

Comment faire appel aux centres maladies rares labellisés ?

Les coordonnées de chaque centre sont accessibles sur le site O-Rares : www.o-rares.com.

Chaque centre peut vous proposer des consultations ou téléconsultations si besoin. La situation du patient peut être discutée en réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP) locales ou nationales, avec des médecins généticiens et d'autres chirurgiens-dentistes et orthodontistes.

Enfin, ces centres peuvent élaborer une demande d'ALD 31 (hors liste), aider les patients à obtenir des prestations supplémentaires ou à participer à un programme d'éducation thérapeutique selon les besoins exprimés.

Les patients diagnostiqués peuvent être suivis par d'autres spécialités médicales (dermatologie, ophtalmologie, pneumologie, gastro-entérologie ...).



Crédit : Association Française des Dysplasies Ectodermiques

DYSPLASIE ECTODERMIQUE ANHIDROTIQUE : LE RÔLE DU CHIRURGIEN-DENTISTE



Les patients atteints de dysplasie ectodermique anhidrotique nécessitent un diagnostic et une prise en charge précoces pour diminuer l'impact de cette affection génétique sur l'estime de soi, l'esthétique du sourire, la croissance des mâchoires et la mastication.

Le chirurgien-dentiste est un acteur essentiel pour diminuer l'errance thérapeutique.

Toute anomalie dentaire peut constituer un signe d'appel d'une maladie générale, d'une affection génétique

Comment s'informer ?



afde.net



maladiesraresinfo.org



sante.gouv.fr

L'Association Française des Dysplasies Ectodermiques (AFDE) apporte un soutien psychologique et financier aux familles ; elle organise des rencontres annuelles ainsi qu'un camp de vacances l'été.



www.o-rares.com



www.tete-cou.fr

Description

Les Dysplasies Ectodermiques (DE) forment un groupe hétérogène de génodermatoses à l'origine de défauts de développement des structures dérivées de l'ectoderme. Les Dysplasies Ectodermiques Anhidrotiques (DEA) peuvent être transmises de façon autosomique récessive ou dominante mais sont majoritairement liées à l'X (80% des cas de DEA).

La Dysplasie Ectodermique Anhidrotique liée à l'X (DEX) est caractérisée par la triade clinique : hypohidrose, hypotrichose et oligodontie (agénésie ≥ 6 dents).

L'oligodontie peut être aussi le signe d'autres maladies génétiques rares.

Les patients atteints de DEA ne sont parfois diagnostiqués qu'à l'adolescence.

En raison d'un défaut de la thermorégulation et de l'hypofonctionnement sudoral, les jeunes enfants risquent une hyperthermie pouvant constituer une urgence vitale.

Le diagnostic précoce est donc essentiel pour prévenir et limiter les risques de complications.

Le diagnostic moléculaire précoce des enfants est également primordial. Il peut s'agir de la mutation du gène *EDA* qui code pour l'ectodysplasine, dans la forme liée à l'X, ou aux mutations *EDAR-EDARADD* dans les formes autosomiques.

Les jeunes filles ou femmes porteuses de la DEX ont des manifestations cliniques plus discrètes car elles ne sont atteintes que par un allèle muté du gène *EDA* : hypodontie (< 6 dents manquantes), microdontie d'une incisive latérale et signes dermatologiques mineurs (sourcils et/ou cheveux fins). Elles sont encore actuellement sous-diagnostiquées, alors qu'elles peuvent transmettre des formes sévères à leurs descendants mâles.



Patient présentant une forme sévère, illustrant bien le phénotype dentaire caractéristique, l'hypotrophie de la crête alvéolaire, et les indications de traitement implantaire précoce

Crédit : CRM O-Rares Strasbourg



Phénotype dentaire d'un patient âgé de 8 ans présentant une DEX

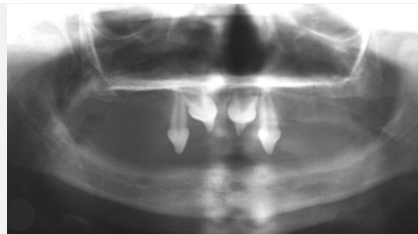
Crédit : CRM O-Rares Strasbourg

Les garçons atteints par la DEX présentent généralement une oligodontie sévère touchant les dents temporaires et permanentes, associée à des anomalies de la morphologie des incisives et des canines (conoïdes).

Une importante variabilité de l'expression clinique dentaire est présente, aussi bien chez les patients atteints que chez les femmes vectrices.

