



LIVRET D'ACCUEIL

Pour le patient atteint
d'une maladie rare orale et dentaire



Centre de Référence Maladies Rares orales et dentaires

Pôle de médecine et de chirurgie bucco-dentaires
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg
1 Place de l'Hôpital
67091 Strasbourg

SOMMAIRE

Qu'est-ce qu'une maladie rare ?	page 4
L'expertise du réseau O-Rares	page 4
L'équipe du Centre de Référence Maladies Rares de Strasbourg	page 6
Mon parcours de soins	page 8
La recherche	page 12
Mes données, mes droits	page 13
Les Associations de patients	page 14

CRMR O-Rares
www.o-rares.com



Rédaction

Pr Agnès Bloch-Zupan (responsable CRMR O-Rares national et site coordonnateur de Strasbourg), Dr Alexandra Jiménez-Armijo (Chargée de mission de coordination O-Rares), Mme Marzena Kawczynski (Attachée de recherche clinique CRMR O-Rares Strasbourg).

Relectures

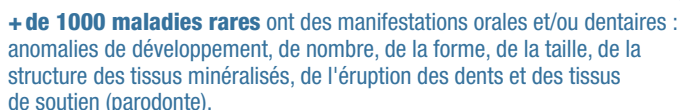
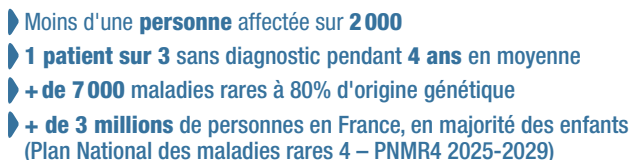
Pr Sophie Jung (Adjointe au responsable du CRMR O-Rares Strasbourg), Pr Muriel de la Dure Molla (CRMR O-Rares Paris Rothschild), Pr Céline Gaucher (Adjointe au responsable du CRMR O-Rares Paris Mondor), Pr Marie-Cécile Manière (praticienne attachée du CRMR O-Rares Strasbourg), Emmanuelle Vinel (secrétariat du CRMR O-Rares Strasbourg), Véronique Bruckmann Scheibling (secrétariat du Chef de Pôle de Médecine et de Chirurgie Bucco-Dentaires HUS), Anne Sophie Gey (Direction de la Recherche Clinique et de l'Innovation HUS), Maxime Salaün (délégué à la protection des données HUS), Franck Vermant (Association Française des Dysplasies Ectodermiques), Nadège Rallu Planchais (Association Hypophosphatasie Europe), Muriel Weisheimer (Association Union National des Syndromes d'Ehlers Danlos et Les Troubles du Spectre d'Hypermobilité), Myriam de Chalendar (cheffe de projet Filière TETECOUC), Sonia Pavan (cheffe de projet adjointe Filière TETECOUC).

Maquette & graphisme

Jacques Lombard • www.insecable.com

Ce travail a été financé par la Filière de Santé Maladies Rares TETECOUC.
Il a été soutenu par le Ministère de la Santé à travers le Plan National Maladies Rares.

Sévères, chroniques ou d'évolution progressive, les maladies rares affectent la qualité de vie.



Le réseau national O-Rares accueille tout patient dont l'état de santé de la cavité buccale nécessite une prise en charge adaptée à une expertise et un plateau technique spécifiques en lien avec une maladie ou un groupe de maladies rares.



► 4 centres de référence constitutifs :
Paris Rothschild, Paris Mondor, Marseille
et Toulouse

21 centres de compétence :
Angoulême, Besançon, Bordeaux,
Brest, Clermont-Ferrand, Dijon,
Évreux, Lille, Lyon, Montpellier,
Nancy, Nantes, Nice, Niort, Paris
Bretonneau, Paris Pitié-Salpêtrière,
Paris Charles-Foix, Reims,
Fort-de-France, Mamoudzou,
Pointe-à-Pitre



