



SYMPOSIUM O-RARES 2026

« Analysons nos pratiques »

UFR d'Odontologie de Nantes

Conférence

L'ANALYSE DE L'ACTIVITE POUR FORMER ET SE FORMER

Pr Christine Vidal Gomel, Dr Géraldine Body, Julien Lefrançois

CREN Nantes

A partir de deux recherches-interventions menées en sciences de l'éducation et de la formation, cette communication présente l'intérêt et les modalités de l'analyse des pratiques professionnelles, ou dit autrement du travail, au travers du cadre de l'analyse de l'activité.

Christine Vidal-Gomel, professeure des universités au Centre de Recherche en Education de Nantes (CREN), présentera les cadres théoriques de cette forme particulière d'analyse de pratique qu'est l'analyse de l'activité issues de l'ergonomie, des « human factors » et de la didactique professionnelle. Ils partagent l'importance du caractère situé de l'activité, la considération du « réel du travail » face aux logiques prescriptives, ainsi que des perspectives de développement professionnel.

Géraldine Body, maîtresse de conférences au CREN, s'appuiera sur ses travaux de thèse pour montrer l'intérêt de créer des mouvements collectifs et individuels pour nourrir des dispositifs de formation s'appuyant sur l'analyse de l'activité. Julien Lefrançois, doctorant au CREN, présentera ensuite ses recherches en cours au CHU de Nantes portant sur la formation des internes et des jeunes chirurgiens en chirurgie robot-assistée.

Conférence

DIAGNOSTIC ET PRISE EN CHARGE DIFFERENTIELS DES RETENTIONS PRIMAIRES DES MOLAIRE DENT UNIQUE ET DES DEFATS PRIMAIRES D'ERUPTION

Dr Jean Philippe Perrin (Nantes), Pr Frédéric Vaysse (Toulouse), Dr Beatriz Castaneda (Paris)

L'altération de l'éruption des molaires permanentes est un phénomène rare dont la prévalence augmente néanmoins avec les années. Parmi ces atteintes, se distinguent les rétentions primaires correspondant à l'arrêt de l'éruption de la dent en l'absence de barrière physique dans son chemin d'éruption. Le défaut primaire d'éruption (PFE : Primary Failure of Eruption) est une rétention primaire affectant un ou plusieurs secteurs avec atteinte de plusieurs dents ou d'une seule dent mais avec des répercussions sur les dents adjacentes. Elle se distingue de fait de la rétention primaire dent unique pour laquelle une dent est retenue sans aucun impact sur les dents adjacentes. Dans cette présentation l'ensemble des rétentions primaires des molaires seront abordées concernant les volets diagnostiques et thérapeutiques en insistant sur les points distinguant la rétention primaire dent unique du défaut primaire d'éruption permettant de mieux les diagnostiquer et les prendre en charge.

VIVRE AVEC UNE MALADIE GENETIQUE RARE : PENSER LES VULNERABILITES, ACTIVER LES CAPABILITES – LA CHAIRE VULCA

Pr Lisa Friedlander

CRMR MAFACE Fentes et Malformations faciales, Necker Enfants Malades. Université Paris-Cité

La chaire d'enseignement et de recherche VULCA – Vulnérabilités et capacités, vivre avec une maladie génétique est née du constat des limites persistantes de la médecine face aux maladies génétiques rares : absence fréquente de traitement curatif, errance diagnostique, chronicité des parcours et retentissement majeur sur la vie quotidienne des personnes concernées. Dans cet espace d'incertitude, situé entre savoir médical, expérience vécue et attente, VULCA se propose comme un lieu de passage et d'expérimentation. Portée conjointement par l'Institut Imagine, l'École des Arts Décoratifs – PSL et l'École normale supérieure – PSL, la chaire s'inscrit dans une démarche volontairement indisciplinée, faisant dialoguer médecine, sciences humaines et sociales, sciences cognitives et design. Elle se fonde sur une approche non descendante du soin, privilégiant l'écoute, la co-construction et la reconnaissance du vécu des patients et de leurs proches comme une source de connaissance à part entière.

Inspirée par la théorie des capacités développée par Amartya Sen et Martha Nussbaum, VULCA propose un déplacement du regard : il ne s'agit plus seulement de réparer ou de corriger, mais de rendre la vie habitable, en soutenant les capacités d'agir, de choisir et de se projeter, y compris dans la vulnérabilité. Le soin est ainsi pensé comme un milieu relationnel, culturel et symbolique, et non comme un acte purement technique.