Signes cliniques reconnaissables lors d'une consultation dentaire

Le diagnostic est tout d'abord clinique pour les DEA : les cheveux sont fins, l'enfant transpire peu ou pas du tout, la zone périorbitaire est hyper-pigmentée, le front bombé et l'arête nasale en selle. Les dents se caractérisent par un retard d'éruption et une morphologie atypique (incisives et canines conoïdes), avec un nombre d'agénésies dentaires important (en denture temporaire et permanente), menant à une oligodontie, voire une anodontie dans les formes cliniques les plus sévères.



Radiographie panoramique d'un enfant de 6 ans présentant une oligodontie

Crédit : CRM O-Rares Strasbourg

La radiographie panoramique est essentielle au diagnostic à partir de 5-6 ans.

Quel parcours de soins proposer lors d'une suspicion d'agénésies dentaires associées à une DEA ?

Le diagnostic complet, clinique et génétique, relève de consultations médicales spécialisées. Pour un meilleur bénéfice, il est impératif d'orienter les patients vers un centre spécialisé.

L'annonce du diagnostic d'agénésies dentaires doit se faire de manière rassurante, en expliquant avant tout qu'il existe des traitements adaptés à tous les âges.

Les CRM* et CCMR** O-Rares sont labellisés depuis 2005 par le plan national maladies rares et travaillent en réseau sur tout le territoire français. Ils offrent des possibilités de diagnostic génétique.

* Centre de Référence Maladies Rares
** Centre de Compétence Maladies Rares

Actuellement un dispositif spécifique de prise en charge par une ALD hors liste « Agénésies dentaires multiples » par la sécurité sociale est possible :

- Chez l'enfant porteur d'une oligodontie, à partir de 6 ans et jusqu'à la fin de la croissance, avec le positionnement de 2 à 4 implants symphysaires pour stabiliser une prothèse amovible supra-implantaire.
- Chez l'adulte porteur d'une oligodontie, avec la prise en charge de 10 implants maximum.

Ces implants sont à tarif opposable et ne donnent pas lieu à un dépassement d'honoraires.



Patiente âgée de 10 ans hétérozygote pour une mutation *EDA*

Crédit : CRM O-Rares Strasbourg

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le site Ameli :



ALD 31 hors liste « Agénésies dentaires multiples » Durée de validité : 5 ans	Critères d'attribution	Prise en charge à 100% du tarif de convention Actes opposables sans dépassement de tarif
Enfant	<ul style="list-style-type: none"> >> Age > 6 ans >> Oligodontie mandibulaire >> Echec ou intolérance de port d'une prothèse amovible conventionnelle à la mandibule >> Croissance non terminée : maturité squelettique appréciée sur radiographie du poignet : <ul style="list-style-type: none"> • chez les filles : âge > 14 ans • chez les garçons : âge > 17 ans 	<ul style="list-style-type: none"> >> Bilan pré-implantaire >> 2 à 4 implants symphysaires >> Prothèse amovible mandibulaire supra-implantaire
Adulte	<ul style="list-style-type: none"> >> Oligodontie >> Avec au moins une agénésie atypique c'est-à-dire d'une dent autre que les incisives latérales maxillaires, les deuxième prémolaires, les dents de sagesse 	<ul style="list-style-type: none"> >> Bilan et étapes pré-implantaires (CBCT, guides chirurgicaux, chirurgie, greffes...) >> 10 implants au maximum + structure supra-implantaire >> Prothèse amovible supra-implantaire
Remarques	<ul style="list-style-type: none"> >> La demande peut être établie par le chirurgien-dentiste traitant et doit être signée par le médecin traitant du patient >> Elle est envoyée à la CPAM dont dépend le patient >> Une prise en charge multidisciplinaire, coordonnée avec les centres « maladies rares », est indispensable 	

A quel moment prendre en charge ou orienter le patient ?

A chaque âge, et en fonction des besoins exprimés, une prise en charge multidisciplinaire en collaboration avec un CRM ou CCMR doit être proposée. Il existe cependant des âges clés comme la mise en place de la denture temporaire, le passage à la denture mixte et à la denture permanente jeune, ainsi que la fin de la croissance squelettique.

Les modalités et le calendrier de prise en charge type sont précisés dans le Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Oligodontie-Anodontie de l'HAS.



Si vous ne connaissez pas bien les particularités des personnes atteintes de DE, vous devez orienter rapidement le patient vers un CRM ou CCMR proche de chez vous qui vous assistera dans la prise en charge.