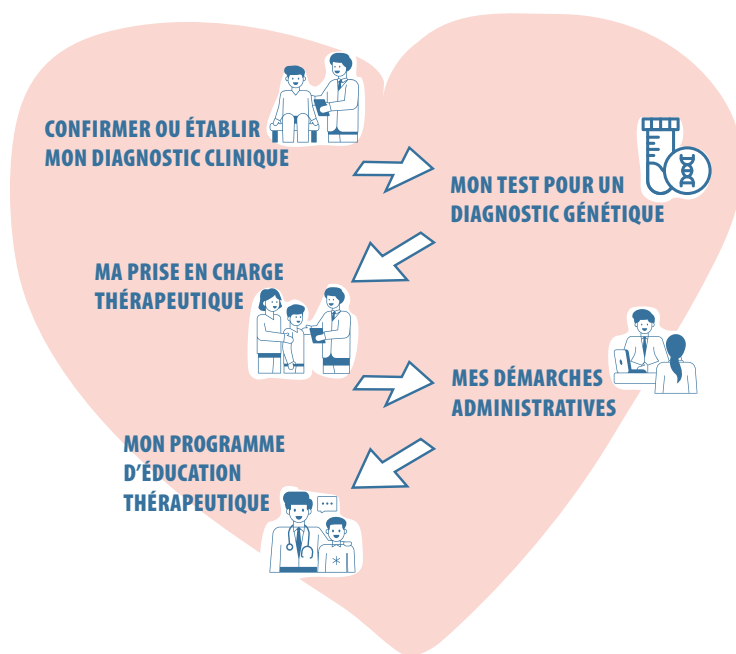
Comprendre la structure du réseau national et international des filières maladies rares.
La Filière TETECOU en vidéo.



Le Centre de Référence Maladies Rares (CRMR) O-Rares travaille avec d'autres réseaux spécialisés dans les maladies rares au sein de la Filière TETECOU pour les malformations de la tête et du cou, et d'autres filières pour les autres organes.

Le centre **O-Rares** assure à la fois un rôle d'expertise et un rôle de recours. Cela signifie qu'il propose des avis spécialisés et prend en charge le patient même en dehors de sa région – au niveau interrégional, national ou international. Le CRMR assure différentes missions, comme :

- ▶ faciliter le diagnostic ;
- ▶ définir les stratégies de prise en charge (préventive, thérapeutique, psychologique et d'accompagnement social) ;
- ▶ établir des protocoles de soins en lien avec la Haute Autorité de Santé (HAS) et l'union nationale des caisses d'assurance maladie (UNCAM) ;
- ▶ coordonner et participer à des travaux de recherche ;
- ▶ participer à des actions de formation et d'information pour les professionnels de santé, les patients et leurs familles ;
- ▶ animer et coordonner les réseaux de correspondants sanitaires et médico-sociaux ;
- ▶ agir comme interlocuteur privilégié pour les tutelles et les associations de patients.



L'ÉQUIPE DU CENTRE DE RÉFÉRENCE MALADIES RARES DE STRASBOURG

secretariat.o-rares@chru-strasbourg.fr

Tél. secrétariat : 03 88 11 69 10

Lundi, mardi et jeudi de 10h à 12h

Mercredi de 14h à 16h



Pr Agnès BLOCH-ZUPAN
Biologie orale, médecine bucco-dentaire
Coordonnatrice CRMR O-Rares



Pr Sophie JUNG
Biologie orale
Adjointe à la responsable

■ ODONTOLOGIE PEDIATRIQUE



Pr François CLAUSS



Dr Marion STRUB



Dr Prune SADONES



Dr Amélie REIBEL-DOMERGUE

■ IMAGERIE



Dr Catherine-Isabelle GROS

■ ORTHOPEDIE DENTO-FACIALE



Dr Delphine WAGNER



Dr Bruno GROLLEMUND

■ SOINS CONSERVATEURS - ENDODONTIE



Pr Maryline MINOUX



Dr François REITZER

■ PARODONTOLOGIE



Pr Olivier HUCK



Dr Catherine PETIT



Dr Pierre-Yves GEGOUT

■ CHIRURGIE ORALE



Dr Sophie BAHİ-GROS



Dr Guillaume REYS



■ CHIRURGIE MAXILLO-FACIALE



Dr Jean-Christophe LUTZ



Dr Caroline DISSAUX

■ IMPLANTOLOGIE – PROTHESES



Dr Olivier ETIENNE



Dr Etienne WALTMANN



Dr Tatiana ROMAN



Dr Bérangère COURNAULT

■ ACCOMPAGNEMENT / COORDINATION



Claire BEAUFILS
Psychologue



Muriel GAUTIER
Diététicienne



Dr Alexandra JIMÉNEZ ARMIJO
Chargée de mission



Emmanuelle VINEL
Secrétaire



Marzena KAWCZYNSKI
Attachée de Recherche Clinique



Cédric VERRIEZ
Ingénieur de recherche

MON PARCOURS DE SOINS

Les grandes étapes dépendent de ma maladie et de ma situation personnelle.

