



SYMPOSIUM O-RARES 2024

« Orthodontie : problématiques et modalités de prise en charge »

Conférence

COMPLEMENTARITE ODONTOLOGIE PEDIATRIQUE – ORTHODONTIE DANS LA PRISE EN CHARGE DES OLIGODONTIES

Sylvie Legris, Muriel de La Dure-Molla
CRMR Paris Rothschild

Les Maladies Rares nécessitent une prise en charge pluridisciplinaire.

En présence d'oligodontie syndromique ou non, de l'enfance à l'âge adulte, l'odontologie pédiatrique et l'orthopédie dento-faciale sont interdépendantes pour assurer au patient une prise en charge tant structurelle, fonctionnelle qu'esthétique.

Des phases tant pédodontiques qu'orthodontiques interceptives, de surveillance et de traitement se succèdent avec des réévaluations régulières au travers des Réunions de Concertation Pluridisciplinaire des centres référencés. Le but in fine est la préparation de ces patients à leur phase de traitement adulte implanto-prothétique pour leur réhabilitation dento-maxillo-faciale

À travers deux patientes, nous illustrerons l'indispensable complémentarité de nos 2 spécialités et également celle du réseau ville - CCMR/ CRMR pour optimiser et harmoniser leurs prises en charge dans ce long et complexe parcours de soin.

Conférence

« DIAGNOSTIC ET PRISE EN CHARGE ODONTOLOGIQUE A PROPOS DE DEUX MALADIES RARES GENETIQUES : LE SYNDROME DE RUBINSTEIN TAYBI ET LE SYNDROME DE GOLDENHAR »

Didier Lacombe et Didier Griffiths
CCMR Bordeaux



Présentation Orale

INTERET DES REUNIONS DE CONCERTATION PLURIDISCIPLINAIRES DANS LA PRISE EN CHARGE DES PATIENTS DU RESEAU DES MALADIES RARES ORALES ET DENTAIRES (RESEAU O-RARES)

Aurélie Mailloux, Marie-Paule Gellé
CCMR Reims

De nombreuses maladies rares qu'elles soient isolées ou syndromiques ont une composante dento/alvéolo/oro/craniofaciale. Ces anomalies peuvent concerner l'organe dentaire (anomalie de nombre, de structure, de forme, ou des défauts d'éruption), la croissance squelettique des maxillaires dans les 3 sens de l'espace, les fonctions (déglutition atypique, mastication unilatérale, ventilation buccale stricte), l'occlusion (interférences avec troubles cinétiques, béances, supraclusion) ... Les répercussions sur l'esthétique du sourire et du visage, et parfois sur la croissance staturo-pondérale des jeunes enfants altèrent bien souvent leur bien-être et leur intégration sociale. Toutes ces anomalies nécessitent donc une prise en charge précoce dès l'âge de trois ans et ce jusqu'à l'âge adulte impliquant une concertation multidisciplinaire (omnipraticien, orthodontiste, implantologue, psychologue...). Or, régulièrement les familles de ces jeunes patients subissent une errance médicale aboutissant à un retard de prise en charge bucco-dentaire. Cette errance médicale est souvent due à un retard de diagnostic et/ou à une sous-évaluation des besoins bucco-dentaires ou à un défaut d'orientation vers les centres spécifiques concernés. Les réunions de concertations pluridisciplinaires (RCP) au sein du CCMR O-Rares ont pour vocation de réunir les différents praticiens autour du patient afin de proposer une prise en charge à court, moyen et long terme. Ces RCP réunissent des praticiens hospitaliers mais aussi, si possible des praticiens libéraux, permettant ainsi un suivi des patients à proximité de leur lieu de vie. Ces RCP ont pour objectif d'évaluer la balance bénéfice-risque du traitement proposé, d'organiser les séquences de traitements entre les différents praticiens, de mettre en place des réévaluations régulières afin d'adapter le traitement initial si nécessaire, d'initier les démarches administratives et d'accompagner le patient, sa famille et les praticiens libéraux.



