

Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires

Le Centre du site Rothschild a inscrit une dynamique multidisciplinaire avec la médecine, la génétique et la chirurgie maxillo-faciale (Réseau MAFACE, Necker) dans la prise en charge de patients atteints de malformations dento-maxillaires, qui a donné naissance au CRMR/CCMR ORares de Rothschild et de la Pitié-Salpêtrière et à la Filière TETECOUCO.

Ainsi, le **Centre de Référence ORares** se compose depuis 2017 d'un site coordinateur à Strasbourg, d'un site constitutif et de 16 centres de compétence à l'échelle nationale.

La Pr **Muriel de LA DURE-MOLLA** est la responsable de ce centre de référence et elle nous présente la vie du site constitutif à l'Hôpital Rothschild, AP-HP Paris.

Nous étions une équipe de 2 praticiens médicaux en consultation à sa création et en 2021, nous sommes une équipe composée de 14 PM et 9 internes. Nous avons une file active de plus de 500 patients. Le CR, est en lien étroit avec les autres CRMR et filières avec qui nous partageons les patients tels que les filières [TeteCou](#) et [OSCAR](#), le [centre de référence des Maladies Osseuses Constitutionnelles \(MOC\)](#), le [CRMR des maladies génétiques cutanées \(MAGEC\)](#), des services de génétiques cliniques et avec [l'Institut Imagine](#) (Institut des maladies génétiques) de Necker. Les associations des familles sont aussi parties prenantes dans le CR pour les études de qualité de vie rapportées par le Dr. Lisa Friedlander.

Ces années de travail nous ont permis d'aller du patient au diagnostic et à la thérapeutique jusqu'à la compréhension de l'étiologie par la génétique

Le parcours du patient :

Avec la structuration en Centre de Référence, la croissance des consultations a été exponentielle : en 2021, le centre totalise 2000 consultations annuelles à Rothschild seulement en maladies rares, avec une file active de 500 patients. Le centre reçoit 75% de patients d'Ile de France et 25% hors IDF et même des patients de l'étranger.

Dans le CR, tous les patients sont vus en **première consultation systématique et normalisée**. Cela nous a permis d'arriver à un standardisation du diagnostic avec plus d'informations pour une phénotypage plus précis. Durant cette première consultation, nous répondons en 1er lieu à la demande des patients :

-Demande de diagnostic adressée pour autre praticien ou par un autre centre hospitalier

-Avis ou prise en charge thérapeutique, adressé par des praticiens libéraux ou d'autres services, CRMR...

Les pathologies les plus fréquentes sont les agénésies dentaires, les Amélogénèses imparfaites isolées et les Dentinogénèse imparfaites isolées dans un contexte isolé ou infra-syndromique

-D'autres anomalies de structure

-D'autres syndromes avec des anomalies craniofaciales

La force de notre CRMR est dans son organisation. Les consultations se font en simultané et en multidisciplinarité. Nous organisons un RCP-patient mensuel avec tous les praticiens et des mini-staff hebdomadaires pour les étudiants.

Les actions développées :

Dans notre première consultation, nous avons phénotypé le patient. Nous avons constaté des inconnues dans la classification des pathologies qui touchent la sphère orale et également dans la terminologie qu'utilisaient les praticiens pour les symptômes oraux. Nous avons donc classifié 450 pathologies dans le but d'avoir un arbre décisionnel et d'unifier le vocabulaire médical avec des définitions des symptômes oraux et dentaires. En conséquence, nous avons créé un **Thesaurus**, adopté par la communauté médicale nationale et internationale (A.Am J Med Gen A. 2019 doi: 10.1002/ajmg.a.61316.).

A la suite, nous avons classifié les AI et proposé des traitements adaptés en fonction de l'âge du patient: "**Amelogenesis imperfecta: therapeutic strategy from primary to permanent dentition across case reports**". BMC Oral Health . 2018 Jun 15;18(1):108. doi: 10.1186/s12903-018-0554-y

Les perspectives:

Nous mettrons en avant les perspectives médico-économiques pour permettre une meilleure prise en charge des patients grâce à la constitution des cohortes de patients.

Avec l'objectif de mieux caractériser les pathologies, **Benjamin Fournier** a constitué une collection biologique depuis 2019, mise à la disposition des équipes pour la recherche.


-Organisation des RCP nationaux: Chaque équipe a commencé à expérimenter pour avoir une RCP nationale afin d'obtenir plus d'informations et un retour en éducation thérapeutique pour la prise en charge de patient et la normalisation des traitements.

