

Introduction

Une maladie est dite « **rare** » lorsqu'elle affecte **moins d'une personne sur 2000**. 80% d'entre elles sont d'origine génétique. En France, plus de 3 millions de personnes sont touchées, constituant ainsi un enjeu majeur de santé publique. Plus de 900 maladies rares génétiques ont, dans leurs tableaux cliniques, une composante oro-dentofaciale.

A **Marseille**, une consultation O-Rares pour patients **adultes** a été mise en place pour permettre le **diagnostic**, la **prise en soins**, la **réhabilitation** et le **suivi des patients** en lien avec les **différentes disciplines odontologiques**.

Organisation

1^{ère} consultation

- Anamnèse, attentes du patient
- Empreintes numériques
- Photos
- Bilan radio
- Demande ALD si oligodontie
- Info analyse génétique

RCP

- Réflexions thérapeutiques



Information et soins

- Approfondissement du bilan
- Information sur les modalités de remboursement
- Prise en soin multidisciplinaire

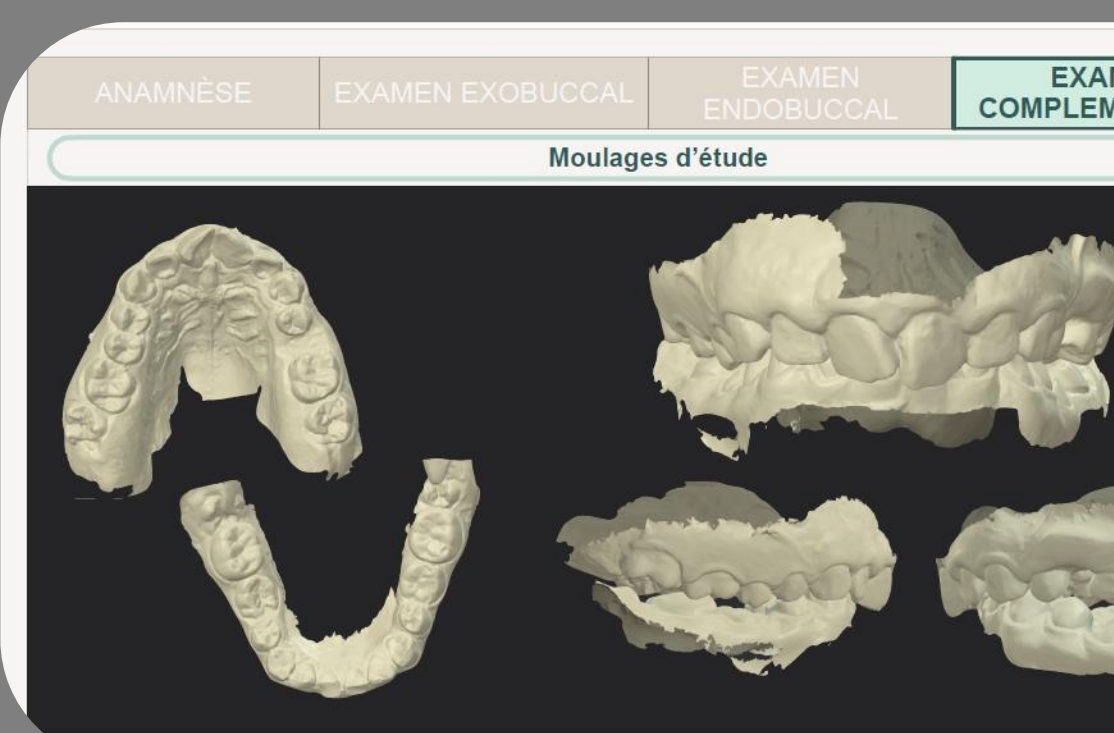
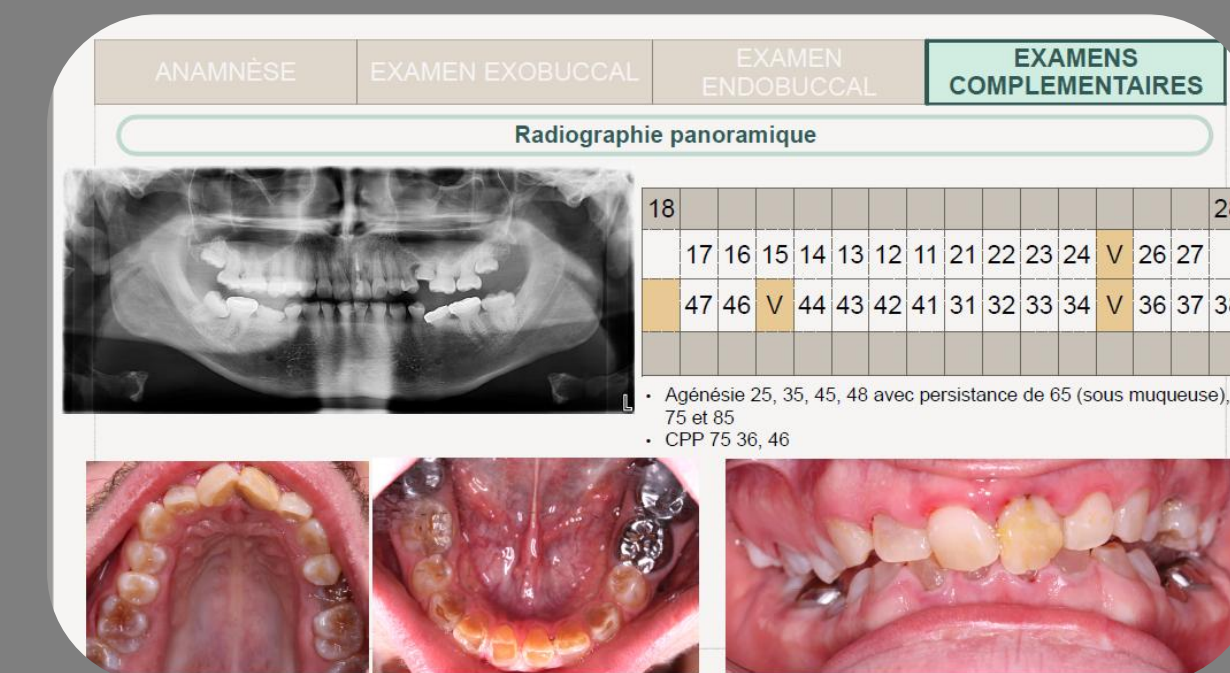
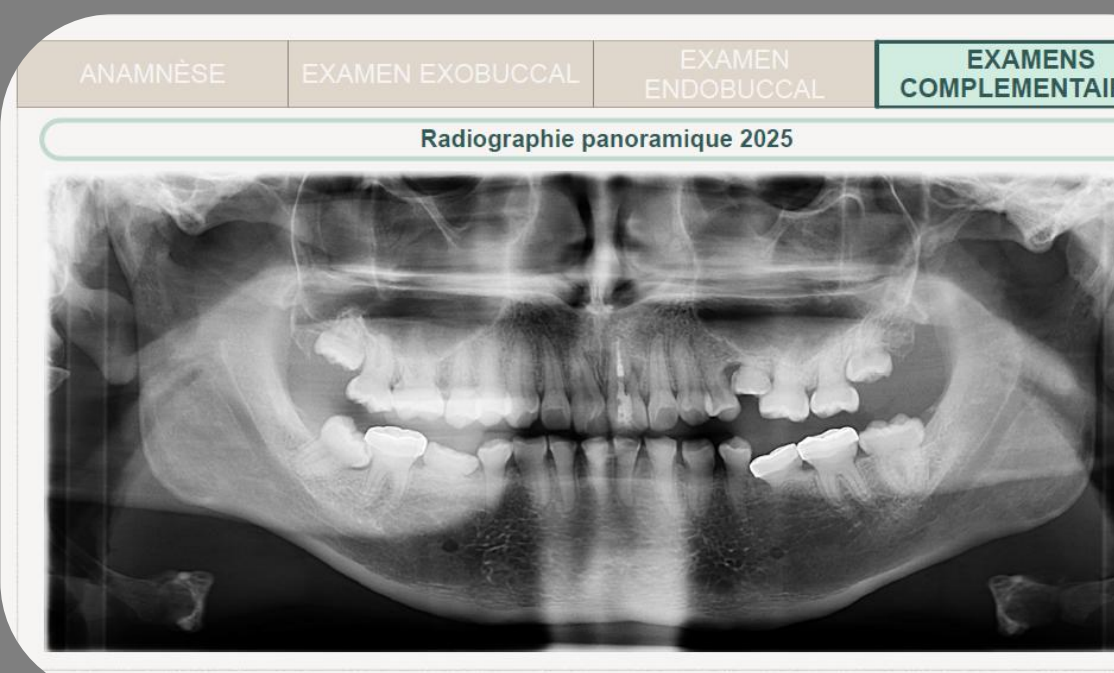
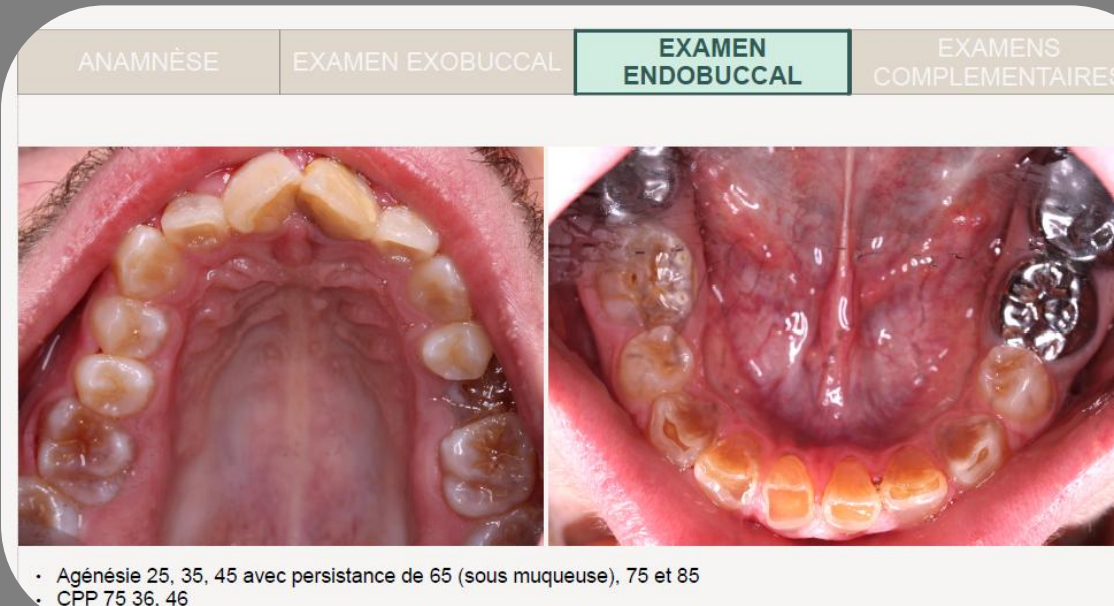
Intervenants

