

PRISE EN CHARGE ORALE DANS LE SYNDROME CHARGE

PR LISA FRIEDLANDER

CCMR O-RARES PITIÉ SALPÉTRIÈRE

11 OCTOBRE 2024



LES GRANDS ENJEUX DE LA PRISE EN CHARGE ORALE

Reconnaitre les signes cliniques caractéristiques et adapter les thérapeutiques

Adapter la prise en charge en fonction du patient et de sa coopération: sédation, anesthésie

Importance de l'approche intégrée multidisciplinaire entre dentistes, orthodontistes, chirurgiens, orthophonistes, etc

Avoir une approche curative et préventive à chaque âge

Assurer la transition pédiatrie-médecine adulte

UN RÉSEAU POUR UNE MEILLEURE PRISE EN CHARGE



MAFACE

Centre de Référence des
Fentes et Malformations
Faciales



O-RARES

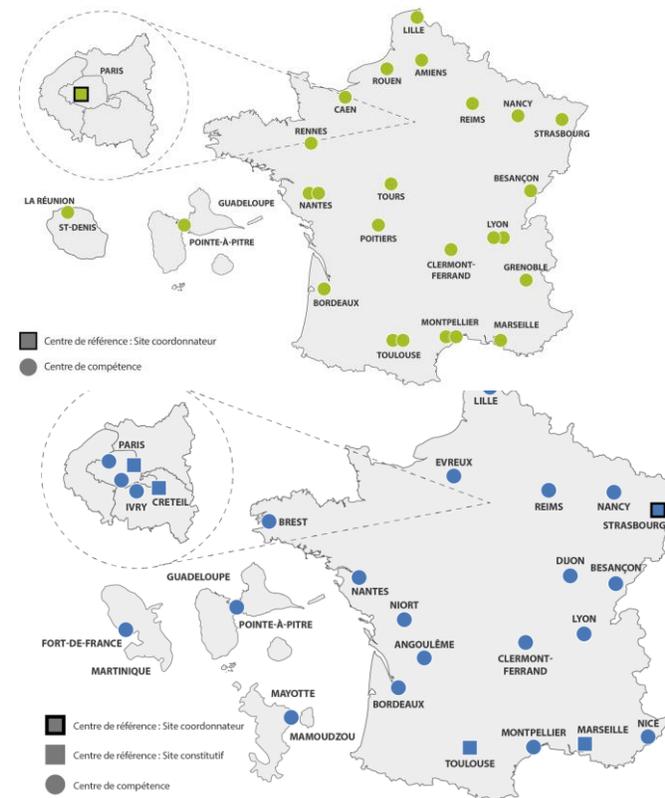
Centre de Référence des
Maladies Rares Orales et
Dentaires



Approche transfilière et
pluridisciplinaire



AnDDI-Rares



Soins / Recherche/Formation

ENJEUX CLINIQUES ET THÉRAPEUTIQUES

QUELS SOINS POUR QUELLE
SITUATION CLINIQUE ?