Les activités de la chaire s'organisent autour de trois piliers : la recherche interdisciplinaire, conçue comme une fabrique d'exploration partagée ; la formation, espace d'apprentissage croisé entre soignants, chercheurs, designers et patients ; et la valorisation, à travers des expositions, dispositifs et formes de médiation considérées comme un prolongement du soin. En faisant du sensible un levier de connaissance et d'action, VULCA vise à transformer durablement les pratiques de soin et à promouvoir une santé plus inclusive, attentive aux vulnérabilités humaines.

LA PROTHESE PEDIATRIQUE CHEZ L'ENFANT ATTEINT D'OLIGODONTIE : ANALYSONS NOS PRATIQUES

Corinne Tardieu, Anastasia Thibon, Olga Glazunova, Isabelle Blanchet
CRMR Marseille

Le PNDS Agénésie Dentaire Multiple préconise d'appareiller les jeunes patients porteurs d'oligodontie ou d'anodontie dès l'âge de 2-3 ans si la coopération le permet. Cependant, des difficultés surviennent qui peuvent être un frein à la réhabilitation prothétique de l'enfant. Nous avons proposé de réaliser une Evaluation des Pratiques Professionnelles dans le cadre des différents CCMR et CRMR O-Rares français. Un questionnaire de 8 questions ouvertes a porté sur les types de prothèse et à quel âge et surtout sur les difficultés rencontrées. Les résultats de 22 praticiens répartis dans 17 centres ont été analysés. La prothèse amovible était majoritairement proposée entre 3 et 4 ans (17/22), mais mieux supportée à 5 ans par les enfants. Les difficultés rencontrées par les praticiens existent de la prise d'empreinte à la stabilisation de la prothèse. Pour les enfants, les difficultés principales sont les nausées lors des empreintes et le nombre élevé de séances. Peu de refus pour raison financière ont été relevés (4/22). La fréquence de renouvellement a été très variable allant de tous les 6 mois à 3-4 ans. La prothèse pédiatrique est encore un défi pour les praticiens des centres O-Rares et non pleinement satisfaisante pour les enfants atteints d'oligodontie suivis.

IMPLANTS PRECOCES CHEZ L'ENFANT ATTEINT D'OLIGODONTIE : ANALYSONS NOS PRATIQUES

François Clauss, Alexandra Jimenez-Armijo, Amélie Reibel, Marion Strub, Sophie Jung, Marie-Cécile Manière, Agnès Bloch-Zupan
CRMR Strasbourg

La HAS a émis en 2006 un avis favorable à la pose d'implants symphysaires sous-prothétiques dans les cas d'agénésies dentaires multiples, avec des critères diagnostiques précis : oligodontie mandibulaire avec agénésies d'au moins 6 germes de dents permanentes mandibulaires, antécédent d'échec prothétique et agénésies symphysaires. L'avis est intitulé « TRAITEMENT DES AGÉNÉSIES DENTAIRES MULTIPLES LIÉES AUX DYSPLASIES ECTODERMIQUES OU À D'AUTRES MALADIES RARES, CHEZ L'ENFANT ATTEINT D'OLIGODONTIE, AVEC POSE DE 2 IMPLANTS (VOIRE 4 MAXIMUM) UNIQUEMENT DANS LA RÉGION ANTÉRIEURE MANDIBULAIRE, AU-DELÀ DE 6 ANS, ET CE JUSQU'À LA FIN DE LA CROISSANCE, APRÈS ÉCHEC OU INTOLÉRANCE DE LA PROTHÈSE CONVENTIONNELLE ». Ces procédures implanto-prothétiques en cours de croissance s'inscrivent dans le cadre d'une Affection Longue Durée hors liste en cours de croissance permettant une prise en charge par la CPAM des examens pré-implantaires, ainsi que des thérapeutiques implantaires, avec une base de remboursement sur la partie prothétique supra-implantaire. Le bilan diagnostique pré-implantaire clinique et par imagerie se doit d'être rigoureux, dans un contexte avec une hypotrophie osseuse mandibulaire fréquente au niveau des sites implantaires, c'est-à-dire la région symphysaire, seul site préconisé pour les chirurgies implantaires précoces.

