 11 : Répartition de la dimension verticale d'occlusion chez les patients ayant une amélogénèse imparfaite.....	29
Figure 12 : Répartition des pathologies* chez les patients ayant une amélogénèse imparfaite	29
Figure 13 : Répartition des anomalies parodontales et de l'hygiène bucco-dentaire chez les patients ayant une amélogénèse imparfaite.....	30
Figure 14 : Répartition des anomalies de l'éruption/position chez les patients ayant une amélogénèse imparfaite.....	30
Figure 15 : Répartition des soins chez les patients ayant une amélogénèse imparfaite	31
Figure 16 : Répartition des pathologies* chez les patients ayant une dentinogénèse imparfaite isolée.....	31
Figure 17 : Répartition des soins chez les patients ayant une dentinogénèse imparfaite isolée.....	32
Figure 18 : Répartition des analyses génétiques chez les patients ayant une oligodontie.....	32
Figure 19 : Répartition des anomalies dentaires (AD) chez les patients ayant une oligodontie	33
Figure 20 : Répartition des soins chez les patients ayant une oligodontie	34
Figure 21 : Répartition des anomalies dentaires de nombre chez les patients ayant une fente.....	34
Figure 22 : Répartition des anomalies de l'éruption/position chez les patients ayant une fente.....	35
Figure 23 : Répartition des anomalies de l'occlusion chez les patients ayant une fente.....	35
Figure 24 : Répartition des occlusions inversées chez les patients ayant une fente.....	35
Figure 25 : Répartition des diastèmes antérieurs chez les patients ayant une fente	36
Figure 26 : Répartition des latérogathies/latérodéviation chez les patients ayant une fente.....	36
Figure 27 : Répartition des soins chez les patients ayant une fente	37
Figure 28 : Répartition des anomalies parodontales et de l'hygiène buccale chez les patients ayant une trisomie.....	37
Figure 29 : Répartition des soins chez les patients porteurs d'une trisomie.....	38

Figure 30 : Patient présentant une amélogénèse imparfaite au CCMR de Bordeaux (photographie endo-buccale), avec la courtoisie du Docteur Garot Elsa.....	41
Figure 31 : Arbre décisionnel d'aide au diagnostic des anomalies de structure de l'émail (17)(18)....	42
Figure 32 : Patient présentant une oligodontie au CCMR de Bordeaux (radiographie panoramique et photographie endo-buccale), avec la courtoisie du Docteur Garot Elsa	45
Figure 33 : Patient présentant une fente labio-alvéolo-palatine et une trisomie au CCMR de Bordeaux (photographie exo-buccale), avec la courtoisie du Docteur Garot Elsa	49

ANNEXES

Annexe 1 : Tableau Excel des patients avec une maladie rare (intégralité disponible en version PDF)	56
Annexe 2 : <i>Questionnaire Phenodent version 2009</i>	57
Annexe 3 : Questionnaire Phenodent 2016.....	59

ABREVIATIONS

AD : Anomalies Dentaires
AG : Anesthésie Générale
AI : Amélogénèse imparfaite
BNDMR : Banque Nationale de Données Maladies Rares
CCMR : Centre de Compétence Maladies Rares
CHU : Centre Hospitalo-Universitaire
CRMR : Centre de Référence Maladies Rares
DI : Dentinogenèse imparfaite
FSMR : Filières de Santé Maladies Rares
MBD : Médecine Bucco-Dentaire
ODF : Orthodontie Dento-Faciale
OI : Ostéogénèse imparfaite
PAP : Prothèse Amovible Partielle
PF : Prothèse fixée
PNMR : Plan National Maladies Rares
SC : Soins Conservateurs

INTRODUCTION

Une maladie est considérée comme rare lorsqu'elle touche un nombre limité de personnes. En Europe, la prévalence est de 1 sur 2000. Plus de 7000 maladies rares ont été décrites, dont un peu plus de 2000 concernent la tête et le cou. Ces maladies provoquent un véritable handicap fonctionnel, mais aussi une souffrance psychologique. (1) En effet, les patients, atteints de maladies rares, peuvent avoir une perte de la fonction physique, des déficiences cognitives et de communication, ainsi que des problèmes affectifs et d'isolement social. (2) De plus, du fait de leur rareté, les patients rencontrent des difficultés telles que l'accès au diagnostic et aux soins. (1)

Durant ces 10 dernières années, les Plans Nationaux Maladies Rares ont développé en France, des Centres de Référence Maladies Rares (CRM) et des Centres de Compétence Maladies Rares (CCMR). Il existe 23 filières maladies rares, dont la filière TETECO. Cette dernière comprend cinq réseaux dont le réseau O-Rares. Ce réseau prend en charge les anomalies dentaires, parodontales isolées ou syndromiques rares. (3) Les CRM et les CCMR ont permis de créer des équipes hautement spécialisées dans les hôpitaux, favorisant le diagnostic et les soins des patients atteints de maladies rares. Ils ont également permis le recueil et la conservation des informations médicales des patients dans une base de données informatisée. (1)

Le CCMR O-Rares de Bordeaux a été labélisé en 2017. L'outil de recueil informatique a été effectif depuis septembre 2018 au sein du pôle d'odontologie et de santé buccale (Hôpital Pellegrin) et permet désormais la création d'un dossier médical informatisé. Dans ce contexte, il est apparu important de recueillir les données antérieures à cette étape afin de caractériser la population de patients atteints de maladies rares, ayant consultés entre janvier 2016 et décembre 2018 au CHU de Pellegrin. Durant cette période le recueil des données du patient s'effectuait grâce à des dossiers « papiers ». Cette démarche de recensement permet une meilleure connaissance des patients atteints de ces maladies qui consultent au sein du CCMR O-Rares de Bordeaux. Une meilleure prise en charge serait alors possible. (4)

Dans le cadre de ce travail de thèse, plusieurs objectifs ont donc été fixés :

- Quantifier le nombre de patients atteints de maladies rares.
- Déterminer les besoins spécifiques de ces patients atteints de maladies rares.

Dans un premier temps, l'organisation du système mis en place concernant les maladies rares sera expliquée. Ensuite, seront décrits les moyens et les méthodes mis en place pour effectuer le recueil des données. Puis, une description des résultats obtenus sera réalisée. Enfin, une analyse de la situation sera présentée, avec une description des maladies rares buccales les plus répandues au sein du CCMR O-Rares de Bordeaux.

CHAPITRE 1 : ETAT DE L'ART

1. Généralités

Une maladie est dite rare si moins d'une personne sur 2000 en est atteinte. Près de 7000 maladies rares identifiées, plus ou moins invalidantes, ont été dénombrées. Trois millions de français sont concernés. (5)

2. Les plans nationaux maladies rares (PNMR)

Le premier Plan National Maladies Rares, lancé en 2005, a permis la labellisation de CRMR. Ils couvrent l'ensemble du pays, permettant ainsi une offre de soins de très haut niveau. Ce premier plan se compose de dix axes stratégiques comme l'amélioration de l'accès au diagnostic, aux soins, d'une prise en charge de meilleure qualité, le développement de l'information, la promotion de la recherche et le développement de nouveaux médicaments orphelins. Ce PNMR a été développé avec les acteurs nationaux de la plateforme maladies rares : Alliance Maladies Rares, Orphanet, Eurordis, Maladies Rares Info Services, Fondation Maladies Rares et AFM Téléthon. (5) (3)

En 2011, le second Plan National Maladies Rares a permis de créer des filières de santé maladies rares (FSMR) ainsi qu'une banque nationale de données maladies rares. Les FSMR ont permis de développer et de mutualiser les compétences des différents acteurs. La Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) a permis de centraliser des données sur les maladies rares, à partir des données recueillies dans les CRMR et les CCMR et à partir des registres de maladies. Ce plan s'articule sur deux axes principaux qui sont : l'amélioration de la qualité de la prise en charge du patient et le développement de la recherche sur les maladies rares. (3) (6)

En 2018, le troisième Plan National Maladies Rares a été lancé pour améliorer l'organisation des structures et la coordination des soins et du diagnostic. Il a aussi pour objectif de permettre une meilleure connaissance des maladies rares et le développement de traitements efficaces. Le PNMR 3 comporte 55 mesures regroupées en 11 axes et de nombreuses priorités :

- Réduire l'errance et l'impasse diagnostiques (objectif quantifié réduit à un an),
- Faire évoluer le dépistage néonatal et mettre en place de nouveaux dépistages néonataux et préimplantatoire pour permettre des diagnostics plus précoces,
- Partager les données pour favoriser le diagnostic et le développement de nouveaux traitements,
- Promouvoir l'accès aux traitements dans les maladies rares,

- Impulser un nouvel élan à la recherche sur les maladies rares en renforçant la structuration des bases de données,
- Favoriser l'émergence et l'accès à l'innovation,
- Améliorer le parcours de soin pour les personnes malades et leur entourage,
- Faciliter l'inclusion des personnes atteintes de maladies rares et de leurs aidants,
- Former les professionnels de santé à mieux identifier et prendre en charge les maladies rares,
- Renforcer le rôle des FSMR dans les enjeux du soin et de la recherche,
- Préciser le positionnement et les missions d'autres acteurs nationaux des maladies rares.

Ce plan vient compléter les autres initiatives nationales, visant à structurer les activités de soin et de recherche dans le domaine des maladies rares. (3) (7)

3. Les filières de santé maladies rares

Ces filières ont été créées dans le cadre du PNMR 2 et elles jouent un rôle essentiel dans le PNMR 3. En effet, elles constituent le socle organisationnel de ce dernier. Chaque filière est construite autour d'un ensemble de maladies rares qui présentent des aspects communs.

Il existe 23 filières au total. Elles ont pour objectifs d'animer et de coordonner les acteurs impliqués dans la prise en charge de maladies rares sur le territoire. Elles doivent également promouvoir l'enseignement, la formation et l'information et harmoniser les pratiques au niveau européen et international. (8) Ces différents acteurs sont : les CRMR, les CCMR, les structures de soins travaillant avec ces centres, les laboratoires et plateformes de diagnostic approfondi, les professionnels et structures des secteurs sociaux et médico-sociaux, les équipes de recherche et les associations de patients. (9)

La France comporte 109 réseaux de référence maladies rares, 387 CRMR, 1757 CCMR, 83 centres de ressources et de compétences. (3)

4. La filière TETECOUC

4.1. Définition

La filière TETECOUC fait partie des 23 filières de santé maladies rares. Elle a été labellisée dans le cadre du deuxième PNMR par le ministère en charge de la santé. Ses missions ont été refondées par le troisième PNMR. La filière TETECOUC est composée de centres d'expertise avec les CRMR et les CCMR. Ces centres sont organisés en réseaux spécialisés par groupes de pathologies, couvrant ainsi la France entière. Il y a donc 5 réseaux :

- **Craniosténoses et Malformations Craniofaciales (CRANIOST)** : Ce réseau prend en charge les craniosténoses, les craniodysostoses, les dysplasies osseuses avec une atteinte crânienne, les encéphalocèles et toutes les autres malformations du crâne, isolées ou syndromiques. Le CRMR est constitué d'un site coordonnateur (hôpital Necker, Paris), d'un site constitutif à Lyon et de 12 CCMR répartis sur l'ensemble du territoire.
- **Fentes et Malformations Faciales (MAFACE)** : Ce réseau prend en charge les fentes labiales et/ou palatines, les fentes faciales, les microsomies hémifaciales et craniofaciales, les kystes et les fistules de la face, les malformations vasculaires du visage, les paralysies faciales, les malformations congénitales de la langue, l'hypocroissance et l'hypercroissance de la face, l'hypertrophie hémifaciale, l'incompétence vélopharyngée congénitale, les dysplasies tissulaires faciales et toutes les autres malformations faciales, isolées ou syndromiques. Le CRMR est composé d'un site coordonnateur (Hôpital Necker, Paris) et de 23 CCMR.
- **Malformations ORL Rares (MALO)** : Ce réseau prend en charge les aplasies et malformations de l'oreille externe et moyenne, l'atrésie des choanes, les kystes et fistules ORL et cervicofaciaux, l'insuffisance vélaire et vélo-palatine, les paralysies laryngées congénitales, les malformations du larynx, les malformations de la trachée, les malformations du pharynx, les hémangiomes infantiles des voies aériennes supérieures et cervicofaciaux, l'incompétence du carrefour pharyngo-laryngé, la papillomatose respiratoire récurrente et toutes les autres malformations ORL, isolées ou syndromiques. Le CRMR est constitué d'un site coordonnateur (Hôpital Necker, Paris), d'un site constitutif à Paris et de 14 CCMR.
- **Maladies Rares Orales et Dentaires (O-Rares)** : Ce réseau prend en charge les anomalies dentaires de nombre, les anomalies dentaires de structure, les anomalies dentaires de morphologie, les anomalies dentaires d'éruption, les maladies rares parodontales et gingivales, les kystes du complexe alvéolo-dento-maxillaire et toutes les autres maladies rares orales et dentaires, isolées ou syndromiques. Le CRMR comprend un site coordonnateur (Hôpital Civil, Strasbourg), un site constitutif (Hôpital Rothschild, Paris) et de 16 CCMR.
- **Syndromes de Pierre Robin et Troubles de Succion-Déglutition Congénitaux (SPRATON)** : Ce réseau prend en charge les syndromes de Pierre Robin et les troubles de succion-déglutition du nouveau-né associés à : une malformation faciale, une malformation cervico-faciale, une malformation œsophagienne, une atteinte embryonnaire ou périnatale du tronc cérébral, une maladie neurologique ou neuro-musculaire, une incompétence

précoce du carrefour aérodigestif, isolées ou syndromiques. Le CRMR est constitué d'un site coordonnateur (Hôpital Necker, Paris) et de 21 CCMR. (3) (8)

4.2. Organisation de la filière TETECO

L'organisation de la filière s'articule autour de trois acteurs :

- Le comité de Gouvernance dont le coordonnateur est le professeur Vincent Couloigner. C'est un comité consultatif multidisciplinaire. Le comité a pour rôle d'orienter et d'établir les objectifs annuels, de mettre en œuvre les moyens nécessaires pour y parvenir, d'établir des stratégies de communication, de valider et de prioriser les projets.
- Le directoire, qui prend les décisions opérationnelles.
- La plateforme de Coordination, qui sert à planifier les projets, à mettre en œuvre les actions, à élaborer des rapports d'activité, à mettre en œuvre l'évaluation et à faire les liens avec l'établissement. (8)

4.3. Maladies Rares Orales et Dentaires (O-Rares)

Ce réseau fait partie de la filière TETECO. Il se compose de deux CRMR, avec un centre coordonnateur à Strasbourg, sous la responsabilité du Professeur Marie-Cécile Manière et un site constitutif à Paris, Hôpital Rothschild. Il comprend également 16 CCMR situés à Angoulême, Besançon, Bordeaux, Dijon, Lyon, Marseille, Montpellier, Nancy, Nantes, Paris APHP Henri Mondor Créteil, Paris APHP Pitié Salpêtrière, Reims, Rennes, Rouen, Toulouse et Tours (Fig1). (10)

Les CRMR ont pour mission de permettre, aux malades et à ses proches, de trouver une prise en charge globale. Ils guident et coordonnent les professionnels de santé non spécialisés. Ils participent à la surveillance épidémiologique de la maladie. Ils s'engagent aussi dans une dynamique de coordination entre centres. Ils sont les interlocuteurs des autorités administratives et des associations de malades. Et ils coordonnent les travaux de recherche. Leurs rôles sont donc d'expertiser une maladie ou un groupe de maladies rares. Ainsi, les CRMR exercent une attraction au-delà du bassin de santé de son site d'implantation, du fait de la rareté de la pathologie prise en charge et du faible nombre des équipes spécialistes dans le domaine. (10)

Chaque CCMR participe également au diagnostic et à la prise en charge des patients ayant une maladie rare. Il doit le faire en lien avec le CRMR auquel il est rattaché et à l'ensemble des acteurs concourant à la prise en charge de proximité. (10) Les CCMR ont donc pour vocation d'assurer une prise en charge et un suivi des patients au plus proche de leur domicile.



Figure 1 : Réseau O-Rares

4.4. CCMR de Bordeaux

Le CCMR O-Rares de Bordeaux a été labélisé en 2017.

L'équipe est pluridisciplinaire et se compose du :

- Professeur Marie-José Boileau : Coordinateur,
- Docteur Jean-Marie Marteau et du docteur Mathilde Fénelon : Chirurgie orale,
- Professeur Jean-Christophe Fricain : Chirurgie orale (Dermatologie buccale),
- Professeur Raphael Devillard : Dentisterie restauratrice, Endodontie,
- Docteur Didier Griffiths : Odontogénétique,
- Docteur Elsa Garot : Odontologie pédiatrique,
- Professeur Marie-José Boileau : Orthopédie Dento-Faciale,
- Docteur Adrien Naveau : Prothèses.

Les consultations s'organisent les jeudis matin, sur une demi/journée. Ce sont des consultations pluridisciplinaires qui se font à l'aide du dossier médical informatisé et du questionnaire Phenodent dans le cadre des amélogénèses imparfaites. Et depuis peu de temps, le service est doté de la technologie BaMaRa commun à tous les CRM et CCMR.

Les axes de recherche principalement développés, dans le CCMR, sont :

- Étude de la posture et anomalies vertébrales : impacts sur les dysfonctions oro-faciales et évolution des phénotypes avec l'âge dans le cadre du syndrome de Rubinstein Taybi.
- Évolution de la dimension verticale, réhabilitation esthétique et qualité de vie dans le cadre des amélogénèses imparfaites.

Le développement d'un nouvel axe de recherche est en cours et pourrait porter sur le syndrome de Gorlin.

CHAPITRE 2 : MATÉRIELS ET MÉTHODES

1. Échantillon

Les patients inclus dans cette étude sont des patients atteints d'une maladie rare et génétique. C'est-à-dire que la maladie touche moins de 1 patient sur 2000 et qu'elle est provoquée par des anomalies génétiques. 80% des maladies rares sont génétiques. Les 20% restant concernent les étiologies infectieuses, les facteurs environnementaux, les allergies, les causes prolifératives et dégénératives. (2) Certaines anomalies, comme la trisomie 21, ont été comptabilisées. Même si elle n'est pas considérée comme une maladie rare. Cette anomalie risque de le devenir dans les années à suivre grâce aux diagnostics prénataux, qui se développent de plus en plus. De plus, il s'agit d'une anomalie génétique. De même, la fente palatine (1/750), qui n'est pas une anomalie rare, a été recensée. Elle possède une étiologie génétique et fait partie de nombreux syndromes.

Il a été exclu tous les patients atteints de cancers et de tumeurs considérés comme épisodiques, tous les patients avec des pathologies dont les étiologies n'étaient pas clairement définies, les patients avec des pathologies non rares, les maladies auto-immunes et les maladies infectieuses.

En omnipratique, il a été comptabilisé pour l'année :

- 2016 : 3776 dossiers
- 2017 : 3825 dossiers
- 2018 : 4500 dossiers.