1

CONFIRMER OU ÉTABLIR MON DIAGNOSTIC CLINIQUE



► Avant la 1^{re} consultation

Lors de ma prise de rendez-vous, je donne un maximum d'informations : objet de la visite, diagnostics, soins, délais, urgence, lettres, bilans ou radiographies déjà effectués par des médecins ou des chirurgiens-dentistes.

► Le jour de la 1^{re} consultation

Documents administratifs :



- ⇒ Pièce d'identité + Carte vitale + Attestation de la mutuelle
- ⇒ Carnet de santé
- ⇒ Coordonnées et/ou courrier de mon médecin traitant et/ou de mon chirurgien-dentiste, orthodontiste, etc.

Informations médicales :



- ⇒ Mes comptes-rendus médicaux, de généticien, bilans biologiques, radiographies
- ⇒ Des photographies (par exemple mon sourire avant traitement)
- ⇒ Mes antécédents familiaux (je me renseigne auprès des membres de ma famille).

Ma consultation est assurée par un chirurgien-dentiste spécialisé dans le diagnostic des maladies génétiques orales et dentaires ; si je suis un enfant, la présence de mes deux parents et si possible de mes frères et sœurs est recommandée.

EXEMPLE

Aperçu d'un bilan diagnostique clinique classique :

① Entretien personnel ② Examens clinique général et bucco-dentaire ③ Évaluation fonctionnelle : sécrétion salivaire, mastication, phonation, déglutition... ④ Évaluation de la coopération, de l'anxiété, de la douleur ⑤ Évaluation des attentes (mastication, sourire) ⑥ Répercussions sur la qualité de vie.

Examens complémentaires possibles : bilan radiographique (radiographie panoramique et éventuellement téléradiographies, cone-beam CB-CT...), photographies 2D ou 3D intra/extrabuccales, échelles validées d'évaluation (douleur, anxiété, qualité de vie...).

► En fonction de mes besoins, le centre pourra également me proposer :

Des consultations pluridisciplinaires, personnelles ou familiales • La téléconsultation • La téléexpertise* entre professionnels de santé • Des consultations de psychologie (présentiel, téléphone ou visio).

* Votre médecin ou chirurgien-dentiste traitant vous informe de la démarche et recueille votre consentement puis nous adresse votre dossier. Les informations médicales nécessaires sont adressées à l'un de nos spécialistes. Si l'expertise est réalisée, un compte rendu est ajouté à votre dossier. Vous êtes informé des recommandations et des étapes à suivre. Tout le processus est mené dans le respect de la confidentialité, la sécurité des données et la traçabilité des échanges sur la plateforme *omnidoc.fr* dédiée à cet usage.



2

MON TEST POUR UN DIAGNOSTIC GÉNÉTIQUE



Après le bilan clinique et radiologique, un bilan génétique peut être proposé **pour identifier la cause des anomalies orales et dentaires** et personnaliser ma prise en charge.

► Accord et consentement

Mon chirurgien-dentiste ou un attaché de recherche clinique (ARC) me fournit une fiche d'information et des explications détaillées concernant le prélèvement (salivaire ou sanguin) et l'utilisation des données. **[voir "mes données" page 13]**. Un soignant prend le temps de répondre à toutes mes questions.

► Prélèvement salivaire



Il est effectué pour moi et mes proches. Il suffit de cracher dans un tube jusqu'à ce que la quantité de salive soit suffisante. Un prélèvement sanguin peut aussi être organisé. Ces prélèvements sont ensuite pseudo-anonymisés, ce qui signifie que mes informations personnelles sont protégées.

