



## SYMPOSIUM O-RARES 2025

### « A la croisée des réseaux »

Institut Louis Mathieu, CHRU Brabois, Nancy

#### Conférence

#### « PARCOURS PATIENT : QUELLE EST LA PLACE DE LA GENETIQUE ? »

Dr Laetitia Lambert

Référent médical responsable de la plateforme LARA, chef de service génétique clinique, CHRU Nancy

La génétique médicale a connu un essor formidable depuis ses débuts, avec une accélération en France depuis 5 ans. Et pourtant, les patients atteints de maladie rare sont encore en errance diagnostique pendant 4 à 5 ans en moyenne. 50% des patients atteints de maladie rare ont moins de 5 ans. Ensemble, experts des maladies rares, accélérons le diagnostic, tant pour les enfants que pour les adultes. Chaque CCMR/CRMR de filière maladie rare a son organisation, et son réseau, permettant un maillage territorial. Le recours à la génétique médicale, malgré la rareté des professionnels de cette spécialité, prend tout son sens à différents moments de la vie du patient, de sa famille, à l'orée de l'avènement des thérapies personnalisées ciblées.

#### Conférence

#### « L'HYPHOPHOSPHATASIE, UNE MALADIE SOUS DIAGNOSTIQUEE »

Dr Emeline Renard

CCMR du métabolisme du calcium et du phosphate, CHRU Nancy

L'hypophosphatasie est une maladie génétique rare affectant essentiellement la minéralisation osseuse et dentaire, liée une mutation du gène ALPL codant pour la phosphatase alcaline non tissu-spécifique (TNSALP). Le déficit ou l'absence d'activité de cette enzyme est responsable d'une anomalie de minéralisation de la plaque de croissance (pouvant entraîner un rachitisme chez l'enfant), de l'os (ostéomalacie) et des dents. Les manifestations cliniques peuvent être très variables avec des formes sévères à début parfois anténatal jusqu'à des formes moins sévères de révélations tardives à l'âge adulte.

**« PROJET LAUREAT DE LA FONDATION MALADIES RARES PARCOURS DE SOIN ET ERRANCES DES PATIENTS AVEC AMELOGENESE ET DENTINOGENESE IMPARFAITES : EVALUER ET AMELIORER LA QUALITE DE VIE »**

Pr Jérôme Dinet

Professeur de psychologie, Université de Lorraine

La prise en charge précoce de l'amélogénèse et de la dentinogénèse imparfaites est primordiale pour trois raisons : (a) elle permet de prévenir des difficultés mécaniques et biologiques futures ; (b) elle permet d'améliorer significativement la qualité de vie des patients ; (c) elle n'entraîne pas d'augmentation des attitudes négatives à l'égard des soins dentaires. En d'autres termes, la prise en charge précoce de l'AI et de la DGI est déterminante pour la qualité de vie des patients, notamment des plus jeunes puisque l'anxiété sociale, le manque d'estime de soi et les moqueries peuvent être particulièrement difficiles à vivre pour les jeunes patients. L'objectif principal du projet PErrADI est d'améliorer la prise en charge globale des patients atteints d'amélogénèse et de dentinogénèse imparfaites. Ceux-ci sont nombreux à expérimenter une errance diagnostique et thérapeutique altérant souvent leur qualité de vie ainsi que celle de leurs entourages proches. Avec l'association Amélogénèse France, le CCMR de Reims, le laboratoire de psychologie et neurosciences (2LPN, UR7489) et l'unité INSERM Inspiire (UMR 1319), le projet PErrADI repose sur la combinaison de plusieurs méthodologies : recueil et analyse des récits de vie ; analyse des trajectoires de soins et des phases diagnostiques ; évaluation de la démarche diagnostique et thérapeutique des professionnels de santé concernés (médecins généralistes, pédiatres, chirurgiens-dentistes et pédodontistes), recueil et analyse de la qualité de vie des patients (par l'emploi de questionnaires et d'entretiens individuels). De plus, le projet PErrADI vise la conception d'un outil fiable et valide pour l'évaluation et le suivi de la qualité de vie des jeunes patients, cet outil pouvant permettre de dépister la nécessité d'un suivi psychologique des patients car, en plus des traumatismes physiques, l'amélogénèse et la dentinogénèse imparfaites et leurs prises en charge peuvent entraîner des traumatismes psychologiques chez les jeunes patients. Le projet PErrADI s'intègre dans la démarche portée par le Réseau O-Rares et la Filière TETECOUC et vise à compléter d'autres projets tels que AiDiBull.