Vingt ans après l'avis favorable de la HAS, il nous a donc semblé pertinent et utile en termes de bénéfice médical rendu et de développement de cette pratique très spécifique d'explorer les pratiques professionnelles et les indications de cette procédure dans des contextes isolés et syndromiques auprès des différents CRMR et CCMR. Les résultats intermédiaires montrent qu'il s'agit d'une pratique de niche avec plus de 50% des CRMR et CCMR qui n'ont pas posé d'implants précoces, les autres centres déclarant entre 1 et 2 implants précoces posés, hormis le centre MAFACE de L'hôpital Necker avec 10 implants précoces.

ANALYSE DES PHASES PRE-IMPLANTAIRES ET IMPLANTAIRES DANS L'OLIGODONTIE ET EVALUATION DES PRATIQUES PAR QUESTIONNAIRE

Ludovic Lauwers

CCMR Lille

La prise en charge des patients atteints d'agénésies dentaires, et en particulier d'oligodonties et d'anodonties, constitue un enjeu majeur au sein de notre réseau, tant par la complexité des parcours que par l'hétérogénéité des pratiques. Afin de mieux caractériser l'organisation actuelle et les stratégies thérapeutiques mises en œuvre sur le territoire, nous avons conduit une enquête nationale auprès du réseau O-Rares, des services de chirurgie orale et de chirurgie maxillo-faciale impliqués dans cette prise en charge.

Les résultats montrent une implication quasi universelle dans la prise en charge des oligodonties, avec des volumes d'activité variables mais significatifs. Les patients sont majoritairement adressés par les dentistes de ville et les centres de compétence O-Rares, soulignant le rôle central du réseau dans l'orientation des parcours. Si la décision thérapeutique repose le plus souvent sur une concertation pluridisciplinaire, moins de la moitié des centres disposent d'une consultation dédiée, et sa composition comme sa fréquence restent hétérogènes.

Sur le plan chirurgical, l'enquête met en évidence une large maîtrise de l'arsenal pré-implantaire, avec une prédominance des greffes d'apposition, de la régénération osseuse guidée et des sinus lifts, et un recours plus ciblé aux techniques lourdes selon le degré d'atrophie. Les choix thérapeutiques apparaissent globalement cohérents et gradués selon la sévérité des situations cliniques, mais certaines divergences persistent, notamment pour les indications limites.

En phase implantaire, 3/4 des poses sont réalisées dans les services hospitaliers, majoritairement après la fin de la croissance (91 %), avec un recours quasi exclusif aux implants conventionnels.

Le suivi à long terme est assuré par les praticiens de ville dans 1/3 des cas et par les structures O-Rares dans 1/2 des cas mettant en évidence la nécessité de renforcer la coordination ville-hôpital.

Cette enquête constitue une photographie des pratiques actuelles et souligne la nécessité de renforcer l'harmonisation des parcours, la structuration des consultations dédiées et le rôle fédérateur du réseau.

ALIGNERS ET MALADIES RARES ORALES ET DENTAIRES : ANALYSONS NOS PRATIQUES

Marc-Henri Nivet

CCMR Nantes

Un questionnaire visant à évaluer l'utilisation des aligneurs orthodontiques dans les amélogénèses imparfaites (AI), les dentinogénèses imparfaites (DI) et les oligodonties a été adressé aux orthodontistes des CCMR/CCMR.

9 centres ont répondu au questionnaire avec au total 12 réponses.

L'analyse des résultats fait apparaître les points suivants :

- Bonne participation et diversité géographique des réponses obtenues.
- La majorité des participants au questionnaire (58%) n'utilise pas les aligneurs dans le cadre CCMR/CCMR.

- Ceux qui les utilisent les réservent principalement aux AI.
- Le nombre de patients traités par ce dispositif reste faible.
- Le frein principal est le coût du dispositif, et dans une moindre mesure les insuffisances mécaniques du dispositif, et le manque de compétence ressenti par les praticiens pour son exploitation.
- Le dispositif le plus utilisé au sein des CRMR/CCMR est (de loin) le système d'aligneurs Invisalign® (N°1 mondial dans le domaine).
- La moitié des utilisateurs décrivent des difficultés lors de l'utilisation de cet outil : principalement des problèmes d'hygiène et de coopération des patients mais aussi des insuffisances mécaniques notamment dans les cas d'oligodontie.
- La plupart des praticiens ayant répondu et utilisant les aligneurs, les emploient en 2ème intention lors de difficultés de collage des attaches ou dans les cas simples.