2. Méthodes

2.1. Recueil des données

Le recueil des données a été réalisé en simple aveugle.

Les différentes données ont été recueillies en consultant un à un tous les dossiers papiers du pôle odontologie et santé buccale (Hôpital Pellegrin, CHU de Bordeaux) de 2016 à 2018.

Chaque maladie supposée rare et génétique a été vérifiée grâce au site Orphanet. En effet, ce site permet une meilleure connaissance des maladies rares, du diagnostic au traitement.

Une fois la maladie rare confirmée, toutes les données concernant le patient ont été recueillies dans un tableau Excel® (Microsoft). Pour respecter l'anonymat du patient, un code a été établi pour ne pas mentionner son nom et pour permettre de le retrouver si des modifications étaient à apporter. Ce tableau a été réalisé grâce aux questionnaires D {4} /Phenodent, la version 2009 et la version 2016. Le tableau et les deux questionnaires figurent en annexe. Il a été recueilli des données sur le patient comme son âge, son sexe, son département de provenance, son motif de consultation, l'année de sa première consultation. Ensuite, il a été acquis des données sur la maladie comme son nom, son stade de diagnostic, son code Orphanet, les anomalies dentaires associées. Enfin, il a été saisi des données sur la prise en charge du patient comme les spécialistes rencontrés, les diagnostics et les soins effectués.

Une donnée non renseignée dans le dossier, est écrite NR pour « non renseignée » dans le tableau. Lorsque la donnée est présente dans le dossier, il a été écrit 0 pour absence du signe et 1 pour présence du signe dans le tableau. Par exemple, chez un patient avec présence de pathologies dentaires comme des caries ou kystes, il a été marqué 1 dans le tableau. Chez un patient sans pathologie dentaire, il a été marqué 0 dans le tableau. Et enfin, chez un patient où il n'y a rien marqué dans le dossier, il a été écrit NR.

Chaque dossier patient, une fois consulté, avec une maladie rare, a été étiqueté par une gommette pour un meilleur repérage.

2.2. Contenu du tableau

Les anomalies comprennent :

- Anomalies dentaires du nombre : hypodontie < 6 dents absentes, oligodontie > 6 dents absentes, anodontie (aucune dent), incisive médiane unique, surnuméraire, *mesiodens*.
- Anomalies dentaires de forme : rhyziforme, conique, en pelle, en tournevis, globuleuse, encoche, double, *dens in dente* ou invagination, cuspide en talon, cuspides surnuméraires, cuspides anormales, perle d'émail, constriction cervicale, taurodontisme, racines courtes/longues, racines en baguette de tambour, fusion radiculaire, mamelons incisifs hyper-développés.
- Anomalies dentaires de taille (microdontie, macrodontie) et de couleur (colorations extrinsèques et intrinsèques) : non spécifié dans les dossiers patients.
- Anomalies dentaires de structure :
 - Email : amélogénèse imparfaite (hypoplasique, hypomature, hypominéralisée), défauts d'émail (hypoplasies localisées, hypoplasies chronologiques, hypoplasies des dents de 6 ans ou MIM, hypominéralisation des molaires et incisives ou MIH, hypominéralisation des molaires temporaires), fluorose, érosion, attrition ou abrasion, usure.
 - Dentine : Dentinogénèse imparfaite, dysplasie dentinaire, pulpolithes, épaisseur de dentine augmentée/réduite.

- Odontodysplasie.
 - Dents fantômes.
 - Cément : hypercémentose, hypoplasie ou défauts, défauts du cément et de l'émail.
 - Pulpe : oblitération totale de l'espace pulpaire, calcification pulpaire, volume pulpaire augmenté/diminué, pulpe en forme de flamme.
- Anomalies dentaires de l'éruption/position : éruption précoce/retardée, exfoliation précoce/retardée, pas d'exfoliation, dents natales ou néonatales, dents incluses, dents en réinclusion, ankylose, transposition, rotation, défaut primaire d'éruption.
 - Anomalies dentaires de l'occlusion : irrégulière ou encombrée, dentition espacée, diastème antérieur, proalvéolie, supraclusion, béance antérieure, articulé croisé, malocclusion, CI I, II, III molaires.
 - Anomalies dentaires de la résorption dentaire : résorption précoce, exfoliation sans résorption.
 - Anomalies parodontales :
 - Gencive : hyperplasie gingivale, gingivite.
 - Parodonte : parodontie, poche, résorption osseuse, mobilité, tartre.
 - Pathologies : lésions carieuses, kystes ou tumeurs, syndrome, radioclarité apicale.
 - Anomalies buccales : processus alvéolaire, muqueuse buccale, frein, glandes salivaires, palais, lèvre, bouche, philtrum, langue, lueite.
 - Anomalies fonctionnelles : déglutition, ventilation, mastication, phonation, succion, parafunction.

Les soins comprennent :

- Les soins orthodontiques : traitements et surveillance.
- Les anesthésies générales : extractions, détartrage, soins conservateurs.
- Les soins chirurgicaux : avulsions de dents temporaires ou permanentes, autres avulsions, drainage d'abcès, hémostases, obturateurs, curetage périapical, traitement de plaie intrabuccale, évacuation de collection intrabuccale, plastie de la cavité orale, fermeture de fistule buccale, exérèse hypertrophie osseuse, exérèse lésions buccales, exérèse kyste, implantologie (pose, dégagement, dépose d'implant, sinus-lift), dégagement de dents retenue ou incluse.
- Les soins conservateurs : restauration avec composite ou verres ionomères, scellement de sillons, soins endodontiques, retraitements endodontiques, reconstruction pré-endodontique.
- Les soins parodontaux : bilan parodontal, détartrage, surfaçage non chirurgical et chirurgical, maintenance, contentions, gingivectomies, ostéoplasties, greffe, régénération, réimplantation autogreffe de dents, luxations, fractures.
- Les soins touchant la fonction articulaire (occlusion-Articulation TemporoMandibulaire ou ATM) : maintien d'espace, coronoplasties, gouttière, infiltration ATM, réduction de la luxation ATM, axiographie.

- Les soins de prothèses fixées : inlays-cores, piliers implantaires, couronnes dentaires et implantaires, inlays, onlays, couronne transitoire, bridges, facettes, dépose de prothèse fixée
- Les soins de prothèses amovibles partielles : réalisation de stellites, réparation (adjonction, changement dents et crochets, fractures, rebasage, rescellement), guide préimplantaire, attachements supra-implantaires, dents contreplaquées.
- Les actes de radiographies : radiographies intrabuccales (rétro alvéolaire, rétro coronaire) radiographie panoramique, cone beam.

2.3. Statistiques

Les statistiques et les graphiques ont été réalisés grâce au logiciel Excel® (Microsoft, 2019).

CHAPITRE 3 : RESULTATS

1. Analyse descriptive et comparative de l'ensemble des pathologies rares

1.1. Répartition des patients par pathologie rare

Au total, entre 2016 et 2018, 220 patients porteurs de maladies rares ont été recensés au sein du pôle d'Odontologie et de santé buccale (groupe hospitalier de Pellegrin).

Sur ces 220 patients, 7 ont une ostéogénèse imparfaite (3%), 16 ont une amélogénèse imparfaite (7%), 3 ont une dentinogénèse imparfaite isolée (2%), 16 ont eu une fente (7%), 28 ont une hémophilie (13%), 27 ont une maladie de Willebrand (12%), 15 ont une oligodontie (7%), 16 ont une trisomie (7%), 14 sont en attente de diagnostic (6%) et 78 sont classés dans la catégorie autre (36%) (Fig2).

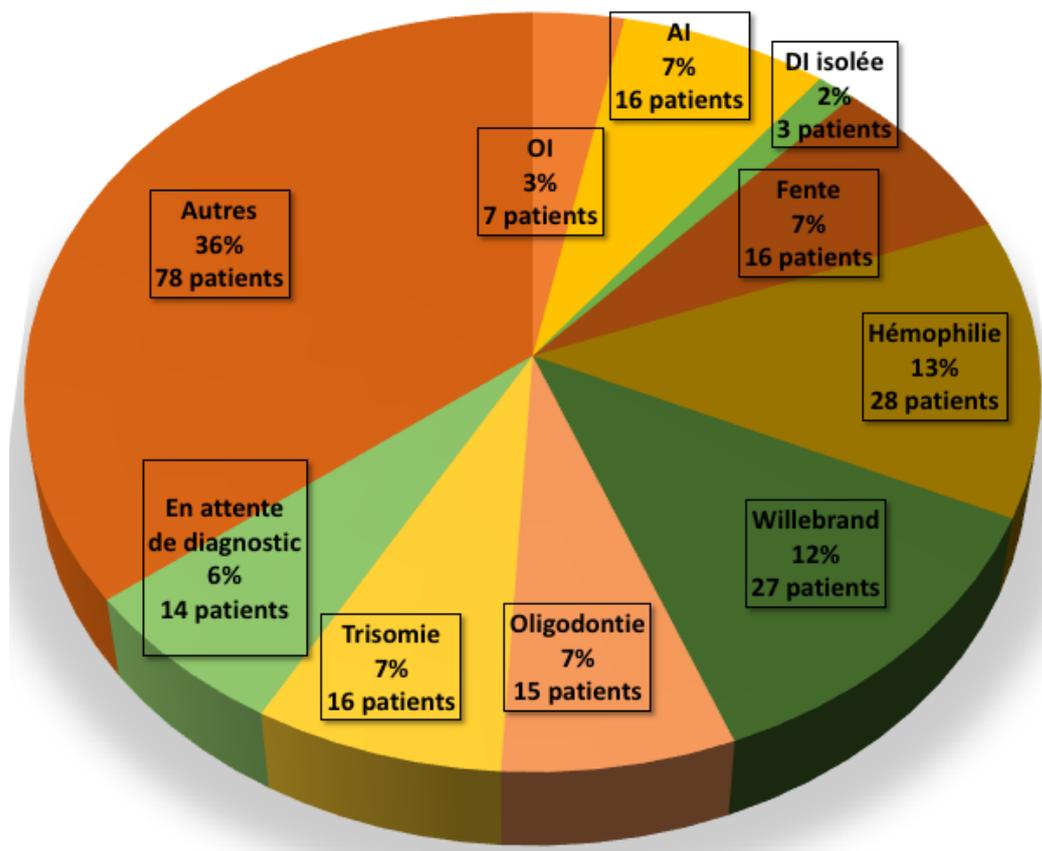


Figure 2 : Répartition des patients en fonction des pathologies rares (OI : ostéogénèse imparfaite, AI : amélogénèse imparfaite, DI : dentinogénèse imparfaite)

Parmi les 16 patients que compte la catégorie amélogénèse imparfaite, 5 patients ont une amélogénèse imparfaite sévère (Annexe 1).

Parmi les 3 patients que compte la catégorie dentinogenèse imparfaite, 2 patients ont une dentinogenèse imparfaite isolée non précisée et 1 patient a une dentinogenèse imparfaite isolée de type 2 (Annexe 1).

Parmi les 16 patients que compte la catégorie fente, 4 patients ont une fente labio-alvéolo-palatine, 6 ont une fente labio-palatine, 1 a une fente naso-labiale et 5 ont une fente palatine (Annexe 1).

Parmi les 28 patients que compte la catégorie hémophilie :

- 1 patient a une hémophilie non précisée
- 2 patients ont une hémophilie A
- 4 patients ont une hémophilie A mineure
- 2 patients ont une hémophilie A modérée
- 12 patients ont une hémophilie A sévère
- 1 patient a une hémophilie B
- 1 patient a une hémophilie B mineure
- 1 patient a une hémophilie B modérée
- 4 patients ont une hémophilie B sévère (Annexe 1).

Parmi les 27 patients que compte la catégorie maladie de Willebrand :

- 11 patients ont une maladie de Willebrand non précisée
- 4 patients ont une maladie de Willebrand 2A dont 1 type modéré et 1 type sévère
- 4 patients ont une maladie de Willebrand 2B
- 2 patients ont une maladie de Willebrand 2M
- 6 patients ont une maladie de Willebrand de type 1 dont un type modéré et 2 types sévères (Annexe 1).

Parmi les 16 patients que compte la catégorie trisomie, 2 patients ont une trisomie non précisée, 1 patient a une trisomie 18, 13 patients ont une trisomie 21 (Annexe 1).

La catégorie autres pathologies, qui compte 78 patients, regroupe des patients aux syndromes et maladies recensés qu'une à quatre fois. Il n'a pas été jugé intéressant dans le cadre de l'étude de les traiter individuellement (Annexe 1).

1.2. Provenance des patients atteints de pathologies rares

Les patients proviennent essentiellement du département de la Gironde (33) avec 113 patients (51%). Le reste des patients proviennent des départements limitrophes. En effet, le CHU de Pellegrin est un des seul CCMR du Sud-Ouest, avec Toulouse, muni d'une équipe pluridisciplinaire (Fig3).

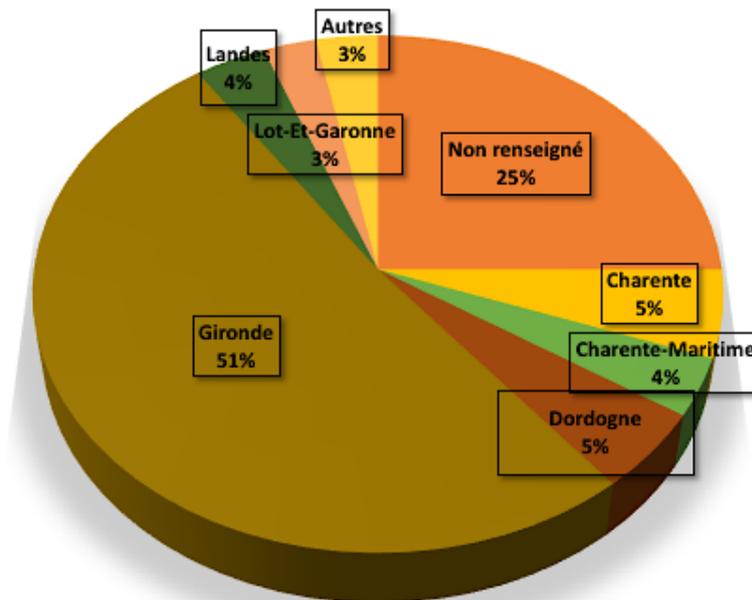


Figure 3 : Répartition des patients atteints de maladies rares en fonction des départements

1.3. Répartition des visites en fonction des pathologies rares

Toutes les moyennes des visites ont des écart-types presque équivalents aux moyennes ce qui montre une dispersion très importante (Fig4). Il est donc intéressant de réaliser un graphique avec la répartition des visites pour chacune des pathologies (Fig5). Ce dernier graphique a ensuite été mis en relation avec la figure 2 et la répartition de la venue des patients en fonction des spécialistes principaux et de leurs pathologies (Fig6).

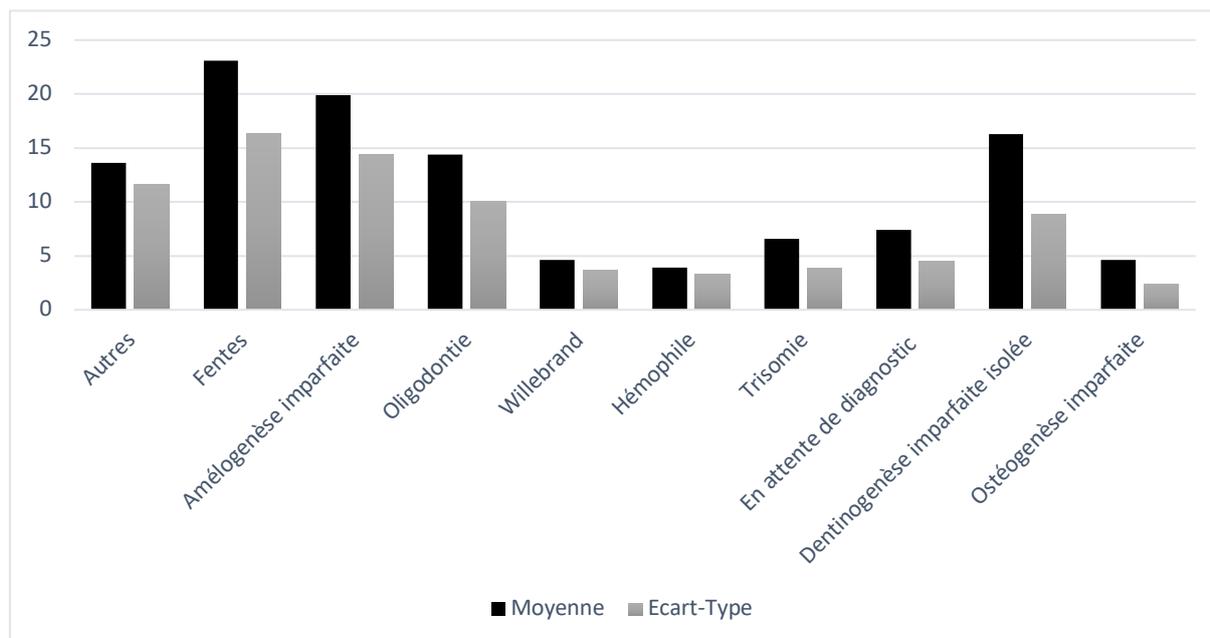


Figure 4 : Moyennes et écart-types du nombre de visites en fonction des pathologies rares