## **REGENERATION PAPILLAIRE ET EVALUATION ESTHETIQUE GINGIVALE DANS LA REHABILITATION DE L'OLIGODONTIE : UNE ETUDE RETROSPECTIVE**

**Nicolas Dupré**, Caroline Garou, Paul Monneyron, Rufino Felizardo,  
Maria Clotilde Carra, Benjamin Pj Fournier, Stephane Kerner  
CCMR Paris Rothschild

**Introduction :** Cette étude rétrospective évalue la régénération des papilles et l'esthétique gingivale dans la réhabilitation implanto-portée des patients atteints d'oligodontie. Est-ce que les options thérapeutiques remplaçant les dents absentes impactent le résultat papillaire ?

Trois options thérapeutiques sont comparées : implants adjacents, bridges et bridges cantilevers sur implants.

**Matériels et Méthodes :** 27 patients atteints d'oligodontie, avec un traitement implanto-porté, ont été sélectionnés. L'esthétique gingivale autour des dents naturelles, des implants et des pontiques a été évaluée à l'aide du Pink Esthetic Score (PES). L'Indice Papillaire (PI) et la distance entre la crête osseuse et le point de contact interproximal mesurée sur radiographie panoramique a été utilisée pour évaluer les papilles. Pour ces paramètres, trois groupes ont été définis : Contrôle (dent-dent), Dent-Papille (dent-pontique ou dent-implant) et Implant-Papille (implant-implant ou implant-pontique).

**Résultats :** L'analyse de 292 dents, 116 implants et 27 pontiques montre un PES supérieur pour les dents naturelles par rapport aux implants et pontiques ( $p < 0,001$ ). Les scores du PI différaient significativement ( $p < 0,001$ ) entre les groupes Contrôle, Dent-Papille et Implant-Papille. La distance entre le pic osseux et le point de contact interproximal était significativement réduite dans le groupe Implant-Papille ( $p < 0,05$ ). Aucune différence significative n'a été observée entre les groupes implants et pontiques.

**Conclusion :** Les dents naturelles présentent les meilleurs résultats esthétiques, avec des scores PES plus élevés. En effet, la régénération des papilles est plus efficace lorsqu'une dent naturelle est impliquée dans la restauration, que ce soit en association avec un implant ou un pontique. En revanche, lorsque la situation anatomique le requiert, la réhabilitation par implants unitaires contigus ou par cantilevers offre un résultat esthétique comparable et satisfaisant.

## **ANALYSE DU PARCOURS DE SOINS ET DEVELOPPEMENT D'UNE APPLICATION WEB POUR AMELIORER LA PRISE EN CHARGE DES PATIENTS ATTEINTS D'OLIGODONTIE**

**Ludovic Lauwers**, Joel Ferri, Gwenael Raoul, Romain Nicot  
CCMR Lille

L'oligodontie se caractérise par l'absence de 6 dents ou plus, et le défaut de développement de l'os alvéolaire.

A l'âge adulte, les réhabilitations par prothèses supra-implantaires constituent le traitement de choix, mais ce processus est long, complexe et nécessite une collaboration étroite entre différentes spécialités.