Présentation Orale

HOSPITALISATION DE JOUR ET PARCOURS DE SOIN COORDONNE: ROLE STRUCTURANT DE L'HOSPITALISATION DE JOUR INTERMEDIAIRE GHS DANS UN PARCOURS DE SOINS BUCCO-DENTAIRE COMPLEXE AVEC MALADIE RARE

Luc Raynaldy, Frederic Vaysse, Delphine Maret Comtesse, Coralie Bataille, Chiara Cecchin, Vanessa Cai, Xavier Dusseau
CRMR Toulouse

L'hospitalisation de jour intermédiaire en odontologie permet d'organiser, sur une même journée, la prise en charge de patients présentant des situations cliniques complexes ou nécessitant plusieurs avis spécialisés.

Elle s'inscrit comme une alternative thérapeutique novatrice, en réduisant les déplacements, les délais de prise en charge et le morcellement des consultations.

Ce dispositif favorise une véritable consultation pluridisciplinaire réunissant médecine bucco-dentaire, chirurgie orale, orthodontie et radiologie autour du patient. La concertation immédiate entre spécialistes permet d'élaborer un plan de traitement global, cohérent et hiérarchisé, limitant les pertes d'information et les divergences de prise en charge.

Il permet également la mise en place des objectifs d'éducation thérapeutique (ETP) personnalisés en concertation avec les objectifs thérapeutiques et l'approche pluridisciplinaire.

La journée d'hospitalisation est structurée pour réaliser l'ensemble des examens nécessaires au diagnostic et au projet thérapeutique : imagerie CBCT, empreintes optiques et photographies.

Pour le patient, ce parcours condensé limite le nombre de venues à l'hôpital, diminue l'absentéisme scolaire ou professionnel, tout en offrant un temps pédagogique privilégié sur la pathologie et le traitement.

La vision globale de la situation bucco-dentaire améliore l'adhésion au projet thérapeutique et renforce le sentiment de sécurité et de continuité des soins.

La coordination pluridisciplinaire permet une meilleure efficacité thérapeutique et une réduction de la durée des soins.

Pour l'établissement, l'hospitalisation de jour intermédiaire GHS permet d'optimiser l'utilisation des plateaux techniques lourds et de structurer une activité ambulatoire à forte valeur ajoutée. Elle contribue à fluidifier le parcours entre ville et hôpital en proposant un lieu-ressource pour les cas complexes et en favorisant le développement de prises en charge ambulatoires spécialisées.

DREPADENT : RESULTATS PRELIMINAIRES DE L'ETUDE RETROSPECTIVE SUR L'IMPACT DE LA SANTE ORALE ET DES SOINS BUCCO-DENTAIRES SUR L'EVOLUTION DE LA DREPANOCYTOSE

Flottes Y^{1*}, Riscala C^{1*}, Zaouali Y², Malcor Deydier de Pierref V², Ihout F¹, Qian L¹, Bartolucci P², **Gaucher C¹**

1 CRMR O-Rares, service de Médecine bucco-dentaire, Hopital Henri Mondor, APHP, Créteil, France

2 Univ Paris Est Créteil, Hôpitaux Universitaires Henri Mondor, APHP, Sickle Cell and Red Cell Disorders Referral Center-UMGGR, Créteil, France