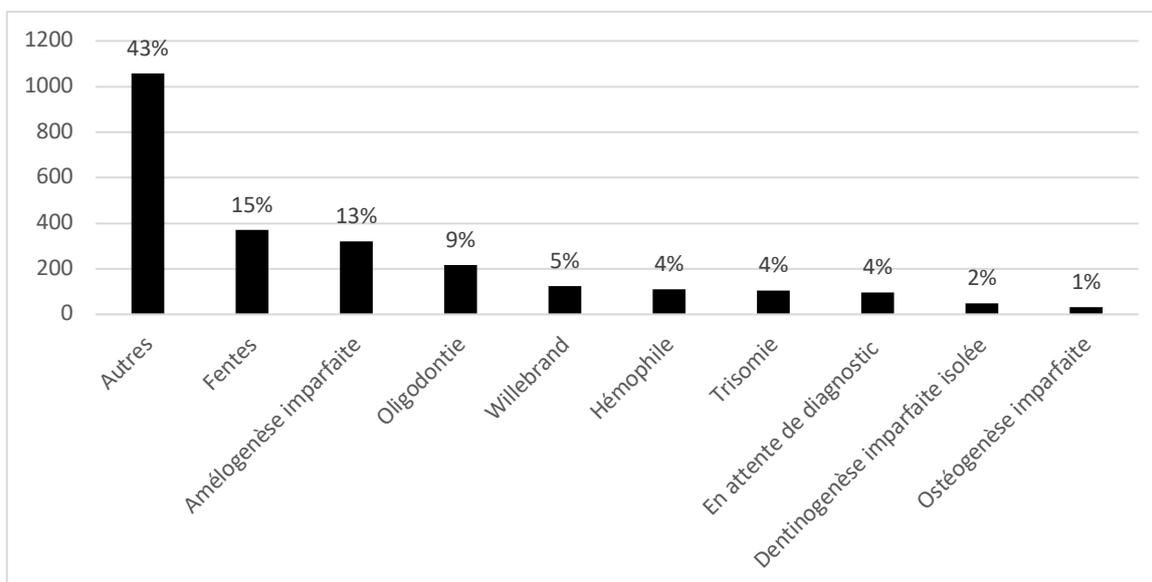


Figure 5 : Nombre total de visites en fonction des pathologies rares

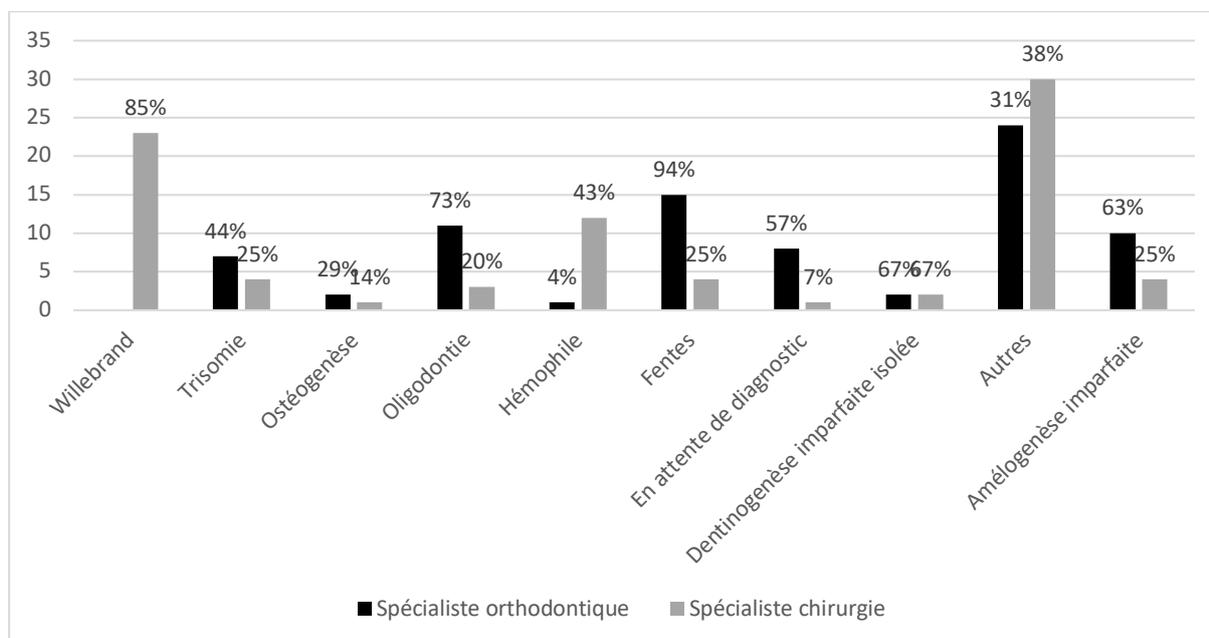


Figure 6 : Répartition de la venue des patients en fonction des spécialistes principaux et de leurs pathologies

Les patients ayant une pathologie autre que celles retenues représentent 43% des visites totales (Fig5). Ce fort pourcentage s'explique d'abord par le fait que cette catégorie représente 36% (Fig2) des patients totaux inclus dans l'étude. De plus, certains patients inclus dans cette catégorie ont eu besoin d'une prise en charge sur plusieurs rendez-vous. Par exemple, 24 patients sur 78 (31% ; Fig6), c'est-à-dire un tiers des patients de cette catégorie, ont fait appel à un spécialiste en orthodontie dont les plans de traitement se font sur plusieurs séances.

Les patients atteints de l'hémophilie et de la maladie de Willebrand représentent 4% et 5% des visites respectivement (Fig5). Ce faible pourcentage par rapport aux nombres de patients présents dans ces deux catégories, 12% pour la maladie de Willebrand et 13% pour l'hémophilie (Fig2), s'explique par le fait que de nombreux patients viennent pour des actes chirurgicaux et retournent ensuite consulter leurs praticiens. Pour les patients atteints de la maladie de Willebrand, 23 patients sur 27 ont eu besoin d'un spécialiste en chirurgie et pour les patients atteints d'une hémophilie, cela représente 12 patients sur 28 (Fig6). En effet, ces patients sont soumis à des protocoles pour les actes invasifs que les praticiens de ville ne peuvent pas mettre en place.

Les patients atteints d'oligodontie, d'amélogenèse imparfaite et de fentes ont des pourcentages de visites plus élevés que les précédentes maladies qui sont respectivement 9%, 13% et 15% (Fig5). Les patients ayant des fentes et des oligodonties ont un suivi orthodontique qui nécessite plusieurs visites. En effet, presque la totalité des patients atteints d'une fente ainsi que d'une oligodontie ont eu besoin d'un spécialiste en orthodontie (Fig6). De même, les patients atteints d'amélogenèse imparfaite, qui sont plutôt suivis en omnipratique (Annexe 1), ont besoin d'une prise en charge esthétique et de soins conservateurs dentaires ce qui nécessite de longs plans de traitement. Ces trois pathologies représentent le même pourcentage de patients : 7% (Fig2).

Les patients atteints de trisomie et les patients en attente de diagnostic représentent 8% des visites (Fig5). Cependant, pour le même nombre de patient, ce pourcentage de visite reste plus faible que les fentes, les oligodonties et les amélogenèses imparfaites. Cela peut s'expliquer par le fait que ces patients n'ont pas besoin de la même prise en charge. En effet, les patients porteurs d'une trisomie sont pris en charge en omnipratique, pour des soins ponctuels d'où un nombre de visite qui reste inférieur, aux patients atteints d'une amélogenèse imparfaite (Annexe 1).

Les patients atteints d'ostéogenèse imparfaite représentent 1% des visites (Fig5). Ce faible pourcentage s'explique par le fait que certains patients ont commencé à consulter en 2018 et qu'ils entament donc leur plan de traitement, cela représente 3 patients sur 7 (Annexe 1). De plus, ces patients ne représentent que 3% des patients totaux (Fig2).

Les patients atteints de dentinogenèse imparfaite isolée représentent 2% des visites (Fig5). Ce pourcentage s'explique par le fait qu'il y a peu de patients ayant cette maladie qui consultent. En effet, cette pathologie ne représente que 2% des patients totaux venant consultés (Fig2).

1.4. Moyennes d'âge des patients atteints d'une pathologie rare

Les moyennes d'âge lors de la première consultation les plus importantes sont pour les patients ayant une maladie de Willebrand qui est de 43,3 ans avec un écart-type de 15,4 ans et pour les patients ayant une hémophilie qui est de 27,7 ans avec un écart-type de 9,8 ans (Fig7). Ces moyennes élevées s'expliquent par le fait que ce sont des patients qui viennent pour des actes d'extraction et donc qui ont des dents délabrées ou pour des actes d'implantologie. Ces deux actes sont en général réalisés sur des personnes adultes.

Les patients atteints d'une autre pathologie que celles retenues ont une moyenne d'âge lors de la première consultation de 22,3 ans avec un écart-type de 16,1 ans (Fig7). Ce dernier signifie qu'il y a une grande diversité d'âge dans cette catégorie et que cette analyse est peu significative pour cette catégorie.

Pour le reste des patients, la moyenne d'âge est inférieure à 18 ans (Fig7). Cela est en adéquation avec le fait que 59% des patients ont moins de 18 ans lors de leur première consultation (Fig8).

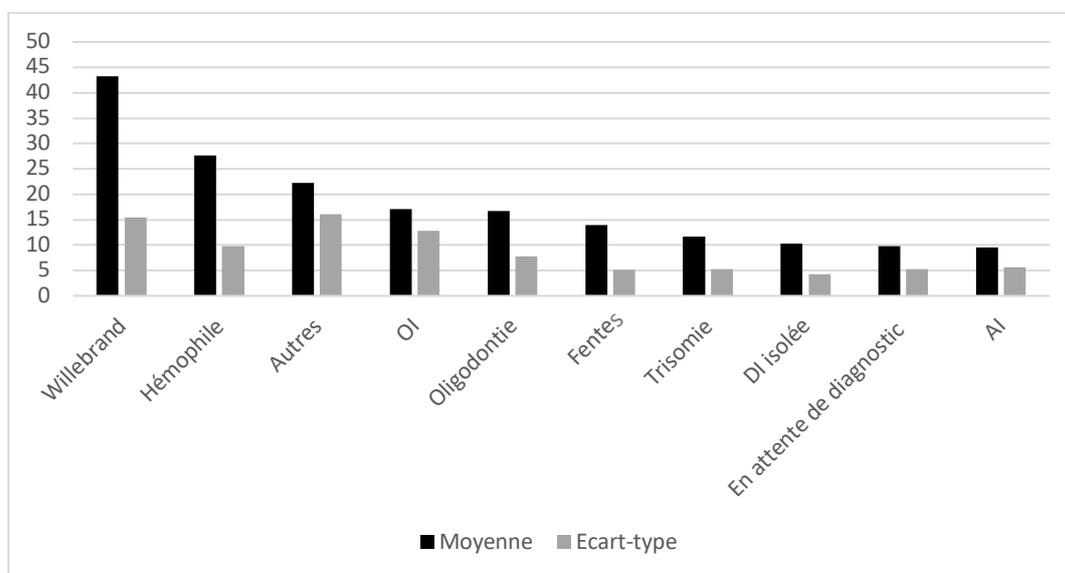


Figure 7 : Moyennes d'âge de la première consultation en fonction des pathologies rares (OI : ostéogénèse imparfaite, AI : amélogénèse imparfaite, DI : dentinogénèse imparfaite)

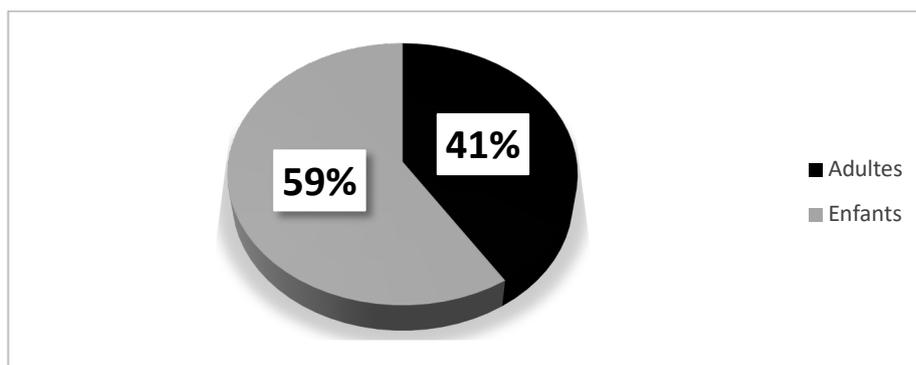


Figure 8 : Proportion des enfants et des adultes lors de la première consultation

2. Analyse descriptive et comparative pour chaque pathologie rare retenue

2.1. Les amélogénèses imparfaites

L'amélogénèse imparfaite est une anomalie de structure touchant l'émail. Cette pathologie, dans l'étude, compte 16 patients (Fig2). Cette dernière se caractérise par plusieurs problèmes secondaires.

Tout d'abord, il peut y avoir l'apparition d'une béance antérieure, qui représente 1 patient sur 16 (Fig9) ; et d'une hyperdivergence qui représente 4 patients sur 16 dans l'étude (Fig10). Avec le temps, ces patients peuvent avoir une perte de dimension verticale. 1 patient sur 16 est concerné (Fig11). Cependant, ces résultats sont à nuancer puisque 6 patients sur 16 n'ont pas eu besoin d'un spécialiste en orthodontie (Fig6) et que 3 patients sur les 10 qui ont eu la nécessité d'un spécialiste en orthodontie sont « non renseignés ». En effet, de manière générale, les patients suivis uniquement en omnipratique, n'ont pas de diagnostic orthodontique dans leur dossier.

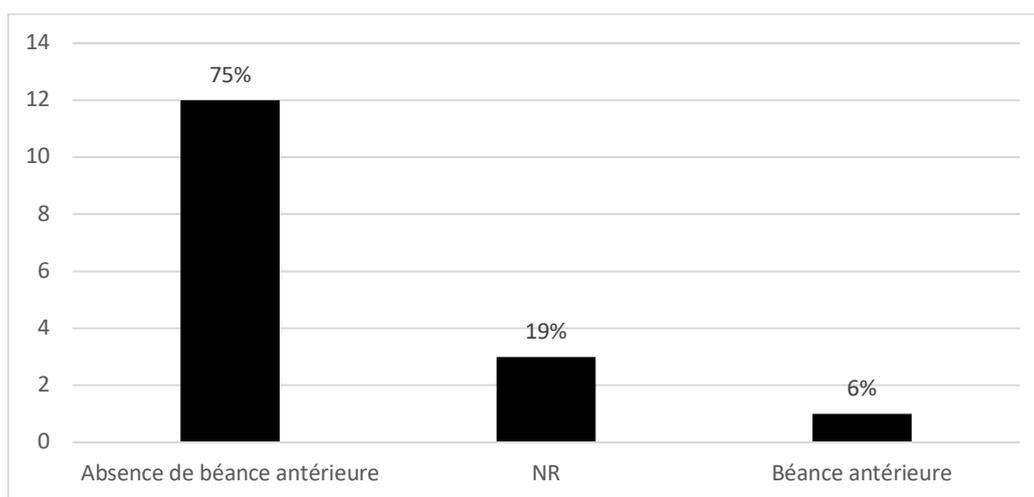


Figure 9 : Répartition de la béance antérieure chez les patients ayant une amélogénèse imparfaite

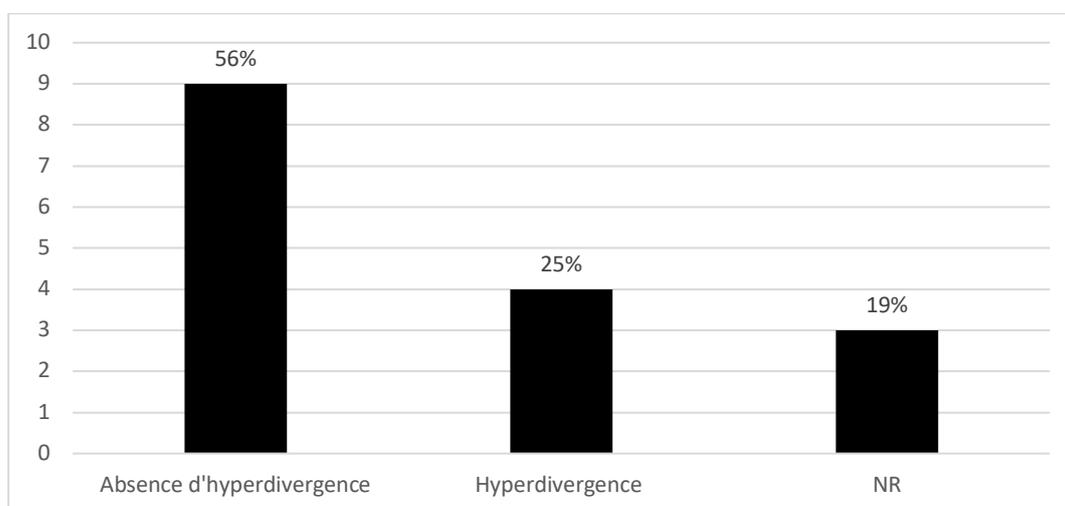


Figure 10 : Répartition de l'hyperdivergence chez les patients ayant une amélogénèse imparfaite

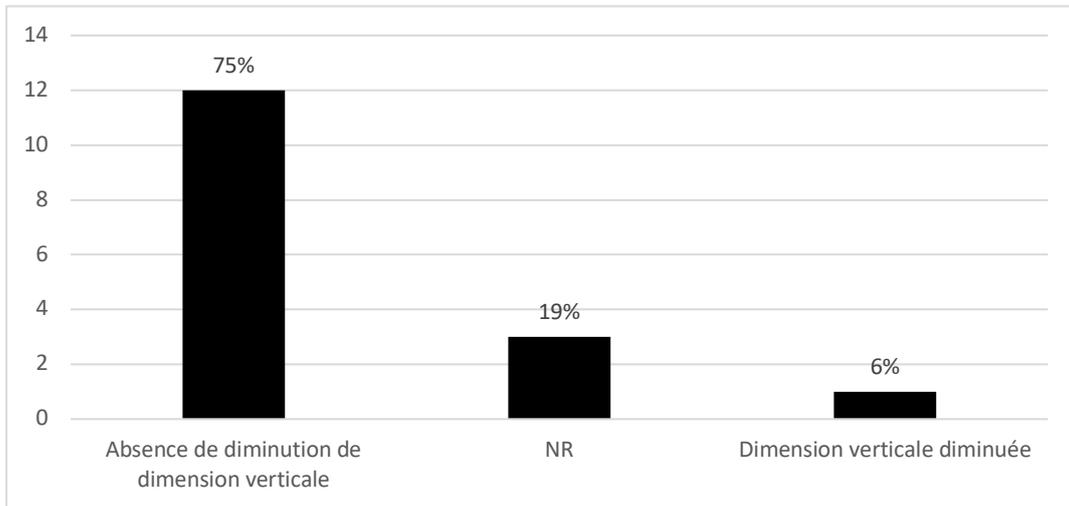


Figure 11 : Répartition de la dimension verticale d'occlusion chez les patients ayant une amélogénèse imparfaite

De plus, ces patients peuvent avoir de nombreuses pathologies dentaires type lésions carieuses du fait d'un risque carieux plus élevé que les autres patients. Ici, 50% des patients ayant une amélogénèse imparfaite sont atteints de ces pathologies. (Fig12) C'est l'amélogénèse imparfaite, avec la trisomie, qui possède le pourcentage le plus élevé parmi les autres patients atteints d'une maladie rare (Annexe 1).

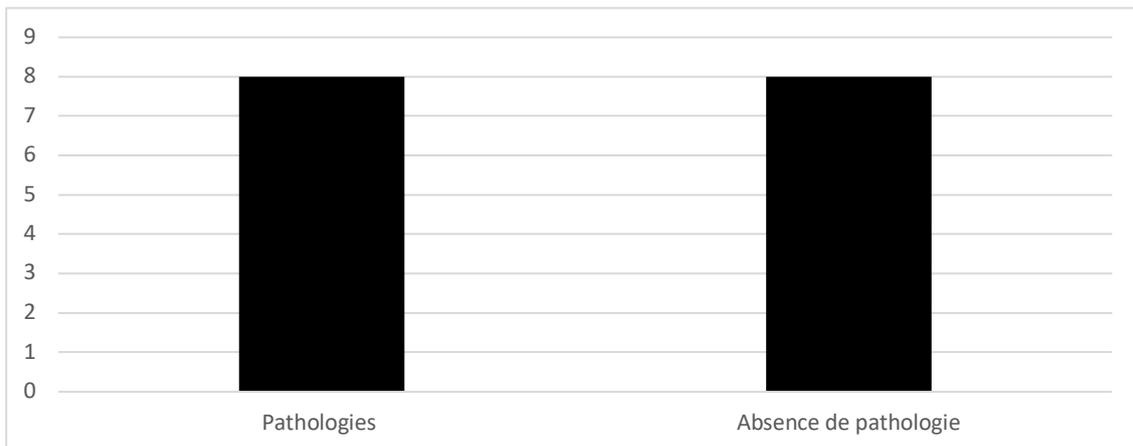


Figure 12 : Répartition des pathologies* chez les patients ayant une amélogénèse imparfaite

* pathologies : kystes, tumeurs, caries, autres

Ces patients peuvent être plus sujets aux gingivites. Dans l'enquête, il y a 3 patients sur 16 qui souffrent d'une anomalie parodontale. De plus, 4 patients sur 16 ont une mauvaise hygiène (Fig13). Ces deux paramètres sont donc à mettre en relation car en effet, les anomalies parodontales pourraient être due à cette mauvaise hygiène.