Le PNDS concernant la prise en charge des patients atteints d'une oligodontie ou d'une anodontie a été rédigé en 2021, mais la prise en charge chez l'adulte devrait être développée en fonction des données scientifiques publiées. Le traitement doit aussi être bien compris par le patient et son entourage afin d'obtenir leur adhésion et leur participation. D'autre part, si la France bénéficie d'un maillage du territoire par le réseau O-Rares, de nombreux professionnels de ville sont impliqués dans ces traitements et notre expérience nous a montré une fragilité du lien ville-hôpital.

L'objectif de ce travail était de développer une application mobile permettant la coordination ville/hôpital et l'information patient. Nous avons débuté ce travail par la description de la structuration et de l'organisation des soins, puis analysé le processus de prise en charge et le management pré-implantaire et implantaire de l'oligodontie.

Ensuite, après un rappel des enjeux du numérique en santé, nous décrivons les étapes du développement initial d'une application mobile. Destinée à la fois aux patients et aux familles, mais aussi aux différents professionnels de santé, cette plateforme web doit permettre l'échange d'informations et d'améliorer la coordination autour d'un parcours de soins personnalisé. Nous expliquerons enfin, la méthode utilisée pour la conception et la construction de l'application, mais également les différentes évaluations menées du démonstrateur et les stratégies de développement de l'outil. Enfin, nous exposerons les perspectives de déploiement et d'évolution du projet.

## RETOUR D'EXPERIENCE D'UNE PSYCHOLOGUE AU CRMR O –RARES

**Claire Beaufile**  
CRMR Strasbourg

« Le CRMR O-Rares prend en charge des patients porteurs de maladies rares ayant une expression orale et dentaire, le plus souvent d'origine génétique. »

La mission des CRMR O-Rares étant posée, sur le site dédié on note que le protocole thérapeutique est global et adapté à chaque cas. Au-delà du plan de traitement, nécessairement très technique, la notion d'accompagnement est mise en avant.

La question que nous tenterons de poser est de savoir à quel point un abord psychologique peut trouver sa place auprès des patients et de leurs familles. En nous appuyant sur notre expérience nous verrons comment se construit cette place, en quoi elle consiste et ce qu'en disent les patients, les collègues.

Ce retour d'expérience permettra de préciser les points forts et les limites de ce « croisement de réseau », entre le somatique et le psychique.

## **MISE EN PLACE D'UN OUTIL DE COMMUNICATION VISUEL PORTANT SUR L'AMELOGENESE ET LA DENTINOGENESE IMPARFAITES A DESTINATION DU PATIENT ET DE SON ENTOURAGE (CAMARADES, ENSEIGNANTS)**

**Faustine Béal, Marie-Cécile Manière, Marion Strub, François Clauss**  
CRMR Strasbourg

La dentinogénèse imparfaite (DI) et l'amélogénèse imparfaite (AI) sont des maladies génétiques rares touchant les tissus minéralisés dentaires, avec une forte variabilité phénotypique et génétique. Elles se caractérisent par une anomalie de structure de la dentine pour la première et une anomalie de structure de l'émail pour la seconde.

La prévalence de la DI est de 1/6000 à 1/8000, tandis que celle de l'AI est de 1/4000 à 1/14000.

Ces deux maladies ont des répercussions phénotypiques et psycho-sociales importantes, c'est pourquoi des explications simples, utilisant des outils de communication, à type de fiches visuelles. Ces fiches pourraient permettre à l'entourage de l'enfant d'être plus compréhensif et bienveillant et de mieux s'adapter à l'enfant et à ses particularités. Ainsi la qualité de vie de l'enfant et son intégration sociale pourraient être améliorées.