Présentation Orale

FORMES ISOLEES, ASSOCIEES ET SYNDROMIQUES DU DEFAUT PRIMAIRE D'ERUPTION : REVUE DE LA LITTERATURE ET IMPLICATIONS POUR LA PRISE EN CHARGE CLINIQUE ET GENETIQUE

Ali Nassif, Victoire Boëlle, Brigitte Vi-Fane, Pascal Garrec
CRM R Paris Rothschild, CCMR Paris Pitié Salpêtrière

Le défaut primaire d'éruption (DPE) est une maladie génétique rare biologique. Elle se caractérise par l'absence d'éruption de dents non ankylosées, sans obstacle mécanique. Cette anomalie rare a des conséquences cliniques importantes. Elle peut affecter les deux dentures et touche généralement les dents postérieures, ce qui peut entraîner une béance postérieure et une ankylose des dents atteintes de DPE si une traction orthodontique est entreprise. Le diagnostic et la prise en charge du DPE sont des défis pour les chirurgiens-dentistes et les orthodontistes.

Une revue systématique de la littérature a été réalisée pour établir un bilan des données scientifiques sur le DPE, identifier de nouveaux gènes candidats et éclairer le mécanisme biologique de la maladie ainsi que la prise en charge clinique. La revue s'est concentrée sur les cas isolés et associés à des mutations du gène PTH1R. Des cas de DPE associés à d'autres pathologies ou à des mutations de gènes autres que PTH1R ont également été étudiés. Cette revue systématique de la littérature permettra d'approfondir la compréhension des bases génétiques et du tableau clinique global du défaut primaire d'éruption, contribuant ainsi à une meilleure compréhension de ces anomalies d'éruption.

Présentation Orale

OLIGODONTIE : PROBLEMATIQUE DE LA GESTION DE LA TEMPORISATION ENTRE LA FIN DU TRAITEMENT ODF ET LA REHABILITATION IMPLANTO-PROTETHIQUE

Muriel de La Dure-Molla, Pascal Garrec, **Brigitte Vi-Fane, Alexandra Kerner**, Benjamin Fournier
CRM R O-Rares Paris Rothschild

Présentation Orale

A PROPOS D'UN CAS D'OLIGODONTIE

Brigitte Vi-Fane, Pascal Garrec, Stéphane Kerner, Muriel de La Dure Molla
CRM R O-Rares Paris Rothschild

Les patients présentant une oligodontie nécessitent une prise en charge pluridisciplinaire dont l'orthodontie. Grâce à un cas clinique traité au sein du CRM R, seront abordées quelques particularités de cette prise en charge.



Présentation Orale

AMELOGENESE IMPARFAITE : PREVENTION ET REHABILITATION AVANT L'ORTHOPEDIE DENTO-FACIALE.

Elsa Garot, Julia Estivals, Marie-José Boileau
CCMR O-Rares Bordeaux

L'amélogénèse imparfaite héréditaire (AIH) est une maladie génétique rare qui altère l'émail de l'ensemble des dents d'un individu. Cette maladie a des répercussions esthétiques et fonctionnelles. L'hypersensibilité est fréquente. La qualité de vie du patient est affectée de manière importante. Préalablement à un traitement orthodontique il sera nécessaire de prévenir d'éventuelle altérations de cet émail ou des difficultés de collage. Pour répondre à cette problématique, nous proposons un traitement de réhabilitation globale (esthétique et fonctionnelle) grâce à la technique du matériau composite injecté via une gouttière thermoformée chez un enfant atteint d'une AIH hypoplasique et une thérapeutique par érosion infiltration dans le cas d'une AIH. L'esthétique a ainsi été restaurée, la morphologie dentaire et la dimension verticale du patient ont été rétablies. Ces patients pourront ensuite bénéficier d'un traitement ODF préalable à une réhabilitation durable.

Présentation Orale

QUEL EST L'IMPACT DES MALOCLUSIONS SUR LA QUALITE DE VIE ORALE DES PATIENTS ATTEINTS D'OSTEOGENESE IMPARFAITE ?