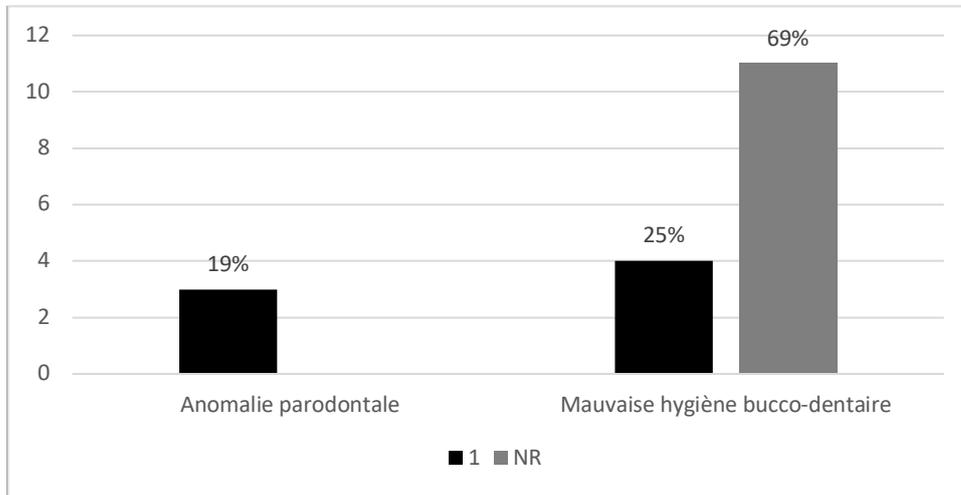


Figure 13 : Répartition des anomalies parodontales et de l'hygiène bucco-dentaire chez les patients ayant une amélogénèse imparfaite

En outre, ces patients atteints de cette pathologie peuvent avoir des troubles du développement dentaire. Dans l'étude, 4 patients sur 16 possèdent une anomalie de l'éruption/position dentaire (Fig14). Là encore, avec la trisomie, c'est la maladie qui compte le plus haut pourcentage de cette anomalie parmi les autres patients atteints de maladies rares (Annexe 1).

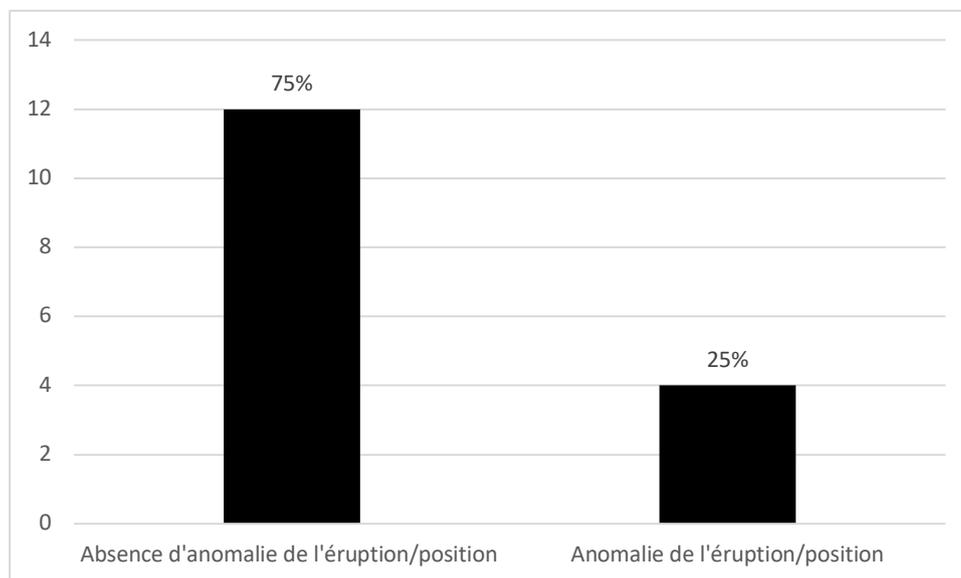


Figure 14 : Répartition des anomalies de l'éruption/position chez les patients ayant une amélogénèse imparfaite

Les soins conservateurs sont les soins les plus réalisés pour ce type de pathologie. En effet, 12 patients sur 16 ont eu des soins conservateurs (Fig15). Cette demande de soins s'explique par le fait que l'amélogénèse imparfaite est une pathologie qui s'exprime par une anomalie de structure et que pour des besoins esthétique et fonctionnel, il est nécessaire d'avoir recours à ce type de soin. De plus, comme vu précédemment, 50% de ces patients ont des pathologies dentaires de type carieux ou kystiques (Fig12).

La moitié des patients ont eu des séances de fluoruration (Fig15). En effet, le fluor permet de reminéraliser les structures dentaires et est bénéfique pour ce type de patients.

6 patients sur 16 ont eu besoin de soins parodontaux (Fig15). Sur ces 6 patients, 3 ont des anomalies parodontales mentionnées. Tandis que pour les 3 autres patients, l'anomalie n'a pas été mentionnée dans le dossier.

En revanche, aucun patient n'a eu à faire de soins prothétiques (Fig15). Cela peut peut-être s'expliquer par la moyenne d'âge des patients qui est de 9,5 ans pour cette pathologie (Fig7). En effet, les soins prothétiques apparaissent après les soins conservateurs pour préserver le tissu dentaire, c'est le principe de l'économie tissulaire.

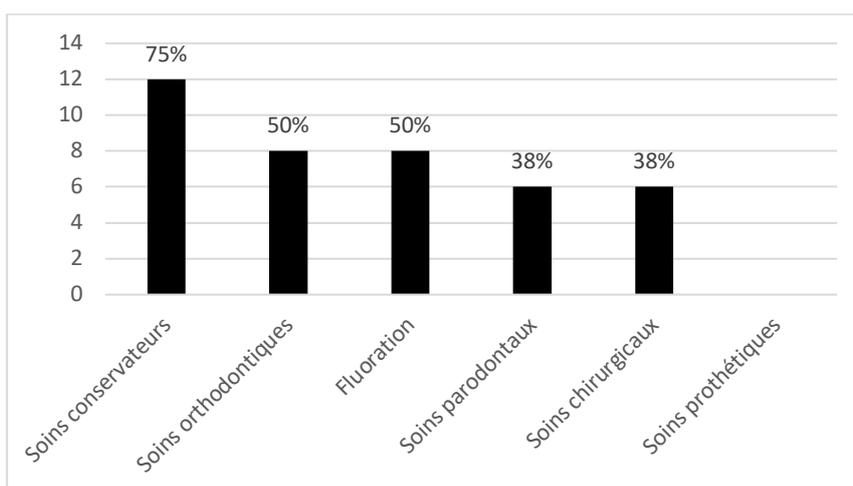


Figure 15 : Répartition des soins chez les patients ayant une amélogénèse imparfaite

2.2. La dentinogénèse imparfaite isolée

La dentinogénèse imparfaite isolée représente 2% des patients totaux (Fig2). Cette dernière est une anomalie de structure de la dentine.

Les patients atteints de cette pathologie peuvent être sujets aux infections dentaires. Ici, 1 patient sur les 3 a été atteint de pathologies dentaires (Fig16).

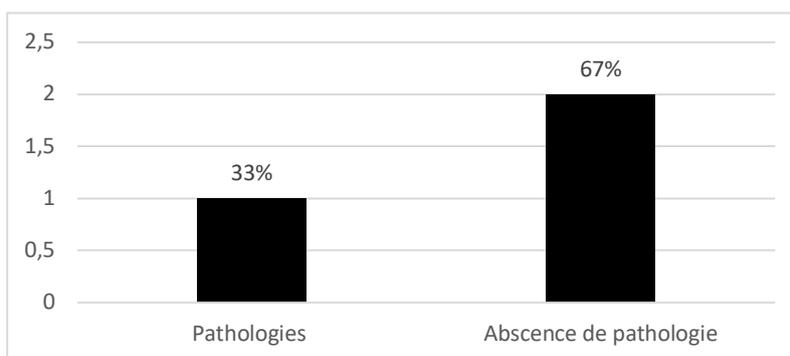


Figure 16 : Répartition des pathologies* chez les patients ayant une dentinogénèse imparfaite isolée

* kystes, tumeur, caries, autres.

Sur les 3 patients, 1 patient a eu une prise en charge pluridisciplinaire, 1 patient a eu des soins orthodontiques et 1 patient a eu des soins omnipratiques (chirurgie, soins conservateurs) (Fig17).

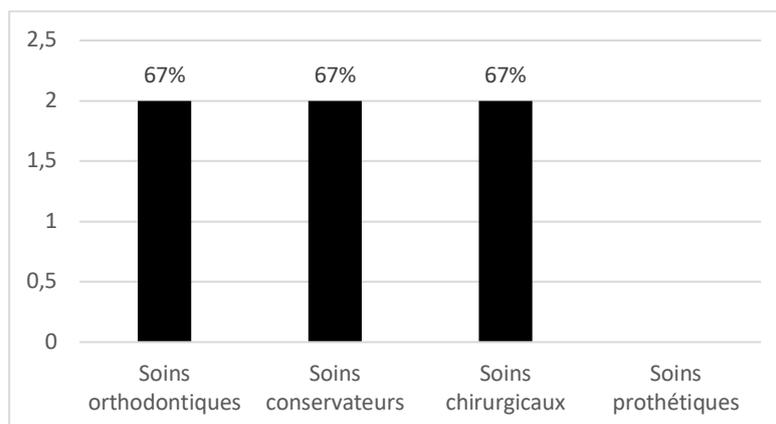


Figure 17 : Répartition des soins chez les patients ayant une dentinogenèse imparfaite isolée

Les résultats de cette catégorie à la vue du faible nombre de patients restent peu significatifs.

2.3. L'oligodontie

L'oligodontie n'est pas une maladie mais plutôt un symptôme. Elle se définit par l'absence de plus de six dents sans compter les dents de sagesse. Elle peut se manifester seule mais peut être associée à un syndrome. Sur les 15 patients que regroupe cette pathologie, 5 patients ont bénéficié d'une analyse génétique (Fig18).

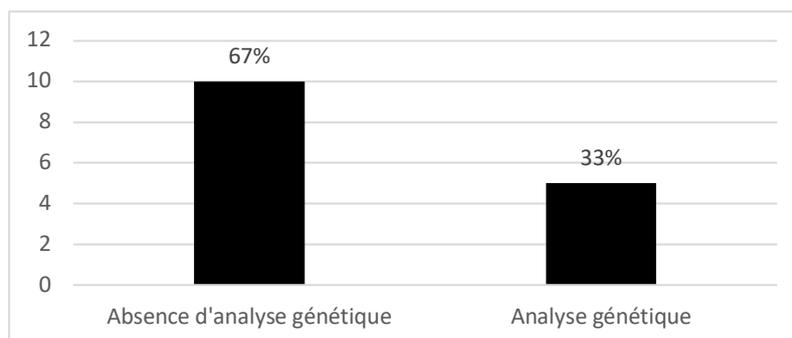


Figure 18 : Répartition des analyses génétiques chez les patients ayant une oligodontie

L'oligodontie peut être associée à d'autres anomalies dentaires comme les anomalies dentaires :

- De l'occlusion : 8 patients sur 15 ont une anomalie de l'occlusion (Fig19). En effet par l'absence de dent, les autres peuvent se malpositionner et provoquer des encombrements dentaires par exemple.
- De l'éruption/position : 3 patients sur 15 ont cette anomalie (Fig19). En effet, le fait d'avoir des agénésies dentaires peut provoquer le retard d'éruption des dents permanentes voir même des inclusions dentaires. Il peut y avoir une absence de guidage des dents permanentes et donc provoquer des anomalies de position.

- De la forme : 2 patients sur 15 possèdent une anomalie de forme (Fig19). En effet, il peut y avoir une diminution de la taille des dents (microdontie) chez les patients atteints d'oligodontie.
- De la résorption dentaire : 1 patient sur 15 a un problème de résorption dentaire (Fig19). En effet, comme il n'y a pas de dent permanente en dessous de la dent temporaire, cette dernière ne se rhizalyse pas.
- De structure : aucun patient n'a ce type d'anomalie dans l'enquête (Fig19). Des hypoplasies de l'émail peuvent être rencontrées avec des oligodonties.

Mais il peut y avoir également des anomalies fonctionnelles associées. En effet, les agénésies multiples peuvent avoir des répercussions sur le fonctionnement de la ventilation, mastication et phonation. Seul 1 patient sur 15 souffre de problème fonctionnel, sachant que 4 autres patients sont dans la catégorie « non renseigné » et que 9 patients sur les 15 ont des soins orthodontiques. Au cours de la consultation omnipratique, le diagnostic fonctionnel est peu recensé (Fig19).

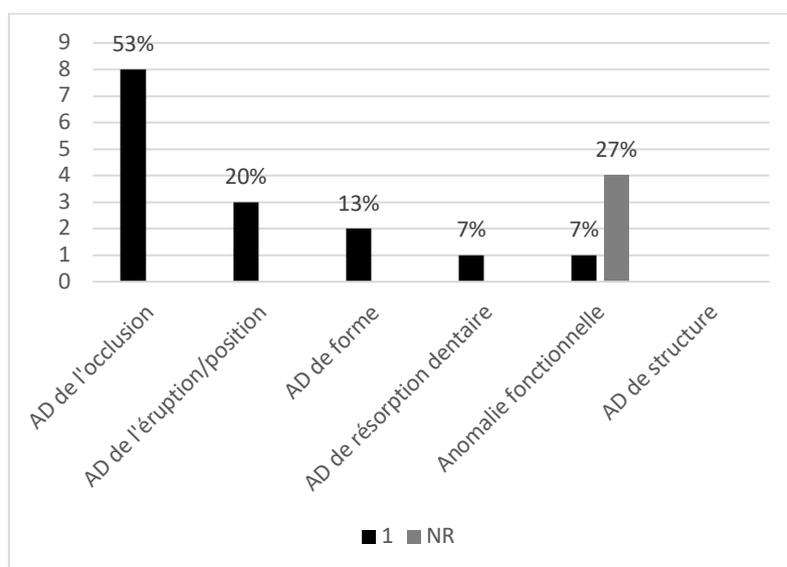


Figure 19 : Répartition des anomalies dentaires (AD) chez les patients ayant une oligodontie

En ce qui concerne la prise en charge de ces patients, 9 patients sur 15 ont eu besoin de soins orthodontiques (Fig20). En effet, les agénésies provoquent des malpositions d'autres dents qu'il est parfois nécessaire de corriger. Puis, 4 patients sur 15 ont eu besoin de soins chirurgicaux (Fig20). En effet, la pose d'implant est une indication, pour les patients ayant une oligodontie, pour remplacer les dents manquantes. Mais il peut s'agir également de tracter des dents incluses ou de faire des greffes osseuses. 5 patients sur 15 ont eu besoin de soins conservateurs (Fig20).

Enfin, 3 patients sur 15 ont bénéficié de soins prothétiques (Fig20). Souvent il s'agit de prothèse sur implant (unitaire ou bridge) ou la réalisation de tosi.

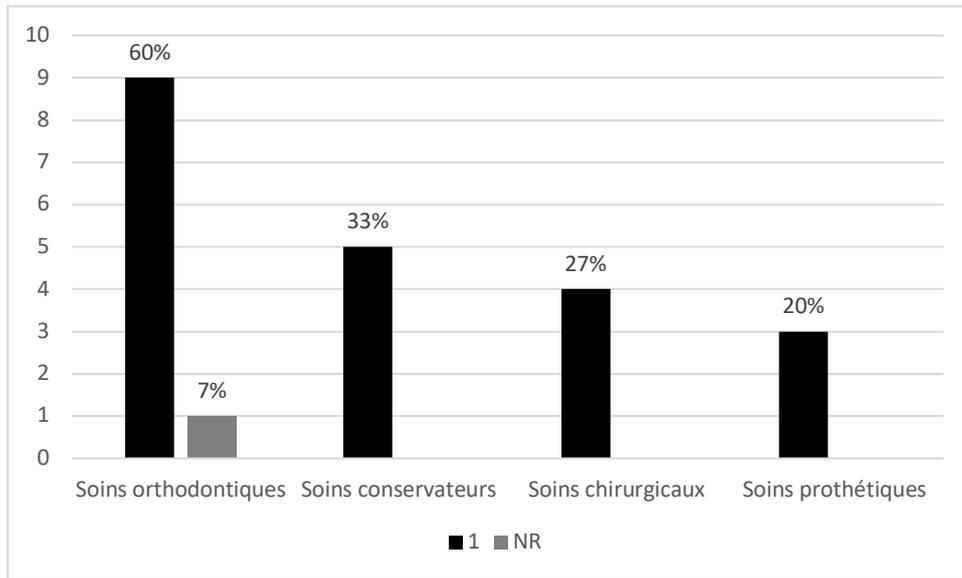


Figure 20 : Répartition des soins chez les patients ayant une oligodontie

2.4. Les fentes

Les fentes apparaissent par anomalie de fusion des bourgeons faciaux. Lorsque le patient est atteint d'une fente, il peut avoir également des agénésies dentaires associées notamment les incisives latérales. Dans l'étude, 8 patients sur 16 ont une anomalie de nombre, ce qui représente la moitié des patients ayant une fente (Fig21).

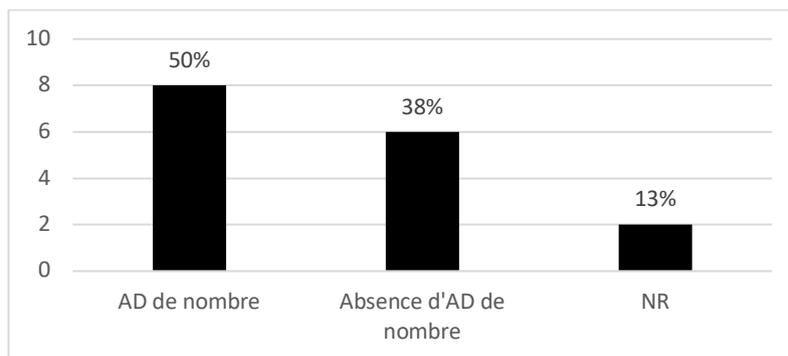


Figure 21 : Répartition des anomalies dentaires de nombre chez les patients ayant une fente

Associée aux fentes, il peut y avoir l'apparition d'anomalie dentaire d'éruption et/ou de position car les axes d'évolution sont perturbés. 2 patients sur 16 ont cette anomalie (Fig22).