- 2 enseignants de prothèse et 1 interne MBD (1^{ère} cs)
- Equipes : Prothèse, ODF, DRE, chirurgie orale, dysfonction (RCP)
- Implication des différents DES

Cas cliniques

ANAMNÈSE EXAMEN EXOBUCCAL EXAMEN ENDOBUCCAL EXAMENS COMPLEMENTAIRES

Monsieur C. Jules, 19 ans
Cs 19/03/2025 Dr LOYER, interne Léa JEUNET (MBD 1^{ère} année)
Motif de consultation : bilan buccodentaire, suivi dentinogénèse imparfaite
Antécédents buccodentaires : **DENTINOGENESE IMPARFAITE**
• 2016 : Traitement ODF par gouttières (5 mois) : alignement incisives maxillaires
• 2016-2017 : Suivi en odontologie pédiatrique (Pr Tardieu)
• 2018 : Fracture amélo-dentinaire avec exposition pulpaire 21 + subluxation 22 → Recollage fragment puis endodontie



- CONCLUSION RCP**
- Avulsion de la 65 ? OUI
 - Traitement ODF ? OUI si le patient est motivé
 - Prescrire téléradiographie
 - Evaluer la motivation du patient à trt ODF
 - Conservabilité de 21 ?
 - Tester la percussion de 21
 - Prescrire un CBCT bimaxillaire incluant les DDS + évaluer la position de la 47
 - Proposition thérapeutiques
 - Idéalement ODF + refecton 12 à 22 + restauration des usures 33-43 + coffres secteurs postérieurs
 - Si refus ODF : facettes 12 à 22 + coffres secteurs postérieurs
 - Evaluer le contexte social (travail, lieu de vie...) et proposer une estimation du coût du traitement global

ANAMNÈSE EXAMEN EXOBUCCAL EXAMEN ENDOBUCCAL EXAMENS COMPLEMENTAIRES

1^{ère} consultation O-RARES adultes le 22 mai 2025
Monsieur R, 38 ans, en recherche d'emploi
Adressé par le service d'Odontologie Hospitalière (cs 27/03/25 Dr Borel)
Motif de consultation : agénésies dentaires, réhabilitation prothétique
Antécédents médicaux :
• Intolérance chaleur, peau fine, peu de cheveux, cils, sourcils et poils fins
• Suspicion de **Dysplasie ectodermique hypohyalotique**
• Analyses génétiques négatives dans l'attente (Dr Philp APHM) mais pas de CR, pas de prise en charge
• Diagnostic clinique par Dr Mallet (Dermatologie APHM) 19/02/2025 + analyses génétiques en cours
Antécédents familiaux : agénésies dentaires sœur
Antécédents buccodentaires :
• ODF 10-16 ans : traction canine
• Avulsion germes 32-42
• Bridge colle remplaçant 22
• Restaurations résine composite 12 à 22