Dans un contexte de prévalence croissante sur la dernière décennie, notamment dans les Département et régions d'Outre-Mer et en Ile de France, la prise en charge des patients atteints de syndromes drépanocytaires majeurs est devenue une question quotidienne pour les médecins, comme pour les chirurgiens-dentistes. Les recommandations de bonnes pratiques concernant la santé orale sont encore assez probabilistes malgré des évolutions importantes dans les traitements et le monitoring biologique de la maladie. L'Unité de Maladie Génétique des Globules Rouges et le CRMR O-Rares du GH Henri Mondor ont entrepris une étude rétrospective sur une cohorte de patients atteints de drépanocytose sévère ayant été reçu au service de Médecine bucco-dentaire ou au CRMR O-Rares entre 2020 et 2025. Les objectifs principaux étaient 1) d'identifier une éventuelle corrélation entre l'état de santé orale et l'évolution de la maladie, 2) d'analyser l'impact des soins bucco-dentaires (typologie des soins, durée, anesthésie locale) sur l'évolution de la maladie, et 3) d'identifier des marqueurs ou indicateurs prédictifs des complications aiguës de la drépanocytose, notamment les crises vaso-occlusives. L'analyse a été menée sur 64 patients adultes dont les données médicales et bucco-dentaires étaient rapportées sur le registre Cyclopédie de l'UMGGR. Les résultats préliminaires soulignent le lien entre une santé orale altérée et une évolution négative de la drépanocytose, mais également l'impact majeur de la réalisation de soins bucco-dentaires sur l'évolution de la drépanocytose avec un taux important de CVO per et post opératoire. Les données biologiques pré et post soins buccodentaires tendent à montrer qu'un monitoring biologique préventif pourrait aider à aménager les stratégies de prise en charge (médicales et chirurgicales). Au-delà d'un message fort concernant la place de la prévention bucco-dentaire dans la prise en charge des syndromes drépanocytaires majeurs, cette étude rétrospective a permis d'identifier des critères de jugement objectifs pour la mise en place d'une étude prospective.

CONNAISSANCES DIAGNOSTIQUES DES ANOMALIES DENTAIRES DE STRUCTURE CHEZ LES CHIRURGIENS-DENTISTES

Noirrit E, Bondil E, Esclassan R
Aix Marseille Université, CRMR Marseille

Depuis maintenant 20 ans, avec la création des plans nationaux maladies rares et la structuration des soins, le réseau de diagnostic et de soin s'est étoffé, la recherche s'est développée et les formations des professionnels de santé se sont multipliées. L'objectif principal de notre étude était d'évaluer les connaissances des chirurgiens-dentistes dans le diagnostic des anomalies dentaires de structure.

Un questionnaire anonyme a été diffusé sur les réseaux sociaux professionnels et au sein d'associations professionnelles ; 145 praticiens ont répondu, avec un exercice majoritairement libéral : 61% étaient omnipraticiens et 39% déclaraient une activité exclusive en odontologie pédiatrique.

27% des omnipraticiens connaissaient le réseau O-Rares contre 73% des odontologistes pédiatriques (OP). Plus les praticiens étaient jeunes, mieux ils étaient informés de la possibilité de s'adresser au réseau maladies rares. Les OP étaient presque deux fois plus nombreux à avoir suivi une formation sur la thématique des anomalies de structure. Interrogés sur le diagnostic de trois photographies cliniques, la majorité des praticiens diagnostiquait correctement l'amélogénèse imparfaite et la MIH. En revanche, la dentinogénèse imparfaite était mieux diagnostiquée par les pédodontistes et les praticiens plus récemment diplômés. La demande globale de formation concernait l'aide administrative, le diagnostic et la prise en charge.

En conclusion, les praticiens interrogés se sont avérés globalement performants dans leurs diagnostics. Le déploiement du réseau de soin O-Rares a permis de sensibiliser les praticiens et d'améliorer la formation des jeunes professionnels et des odontologistes pédiatriques.

REHABILITATION D'UN PATIENT PRESENTANT UNE AMELOGENESE IMPARFAITE DE L'ENFANCE A L'AGE ADULTE : DISCUSSION AUTOUR DU PNDS

R. Clouet, I. Bouillaud, S. Serisier, T. Lieppe, S. Lopez, L. Leguehennec
UFR Odontologie de Nantes, Service Odontologie du CHU de Nantes, CCMR Nantes

Nous retraçons ici le parcours thérapeutique d'un patient présentant une Amélogénèse Imparfaite (AI) suivi au sein du Centre de Compétences Maladies Rares ORARE du CHU de Nantes depuis 15 ans.

Enfant, le patient a reçu des facettes vestibulaires en composite pour restaurer ses incisives afin de répondre à une demande esthétique dans un souci d'intégration sociale en milieu scolaire. Ensuite, à l'adolescence, des couronnes préformées pédiatriques métalliques ont permis de maintenir la dimension verticale d'occlusion et la mise en place du dispositif orthodontique. A la suite de la thérapeutique d'orthopédie dento-faciale (ODF), le patient a été perdu de vue sur une durée de 5 ans. A son retour en consultation le patient désormais adulte nécessitait, à nouveau, une prise en charge globale du fait de la perte d'anciennes restaurations, de reprises carieuses mais également à cause de la récurrence de la malocclusion antérieure. Face au refus du patient d'une nouvelle prise en charge ODF, un nouveau projet prothétique a été modélisé, proposé et validé esthétiquement et fonctionnellement par le patient.