Broutin A¹, Estivals J³, Blanchet I², Vaysse F¹, Noirrit E²
¹ CRMR O-Rares Toulouse
² CRMR O-Rares Marseille
³ CCMR O-Rares Bordeaux

L'ostéogénèse imparfaite (OI) est une maladie génétique rare caractérisée par une fragilité osseuse responsable de multiples fractures. Les manifestations oro-faciales les plus fréquentes sont une dysmorphie faciale, des troubles de l'occlusion dentaire et une dentinogénèse imparfaite.

Dans le cadre de l'étude transversale OQoLOI, nous avons évalué la sévérité des malocclusions et la qualité de vie orale chez des enfants et adolescents atteints d'OI suivis au CHU de Toulouse ainsi que chez des enfants et adolescents sains. La sévérité des malocclusions a été évaluée à l'aide du PAR (peer assessment rating) index. La qualité de vie orale a été hétéro-évaluée par un parent à l'aide du P-CPQ (Parental-Caregivers Perceptions Questionnaire), et auto-évaluée par les enfants et adolescents âgés de plus de 8 ans à l'aide du COHIP 34 (Child Oral-Health Impact Profile).

Au total, 39 patients ont été inclus dans le groupe OI avec une moyenne d'âge de 11 ans, et 37 dans le groupe contrôle avec une moyenne d'âge de 13 ans. Treize patients étaient atteints de dentinogénèse imparfaite.

Les résultats ont montré que les malocclusions étaient significativement plus fréquentes et plus sévères chez les patients du groupe OI comparés au groupe contrôle, et que leur sévérité était corrélée à celle de la



maladie. La présence de béance postérieure, d'occlusion inversée postérieure et d'un faciès triangulaire était corrélé au nombre d'injections annuelles de biphosphonate. La classe 1 d'Angle était prédominante dans le groupe contrôle mais la proportion de classe 3 était significativement plus élevée chez les patients OI. La même proportion de patients dans les deux groupes avait bénéficié d'un traitement ODF.

D'autre part, la qualité de vie orale des patients atteints d'OI était significativement impactée, en particulier dans les domaines de la santé orale, du bien-être fonctionnel et de l'image de soi, comparé au groupe d'enfants non atteints. Pour autant, aucune corrélation significative n'a pu être mise en évidence entre la sévérité des malocclusions et la qualité de vie orale.

Notre étude a mis en évidence les spécificités des répercussions orales de l'OI et leur impact psychosocial. La question de la prise en charge de ces malocclusions reste ouverte chez ces patients traités précocement par biphosphonates.

Présentation Orale

DILEMMES ETHIQUES DANS LA PRISE EN CHARGE ORTHODONTIQUE DES PATIENTS PORTEURS DE MALADIES RARES

Damienne Bachet, Corinne Tardieu, Ariane Camoin, Camille Philip
CRMR O-Rares Marseille

L'orthopédie dento-faciale est une discipline médicale normative et dont l'objectif est de ramener le patient vers un équilibre morphologique et fonctionnel suivant un référentiel assez strict. Par ailleurs, les traitements orthodontiques s'écoulent sur un temps relativement long, nécessitent patience et coopération et peuvent être source de peur et d'inconfort, voire de douleur.

Ces modalités de prise en charge orthodontique peuvent donc devenir plus complexes et difficiles chez les patients porteurs de maladies rares. Pourtant, ces patients ont bien, au regard de l'éthique, les mêmes droits que n'importe quel autre patient. Comment ajuster nos objectifs, pour que la norme ne devienne pas une contrainte, mais reste au service de nos patients ? Comment respecter le désir de nos patients et de leurs parents, tout en assurant les meilleures chances de réussite de nos traitements ?

Après une analyse de ces difficultés particulières, nous présenterons les principes de l'éthique appliquée, puis nous verrons, au travers d'une situation clinique, comment ces principes peuvent nous aider dans la résolution des dilemmes de notre pratique.