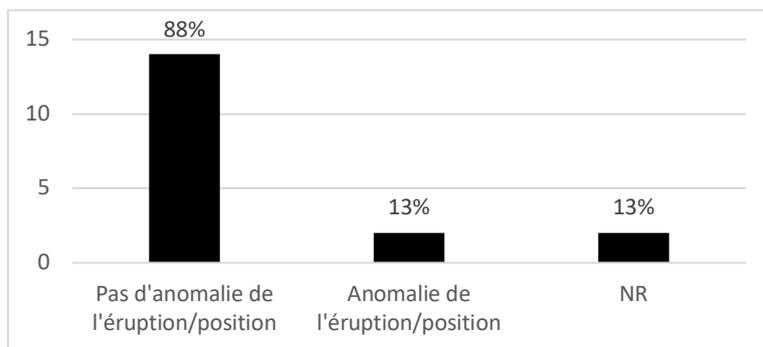


Figure 22 : Répartition des anomalies de l'éruption/position chez les patients ayant une fente

De plus, cela peut aussi provoquer des anomalies de l'occlusion comme des encombrements dentaires par exemple. 8 patients sur 16 possèdent cette anomalie de l'occlusion (Fig23).

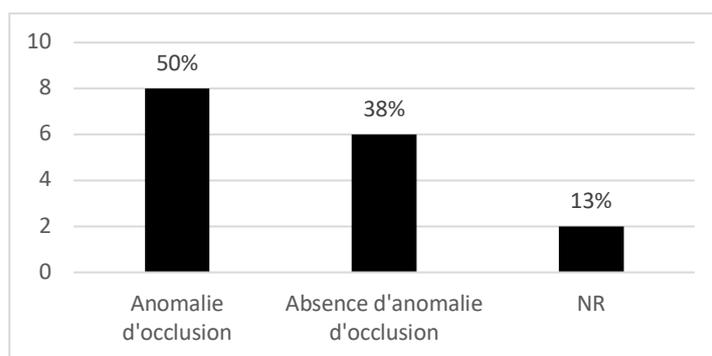


Figure 23 : Répartition des anomalies de l'occlusion chez les patients ayant une fente

Il faut prendre en compte les 2 patients « non renseignés » qui peuvent potentiellement avoir ces trois anomalies.

Les patients ayant une fente peuvent également présenter une occlusion inversée. En effet, la présence d'une fente peut avoir des conséquences morphologiques provoquant un défaut de croissance de l'arcade maxillaire dans les sens antéro-postérieur et transversal. Il en résulte un excès de croissance de la mandibule et donc une occlusion inversée. Sur les 16 patients que compte cette catégorie, 4 ont une occlusion inversée avec 5 patients « non renseignés », c'est-à-dire qu'ils ont été suivis en orthodontie mais que l'accès au dossier n'a pas pu se réaliser (Fig24).

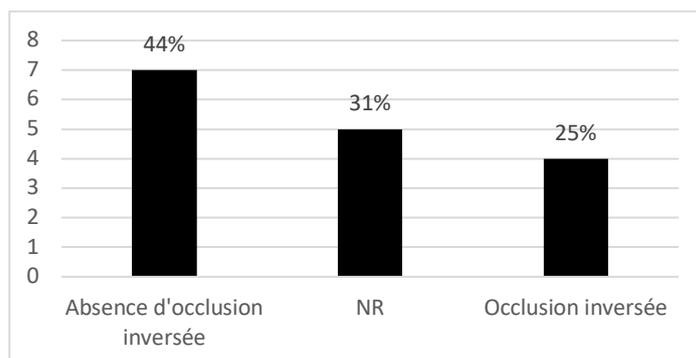


Figure 24 : Répartition des occlusions inversées chez les patients ayant une fente

Ces patients peuvent avoir également un diastème antérieur provoqué par les agénésies dentaires. Seul 1 patient sur 16 en possède un avec 5 patients « non renseignés » (Fig25).

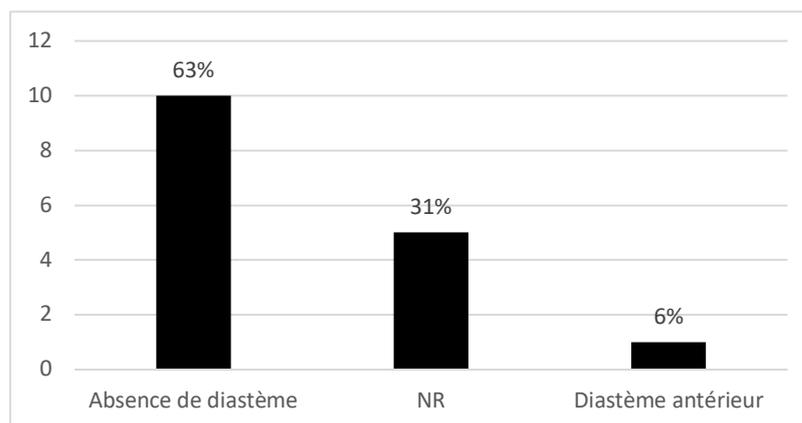


Figure 25 : Répartition des diastèmes antérieurs chez les patients ayant une fente

Par ailleurs, les patients ayant une fente peuvent avoir des anomalies dans la cinétique de mouvement de la mandibule et avoir des latérodéviation ou latérogathies. Dans l'étude, 2 patients sur 16 ont une latérodéviation et 1 patient sur 16 a une latérogathie avec 5 patients « non renseignés » (Fig26).

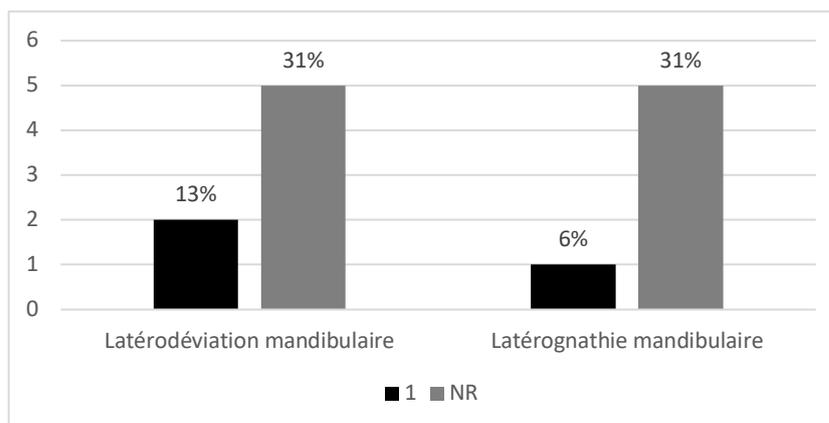


Figure 26 : Répartition des latérogathies/latérodéviation chez les patients ayant une fente

Pour leur prise en charge, 94 % des patients ont eu des soins orthodontiques (Fig27). Ce fort pourcentage s'explique d'une part, par le fait que la plupart des anomalies induites par les fentes, décrites précédemment, nécessitent une prise en charge orthodontique. En effet, il s'agit d'intervenir sur le sens transversal et antéro-postérieur de l'arcade maxillaire, de gérer les encombrements, les agénésies et l'alignement dentaire. D'autre part, ce genre de prise en charge orthodontique touche de jeunes patients. Ici la moyenne d'âge des patients est de 14 ans (Fig7).

Il peut y avoir aussi des soins chirurgicaux pour ces patients comme la mise en place d'implant ou des greffes osseuses. 4 patients sur 16 ont eu besoin de ces soins (Fig27).

Et il peut y avoir des soins prothétiques pour remplacer les dents absentes soit par la mise en place de couronnes implantaire, soit par la réalisation de prothèse amovible partielle. Dans l'étude, 1 patient a eu recours à des soins prothétiques (Fig27).

Ces deux types de soins se font plutôt à l'âge adulte, ici notre moyenne d'âge est de 14 ans ce qui explique le nombre réduit de patients qui subissent ces soins.

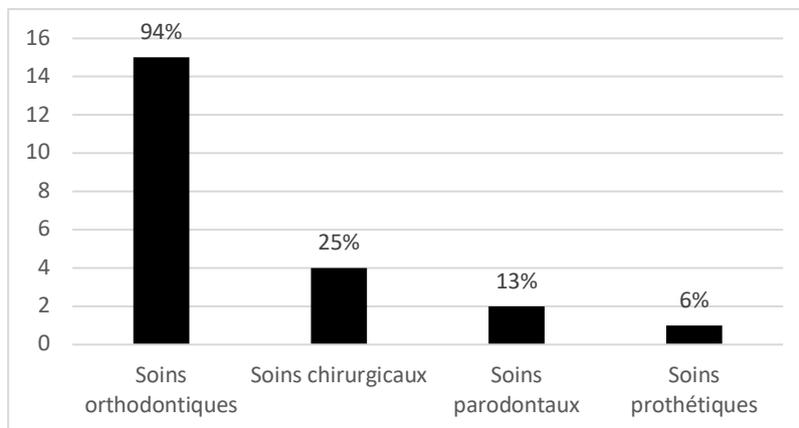


Figure 27 : Répartition des soins chez les patients ayant une fente

2.5. La trisomie

La trisomie est la présence anormale d'un chromosome supplémentaire dans une paire. Les patients atteints de trisomie sont plus vulnérables à l'hygiène bucco-dentaire. C'est pourquoi, chez ces patients, il peut y avoir plus probablement l'apparition de problèmes parodontaux en plus d'une éventuelle déficience immunitaire. Dans l'étude, les 4 patients qui souffrent d'une mauvaise hygiène ont également des anomalies parodontales. Cependant, 10 des 16 patients sont « non renseignés » ce qui signifie que leurs dossiers ne sont pas renseignés à ce sujet (Fig28).

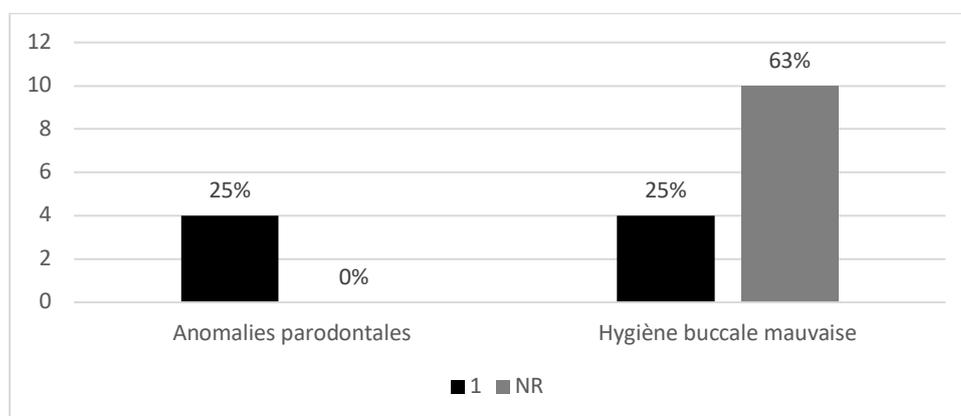


Figure 28 : Répartition des anomalies parodontales et de l'hygiène buccale chez les patients ayant une trisomie

Concernant leur prise en charge, 6 patients sur 16 consultent pour des soins conservateurs (Fig29). En effet, la moitié de ces patients souffrent de pathologies dentaires type caries et/ou kystes... (Annexe 1).

De même, 9 patients sur 16 ont bénéficié de soins chirurgicaux (Fig29). En effet, ces pathologies dentaires peuvent s'aggraver. Ce sont des patients plus difficiles à prendre en charge car ils viennent peu consulter (Fig6).

Puis, 2 patients porteurs d'une trisomie ont eu des séances de fluoruration (Fig29). En effet, cela peut être bénéfique chez ces patients pour reminéraliser l'émail et prévenir la formation de caries.

En outre, 8 patients sur 16 ont eu besoin de réaliser des soins orthodontiques (Fig29). Ce sont en général des soins qui demandent de la rigueur dans l'hygiène et être adhérents au traitement qui sont parfois très longs.

Contrairement aux problèmes d'hygiène et de maladie parodontale, que peuvent avoir ces patients, seuls 3 patients sur 16 ont eu des soins parodontaux (Fig29).

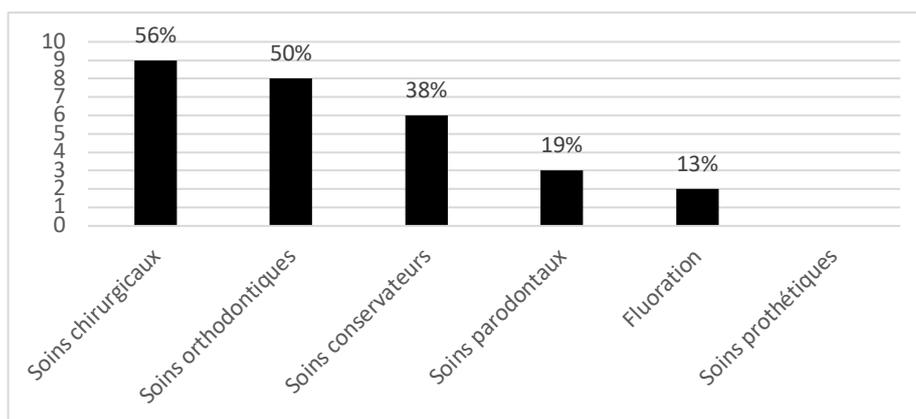


Figure 29 : Répartition des soins chez les patients porteurs d'une trisomie

CHAPITRE 4 : DISCUSSION

1. Analyse de la situation

Tout d'abord, d'un point de vue général, de nombreux dossiers ne sont pas remplis correctement. En effet, certains questionnaires médicaux sont incomplets et des diagnostics non réalisés. Cela touche particulièrement les dossiers omnipratiques où le diagnostic d'orthodontie n'est pas effectué. Il y a également beaucoup d'autres données non communiquées comme l'hygiène dentaire et les problèmes parodontaux. Il est nécessaire alors de rappeler aux externes, l'importance pour un patient de réaliser un interrogatoire médical précis : un examen facial, intrabuccal avec l'examen dentaire, de l'occlusion, du parodonte et des tissus mous et fonctionnel ainsi qu'un examen radiologique complet. Il est également envisageable qu'il soit réalisé mais que son compte rendu ne soit pas inscrit dans le dossier. La systématisation du dossier médical informatisé avec un onglet spécifique permettra éventuellement de diminuer l'oubli de ces examens ou également de leurs saisies. En outre, de nombreux dossiers ont été perdus, non classés et donc non comptabilisés dans l'étude. L'outil informatique mis en place à partir de septembre 2018 au CHU de Pellegrin permettra peut-être de résoudre ces problèmes.

Par ailleurs, cette étude a été menée en simple aveugle et peut donc comporter des biais.

Parmi les patients atteints de pathologies rares, il a été retenu les plus fréquentes. Il s'agit de l'amélogénèse imparfaite avec 16 patients, de l'oligodontie avec 15 patients, des fentes avec 16 patients et de la trisomie avec 16 patients (Fig2). Parmi les 220 dossiers étudiés, la distribution des maladies rares est homogène. La maladie de Willebrand et l'hémophilie n'ont pas été retenues car ce ne sont pratiquement que des prises en charge chirurgicales, les patients retournent ensuite chez leurs praticiens (Fig6).

L'objectif de cette thèse est de cerner les besoins spécifiques des pathologies les plus retrouvées. Ces besoins sont du même ordre, il s'agit d'avoir une prise en charge pluridisciplinaire. En effet, ces différentes maladies entraînent de nombreuses anomalies dentaires qui touchent toutes les disciplines odontologiques. Mais ce travail met en évidence qu'aucun des patients, atteints de ces pathologies, n'a été vu par tous les spécialistes de l'odontologie. Il est donc nécessaire d'améliorer cette prise en charge pluridisciplinaire pour ces anomalies. Il faut que le patient soit vu lors de la première consultation par tous les spécialistes, pour le diagnostic, dans chacune des disciplines, pour ensuite établir le plan de traitement.

De plus, il serait souhaitable de développer les consultations génétiques. En effet, certaines anomalies peuvent être isolées mais aussi liées à un syndrome. Sur 220 patients que compte l'étude, seulement 26 ont eu une consultation génétique (Annexe 1). Cela concerne essentiellement les personnes qui présentent des anomalies du nombre, de structure, de forme, de l'éruption, de troubles fonctionnels ou des bases osseuses où le patient n'a pas encore été diagnostiqué.

En outre, il serait intéressant de systématiser les visites pour les patients atteints de maladies rares afin d'avoir un suivi à court, moyen et long terme. En effet, au sein du CHU de Pellegrin, les moyennes des visites de ces patients ont des écart-types très hauts (Fig4). Ceci signifie que de nombreux patients viennent peu de fois et d'autres beaucoup. Cela ne devrait pas être le cas pour les patients ayant une fente, une oligodontie, une amélogénèse imparfaite, une dentinogénèse imparfaite et une trisomie. En effet, ce sont des pathologies qui nécessitent de nombreux soins et qui touchent toutes les disciplines de l'odontologie. Même une fois les soins terminés, il devrait y avoir un suivi régulier pour des contrôles et la maintenance.

Pour pallier les défauts décrits précédemment, il a été mis en place au sein du CCMR O-Rares de Pellegrin, une consultation pour les patients atteints de maladies rares. Elle vise justement à améliorer cette prise en charge en organisant des consultations et des réunions pluridisciplinaires, tous les jeudis matin. Lors de cette première consultation, des questionnaires précis sont remplis (Phenodent) concernant aussi bien les anomalies dentaires mais aussi orthodontiques, parodontales afin de ne rien oublier. Tous ces dossiers sont informatisés, ce qui évite de les égarer et assurer ainsi le suivi. Les diagnostics sont alors déterminés, des photographies sont réalisées puis la prise en charge est assurée en fonction de la nécessité. De plus, au sein de ce CCMR, il y a un médecin généticien. Cela va faciliter les consultations génétiques pour les patients qui en ont besoins. Les visites sont très dépendantes des patients et de leurs parents, s'ils sont mineurs. Il faut qu'ils adhèrent au plan de traitement. En général, les anomalies décrites précédemment touchent à l'esthétisme et à la fonction. Les patients sont donc souvent coopérants et reviennent consulter.