Bien qu'initié avant la parution du Protocole National de Diagnostic et de Soins de 2021 (PNDS), dédié aux amélogénèses imparfaites, la prise en charge de ce patient répond aux objectifs qui y sont énoncés et en respecte les recommandations thérapeutiques.

REHABILITATION IMPLANTAIRE CHEZ UN PATIENT DE 6 ANS ATTEINT DE DYSPLASIE ECTODERMIQUE : A PROPOS D'UN CAS CLINIQUE

Muresan-Vintila Laura, Lafon Arnaud, Thivichon-Prince Béatrice, Millet Catherine
Université Claude Bernard Lyon 1, Hospices Civils de Lyon, CCMR Lyon

Background : La prise en charge des patients atteints de dysplasie ectodermique avec phénotype oral constitue un défi clinique, en particulier chez l'enfant. Les principales difficultés concernent la croissance résiduelle, le faible volume osseux et la stabilité des prothèses. L'anodontie mandibulaire entraîne des conséquences fonctionnelles, esthétiques et psychosociales importantes, altérant la qualité de vie.

Case Report : Nous rapportons le cas d'un enfant de 6 ans, originaire d'Afrique du Sud, présentant une dysplasie ectodermique avec anodontie mandibulaire complète. Il a été pris en charge au Centre de Compétences des Maladies Rares des Hospices Civils de Lyon. Cliniquement, il portait une prothèse amovible maxillaire bien tolérée et des couronnes en résine sur 51 et 61. La prothèse amovible complète mandibulaire était en échec. Face à la demande fonctionnelle et psychosociale, une solution implantaire a été envisagée, conformément aux recommandations du PNDP autorisant une prise en charge symphysaire précoce dès 6 ans.

Treatment : Une planification numérique (Trios 4®, CBCT, BlueSky®) a permis la pose guidée et en flapless de deux implants symphysaires sous MEOPA, évitant une anesthésie générale.

Follow-Up : À 4 mois, la prothèse a été adaptée aux implants. Le suivi clinique et radiologique est satisfaisant, avec un contrôle longitudinal de la croissance.

Conclusion : Les implants symphysaires représentent une option précoce et fiable chez l'enfant atteint de dysplasie ectodermique, sous réserve d'un suivi rigoureux.

UNE ANKYLOGLOSSIE SYNDROMIQUE ASSOCIANT MALFORMATIONS DENTAIRES ET DES EXTREMITES CHEZ UNE PATIENTE PORTEUSE D'UN VARIANT HOMOZYGOTE DE *FOXB1*

Charlotte Guillouet* (1,2), Geneviève Baujat (3), Amandine Ban (4), Patrick Nitschke (5), Christine Bole (6), Roman Hossein Khonsari (4,7), Chris Gordon* (1), Jeanne Amiel* (1,2,3)

1. Laboratoire « Génétique des Anomalies du Développement », INSERM UMR1163, Institut Imagine, Université Paris Cité, Paris, France

2. Centre de Référence des Anomalies du Développement, Hôpital Necker-Enfants Malades, AP-HP, Université Paris Cité, Paris, France

3. Service de Médecine génomique des maladies rares, Hôpital Necker-Enfants Malades, AP-HP, Université Paris Cité, Paris, France

4. Service de chirurgie maxillo-faciale et plastique, Hôpital Necker-Enfants Malades, AP-HP, Paris, France

5. Plateforme de Bioinformatique, INSERM UMR1163, Institut Imagine, Paris, France

6. Plateforme de Génomique, INSERM UMR1163, Institut Imagine, Paris, France

7. Laboratoire « Forme et Croissance du Crâne », INSERM UMR1163, Institut Imagine, Université Paris Cité, Paris, France

*Contributions égales

L'ankyloglossie est une malformation du frein lingual allant de sa réduction à une fusion partielle/complète de la langue au plancher. Le développement de la langue, dès la 4^{ème} semaine embryonnaire, implique les 4 premiers arcs. Les bases moléculaires de l'ankyloglossie isolée (MIM:106280) restent mal comprises, avec une majorité de cas sporadiques et de rares formes familiales. Nous rapportons un cas d'ankyloglossie syndromique.