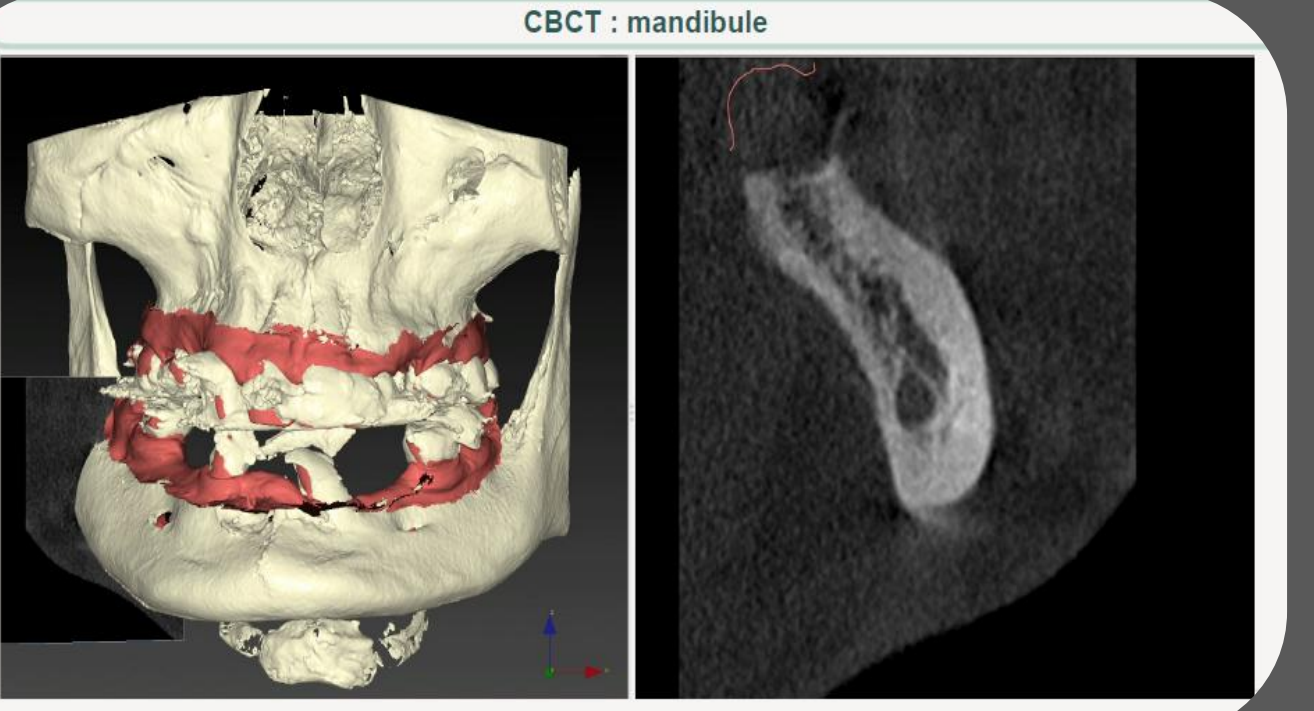
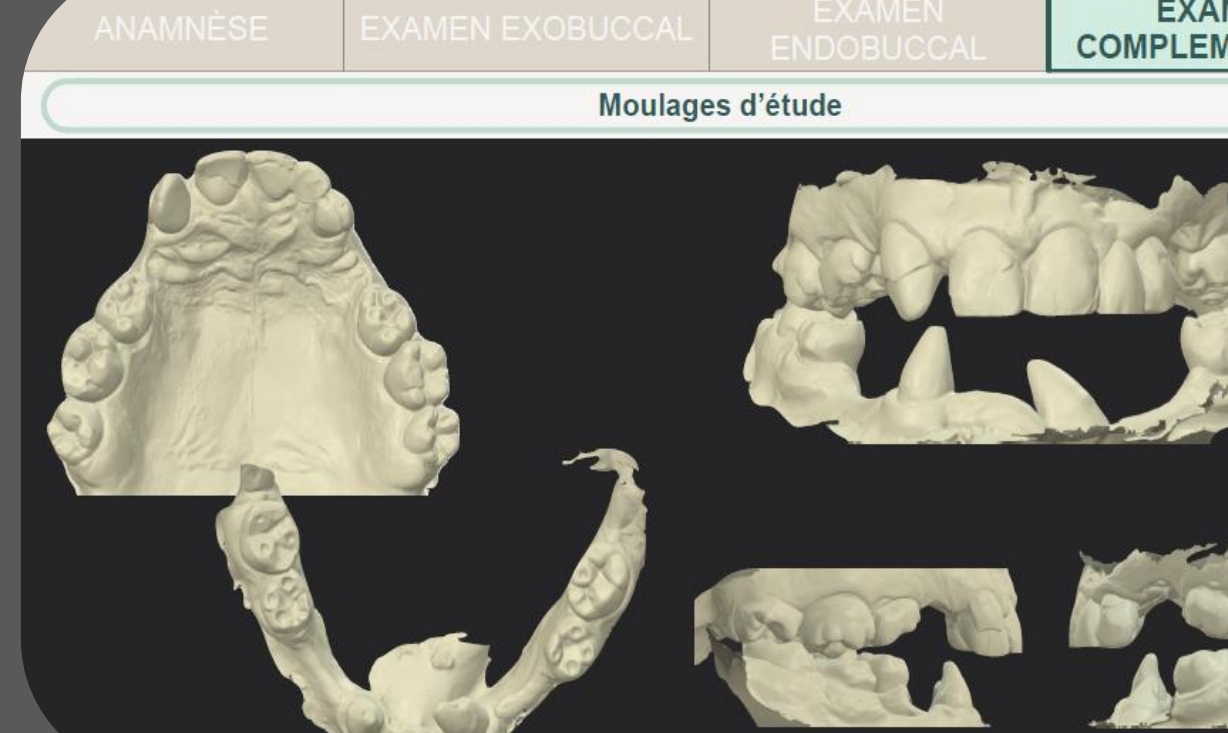