De plus, le CCMR O-Rares du CHU de Pellegrin se dote de BaMaRa, qui permet aux praticiens de collecter et d'exploiter les données maladies rares. Cette application permet de recueillir dans le cadre du soin, un set de données minimum national pour tous les patients atteints de maladies rares par une saisie directe dans l'application. Ce set de données minimal national est commun à tous les acteurs et à toutes les maladies, ce qui permet un recueil plus structuré et une exploitation sur l'ensemble du territoire. Un consentement spécifique, l'identification du patient, les informations administratives, les informations familiales, le statut vital, le parcours de soins, l'activité de soins, l'histoire de la maladie, le diagnostic et sa confirmation, le traitement ainsi que les antécédents anté et néonataux. Cette technologie permet un meilleur suivi des patients, un suivi de l'activité du site et facilite les rapports d'activité annuels. (11)

2. Les pathologies rares dentaires retenues : de la définition à la prise en charge

2.1. Amélogénèse imparfaite

2.1.1. Définition

L'amélogénèse imparfaite est une maladie génétique et héréditaire qui touche l'ensemble des dentures déciduale et permanente et se caractérise par l'altération de l'émail. (12) La prévalence de la maladie avoisine 1 pour 14000 personnes. (13) Elles sont dues à des erreurs sur les gènes codant les protéines de l'émail. (14) La classification de Witkop divise l'amélogénèse imparfaite en quatre catégories :

- L'AI hypoplasique (Type I) qui se traduit par des anomalies quantitatives de l'émail. C'est la plus fréquente. Elle se manifeste par une faible épaisseur d'émail voire une absence et la présence de stries ou de puits.
- L'AI hypomature (Type II) qui se traduit par des anomalies qualitatives de l'émail. Cette forme se caractérise par un émail relativement dur, avec peu de contraste avec la dentine et allant du blanc crayeux au jaune brun.
- L'AI hypominéralisée (Type III) qui se traduit également par des anomalies qualitatives de l'émail. Elle se traduit par un émail mou, de couleur brunâtre et se clive rapidement.
- L'AI hypomature et hypoplasique associées à un taurodontisme (Type IV) (12) (15)



Figure 30 : Patient présentant une amélogénèse imparfaite au CCMR de Bordeaux (photographie endobuccale), avec la courtoisie du Docteur Garot Elsa

2.1.2. Diagnostic

Tout d'abord, pour établir le diagnostic d'AI il est important de procéder à un interrogatoire médical. (12) En effet, cela permet d'exclure tous les facteurs de risque extrinsèques environnementaux ou autre et de vérifier si d'autres membres de la famille sont atteints de la même pathologie. (16)

Ensuite, le diagnostic se fait à l'examen clinique en analysant la teinte, la dureté au sondage, les anomalies de formes associées, les sensibilités dentaires et les autres signes buccaux comme les troubles squelettiques (béance antérieure).

Enfin, le diagnostic se fait aussi à l'aide de l'examen radiologique en comparant la radiodensité de l'émail et les morphologies dentaires. (17)

Le diagnostic différentiel doit être posé pour écarter toutes autres anomalies de structure de l'émail qui peuvent être des :

⇒ Anomalies acquises :

- Une seule dent est atteinte : un traumatisme ou une infection périapicale de la dent temporaire peuvent provoquer une coloration de la dent définitive.
- Un groupe de dents est atteint : les colorations sont dues à un agent toxique ou tératogène.
- L'ensemble de la denture ou un grand nombre de dents permanentes sont atteintes : les étiologies sont médicamenteuses (tétracycline) ou exogènes ioniques chroniques (fluorose) (15)

⇒ Anomalies génétiques :

- La MIH (molar-incisor hypomineralisation) est une hypominéralisation de l'émail touchant une à quatre premières molaires permanentes, souvent associée à l'atteinte d'une ou plusieurs incisives permanentes. (17)

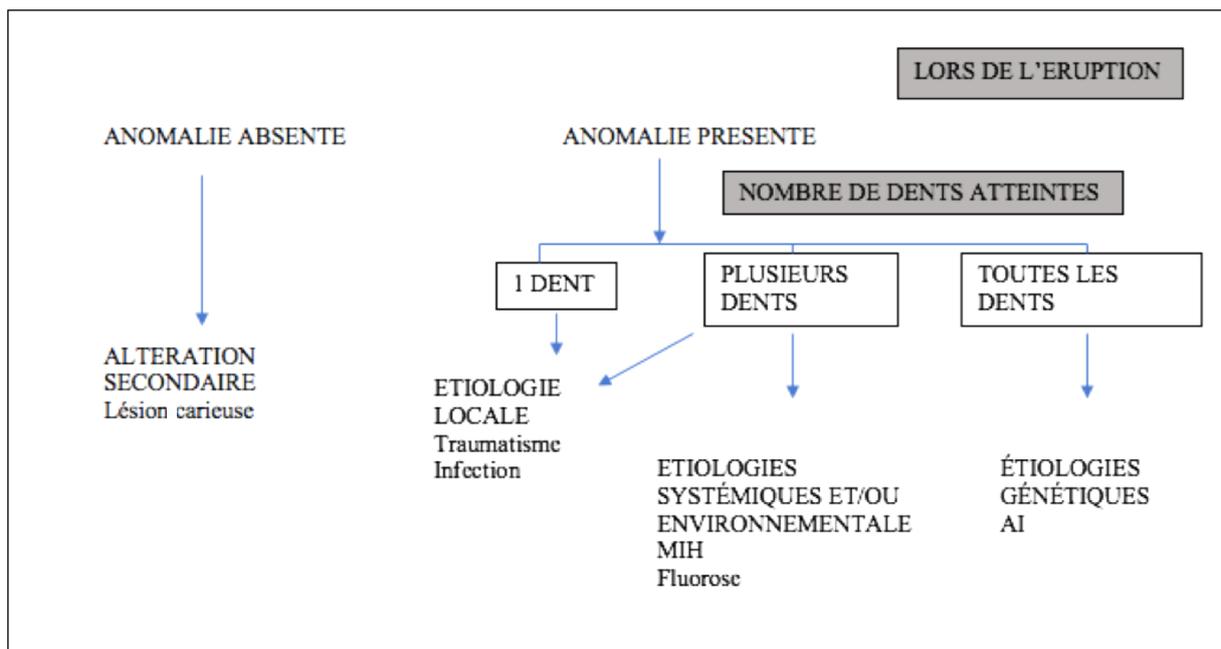


Figure 31 : Arbre décisionnel d'aide au diagnostic des anomalies de structure de l'émail (17)(18)

2.1.3. Signes bucco-dentaires ou syndromes associés

L'AI peut être isolée ou associée à d'autres symptômes dans le cadre d'un syndrome ou d'une maladie rare. L'AI peut donc s'accompagner de signes bucco-dentaires anormaux comme : le taurodontisme, des anomalies dentinaires, des anomalies de l'éruption, des résorptions ou des béances antérieures.

L'AI peut être associée à certains syndromes comme :

- Une néphrocalcinose qui est une anomalie rénale qui est parfois asymptomatique
- Une platispondylie (petite taille)

- Une dystrophie des cônes et des bâtonnets
- Le syndrome de Kohlschutter-Tonz qui se manifeste par une épilepsie accompagnée d'une détérioration mentale
- Le syndrome de Heimler se manifestant par une surdité neurosensorielle et des anomalies des ongles.
- Une onycholyse (anomalie des ongles)
- Le syndrome tricho-dento-osseux qui s'accompagne de cheveux frisés et des anomalies osseuses. (15)

C'est pourquoi il paraît important de réaliser une analyse génétique lors du diagnostic d'une AI. (12)

2.1.4. Traitement

Les patients qui ont une amélogénèse imparfaite (hormis AI hypoplasique) ressentent une sensibilité au chaud et au froid plus importante que la normale. Ils se plaignent d'une décoloration des dents antérieures maxillaire et mandibulaire et de problèmes masticatoires. Le traitement doit donc être basé sur une approche pluridisciplinaire. De plus, il est important de faire la distinction entre les différentes formes d'AI, car la longévité des traitements n'est pas la même. Cela s'explique par la qualité de l'émail. (12)

Tout d'abord, il peut y avoir une approche conservatrice avec des restaurations au composite direct. Ce type de thérapie reste cependant transitoire et est une solution d'attente pour effectuer des restaurations dites d'usage à un âge plus avancé de la vie. (12)

Ensuite, il peut être envisagé des restaurations prothétiques. En effet, lorsque les préparations deviennent trop importantes ou lorsqu'il faut rétablir la dimension verticale d'occlusion, il est nécessaire d'utiliser des couronnes prothétiques. Ce type de restauration est donc préféré à l'âge adulte lorsqu'il est nécessaire de réhabiliter la cavité buccale. De plus, les patients ont une demande esthétique importante, d'où un recours aux couronnes en céramique. Ce type de restauration permet également de limiter les usures dentaires et de limiter la destruction des dents. (12)

En outre, les patients atteints d'une AI doivent avoir une hygiène irréprochable pour éviter tout risque de carie engendrant une perte supplémentaire de tissu dentaire. Cependant, par les sensibilités dentaires, ces patients ont souvent des gingivites généralisées car le brossage est plus difficile. Il convient alors de réaliser un détartrage et de conseiller des visites de contrôle régulières aux patients. En effet, il faut obtenir du patient une hygiène irréprochable. De plus, pour avoir des restaurations prothétiques de bonne qualité, il est parfois nécessaire d'effectuer des allongements coronaires ou des gingivoplasties/gingivectomies. (12)

Par ailleurs, ces patients ont souvent des traitements orthodontiques pour réduire la béance antérieure qui résulte de l'AI. Ces traitements peuvent aller jusqu'à la chirurgie orthodontique. (12)

Enfin, il peut y avoir des dents à extraire, car elles ne sont plus conservables. (12)

2.1.5. Adresser

L'omnipraticien, à la découverte d'une AI, doit orienter son patient le plus tôt possible vers le Centre national de Référence des Manifestations Odontologiques de Maladie Rare de Strasbourg. Ce dernier conseille le praticien sur l'orientation du diagnostic et sur la prise en charge et le suivi de ces patients. En effet, ces patients doivent recevoir un diagnostic génétique afin d'évaluer s'il s'agit d'un cas isolé ou syndromique. De plus, ils bénéficieront alors d'une prise en charge pluridisciplinaire mettant en place un programme de santé bucco-dentaire et de préservation du capital dentaire. (13) Le CRMR de Strasbourg oriente le patient soit vers lui-même s'il se situe à proximité ; soit vers un CCMR.

Le praticien peut aussi participer au recensement des patients dans le registre [D {4}/Phenodent](#). De plus, il est possible, pour les patients et leur famille, de participer à un projet de recherche clinique intitulé « Étude clinique et moléculaire des amélogénèse imparfaite » (PHRC N 2008, HUS, n°4266). Cette étude permet de caractériser les manifestations cliniques et les problèmes liés à l'AI, d'évaluer la prévalence, et de tenter d'établir un lien entre certains symptômes et les gènes incriminés afin d'en découvrir de nouveaux. (15)

2.1.6. Prise en charge de la sécurité sociale

A ce jour, il n'y a pas de prise en charge de l'amélogénèse imparfaite par la sécurité sociale.

2.2. Oligodontie

2.2.1. Définition

L'oligodontie est une anomalie rare du développement dentaire et d'origine génétique, qui se caractérise par l'absence de plus de six dents temporaires et/ou permanentes, à l'exception des dents de sagesse. La prévalence de cette anomalie est de 0,09%. (19) (20)

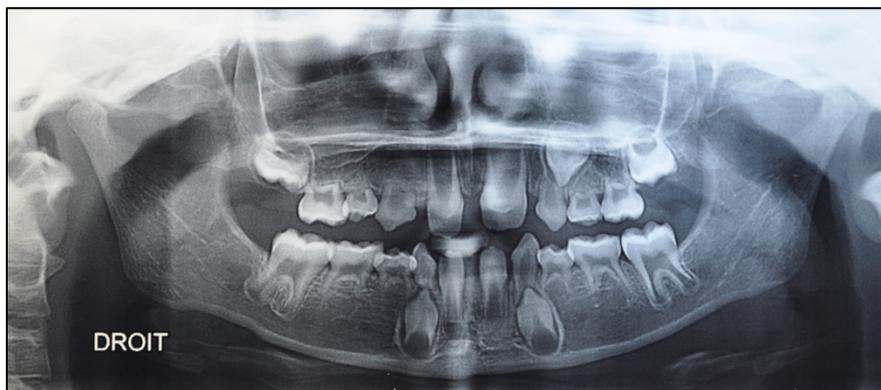


Figure 32 : *Patient présentant une oligodontie au CCMR de Bordeaux (radiographie panoramique et photographie endo-buccale), avec la courtoisie du Docteur Garot Elsa*

2.2.2. Diagnostic

Le diagnostic est d'une part clinique : l'éruption tardive de dents, la persistance des dents déciduales, l'hypotrophie osseuse alvéolaire et la présence de diastèmes doivent orienter le diagnostic. D'autre part, le diagnostic est radiologique avec une radiographie panoramique ou la réalisation de rétro-alvéolaires. (20)

Le diagnostic différentiel doit se poser avec l'hypodontie (absence de moins de 6 dents permanentes), l'anodontie (absence de total de dents), l'inclusion dentaire, le retard d'éruption, d'évolution ou de minéralisation dentaire, l'expulsion traumatique et les antécédents d'extractions dentaires.

2.2.3. Signes bucco-dentaires ou syndromes associés

L'oligodontie peut être associée à des anomalies dentaires de forme comme des dents coniques, taurodontisme ou de taille comme des microdonties. Des retards d'éruption et des anomalies de structure de l'émail peuvent aussi être constatés. (19)

L'oligodontie peut se retrouver dans des formes syndromiques comme par exemple :

- La dysplasie ectodermique (20) qui est un large groupe de plus de 200 entités pathologiques caractérisé par au moins une atteinte de deux des dérivés ectodermiques : cheveux/poils, ongles, dents et glandes sudoripares. (21)

- Les syndromes oro-facio-digitaux (20) : il y a plus de 12 types identifiés. Les signes communs à ces derniers sont des freins gingivolabiaux multiples, des hamartomes linguaux et une langue plurilobée. L'oligodontie touche particulièrement les incisives latérales supérieures. (21)
- Le syndrome de Van Der Woude peut être associé en plus de l'oligodontie à des fentes labiales, labio-palatine ou palatine. (20) (22) Il y est associé des fistules de la lèvre inférieure. Et une syndactylie du troisième et quatrième doigts. (21)
- Le syndrome d'Ellis-van Creveld qui est une dysplasie chondro-ectodermique se caractérise entre-autre par un retard de croissance, des malformations cardiaques, des anomalies ectodermiques. (20) (23) Cette maladie peut avoir des anomalies dentaires associées, en plus d'une oligodontie, comme des dents néonatales, des microdonties, des éruptions retardées, des dents conoïdes, des hypominéralisations amélaire, des freins gingivaux multiples. (21)
- Le syndrome de Rapp-Hodgkin qui est une dysplasie ectodermique, se caractérise par des anomalies ectodermiques et une fente labiale et/ou palatine (20) (24). Des dents conoïdes peuvent être trouvées. (21)
- La dysplasie dermique faciale focale (20)
- Le syndrome d'oligodontie-taurodontisme-hypotrichose (20)
- Les trichothiodystrophies, sont des maladies caractérisées par des cheveux courts, épars et fragiles, pauvres en soufre. Cela est dû à une synthèse anormale de sulfures contenus dans la kératine. (20) (25)
- Le syndrome de Down (19) (trisomie 21) : cette maladie se caractérise par un retard mental, un faciès atypique et une malformation cardiaque. Au niveau dentaire, elle peut être associée à des agénésies des dents temporaires et permanentes, des incisives latérales maxillaires en grain de riz et une hypominéralisation de l'émail. (21)
- Il peut y avoir une prédisposition au cancer colorectal (19)

2.2.4. Traitement

La mise en place d'un traitement pluridisciplinaire est nécessaire.

En denture temporaire, il convient tout d'abord de réaliser un traitement des anomalies morphologiques coronaires, en restaurant les dents déciduales dysmorphiques, avec des résines composites ou couronnes pédiatriques esthétiques. (26) Il est aussi nécessaire de procéder, dès l'âge de trois ans, à une réhabilitation par prothèses pédiatriques maxillaire et mandibulaire. En effet, ce traitement doit se mettre en place le plus tôt possible afin de maintenir et corriger les fonctions orales et prévenir les anomalies de croissance. Mais il y a également un bénéfice psychologique, cela permet aux patients de s'adapter à la société d'aujourd'hui. (27) Il est également mis en place des mesures de préventions adaptées. (26)

En denture mixte, lorsqu'il y a des dents dans la région symphysaire, un bilan et un traitement orthodontique sont réalisés si nécessaire. Il faut gérer les espaces et réaliser une évaluation fonctionnelle. (26) Dans le cas contraire, le patient fait des demandes d'affectation longue durée hors liste et de prise en charge implantaire précoce à la CPAM. Il passe ensuite une tomographie de la mandibule. En effet, il peut alors être mis en place deux implants symphysaires à partir de six ans, sous réserve de six agénésies de dents permanentes mandibulaires. Il sera ensuite mis en place une prothèse mandibulaire amovible implanto-stabilisée et une prothèse amovible maxillaire conventionnelle. Cette indication a été définie par l'HAS en 2006. (28) Quelques soit le traitement réalisé, il faut faire une protection des dents permanentes en scellant les sillons, faire des séances de fluoruration et renforcer les mesures de prévention. (26)

Ensuite, il faut assurer le suivi de ces patients à moyen et long termes. A moyen terme, il faut instaurer un suivi clinique et radiologique et un renouvellement prothétique régulier en cas de mise de deux implants symphysaires. Pour les patients qui n'ont pas reçu ce type de traitement, il advient tout de même d'assurer un suivi prothétique et des contrôles réguliers, pour notamment faire un rebasage régulier de l'intrados des prothèses ou de renouveler ces dernières. Il faut aussi suivre la croissance maxillo-mandibulaire et l'éruption des dents permanentes. En effet, il faut réaliser des corrections des malpositions, maintenir et restaurer les rapports intra et interarcades proches de la normalité. Il convient donc de réaliser une prise en charge orthodontique pour corriger toutes ces anomalies et éventuellement faire une chirurgie orthognatique. Sur le long terme, il s'agit de réaliser des planifications implanto-prothétiques des deux arcades, avec plus ou moins de chirurgies pré-implantaires pour aménager le support osseux. (17) La prévention bucco-dentaire est toujours à réaliser. (26)

2.2.5. Adresser

Comme pour l'amélogénèse imparfaite, le praticien, à la découverte d'une oligodontie, doit orienter son patient le plus tôt possible vers le Centre national de Référence des Manifestations Odontologiques de Maladies Rares de Strasbourg. Ce dernier conseille le praticien sur l'orientation du diagnostic et sur la prise en charge et le suivi de ces patients. Ces patients ont en effet besoin de soins pluridisciplinaires qui peuvent être mis en place dans les CRMR et les CCMR de France ainsi que d'une analyse génétique pour écarter tous syndromes.

Le praticien peut aussi participer au recensement des patients dans le registre [D {4}/Phenodent](#). (19)

2.2.6. Prise en charge de la sécurité sociale

Pour bénéficier d'une prise en charge par l'Assurance Maladie, il faut constituer un dossier incluant le protocole de soins, le document d'aide au remplissage et les radiographies. En effet, cette dernière peut prendre en charge les actes du traitement implanto-prothétique chez les patients qui souffrent d'oligodontie.

