

PRÉSENTATION DU NUMÉRO

Avant-propos

Sylvie LEGRIS

Attachée Centre de Référence
des Malformations Rares de la Face et de la Cavité Buccale,
Hôpital Rothschild AP-HP, Pôle d'Odontologie, Paris



Les maladies rares en quelques chiffres :

- 7000 à 8000 maladies répertoriées, dont 80 à 85 % d'origine génétique ;
- 5 nouvelles maladies décrites chaque semaine à travers le monde ;
- 5 à 8 % de la population mondiale touchée ;
- 1 des 5 priorités dans la loi relative à la politique de santé publique ;
- 900 à 1000 maladies rares présentent des signes oro-faciaux.

Pendant trop longtemps ignorées, ces maladies n'étaient pas diagnostiquées, invalidant les patients à plus ou moins long terme, ne leur permettant pas un accès aux soins spécialisés, avec des conséquences majeures tant pour eux que pour leur entourage, que ce soit sur les plans physiologique, psychologique, socio-économiques, qualité de vie.

Même si des progrès importants ont été réalisés avec la mise en place de 2 plans nationaux maladies rares depuis 2004, le parcours diagnostique et la prise en charge du patient s'avèrent encore souvent longs et difficiles.

Nous, odontologues / orthodontistes, en tant que praticiens et acteurs de santé publique avons deux rôles essentiels :

- **Un rôle de dépistage : identifier les signes et savoir à qui adresser nos patients**

Devant certaines anomalies bucco-dentaires (anomalies de nombre, de structure des organes dentaires par exemple), il nous appartient de rechercher des signes cliniques associés faciaux, extra-faciaux. Muriel De La DURE-MOLLA et Pascal GARREC, au travers d'exemples, nous présentent un catalogue de ces signes et étayent leur

Adresse de correspondance :

Sylvie LEGRIS
47 rue des Jacobins
60000 Beauvais
sylvie.legris@orange.fr

propos d'une terminologie complémentaire afin de nous aider dans nos échanges avec les autres spécialités médicales. Puis, orienter les patients vers les centres de référence et/ou les centres de compétence, voire les consultations de génétique. Il existe deux centres de référence maladies rares (CRMR) à spécificité bucco-dentaire labellisés à Strasbourg et à Paris. Un outil précieux est à notre disposition : la base de données « orphanet », créée en 1997, portail d'informations et de services d'experts pour les maladies rares.

– La prise en charge des patients atteints de maladies rares

Des patients inhabituels pour lesquels

des connaissances complémentaires nous apporteront quelques réponses nous permettant de pouvoir accueillir et soigner ces malades en intégrant les spécificités de leur prise en charge pluridisciplinaire où chaque professionnel est au service des autres spécialités et du patient, avec un échange permanent d'informations. Les traitements orthodontiques chez ces patients au lourd et complexe vécu médical, s'inscrivent dans leur parcours de soins avec une forte demande esthétique et un impact psychologique majeur. En leur permettant cet accès aux soins de proximité, nous participons à l'amélioration de leur prise en charge thérapeutique et développons le nécessaire « réseau ville-hôpital ».

Le grand nombre, la variabilité des maladies rares dans leurs formes et leur évolution ont conduit l'ensemble des auteurs à se baser sur des exemples ciblés pour leur forte résonance oro-faciale, avec une iconographie détaillée. Ce 1^{er} numéro consacré aux maladies rares vous guidera des signes cliniques vers un diagnostic, aux précautions orthodontiques à ne pas négliger et vous exposera des prises en charge pluridisciplinaires présentées par les équipes Lilloise et Strasbourgeoise. Le cadre législatif spécifique avec les textes du 2^e trimestre 2013 conclura notre propos.

Nous remercions de leur implication les 2 centres de références odontologiques, Ariane BERDAL et Marie Paule VAZQUEZ, CRMR de Paris, Marie-Cécile MANIÈRE, CRMR de Strasbourg, ainsi que les 6 Centres de compétence, en particulier Joël FERRI, CCMR de Lille, et leurs équipes pour leur disponibilité au service des patients et des praticiens.

Bonne lecture à tous.