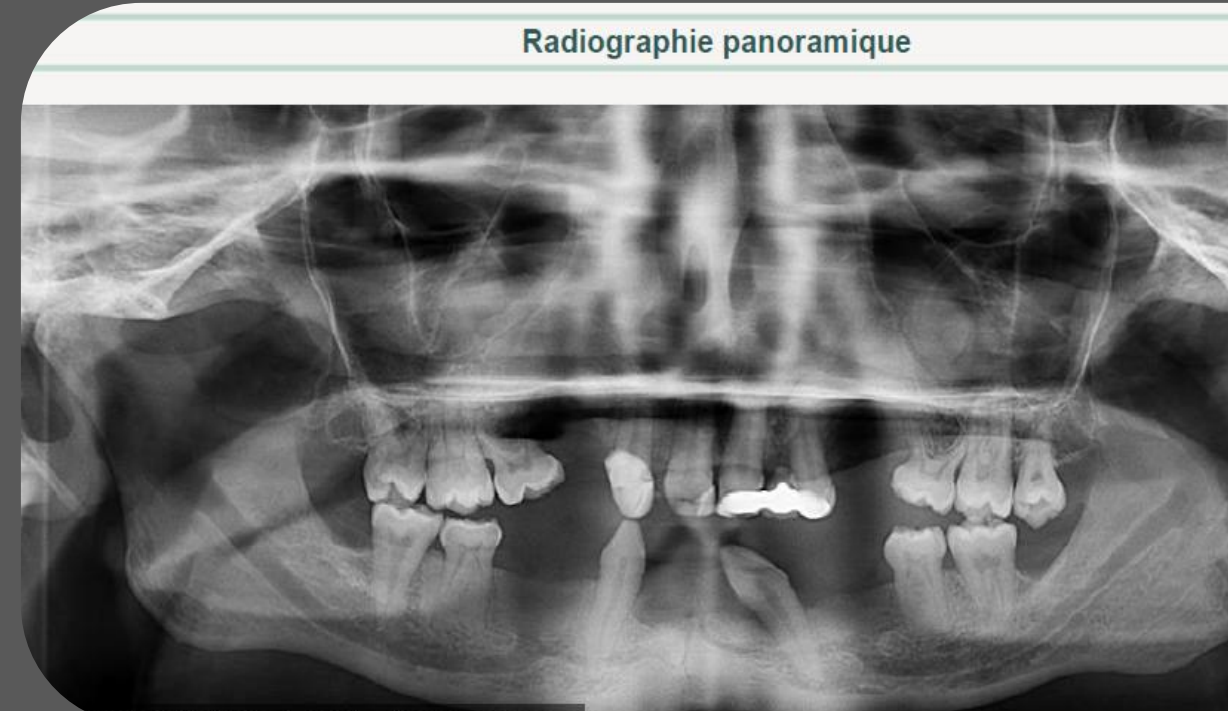