Pour les enfants de plus de 6ans et jusqu'à la fin de leur croissance :

- La rédaction du protocole de soins se fait par le médecin choisi par la famille (la désignation d'un médecin traitant n'est pas obligatoire pour les enfants de moins de 16 ans).
- Le document d'aide au remplissage peut être rempli par le chirurgien-dentiste si la famille l'a choisi, ou par le médecin que la famille choisie (après communication des éléments de la part du chirurgien-dentiste à ce dernier). Il doit comporter tous les éléments relatifs au diagnostic de la maladie, ainsi qu'au projet thérapeutique envisagé. Pour les radiographies il faut joindre une radiographie panoramique ainsi qu'une radiographie de la main et du poignet pour apprécier l'âge osseux.
- Le dossier doit ensuite être envoyé au service médical de la caisse d'Assurance Maladie du patient, soit par le médecin rédacteur soit par le dentiste. Une notification d'avis favorable ou non acceptation/refus de prise en charge pour les actes implanto-prothétiques est alors envoyée au patient. (29)

Pour les adultes :

- La rédaction du protocole de soins se fait par son médecin traitant.
- Le document d'aide au remplissage peut se faire par le chirurgien-dentiste s'il est choisi par le patient ou par son médecin traitant (après communication des éléments de la part du chirurgien-dentiste à ce dernier).
- Le dossier doit être ensuite envoyé au service médical de la caisse d'Assurance Maladie du patient, soit par le médecin rédacteur soit par le dentiste. Une notification d'avis favorable ou non acceptation/refus de prise en charge pour les actes implanto-prothétiques, est alors envoyée au patient. (29)
- Il y a une prise en charge implantaire chez l'adulte, de dix implants maxillaires et mandibulaires par la CPAM et dans le cas d'une affection de longue durée hors liste à partir de six agénésies de dents permanentes, dont une agénésie atypique. (17)

2.3. Les fentes

2.3.1. Définition

Les fentes faciales résultent d'un défaut d'accolement d'un ou plusieurs bourgeons faciaux, avec ou sans hypoplasie. (30) Il s'agit donc de l'interruption de continuité, au niveau des tissus de la face : labio-narinaire, palatin et osseux. (31) Elles provoquent des anomalies de la morphologie faciale, de la fonction orofaciale et engendrent donc des problèmes sociaux et psychologiques. (30)



Figure 33 : Patient présentant une fente labio-alvéolo-palatine et une trisomie au CCMR de Bordeaux (photographie exo-buccale), avec la courtoisie du Docteur Garot Elsa

2.3.2. Diagnostic

Le diagnostic est clinique mais peut être anténatal lors de l'échographie morphologique. (32)

Il existe différentes fentes faciales. Des formes plus rares comme le colobome ou la macrostomie, que d'autres comme les fentes labiopalatines ou labio-maxillo-palatines. Ces dernières peuvent être provoquées par une anomalie de formation du palais primaire et/ou du palais secondaire. (30) Elles atteignent la lèvre supérieure, le seuil nasal, l'arcade alvéolaire, le palais osseux et le voile musculaire du palais. (31)

Le diagnostic différentiel doit se faire entre toutes les formes de fentes recensées. Il existe de nombreuses classifications, comme celle de Veau qui caractérise les désordres anatomiques et qui comprend quatre catégories avec :

- Une division simple du voile
- Une division du voile et de la voûte palatine
- Une division du voile et de la voûte palatine associée à une fente labioalvéolaire unilatérale
- Une division du voile et de la voûte palatine associée à une fente labioalvéolaire bilatérale totale.

Il y a aussi la classification de Kernahan et Stark, basée sur des notions embryologiques et composée de trois groupes : palais primaire, palais secondaire et de l'association entre le palais primaire et secondaire. Il y a également la classification de Benoist, plus axée sur la prise en charge prothétique où trois classes sont individualisées selon la motricité du voile du palais. Enfin, la classification de Chancholle distingue les formes bénignes et les formes malignes et propose un pronostic de traitement. (33)(34)

2.3.3. Signes bucco-dentaires ou syndromes associés

Lorsqu'il y a présence d'une fente faciale, il peut y avoir des problèmes dentaires comme des axes d'évolution perturbés, des inclusions, des agénésies ou encore des malformations dentaires. Il y a aussi des endomaxillies et des classes III squelettiques plus fréquentes. Il peut aussi y avoir des problèmes fonctionnels comme des troubles : de la parole, de l'audition, de la déglutition, de la

mastication et de la ventilation ; ainsi que des anomalies squelettiques et dento-squelettiques, accompagnées de troubles de la croissance maxillo-faciale. (31)

2.3.4. Traitement

Il s'agit d'un traitement pluridisciplinaire. Un calendrier thérapeutique est alors mis en place lorsque le patient présente une fente. Tout d'abord, le traitement chirurgical réalisé dépend du type de fente faciale. Un suivi chirurgical doit être effectué toute la durée de la croissance, pour réaliser d'éventuels traitements secondaires à visée morphologique nasolabiale et maxillaire ou à visée fonctionnelle. (31)

Ensuite, un suivi orthophonique est mis en place. Il doit être régulier afin de veiller aux fonctions orales, en particulier la phonation et la déglutition. (30) Il est alors proposé une rééducation dès le plus jeune âge. (32)

Il faut aussi assurer un suivi orthodontique précoce. Il est prolongé jusqu'à la fin de la croissance pour dépister et traiter les éventuels désordres dentoalvéolaires. (30) Il intervient à tout âge de la vie du patient. Tout d'abord, il peut réaliser des plaques, avant les chirurgies de départ, qui facilitent l'allaitement. Elles ont des actions orthopédiques qui permettent un rapprochement des berges de la fente. Puis il gère, dans l'enfance et l'adolescence, les anomalies des sens transversaux et antéro-postérieur, mais aussi les encombrements et l'alignement dentaires. En fin de croissance, il effectue d'éventuels traitements à la fois orthodontiques et chirurgicaux. (31)

Un suivi ORL est également à mettre en place pour rechercher notamment les troubles de la fonction tubaire. (30) L'ORL surveille les pathologies de type séro-muqueuse comme : les otites, ou les pathologies de l'audition, la phonation et la respiration. (31) Un suivi psychologique pour les parents et le patient doit être instauré. De même, un conseil génétique est nécessaire pour rechercher des syndromes polymalformatifs ou des causes génétiques. (30)

Le chirurgien-dentiste intervient également pour remplacer des dents absentes, par la mise en place d'implants associée à des greffes osseuses ou par la réalisation de prothèses amovibles.

Cette prise en charge pluridisciplinaire doit être assurée sur le long terme. (31)

2.3.5. Adresser

La prise en charge de ces patients s'effectue dans des centres référents (CRMR et CCMR). Ils sont normalement pris en charge dès leur naissance. (31)

2.3.6. Prise en charge de la sécurité sociale

Les interventions pour une fente sont prises en charge par la sécurité sociale. (35)

CONCLUSION

La réalisation de cette étude a permis de mettre en évidence le profil des patients atteints de maladies rares rencontrés au sein du CHU de Pellegrin.

Tout d'abord, les pathologies les plus représentées dans le cadre de l'étude sont l'amélogenèse imparfaite, l'oligodontie, les fentes et la trisomie. Les axes de recherche demandés dans le cadre de PNMR 3 vont alors être développés, par rapport à ces pathologies au sein du CCMR O-Rares de Bordeaux.

De plus, les patients proviennent des départements limitrophes au CCMR. Ces patients y consultent parce que c'est l'un des seuls, avec Toulouse à avoir une équipe pluridisciplinaire, dans le Sud-Ouest de la France.

Par ailleurs, le profil de patient est plutôt jeune. Ce qui permet d'effectuer le diagnostic génétique rapidement. Des pathologies générales peuvent donc être révélées précocement. Mais aussi de prendre en charge les anomalies bucco-dentaires au plus tôt.

Les différents graphiques de cette étude ont également pu révéler les besoins de ces pathologies, qui sont multiples et communs : un examen clinique et radiologique complet, une prise en charge pluridisciplinaire, des consultations génétiques et un suivi permanent. Pour répondre à ces besoins, le CCMR O-Rares de Bordeaux a mis en place des consultations génétiques, pluridisciplinaire, pour les patients atteints de maladies rares. De plus, tout ceci est informatisé et évite donc la perte de dossier. Aussi, par les questionnaires, l'oubli des points de diagnostic est annihilé. L'impact de ce nouveau dispositif est, cependant, difficile à évaluer puisqu'il n'a lieu que depuis le mois de Septembre 2018. Il serait alors nécessaire de renouveler cette étude d'ici plusieurs années, afin d'évaluer si les nouvelles dispositions réalisées, au cours de ces derniers mois, sont bénéfiques au CCMR.

Par ailleurs, il a été rappelé dans la seconde partie de la discussion, pour l'amélogenèse imparfaite, l'oligodontie et les fentes, les points suivants : la définition, le diagnostic, les signes et syndromes associés, le traitement, l'adressage et la prise en charge de la sécurité sociale. Cette partie a été réalisée dans un but pédagogique, pour aider les praticiens de ville à faire le diagnostic mais également pour organiser la prise en charge de leurs patients atteints. En effet, il convient de rappeler aux praticiens que des services pluridisciplinaires existent et qu'il est souhaitable de communiquer avec ces derniers pour organiser la prise en charge de ces patients. Cette dernière peut être mise en place par les CCMR, mais le suivi sur le long terme peut se faire par les praticiens de ville. Il est donc important de développer cette interrelation dans les deux sens pour faciliter la vie des patients.

Enfin, il serait intéressant d'intégrer la composante psychologique au sein des consultations génétiques du CCMR de Bordeaux. En effet, ce sont des pathologies handicapantes physiquement mais aussi moralement. Il faudrait intégrer des entretiens avec un psychologue et mettre des outils en place

pour évaluer le niveau de détresses psychologique et sociale du patient. Il faut que ces patients soient accompagnés afin d'accepter la maladie. Un autre dispositif pourrait être mis en place également pour les proches.

BIBLIOGRAPHIE

1. Friedlander L et al. Management of rare diseases of the Head, Neck and Teeth: results of a French population-based prospective 8-year study. *Orphanet J Rare Dis.* 2017 ;1 2:94.
2. Slade A, Isa F, Kyte D, Pankhurst T, Kerecuk L, Ferguson J, et al. Patient reported outcome measures in rare diseases: a narrative review. *Orphanet J Rare Dis.* 2018 ; 13.
3. TETECOUCO. (Cité 1 avril 2019). Filière de Santé Maladies Rares dédiées aux patients atteints de maladies rares, [En ligne]. https://www.tete-cou.fr/medias/fichiers/brochure_presentation_23_fsmr.pdf
4. Choquet R et al. A methodology for a minimum data set for rare diseases to support national centers of excellence for healthcare and research. *JAMIA.* 2015 ; 22.
5. Ministère de la santé et des solidarités. (Cité 1 avril 2019). Plan national maladies rares 2005-2008, [En ligne]. https://fondation-maladiesrares.org/wp-content/uploads/2016/08/1er-plan_national_maladies_rares_2005-2008.pdf
6. Ministère de la santé et des solidarités. (Cité 1 avril 2019). Plan national maladies rares 2011-2015, [En ligne]. https://fondation-maladiesrares.org/wp-content/uploads/2016/08/2ePlan_national_maladies_rares.pdf
7. Ministère de la santé et des solidarités. (Cité 1 avril 2019). Plan national maladies rares 2018-2022, [En ligne]. https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/plan_national_maladies_rares_2018-2022.pdf
8. Filière TeteCou : Malformations rares tête cou dents. (Cité 1 avril 2019). [En ligne]. <https://www.tete-cou.fr/>
9. Les filières de santé maladies rares | Fondation maladies rares. (Cité 1 avril 2019). [En ligne]. <https://fondation-maladiesrares.org/les-maladies-rares/les-maladies-rares-bis/les-filieres-de-sante-maladies-rares/>
10. O-Rares : Manifestations orales et dentaires des maladies rares - Strasbourg. (Cité 1 avril 2019). [En ligne]. <https://www.o-rares.com/>
11. Banque Nationale de Données Maladies Rares. (Cité 23 mars 2019). [En ligne]. <http://www.bndmr.fr/>
12. Sabandal M, Schäfer E. Amelogenesis imperfecta: review of diagnostic findings and treatment concepts. *Odontology.* Sept 2016 ; 104(3) : 245-56.
13. Phenodent. (Cité 23 mars 2019). Maladies Rares. Amélogénèses imparfaites, [en ligne]. <http://www.phenodent.org/documents/ai.pdf>
14. De la Dure-Molla M, Berdal A. Odontogénétique : cytodifférenciation dentaire et maladies rares associées. *EMC - Médecine buccale* 2015 ; 10(4) :1-25.
15. Bloch-Zupan A. Les amélogénèses imparfaites. *Clinic.* oct 2010;31:512-516.
16. Crawford PJ, Aldred M, Bloch-Zupan A. Amelogenesis imperfecta. *Orphanet J Rare Dis.* 4 avr 2007 ; 2(1):17.
17. Muller-Bolla. Fiches pratiques d'odontologie pédiatrique. Editions CdP. 2014.

18. Bailleul-Forestier I, Molla M, Verloes A, Berdal A. The genetic basis of inherited anomalies of the teeth: Part 1: Clinical and molecular aspects of non-syndromic dental disorders. *Eur J Med Genet.* 1 juill 2008 ; 51(4) :273-91.
19. Phenodent. (Cité 23 mars 2019). Maladies Rares. Oligodontie, [en ligne]. <http://www.phenodent.org/documents/oligodontie.pdf>
20. Orphanet. (Cité 23 mars 2019). Oligodontie, [En ligne]. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=14371&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=oligodontie&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie\(s\)/groupes%20de%20maladies=Oligodontie&title=Oligodontie&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=14371&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=oligodontie&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie(s)/groupes%20de%20maladies=Oligodontie&title=Oligodontie&search=Disease_Search_Simple)
21. de la Dure-Molla M, Berdal A. Odontogénétique : initiation, morphogenèse dentaire et maladies rares associées. *EMC - Médecine buccale* 2015 ; 10(3) :1-27.
22. Orphanet. (Cité 23 mars 2019). Syndrome de Van der Woude, [En ligne]. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=967&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=syndrome-de-Van-der-Woude&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie\(s\)/groupes%20de%20maladies=Syndrome-de-Van-der-Woude&title=Syndrome%20de%20Van%20der%20Woude&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=967&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=syndrome-de-Van-der-Woude&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie(s)/groupes%20de%20maladies=Syndrome-de-Van-der-Woude&title=Syndrome%20de%20Van%20der%20Woude&search=Disease_Search_Simple)
23. Orphanet. (Cité 23 mars 2019). Syndrome d'Ellis Van Creveld, [En ligne]. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=287&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Le-syndrome-d-Ellis-van-Creveld-&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie\(s\)/groupes%20de%20maladies=Syndrome-d-Ellis-Van-Creveld&title=Syndrome%20d_Ellis-Van%20Creveld&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=287&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Le-syndrome-d-Ellis-van-Creveld-&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie(s)/groupes%20de%20maladies=Syndrome-d-Ellis-Van-Creveld&title=Syndrome%20d_Ellis-Van%20Creveld&search=Disease_Search_Simple)
24. Orphanet. (Cité 23 mars 2019). Syndrome d'ankyloblépharon anomalies ectodermiques fente labiopalatine, [En ligne]. https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=1071
25. Orphanet. (Cité 23 mars 2019). Trichothiodystrophie, [En ligne]. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=10319&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=La-trichothiodystrophie&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie\(s\)/groupes%20de%20maladies=Trichothiodystrophie&title=Trichothiodystrophie&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=10319&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=La-trichothiodystrophie&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie(s)/groupes%20de%20maladies=Trichothiodystrophie&title=Trichothiodystrophie&search=Disease_Search_Simple)
26. Prise en charge thérapeutique. (Cité 23 mars 2019). [En ligne]. <https://www.o-rares.com/prise-en-charge-therapeutique>
27. Derbanne MA, Sitbon MC, Landru MM, Naveau A. Case report: Early prosthetic treatment in children with ectodermal dysplasia. *Eur Arch Paediatr Dent.* déc 2010 ; 11(6):301-5.
28. Haute Autorité de Santé. (Cité 23 mars 2019). Avis favorable de la HAS concernant la pose d'implants chez les enfants atteints d'agénésie dentaire, [En ligne]. https://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_480851/fr/avis-favorable-de-la-has-concernant-la-pose-d-implants-chez-les-enfants-atteints-d-agenesie-dentaire

29. Agénésies dentaires multiples liées à une maladie rare. (Cité 23 mars 2019). [En ligne]. <https://www.ameli.fr/chirurgien-dentiste/exercice-liberal/prescription-prise-charge/soin-agenesies/soin-agenesies>
30. Collège hopitalo-universitaire français de chirurgie maxillo-faciale et stomatologie. (cité 23 mars 2019). Item 35 : Anomalies maxillo-faciales et développement buccodentaire, [En ligne]. http://campus.cerimes.fr/chirurgie-maxillo-faciale-et-stomatologie/enseignement/stomatologie3/site/html/1_3.html
31. Bigorre, Captier. (Cité 23 mars 2019). Tête & Cou - Fentes Labio-Palatines, [En ligne]. http://www.college-chirped.fr/College_National_Hospitalier_et_Universitaire_de_Chirurgie_Pediatrique/Cours_Themes__Uro-Viscerale_files/Te%CC%82te%20%26%20Cou%20-%20Fentes%20Labio-Palatines%20-%20Captier%20-%2010-03-2015.pdf
32. Orphanet. (Cité 23 mars 2019). Fente labio palatine, [En ligne]. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=18395&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Fente-labio-palatine&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie\(s\)/groupes%20de%20maladies=Fente-labio-palatine&title=Fente%20labio-palatine&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=18395&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Fente-labio-palatine&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie(s)/groupes%20de%20maladies=Fente-labio-palatine&title=Fente%20labio-palatine&search=Disease_Search_Simple)
33. E. Noirrit-Esclassan, P. Pomar, R. Esclassan, B. Terrie, P. Galinier, V. Woisard. Plaques palatines chez le nourrisson porteur de fente labiomaxillaire. EMC - Médecine buccale 2008 ; 3(1) :1-14.
34. E. Noirrit-Esclassan, P. Pomar, C. Rignon-Bret, R. Esclassan, F. Destruhaut. Orthèses et prothèses chez l'enfant et l'adulte porteurs de fente labio-alvéolaire et/ou vélo-palatine. EMC - Médecine buccale 2018 ; 13(3) :1-15.
35. CHU de Poitiers. (Cité 23 mars 2019). Fentes labiales, palatines et labiopalatines | Chirurgie pédiatrique, [En ligne]. <http://www.chu-poitiers.fr/specialites/chirurgie-pediatrique/fentes-labiales-palatines-et-labiopalatines/>