E-Poster

PROTOCOLE DE PRISE EN CHARGE ORTHO-CHIRURGICALE DES PATIENTS PRESENTANT UNE OLIGODONTIE

Camille Lacaule, Brigitte Vi-Fane, Pascal Garrec, Stéphane Kerner
CCMR Bordeaux, CRMR O-Rares Paris Rothschild

La prise en charge pluridisciplinaire des patients présentant une oligodontie isolée ou syndromique est souvent complexe à définir et à coordonner. À partir de l'expérience de la consultation du Centre de Compétence O-Rares de la Pitié-Salpêtrière, nous avons cherché à systématiser la démarche diagnostique et thérapeutique, dans la prise en charge des patients présentant une oligodontie associée à une dysmorphose cranio-faciale nécessitant une intervention ortho-chirurgicale. Deux outils sont ainsi proposés: sur le plan diagnostique, un outil de systématisation de l'examen clinique permet de faciliter la décision thérapeutique, validée par l'ensemble des intervenants à l'aide d'un outil de prévisualisation et de séquençage des étapes clefs. Ceux-ci ont pour objectif d'optimiser le temps et la qualité du traitement, déjà lourd et contraignant pour le patient.

E-Poster

SEGMENTATION OF CBCT AND DEVELOPMENT OF 3D MODEL FOR THE TREATMENT OF ALTERED TOOTH ERUPTION THE EMAIL REIN SYNDROME ASSOCIATED WITH THE FAM20A GENE MUTATION

M. Clerc, M. Riou, B. Jakubowicz, S. Kerner, R. Felizardo, P. Garrec, B. Vi-Fane, S. Sahi, A. Berdal, L. Jordan, BPJ Fournier, M. de la Dure-Molla
CCMR O-Rares Paris Rothschild

Le syndrome Email-Rein-fibromatose gingivale (OMIM #204690) se caractérise par la présence d'une fibromatose gingivale associée à une amélogénèse imparfaite (AI) et une néphrocalcinose, inconstante. Ce syndrome entraîne également des défauts d'éruption, qui seraient associés à un ancrage du tissu gingival fibrotique à la couronne dentaire. La conception et la fabrication assistées par ordinateur ont trouvé de nombreuses applications en dentisterie pour la conception numérique de prothèses ou de plans chirurgicaux. L'objectif est de protéger les dents altérées et incluses avec des couronnes imprimées en 3D en amont la chirurgie afin de faciliter leur éruption en limitant les connexions entre parodonte et couronne dentaire. En raison de l'impossibilité d'accéder aux dents incluses avant l'opération, il n'est pas possible d'utiliser des empreintes optiques. C'est pourquoi la tomographie à faisceau conique (CBCT) a été utilisée pour créer un modèle 3D utilisable par segmentation. Le logiciel a permis la création de couronnes virtuelles sur des modèles générés à partir de la segmentation CBCT et de l'extraction virtuelle de dents de lait. Par la suite, des couronnes en résine ont été imprimées par stéréolithographie. Lors de la chirurgie, les dents temporaires encore présentes ont été retirées et une ostéoectomie a été réalisée si nécessaire. Puis, les couronnes provisoires ont été mises en place et scellées avec un ciment verre ionomère et le lambeau a été suturé apicalement à la couronne. Le suivi a été effectué après 2 semaines puis une fois par mois pour ajuster le profil des couronnes, maintenir les dents en inocclusion et leur permettre de continuer à faire éruption. La présence de ces couronnes provisoires permet d'aider les enfants à contrôler l'inflammation autour des dents couronnées par rapport aux dents naturelles altérées.



E-Poster

HISTOIRE NATURELLE DU SYNDROME EMAIL-REIN CHEZ LES PATIENTS COMPAREE AU MODELE DE LA SOURIS *FAM20A* KO

Sabaa Sahi^{1,2,3,4}, Margot Riou^{1,2,3}, Rufino Felizardo¹, Mélodie Clerc^{1,2,5}, Benjamin Fournier^{1,2,3}, Luc Laurencena², Nunthawan Nawwarote², Mary MacDougall⁵, Muriel de la Dure-Molla^{1,3,4}, Ariane Berdal^{1,2,3,4}

1. Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires, Département d'Odontologie, Hôpital Rothschild, APHP, Paris, France
2. Centre de Recherche des Cordeliers, Université Paris Cité, Sorbonne Université, INSERM UMRS 1138, Physiopathologie Orale Moléculaire, Paris, France
3. Université Paris Cité, Faculté d'Odontologie, Paris, France
4. Centre de Référence des dysplasies squelettiques, INSERM URM1163, Institut Imagine, Hôpital Necker, Paris, France
5. Diplôme Universitaire Clinique de Parodontie, Département d'Odontologie, Hôpital Rothschild, APHP, Paris, France

Notre but est de définir l'histoire naturelle d'une malformation rare impliquant l'ensemble du complexe dento-parodontal (OMIM #204690). Ses séquelles fonctionnelles, essentiellement reliées à l'absence d'éruption, aboutissent à des prises en charge lourdes et difficiles chez le jeune adulte. Secondaire aux mutations de *FAM20A*, ce syndrome cumule défaut d'éruption dentaire, amélogenèse imparfaite hypoplasique voire aplasique, fibromatose gingivale, minéralisation des tissus mous, associés de façon inconstante à une néphrocalcinose (De la Dure-Molla, Orphanet J Rare Diseases 2014).

Méthodes : L'ultrastructure de l'incisive à croissance continue de la souris *Fam20a-KO* (Vogel, Vet Pathol. 2012) est étudiée en microscopie électronique à transmission, permettant de retracer la cinétique de différenciation et de minéralisation amélaire et périodentaire. L'étude confronte ces données expérimentales aux paramètres cliniques et radiographiques et génétiques des patients du Centre de Référence.

Résultats : Nos résultats chez la souris *Fam20a-KO* montrent un arrêt du processus d'amélogenèse secondaire à une désorganisation complète de l'organe de l'émail. Cette pathologie cellulaire met en contact direct la surface de l'émail et les cellules mésenchymateuses périodentaires. Celles-ci se différencient et produisent un tissu collagénique minéralisé qui s'ancre sur l'émail. Cette liaison entre couronne et os périodentaire est de façon similaire détectée sur les radiographies. L'hypothèse émergente de cette étude est que la liaison couronne-parodonte constitue un déterminant des défauts d'éruption.

Discussion-Perspectives : Retracer la cinétique malformative dans la cohorte du centre de référence O-Rares et le modèle animal d'inactivation du gène *FAM20A* (souris *FAM20a-KO*) permettra de définir l'histoire naturelle de la maladie, non décrite à ce jour. Notre objectif est de poser les bases d'une stratégie d'interception dans la dynamique collective de réseau Maladies Rares.

Financement : FHU DDS ParisNet, INSERM, Université Paris-Cité et Assistance Publique- Hôpitaux de Paris



E-Poster

SANTE DREPA DENT : NOTICE DE SANTE ORALE POUR LES PATIENTS DREPANOCYTAIRES

Sarah Koutala, Nolwenn Lepouriel, Nadjaty Harouna
CCMR Mayotte

La drépanocytose, une maladie génétique fréquemment dépistée en France, se caractérise par une anémie chronique et par la survenue de crises douloureuses, appelées crises vaso-occlusives. Des facteurs tels que le froid, le stress, une douleur ou une hypoxie peuvent déclencher ces crises. Il existe des manifestations orales de la drépanocytose. Maintenir une hygiène bucco-dentaire rigoureuse est essentiel pour prévenir douleurs et infections. Le patient drépanocytaire doit donc être éduqué sur l'importance de la santé orale et des conséquences sur sa santé générale. Pour répondre à ce besoin, nous avons décidé d'élaborer un document d'information. Il détaillera les manifestations de la drépanocytose sur la santé orale, il fournira également des conseils d'hygiène bucco-dentaire et de conduite à tenir avant, pendant et après une consultation dentaire. Ce document sera conçu en deux versions distinctes : adultes et enfants, avec des explications simples pour ces derniers et des conseils pour les parents. Les deux versions incluront des illustrations pour faciliter la compréhension de tous. Ce document sera diffusé dans les centres O-Rares qui prennent en charge des patients drépanocytaires. En diffusant largement ce document, nous espérons sensibiliser efficacement les patients drépanocytaires à l'importance de la santé orale dans la gestion de leur maladie.

Lauréat 2023 de l'appel à projets "Outils de formation et d'information" de la Filière TETECOU