ANAMNÈSE EXAMEN EXOBUCCAL EXAMEN ENDOBUCCAL EXAMENS COMPLEMENTAIRES

Radiographie panoramique

17	16	V	13	11	21	23	V	26	27
47	46		43			33		36	37

Agénésie de 12 dents : 12 14 15 22 24 25 31 34 35 41 44 45 + 4 DDS (18 28 38 48)



- CONCLUSION RCP**
- Conservation des 33 et 43 ? OUI
 - Cs en parodontologie (voir avec Interne MBD 1^{ère} année Alix Blanié) : bilan parodontal, status radio, charting pour évaluation conservabilité + possibilité de bridge 33-43 ?
 - Traitement ODF ? OUI avis ODF nécessaire
 - Prescrire téléradiographie
 - En fonction de l'avis paro, évaluer possibilité de redresser 33 (± 43)
 - Quelles prothèses d'usage ? Implants et volume osseux ?
 - Au maxillaire :
 - Soit mésialier 13 pour fermeture espace + coronoplastie 13 en 12
 - Soit distaler 13 + bridge ou implant 12
 - Greffes et implants en postérieurs : évaluer avec équipe implanto ± CMF
 - Couronnes 55 55 pour améliorer le calage (ou ODF?)
 - A la mandibule :
 - Selon la conservabilité de 33 : bridge 33-43 ?
 - Greffes et implants en postérieurs : évaluer avec équipe implanto ± CMF
 - Faire la demande d'ALD oligodontie
 - Contacter Dr Mallet : laboratoire de génétique ? (Toulouse?) et transfert des prélèvements vers Strasbourg ?

Organisation

- Les patients vus en consultation sont souvent en **errance thérapeutique** ou en **rupture de soins**. La **transition enfant-adulte** est une période cruciale dans la décision thérapeutique.
- L'organisation des soins implique des traitements **longs** qu'il faut bien **expliquer** aux patients.
- Cette consultation met en exergue la **collaboration** entre les trois DES de **Médecine Bucco-Dentaire, Chirurgie Orale** et **ODF**.