ANNEXES

Annexe 1 : Tableau Excel des patients avec une maladie rare (intégralité disponible en version PDF)

Age	Homme	Femme	Lieu de vie	Numéro de département	St André	Pellegrin	Age des premiers signes	Année de la 1C	Nombre d'enfants lors de la 1C (<18ans)
23	1	0	BORDEAUX (33)	33	0	1	NR	2017	0
18	0	1	DAX (40)	40	0	1	NR	2013	1
5	1	0	ST SELVE (33)	33	0	1	NR	2016	1
9	1	0	NR	NR	0	1	NR	2018	1
44	1	0	PERIGUEUX (24)	24	0	1	NR	2016	0
16	1	0	BORDEAUX (33)	33	0	1	NR	2017	1
31	0	1	TALENCE (33)	33	0	1	NR	2012	0
74	0	1	VERNOUILLET (78)	78	0	1	NR	2015	0
27	1	0	NR	NR	0	1	NR	2010	1
18	0	1	NR	NR	0	1	NR	2017	1
18	0	1	PESSAC (33)	33	0	1	NR	2010	1
14	1	0	CUDOS (33)	33	0	1	NR	2017	1
20	0	1	MANZAC SUR VERN (24)	24	0	1	NR	2016	1
39	0	1	CAVIGNAC (33)	33	0	1	NR	2016	0
69	0	1	TALENCE (33)	33	0	1	NR	2016	0
8	0	1	St MEDARD DE GUIZIERES (33)	33	0	1	NR	2017	1
13	0	1	GRADIGNAN (33)	33	0	1	NR	2014	1
7	0	1	GRADIGNAN (33)	33	0	1	NR	2015	1
22	0	1	BERGERAC (24)	24	0	1	NR	2015	1
11	1	0	BORDEAUX (33)	33	0	1	NR	2018	1
40	0	1	GRADIGNAN (33)	33	0	1	NR	2009	0
47	0	1	BORDEAUX (33)	33	0	1	NR	2016	0
61	1	0	AMBARES ET LAGRAVES (33)	33	0	1	NR	2017	0
62	1	0	NR	NR	0	1	NR	2016	0
15	1	0	NR	NR	0	1	NR	2013	1
74	0	1	BEGLES (33)	33	0	1	NR	2016	0
17	1	0	MIOS (33)	33	0	1	NR	2018	1
7	1	0	ANGLIERS (17)	17	0	1	NR	2018	1
53	1	0	BLANQUEFORT (33)	33	0	1	NR	2013	0
12	1	0	NR	NR	0	1	NR	2018	1
48	0	1	NR	NR	0	1	NR	2014	0
58	0	1	BORDEAUX (33)	33	0	1	NR	2014	0

phenodent.org		phenodent.org is an implementation of the Diagnosing Dental Defects Database	
AGE DENTAIRE :		<input type="text"/>	
ÉTAT PARODONTAL			
Normal	oui / non	Indice de plaque	Indice de tarte
Gencive : Normale	oui / non	Parodontite : Parodontopathie	aucune / localisée / généralisée
Hyperplasie gingivale	aucune / localisée / généralisée	Poche parodontale	oui / non
Commentaire		Commentaire	
Indice d'hyperplasie		Mobilité dentaire	oui / non
Gingivite	aucune / localisée / généralisée	Commentaire	
Indice de gingivite			
Dehiscence	oui / non		
Commentaire sur l'état parodontal		Perte dentaire	oui / non
ORTHODONTIE			
Diastème antérieur	oui / non	Proalvéolie (mm)	
Supracclusion	complète / incomplète / ouverte	Supracclusion (mm)	
Béance antérieure	oui / non		
Relation incisive	I / II div 1 / II div 2 / div III		
Squelette	I / II / III		
Relation molaire gauche	I / 0.5 unit II / 1 unit II / 0.5 unit III / 1 unit III	Relation molaire droite	I / 0.5 unit II / 1 unit II / 0.5 unit III / 1 unit III
Articulé croisé antérieur	aucun / gauche / droite / bilatéral	Articulé croisé postérieur	aucun / gauche / droite / bilatéral
Encombrement antérieur	aucun / léger / sévère	Encombrement postérieur	aucun / léger / sévère
Dentition espacée	oui / non	Dimension verticale	normale / augmentée / diminuée
Analyse céphalométrique	oui / non		
par le Dr			
Commentaires			
INDEX DE COLORATION DES DENTS (ICDD - IOTC)			
ICDD	pas de coloration / légère coloration antérieure localisée / coloration antérieure localisée modérée / légère coloration généralisée / sévère coloration antérieure localisée avec ou sans anomalies de forme / coloration généralisée modérée limitée à une arcade / coloration modérée généralisée / coloration sévère généralisée / très sévère coloration généralisée / très sévère coloration généralisée avec anomalies de forme		
AUTRES DONNÉES CLINIQUES			
Hygiène buccale	bonne / moyenne / mauvaise / absente		
Commentaires			
Satisfaits de leur apparence ?	oui / non	Déglutition	primaire / atypique
Coopération du patient	bonne / moyenne / mauvaise / absente	Ventilation	nasale / orale / mixte
Photos	oui / non	Mastication	
Modèles	oui / non	Phonation	normale / difficultés
Scan 3D	oui / non	Succion	digitale / tétine / autre
		Parafonction	bruxisme / onychophagie / bavage / autre

PATHOLOGIES

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

DIAGNOSTIC CLINIQUE

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

LITTÉRATURE

Données de la littérature

MOTS CLÉS

Anomalies dentaires de nombre - Hypodontie <6 - Oligodontie >6 - Anodontie - Incisive médiane unique - Surnuméraires - Mesiodens Anomalies dentaires de forme - Conique - En pelle - En burnevis - Globuleuse - Encoche - Double (gemination, fusion, concrescence)	- Dens in dente ou invagination - Cuspides en talon - Cuspides surnuméraires - Cuspides anormales - Perle d'émail - Constriction cervicale - Taurodontisme - Pulpe en forme de flamme - Racine courte - Racine en baguette de tambour Anomalies dentaires de taille - Microdontie - Macrodontie	Anomalies dentaires de structure - Email - Amélogénèse imparfaite- AI - AI hypoplasique • AI hypominéralisée • AI hypomature - Défauts de l'émail - Hypoplasie localisée • Hypoplasies chronologiques • Hypoplasies des dents de 6 ans • Hypominéralisation des molaires et incisives ou MIH - Fluorose - Erosion - Attrition ou abrasion	- Dentine - Dentinogénèse imparfaite ou DI - Dysplasie Dentinaire - Dysplasie - Dentine ou autre - Pulpalithe - Odontodysplasie - Dents fambres ou Shell teeth - Cement - Hypercémentose - Hypoplasie ou défauts - Défauts du Cément et de l'émail	Anomalies dentaires de l'éruption/position - Eruption précoce - Eruption retardée - Exfoliation précoce - Exfoliation retardée - Pas d'exfoliation - Dents Natales ou néonatales - Dents incluses - Dents en réinclusion - Ankylose - Transposition - Rotation Anomalies dentaires de couleur - Colorations intrinsèques - Colorations extrinsèques	Anomalies de l'occlusion - Ir régulière ou encombrée - Dentition espacée - Diastème antérieur - Proxialité - Supracclusion - Biance antérieure - Arcs croisés - Malocclusion Anomalies de la résorption dentaire - Résorption précoce - Exfoliation sans résorption Anomalies parodontales - Gencive - Inflammation gingivale - Gingivite - Parodontite - Périodontite - Récidive - Résorption osseuse Pathologie - Kystes ou tumeur - Caries - Autres Syndrôme
--	--	--	---	---	--

PRISE EN CHARGE

Commentaire

Référent	Prénom	Institut

ADMINISTRATION

Administration	Envoyé par
----------------	------------

Annexe 3 : Questionnaire Phenodent 2016



DETAILS DU PATIENT			
Prénom	_____	Nom	_____
Date de naiss.	__/__/____	Sexe	<input type="checkbox"/> Homme <input type="checkbox"/> Femme
Date de la consultation	__/__/____	Nom de jeune fille	_____
		Lieu de naissance	_____
		Consentement D[4] / Phenodent	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
Adresse	_____		
Code postal	_____	Ville	_____
Téléphone	_____	Mail	_____
Objectif	<input type="checkbox"/> Diagnostic <input type="checkbox"/> Prise en charge <input type="checkbox"/> Suivi <input type="checkbox"/> Protocole de recherche <input type="checkbox"/> Prélèvement : <input type="checkbox"/> salive <input type="checkbox"/> sang <input type="checkbox"/> autre : _____		
Contexte	<input type="checkbox"/> Consultation <input type="checkbox"/> Consultation pluridisciplinaire <input type="checkbox"/> Téléconsultation <input type="checkbox"/> Avis d'expertise sur un dossier (patient non présent)		
Age aux premiers signes	___	Age au diagnostic	___
Patient atteint	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	Parenté atteinte	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
		Consanguinité	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu
Consultation génétique	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	Mode de transmission	<input type="checkbox"/> AD <input type="checkbox"/> AR <input type="checkbox"/> lié à l'X <input type="checkbox"/> lié à l'X (DX) <input type="checkbox"/> lié à l'X (RX) <input type="checkbox"/> lié à l'Y <input type="checkbox"/> ND
	Prénom : _____	Nom : _____	Ville : _____
Diagnostic Orphanet	N° : _____	Nom : _____	_____
Statut actuel du diagnostic	<input type="checkbox"/> Confirmé <input type="checkbox"/> En cours <input type="checkbox"/> Probable <input type="checkbox"/> Non déterminé		
Médecin référent maladie rare	Prénom : _____	Nom : _____	_____
Adressé par	<input type="checkbox"/> Venu de lui-même <input type="checkbox"/> Association de patients : _____		
	Prénom : _____	Nom : _____	Ville : _____
	<input type="checkbox"/> Chirurgien-Dentiste <input type="checkbox"/> Généraliste <input type="checkbox"/> Généticien <input type="checkbox"/> Spécialité : _____		
Professionnel de santé	Nom : _____	Ville : _____	<input type="checkbox"/> Spécialité : _____
	Nom : _____	Ville : _____	<input type="checkbox"/> Spécialité : _____
	Nom : _____	Ville : _____	<input type="checkbox"/> Spécialité : _____
Commentaires	_____ _____ _____		

Prénom _____ Nom _____ Date de la consultation ___/___/___

SCHEMA DENTAIRE																
BARRER LES DENTS ABSENTES (AGENESIE) / ENTOURER LES DENTS PRESENTES																
Radio ®	18	17	16	15	14	13	12	11	21	22	23	24	25	26	27	28
Bouche	18	17	16	15	14	13	12	11	21	22	23	24	25	26	27	28
Radio ®				55	54	53	52	51	61	62	63	64	65			
Bouche				55	54	53	52	51	61	62	63	64	65			
Bouche				85	84	83	82	81	71	72	73	74	75			
Radio ®				85	84	83	82	81	71	72	73	74	75			
Bouche	48	47	46	45	44	43	42	41	31	32	33	34	35	36	37	38
Radio ®	48	47	46	45	44	43	42	41	31	32	33	34	35	36	37	38

MOTS CLES (COCHER LA CASE ET/OU INDIQUER LA/LES DENTS CONCERNEES)

Description	N° dents	Description	N° dents	Description	N° dents
Anomalies dentaires de nombre					
Hypodontie < 6		Oligodontie >= 6		Anodontie	
Incisure médiane unique		Surnuméraires		Mesiiodens	
Anomalies dentaires de forme					
Conique		En pelle		En tournevis	
Arrondie / globuleuse		Encoche		Double	
Invagination		Dens in dente ®		Cuspide en talon	
Cuspide surnuméraire		Cuspide anormale		Mamelons incisifs hyper-développés	
Perle d'émail ®		Constriction cervicale®		Taurodontisme®	
Racines courtes ®		Racines longues ®		Fusion radiculaire ®	
Malformation – Molaires-incisives ®		Racines en baguette de tambour ®			
Anomalies dentaires de taille					
Microdontie		Macrodontie			
Anomalies dentaires de structure					
Email		Amélogénèse imparfaite (AI)		AI hypoplasique	
AI hypominéralisée		AI hypomature		Email fin ®	
Email – Microfissures		Email absent ou dysplasique ®		Défauts de l'email	
Hypoplasie localisée		Hypoplasies chronologiques		Hypoplasie des dents de 6 ans	
Hypominéralisation des molaires et incisives permanentes (MIH)				Hypominéralisation des molaires temporaires (HSMP)	
Fluorose		Erosion		Attrition ou abrasion	
Email – Usure					
Dentine		Dentinogénèse imparfaite			
Dysplasie dentinaire		Dentine - épaisseur ++ ®		Dentine – épaisseur -- ®	
Tissus dentaires		Odontodysplasie		Dents fantômes ®	
Cément		Hypoplasie ou défauts		Hypercémentose	
Défaut du cément et de l'email					
Pulpe		Volume pulpaire ++ ®		Volume pulpaire -- ®	
Oblitération totale de l'espace pulpaire		Calcification pulpaire ®		Pulpe en forme de flamme ®	
Anomalies dentaires de l'éruption/position					
Eruption précoce		Eruption retardée		Défaut primaire d'éruption (DPE)	
Exfoliation précoce		Exfoliation retardée		Pas d'exfoliation	
Dents natales / néonatales		Dents incluses		Dents en réinclusion	
Ankylose		Transposition		Rotation	
Anomalies dentaires de couleur					
Colorations intrinsèques		Colorations extrinsèques			
Anomalies de l'occlusion					
Irrégulière ou encombrée		Dentition espacée		Diastème antérieur	
Proalvéole		Supraocclusion		Béance antérieure	
Articulé croisé		Malocclusion			
CI I Molaires		CI II Molaires		CI III Molaires	
Anomalies dentaires de la résorption					
Résorption précoce		Exfoliation sans résorption			
Anomalies parodontales					
Parodontite		Hyperplasie gingivale		Gingivite	
Parodontopathie		Mobilité dentaire		Résorption osseuse	
Tartre		Poche parodontale			
Anomalies buccales		Processus alvéolaire		Muqueuse buccale	
Frein		Glandes salivaires		Palais	
Luette		Langue		Lèvre	
Bouche		Philtrum			
Pathologie					
Kystes ou tumeur		Caries		Radioclarité apicale ®	
Syndrome		FLP			

Diagnostic :

Collège des Sciences de la Santé

UFR des Sciences Odontologiques

Serment

En présence de mes Maîtres et de mes condisciples, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de l'art dentaire.

Je donnerai mes soins gratuits à l'indigent et n'exigerai jamais un honoraire au-dessus de mon travail. Ma langue taira les secrets qui me seront confiés. Admis à l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe.

Mes connaissances et mon état ne serviront ni à diffuser des propos non avérés, ni à corrompre les mœurs, ni à favoriser le crime.

Je ne permettrai pas que des conditions de croyance, de nation et de race viennent s'interposer entre mon devoir et mon patient.

Je promets et je jure de conformer strictement ma conduite professionnelle aux principes et aux règles prescrites par le code de déontologie.

Si je remplis ce serment sans l'enfreindre, qu'il me soit donné de jouir heureusement de la vie et de ma profession, honoré à jamais parmi les hommes. Si je le viole et que je me parjure, puissé-je avoir un sort contraire.



Vu, le Président du Jury,

Date, signature :

Vu, la directrice de l'UFR des Sciences Odontologiques,

Date, Signature :

Vu, le Président de l'Université de Bordeaux,

Date, signature :

Pauline BETIZEAU

Thèse pour l'obtention du DIPLOME D'ETAT de DOCTEUR en CHIRURGIE DENTAIRE 2019 n°57

Discipline : Odontologie Pédiatrique

Étude épidémiologique parmi les patients atteints de maladies rares au sein du Centre de Compétence O-Rares de Bordeaux, entre 2016 et 2018.

Résumé :

La labellisation du CCMR de Bordeaux en 2017 a permis la mise en place d'une consultation pluridisciplinaire, permettant le recueil des informations médicales des patients atteints de maladies rares. Un système informatisé de dossier médical a été mis en place au sein du pôle d'odontologie et de santé buccale (Hôpital Pellegrin, CHU de Bordeaux). L'objectif de cette étude est donc de quantifier les patients atteints de ces maladies entre janvier 2016 et décembre 2018, avant la mise en place de cet outil. Cette étude épidémiologique a été menée en simple aveugle. L'amélogenèse imparfaite, l'oligodontie, les fentes et la trisomie sont les pathologies les plus recensées. La maladie de Willebrand et l'hémophilie, fréquentes, n'ont pas été retenues car ce sont des patients qui viennent ponctuellement pour des actes de chirurgie. Les besoins spécifiques pour ces pathologies sont communs, il s'agit de prise en charge pluridisciplinaires. L'étude a mis en évidence qu'aucun de ces patients n'avaient été vu par tous les spécialistes. De plus, il est nécessaire de prescrire des consultations génétiques pour ces patients, car ces maladies peuvent être la manifestation d'un syndrome. L'étude montre que sur 220 patients, 26 en ont bénéficié. Enfin, il est nécessaire de systématiser les visites pour ces patients. L'étude révèle, pour chaque pathologie, des écart-types importants, ce qui signifie que beaucoup de patients viennent peu et d'autres beaucoup. Pour pallier ces problèmes, une consultation génétique a été développée, tous les jeudis matin, permettant des consultations et des réunions pluridisciplinaires.

Mots clés : Maladies rares, épidémiologie, prévalence, base de données,

Epidemiological study among patients with rare diseases at the O-Rare Competence Centre in Bordeaux, between 2016 and 2018.

Summary:

The accreditation of the CCMR of Bordeaux in 2017 made it possible to set up a multidisciplinary consultation, allowing the collection of medical information from patients suffering from rare diseases. A computerized medical record system has been set up within the dental and oral health unit (Pellegrin Hospital, Bordeaux University Hospital). The objective of this study is therefore to quantify the patients suffering from these diseases between January 2016 and December 2018, before the implementation of this tool. This epidemiological study was conducted in a simple blind study. Imperfect amelogenesis, oligodontia, clefting and trisomy are the most common pathologies. Willebrand disease and hemophilia, which are frequent, were not included because they are patients who come occasionally for surgical procedures. The specific needs for these pathologies are common, it is a question of multidisciplinary management. The study found that none of these patients had been seen by all specialists. In addition, it is necessary to prescribe genetic consultations for these patients, as these diseases may be the manifestation of a general syndrome. The study shows that out of 220 patients, 26 benefited from it. Finally, it is necessary to systematize visits for these patients. The study reveals significant standard deviations for each pathology, which means that many patients come few and others many. To overcome these problems, a genetic consultation has been developed every Thursday morning, allowing multidisciplinary consultations and meetings.

Keywords: Rare diseases, epidemiology, prevalence, database

Université de Bordeaux – Collège des Sciences de la santé
UFR des Sciences Odontologiques
146 rue Leo Saignat
33076 Bordeaux cedex