Deux fiches explicatives et illustrées adaptées aux âges des enfants ont été créées. La première traite de l'AI, tandis que la seconde aborde la DI. Chaque fiche est composée de dialogues entre des enfants atteints et des enfants sains qui mettent en lumière les différences entre des dents saines et des dents affectées. L'objectif principal de ces fiches est de répondre aux différentes questions que les enfants peuvent se poser au sujet de ces maladies, c'est pourquoi nous avons souhaité recréer des situations auxquelles l'enfant peut être confronté. On retrouve ensuite des explications portant sur les répercussions au niveau de la vie quotidienne avec une maladie rare, sur l'altération de la qualité de vie qui peut en découler et déconstruit les idées reçues.

Nous proposons donc, dans le cadre de cette présentation, de décrire les différentes fiches créées, et d'aborder leur intérêt et future utilisation par les jeunes patients.

L'objectif est de valider nos fiches avec les patients pris en charge au CRMR de Strasbourg, puis de les diffuser dans un second temps au sein des différents Centres O-Rares.

## LE SYNDROME EMAIL-REIN ET RESEAU O-RARES : DU MODELE MURIN VERS L'APPLICATION CLINIQUE

**Margot Riou** (1,2,3), Mélodie Clerc (1,2,3), Saba Sahi (4), M de la Dure-Molla (1,3,4), R Felizardo (1,5); V Cormier-Daire (4), Mary MacDougall (6), Benjamin PJ Fournier (1,2,3), N Nowwarote (3,4), A Bernal (1,3,4)

1: Centre de Référence des Maladies Rares Orales et dentaires, Département d'Odontologie, Hôpital Rothschild, AP-HP, Paris, France

2 : Université Paris Cité, Inserm UMR1333, Oral Health, RHOC Team, Montrouge, France

3 : Université Paris-Cité, UFR d'Odontologie, Paris, France

4 : Equipe "Bases Physiopathologiques des Dysplasies Squelettiques", Institut Imagine, Inserm, Université Paris-Cité, Paris, France

5 : Laboratoire Babel CNRS UMR 8045 - Institut Médico-Légal de Paris, Paris, France

6 : University of British Columbia, Vancouver, Canada

Le syndrome Email-Rein (ERS - OMIM #204690) est une maladie rare associée à la perte de fonction de FAM20A qui contrôle la maturation des protéines de la minéralisation. Son phénotype associe une amélogénèse imparfaite (hypoplasique, voire aplasique), une fibromatose gingivale et une minéralisation ectopique gingivale, intra-pulpaire et rénale. L'éruption dentaire s'enraye à des degrés variables. A ce jour, les inclusions dentaires massives imposent des chirurgies mutilantes pour obtenir une fonction orale adulte améliorée.

Notre but est d'intercepter le développement de cette malformation. L'approche combine le suivi d'une cohorte prise en charge dans le CRM O-Rares Rothschild (25 patients 2005-25) et de la maladie dans l'incisive mandibulaire des souris transgéniques Fam20a-KO.

Les Souris *Fam20a*-KO modélisent parfaitement l'ERS, bien que cependant dans ses formes cliniques modérées. Le fait marquant est le dépôt et l'adhésion d'un tissu osseux à la surface de l'émail. Une hypothèse en émerge : la fusion couronne-os retiendrait les dents dans les mâchoires, la rompre devrait stopper l'évolution de la maladie.

En thérapeutique clinique, une stratégie innovante a pu ainsi être développée, avec pour buts de débloquent l'éruption dentaire et protéger la dent atteinte d'Amélogénèse Imparfait : la Fabrication Assistée par Ordinateur à partir de cone-beams a permis de concevoir et d'imprimer des couronnes provisoires sur mesure avant l'intervention chirurgicale. Lors de la chirurgie de dégagement des dents incluses, ces couronnes ont été scellées afin de limiter les potentielles connexions anormales entre parodonte et émail coronaire. En une année, cette thérapeutique a débloquent l'éruption, restaurant la fonction esthétique et masticatoire de 4 patients.

En conclusion à terme, cette approche pourrait s'intégrer dans une stratégie d'interception partagée pour optimiser la prise en charge de ces patients via un consortium ERS à discuter.