Des consentements spécifiques pour le stockage des prélèvements dans une collection biologique et pour les analyses génétiques me seront demandés.

► Le test GenoDENT

C'est un test génétique spécifique développé par le CRM R O-Rares de Strasbourg qui permet d'**analyser près de 700 gènes** impliqués dans les maladies rares orales et dentaires et d'intégrer les résultats directement dans mon dossier médical.

► L'analyse génétique

Les analyses sont réalisées dans un laboratoire agréé et prennent souvent plusieurs mois. Les résultats sont restitués et expliqués par le spécialiste d'organe et/ou le médecin généticien lors d'une consultation dédiée. Ils jouent un rôle clé pour adapter mon traitement aux particularités de ma situation médicale.

► Et si nécessaire...

- Une consultation avec un médecin généticien pour des examens complémentaires et un suivi global afin d'optimiser ma prise en charge.
- L'examen de mon dossier, s'il est éligible, en Réunion de Concertation Pluridisciplinaire (RCP).
- Une analyse du génome par le service de génétique médicale et le plan France Médecine Génomique PFMG 2025.

MON PARCOURS DE SOINS

3

MA PRISE EN CHARGE THÉRAPEUTIQUE



La durée de ma prise en charge et ses étapes varient en fonction de mon âge, de ma croissance et de l'évolution de ma maladie. Mon plan de traitement personnalisé prend en compte tous les aspects de ma maladie.

► Toute proposition de prise en charge fait l'objet d'un devis et d'une présentation détaillée

► Ma prise en charge médicale

Il s'agit de suivre mon plan de traitement élaboré de manière pluridisciplinaire à partir du bilan et des conseils génétiques.

- La réhabilitation de ma cavité buccale pour une approche globale de la fonction (manger, parler) et du sourire.
- La thérapeutique définitive est planifiée à un âge optimal, le plus souvent après la fin de la croissance.
- La prise en charge de la douleur et de l'anxiété.
- Les soins adaptés : sédation consciente, anesthésie locale, voire générale.
- La fréquence de suivi (annuel, semestriel, trimestriel, ou plus souvent) est adaptée à mon cas.
- Mes soins peuvent être réalisés, en fonction des besoins, pour les praticiens du centre O-Rares et/ou par mon chirurgien-dentiste traitant. Mon chirurgien-dentiste habituel assure les soins courants, avec les recommandations personnalisées du centre et un suivi partagé.

4

MES DÉMARCHES ADMINISTRATIVES



L'équipe du centre m'informe et m'accompagne dans les démarches tout au long du traitement.

► Prise en charge financière

Pour l'oligodontie (6 dents manquantes ou plus dont des dents rarement absentes) qui nécessite un traitement prolongé (plus de six mois) et particulièrement coûteux, une demande d'ALD (Affection Longue Durée) hors liste (ALD 31) peut être proposée. Elle permet la prise en charge à 100% par l'Assurance Maladie, aux tarifs fixés, sans dépassement d'honoraire possible, des traitements pré-implantaires, implantaires et du coût de l'implant lui-même.

L'ALD 31 ne prend pas en charge les autres étapes du traitement. Traitements prothétiques : coût de la prothèse fixe (couronne ou prothèse fixées sur l'implant ou sur les dents) et tous les actes nécessaires à sa mise en place. Orthodontie après 16 ans. Traitements muco-parodontaux, etc. Ces traitements sont remboursés au tarif habituel de l'Assurance Maladie. Des dépassements d'honoraires sont possibles.

Pour les autres maladies rares orales et dentaires : pas d'ALD spécifique.

Le centre me guide vers d'autres aides financières existantes.





5

MON PROGRAMME D'ÉDUCATION THÉRAPEUTIQUE



Le CRMR O-Rares Strasbourg propose des ateliers d'ETP (Éducation Thérapeutique du Patient) pour mieux comprendre ma maladie, adapter mes soins au quotidien et améliorer ma qualité de vie.