DÉGLUTITION ET ALIMENTATION

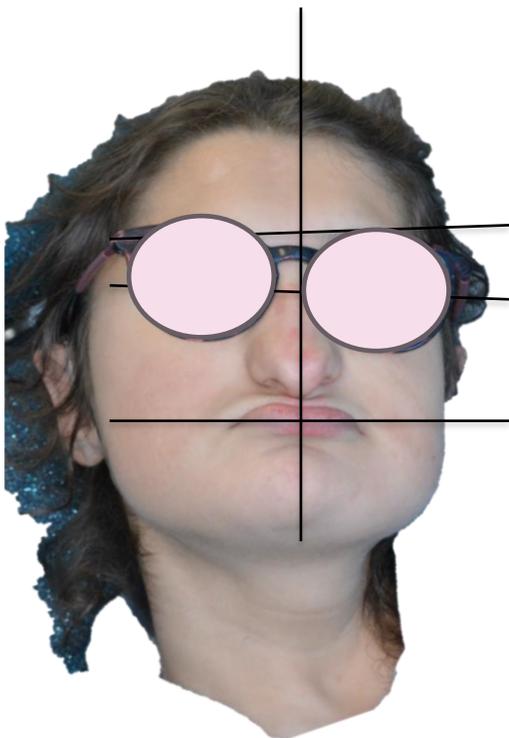
- **Dysphagie** : Les troubles de la déglutition peuvent compliquer l'entretien de l'hygiène bucco-dentaire, augmentant ainsi le risque de caries et de maladies parodontales.
- **Hypotonie orofaciale** : Faible tonus musculaire, limitant l'efficacité de la mastication, ce qui peut conduire à une **accumulation de plaque dentaire** et à des complications dentaires.
- **Reflux gastro-œsophagien (RGO)** : Le reflux chronique provoque une érosion de l'émail dentaire, nécessitant une surveillance régulière et des soins préventifs spécifiques (dentifrices fluorés, vernis fluorés)
- **Incompétence vélo-pharyngée** : Compromet la fermeture du palais, entraînant des **difficultés d'aspiration** et de **nettoyage buccal**, ce qui peut aggraver les problèmes d'hygiène orale.

RESPIRATION ET IMPACTS BUCCAUX

Respiration buccale fréquente et ses effets sur la santé dentaire (sécheresse, caries).

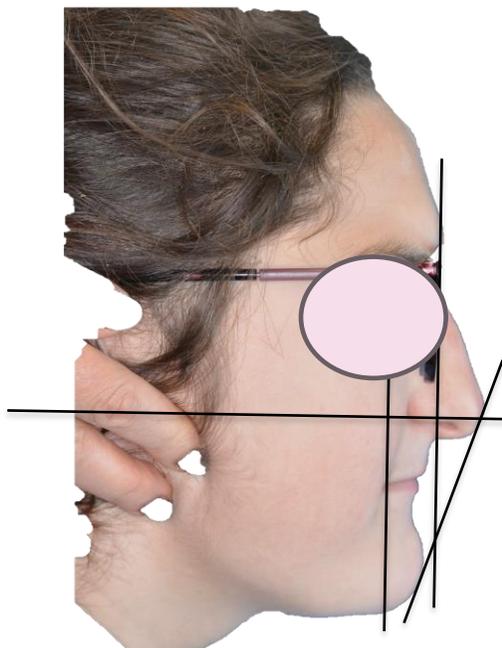
Approches orthodontiques et chirurgicales pour améliorer la respiration nasale.

DE FACE



- Visage carré
- Non parallélisme des lignes horizontales
- Asymétrique
- Étage inférieur diminué

PROFIL



- Profil général plat
- Profil sous-nasal concave
- Orthofrontal
- Progénie
- Bi rétrochéilie ++
- ANL ouvert
- SLM effacé
- DCM augmentée

CINÉTIQUE	ATM	Ras
	Ouverture / Fermeture	Ras
	Propulsion	Guide antérieur non fonctionnel
	Diduction	Dysfonctionnelle
	OIM/ORC	///
FONCTION	Langue	Basse
	Déglutition	Mature
	Ventilation	Nasale ??
	Mastication	Ne mange que mixé
PARA-FONCTIONS	///	

SYNDROME CHARGE ET HYGIÈNE BUCCO-DENTAIRE

- ❑ Difficultés à maintenir une hygiène bucco-dentaire en raison des anomalies congénitales (fentes orales, déficits sensoriels) et des troubles cognitifs et physiques fréquents chez les patients atteints du syndrome CHARGE.
- ❑ Stratégies :
 - Éducation des soignants
 - Recours à des soins dentaires spécialisés, utilisation de dentifrices fluorés et appareils adaptés pour améliorer le soin buccal.
 - Importance des visites dentaires régulières et d'une prise en charge adaptée aux besoins spécifiques de ces patients.



QUELLES SONT LES GRANDES ANOMALIES OROFACIALES ET DENTAIRES?