### Financements :

- Equipe "Physiopathologie Orale Moléculaire" Centre de Recherche des Cordeliers
- Fédération Hospitalo-Universitaire FHU DDS-Paris Net
- Fondation Gueules Cassées (Saba Sahi)

## NOTICES DREPADENT

**Sarah Koutala**  
CCMR Mayotte

La drépanocytose fait partie des maladies génétiques les plus fréquemment dépistée à la naissance. Elle se caractérise principalement par une anémie chronique, une susceptibilité accrue aux infections et par la survenue de crises douloureuses, appelées crises vaso-occlusives (CVO). Des facteurs tels que le froid, le stress, une douleur ou une hypoxie peuvent déclencher ces crises.

Par ailleurs, des manifestations orales spécifiques à la drépanocytose ont été décrites, rendant indispensable une hygiène bucco-dentaire rigoureuse pour prévenir ces épisodes douloureux. Il est donc essentiel d'informer et d'éduquer le patient drépanocytaire sur l'importance de la santé orale et des conséquences sur sa santé générale. Pour répondre à ce besoin, nous avons conçu des documents d'information. Un à destination des adultes drépanocytaires, l'autre à destination des enfants.

Ces outils détaillent les manifestations orales de la drépanocytose et fournissent des conseils d'hygiène bucco-dentaire et présentent des recommandations à suivre avant, pendant et après une consultation dentaire. Ces documents financés par la filière des maladies rares de la tête, du cou et des dents (TETECO) seront diffusés dans les centres O-Rares qui prennent en charge des patients drépanocytaires.

## LA MALADIE DE CAMURATI-ENGELMANN : A PROPOS D'UN CAS

Jantzen C<sup>1,2</sup>, Bognoux F<sup>3</sup>, Morizot C<sup>4</sup>, Bravetti P<sup>2</sup>, Strazielle C<sup>1,2</sup>

1 CCMR O-Rares de Nancy

2 Service d'Odontologie, CHRU-Nancy

3 MAS Irène Pierre ALAGH Nancy

4 CCMR O-Rares de Nancy; Service de Rhumatologie, CHRU-Nancy

La maladie de Camurati-Engelmann connue également sous le nom de dysplasie diaphysaire progressive est une pathologie génétique rare autosomale dominante, causée par la mutation du gène TGF $\beta$ 1 codant pour le facteur de croissance transformant (TGF) $\beta$ 1. Elle est caractérisée par des hyperostoses touchant préférentiellement les os longs et le crâne, une hypotonicité musculaire et des douleurs des membres. Certains traits faciaux peuvent également être observés comme une macrocéphalie, un épaissement mandibulaire, une exophtalmie et des atteintes nerveuses.

Dans le but de documenter la caractérisation phénotypique oro-faciale de la maladie, nous présentons le cas d'une patiente adulte âgée de 60 ans suivie dans notre service depuis 5 ans. La patiente présente des hyperostoses importantes du crâne (base et calvaria) et de la mandibule alors que les os maxillaires sont épargnés. L'épaississement cortical important de l'arc mandibulaire est associé à des lésions nerveuses affectant la gustation, la salivation et la sensibilité faciale avec des douleurs neuropathiques et osseuses; Les mouvements mandibulaires sont limités. Au niveau de son état bucco-dentaire, la patiente présente un risque carieux élevé avec des restaurations complexes sur toutes les dents présentes en bouche (23 dents). Depuis environ 18 mois, alors que la patiente est sous Prolia (denosumab) pour traiter une ostéoporose en rapport avec sa corticothérapie au long cours, elle présente une linguoversion importante des molaires mandibulaires associée, dans un second temps, à une mobilité dentaire. Une évaluation radiographique tridimensionnelle est effectuée afin d'analyser précisément les modifications osseuses en rapport avec l'évolution de la maladie et le traitement anti-résorptif osseux.