► Mon programme d'ETP DentO-RarEduc

Destiné aux patients atteints de maladies rares orales et dentaires, il se déroule en 4 étapes :

- 1 Elaboration d'un diagnostic éducatif lors d'un échange patient/professionnel de santé permettant de faire le point sur mes connaissances (et/ou celles de mes parents) par rapport à ma maladie et son traitement, ma vie quotidienne, les difficultés rencontrées et mes attentes.
- 2 Définition, avec ma collaboration (et/ou celles de mes parents), d'un programme personnalisé se basant sur les objectifs prioritaires pour adapter au mieux ma prise en charge.
- 3 Planification et mise en œuvre des séances éducatives individuelles ou collectives répondant à mes besoins spécifiques exprimés.
- 4 Évaluation de mes compétences acquises et du déroulement du programme.

*Ce programme
m'intéresse
J'en parle vite
à mon dentiste*



- 
- 1 J'envoie ma demande établie par mon médecin traitant ou dans mon centre du réseau O-Rares à la Caisse Primaire d'Assurance Maladie (CPAM)
 - 2 J'attends la notification (acceptation ou refus) du médecin/chirurgien-dentiste conseil de la CPAM
 - 3 Je transmets la décision à mon soignant du centre O-Rares.



Plus d'infos
www.ameli.fr

LA RECHERCHE



► Mes données, notre mission

Mes données de santé constituent un pilier essentiel de la recherche pour améliorer la connaissance des maladies rares avec anomalies bucco-dentaires, la qualité des diagnostics, l'accès aux soins et la prise en charge des patients atteints.

► La recherche : une approche collaborative

Les cliniciens, chirurgiens-dentistes, médecins, autres professionnels de santé, chercheurs, enseignants-chercheurs et les associations de patients combinent des approches variées : cliniques, précliniques, bio-informatiques, génétiques, biologiques et même évolutives, pour une compréhension approfondie de ces maladies.

Objectif : développer des solutions innovantes et personnalisées adaptées aux besoins spécifiques de chaque patient.



Je soutiens la recherche
en réalisant un don **O-Rares**
à la Fondation de l'Université
et des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg.



Pour en savoir plus

Le réseau O-Rares :
www.o-rares.com/recherche

La Fondation Maladies Rares :
fondation-maladiesrares.org

MES DONNÉES, MES DROITS



► **Mes données sont conservées** dans un dossier informatisé sécurisé, consulté uniquement par des personnes habilitées, formées et soumises au secret professionnel dans le cadre de la mission d'intérêt public des établissements hospitaliers pendant 20 ans maximum. Je peux à tout moment y accéder, les rectifier, les supprimer, limiter leur usage, suspendre ou m'opposer à leur traitement pour des raisons tenant à ma situation particulière.

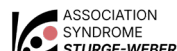
Certaines **données médicales anonymisées** pourront être rendues accessibles **avec mon consentement** afin de soutenir des projets de recherche.

► Les différents niveaux de **collecte, traitement et stockage de mes données** au CRMR coordonnateur du réseau O-Rares à Strasbourg :



LES ASSOCIATIONS DE PATIENTS

Partenaires du réseau O-Rares et de la Filière TETECOU



Et aussi : Association Handident Alsace (réseau de soins) | Actualités Odonto-pédiatriques et Odonto-génétiques de Strasbourg - ACTOPS | Association SOSS - Santé Orale et Soins Spécifiques | Association Adèle de Glaubitz | Association nationale pour les maladies rares orales et dentaires ANO-Rares

ACCÈS

**Tram : Lignes A et D arrêt Porte de l'Hôpital
Lignes B et C arrêt Musée d'Art Moderne.**

Bus : Ligne 10 arrêt Saint Nicolas
Ligne L1 arrêt Hôpital Civil.

Train : Strasbourg Gare centrale (Tram A et Bus 10)

Voiture : Sortie place de l'Étoile depuis l'A35, l'A351 ou l'A4/A35,
puis N4 sur 3 kms avant
de sortir direction Hôpital Civil



www.o-rare.com

► **Plus d'infos**

o- rares.com
maladiesrares-grandest.fr
tete-cou.fr
alliance-maladies-rares.org
Maladies rares info services :
0 800 40 40 43
maladiesraresinfo.org
pfmg2025.fr
sante.gouv.fr
ern-cranio.eu
orpha.net



www.tete-cou.fr