Il s'agit de la première d'une fratrie de deux née de parents apparentés ($f=1/16$) d'origine turque. La grossesse et l'accouchement ne sont pas renseignés, sans notion d'exposition à des tératogènes. Des troubles de succion-déglutition sont rapportés. Le développement staturo-pondéral, moteur et cognitif est normal hormis un trouble de l'élocution sévère sans trouble du neurodéveloppement à 6 ans. L'échographie cardiaque, rénale, l'IRM cérébrale et les tests auditifs sont normaux à 7 ans. À l'examen sont notés : pointe du nez élargie, rétrognathie, ankyloglossie avec microglossie, incisives mandibulaires absentes, lèvre bifide, frein lingual large avec freins accessoires, sans atteinte des VI et VII (excluant un syndrome d'Hanhart). Aux extrémités, on note une anomalie réductionnelle des 5 rayons des mains avec syndactylies et des pieds trapus, larges et plats avec hallux courts.

Le séquençage haut débit d'un panel dédié au syndrome orofaciodigital n'a pas identifié de mutation. La CGH-Array (résolution 400kb) a identifié un gain de 338kb en 7q36.1 correspondant à une triplication héritée de la mère, classée CNV probablement bénin. Un séquençage de génome short-read retient un variant homozygote faux-sens de FOXB1 (c.124T>C, p.Phe42Leu) de signification incertaine.

Un défaut d'apoptose est un mécanisme proposé pour l'ankyloglossie et pourrait expliquer les malformations anorectales associées dans la littérature et les anomalies des extrémités chez cette patiente. Le rôle de la famille des gènes FOX et le modèle murin *Foxb1*^{-/-} sont discutés.

GUIDE POUR L'ANNONCE DU DIAGNOSTIC DE L'OLIGODONTIE

Isabelle Blanchet

CRMR Marseille

L'annonce d'un diagnostic est un moment fondateur de la relation médicale. Une annonce bien conduite favorise l'intégration du diagnostic et l'adhésion au parcours de soin du patient et de sa famille. Pourtant, l'aspect communicationnel et relationnel de ce moment peut parfois s'avérer complexe pour les chirurgiens-dentistes et orthodontistes.

Bien que toute situation d'annonce soit unique et à relier à son contexte, un guide reprenant les éléments incontournables de cette consultation peut être un soutien pour les soignants afin de mener cette consultation de manière structurée et bienfaisante. Nous proposons de créer un livret disponible sur le site du réseau O-Rares réalisé en deux versions : une à destination des professionnels de ville et une pour les professionnels des CCMR O-Rares débutants dans les consultations d'annonce.

Ce projet a été retenu en 2025 dans le cadre de l'appel à projet outils de formations et d'informations de la Filière TETECOU. Le contenu sera coconstruit avec les CRMR et CCMR O-Rares qui ont souhaité participer ainsi qu'avec l'Association Française des Dysplasies Ectodermiques, particulièrement concernée par l'oligodontie.

ELABORATION D'UN LIVRET DE SANTE BUCCODENTAIRE DE L'ENFANT PORTEUR DE TRISOMIE 21 (0-18 ANS)

Ombeline Roussely- Champenois

CHU Hôtel-Dieu de Nantes

Ce livret annotable et personnalisable est à destination des enfants porteurs de Trisomie 21 et de leurs parents.

Cet outil de communication permettra de donner des informations bucco-dentaires, de faciliter l'adhésion du patient à son propre suivi, de l'intégrer dans une prise en charge globale et d'optimiser la coordination entre les différents professionnels.

Ce projet s'inscrit dans une volonté de donner accès à l'information au plus grand nombre de façon claire et illustrée, et par ce biais, favoriser une prise en charge bucco-dentaire précoce.

Ce livret comprend également un passeport dentaire (pour inscrire le suivi dentaire dans une chronologie), des pictogrammes, des conseils de brossage, et une fiche de préparation aux visites chez le dentiste.

Les illustrations sont pensées pour une communication simple, des couleurs dynamiques, dans lesquelles l'enfant peut s'identifier. Le travail en collaboration avec une designeuse « expérience patient », ainsi que l'association « Rien qu'un chromosome en plus », nous permet de nous ajuster aux besoins des futurs utilisateurs du livret.

Il pourrait être distribué par différents professionnels, et un travail est déjà prévu pour une adaptation du livret pour les patients adultes, et une adaptation possible pour toutes formes de déficiences intellectuelles.