Le passage de phénotype à génotype est indispensable pour le CRMR ORares car plus nous aurons de données de relation phénotype-génotype plus nous augmenterons la qualité du diagnostic.

Dans le plan France Médecine Génomique 2025, avec l'expertise en génétique de **Céline Gaucher** (Cochin service de médecine génomique) à partir de 2021, nous proposerons le diagnostic des anomalies de nombre et de structure. C'est un grand bénéfice pour le patient et nous espérons obtenir des grandes avancées dans la connaissance de ces pathologies .

Rayonnement

75% Ile de France
25% hors Ile de France

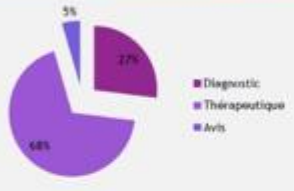


Centre de Référence des
Maladies Rares Orales et
Dentaires
Paris Rothschild

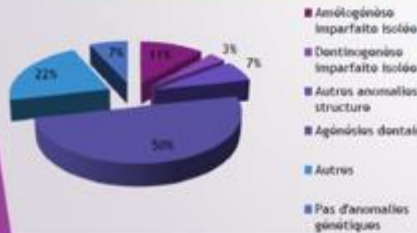
Une équipe pluridisciplinaire

Pr Muriel de LA DURE-MOLLA
Coordinatrice

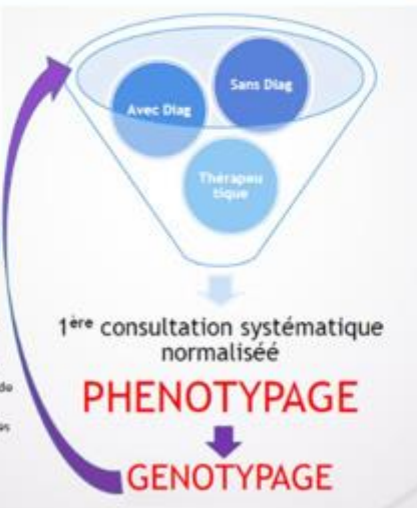
Motif de consultation



Nos pathologies



- Amélogénèse imparfaite isolée
- Dentinogénèse imparfaite isolée
- Autres anomalies de structure
- Agénésies dentaires
- Autres
- Pas d'anomalies génétiques



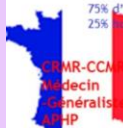
1^{ère} consultation systématique normalisée
PHENOTYPAGE
GENOTYPAGE

Pr Ariane BERDAL
Pr Marie-Laure BOY-LEFEVRE
Pr Benjamin FOURNIER
Pr Renata KOZYRAKI
Pr Laurence JORDAN
Pr Marie-Violaine BERTERETCHE
Dr Brigitte VI-FANE
Dr Pascal GARREC
Dr Stéphane KERNER
Dr Rufino FELIZARDO
Dr Anne-Gaëlle CAPITAINE
Dr Ali NASSIF
Dr Margot RIOU
Dr Florian APAP
Dr Claudine NOBILEAU
Dr Camille BOUDY
Dr Boris JAKUBOWICZ
Dr Nicolas DUPRE
Dr Paul Armand CHAUDRU DE RAYNAL

SERVICE D'ODONTOLOGIE - HÔPITAL ROTHSCHILD AP-HP


1^{er} étage du Bâtiment Santerre 5, rue Santerre -Paris 12^e

Parcours patients de Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires O-RARES



75% Ile de France
25% hors Ile de France / étranger

CCMR-CCM
Médecin
Généraliste
AP-HP



Centre de Référence
RARES
PARIS - Rothschild
Muriel de LA DURE-MOLLA Benjamin FOURNIER Renata KOZYRAKI


Centre de Compétences
Pitié Saipétrière
ORares
Lisa FRIEDLANDER,
Brigitte VI-FANE

Centre de Compétences
Henri Mondor
ORares
Cécile GAUCHER
Bruno GOGLY
Faouï ROEDER
Sylvie VITAL

1. Diagnostic clinique: Interdisciplinaire
Oligodonties- Anomalies d'éruption, de forme, pathologies syndromiques

2. Diagnostic moléculaire

1-paniel: anomalies de structure émail-dentine (AI+DI)
 2-paniel: en construction oligodonties isolées, anomalies d'éruption



France Génomique 2025

3. Prise en charge dentaire et suivi