Sur le plan maxillo-facial



Présence fréquente de fentes labio-palatines (15 à 20%) à hypoplasie maxillaire/mandibulaire

Sur le plan dentaire



Malocclusions, hypodontie, microdontie, dents surnuméraires
Retard d'éruption dentaire :
L'éruption des dents primaires et permanentes peut être retardée.

ANOMALIES DENTAIRES DE FORME, DE NOMBRES, DE STRUCTURES



Microdontia



Défaut d'éruption



Hypodontia

TRAITEMENTS DENTAIRES

❑ Tout peut être envisagé en fonction de la situation clinique:

- Thérapeutiques d'assainissement (détartrage, surfacage)
- Soins conservateurs (caries, traitements canaux)
- Soins prothétiques (couronnes, prothèses amovibles)
- Implants et chirurgie pré-implantaire (extraction, greffe)
- Orthodontie

❑ Selon les données acquises de la science et la coopération du patient

❑ Les soins ne sont ni « sociaux », ni « bâclés » en raison du handicap mais **raisonnés**.

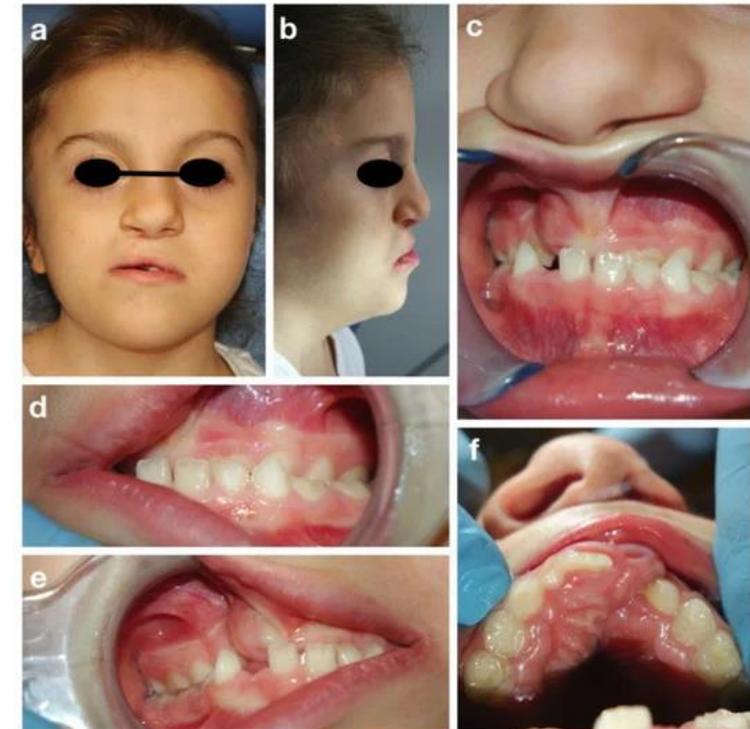
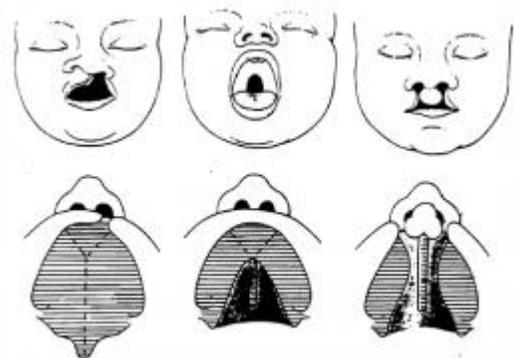
PRISE EN CHARGE CHIRURGICALE DES FENTES PALATINES

Fente labio-palatine : malformation courante (15 à 20 %), et elle peut affecter la lèvre supérieure, le palais, ou les deux.

Fente palatine isolée : fréquente et peut affecter la croissance maxillo-faciale et la fonction oro-pharyngée.

→ Techniques chirurgicales spécifiques pour corriger les fentes palatines.

Importance de la planification préopératoire et de la coordination post-opératoire.



TRAITEMENT ORTHODONTIQUE ET CHIRURGICAL

Malocclusions de classe II très fréquentes, micrognathie
→ esthétique et fonction nécessitant des interventions orthodontiques précoces et bien planifiées.

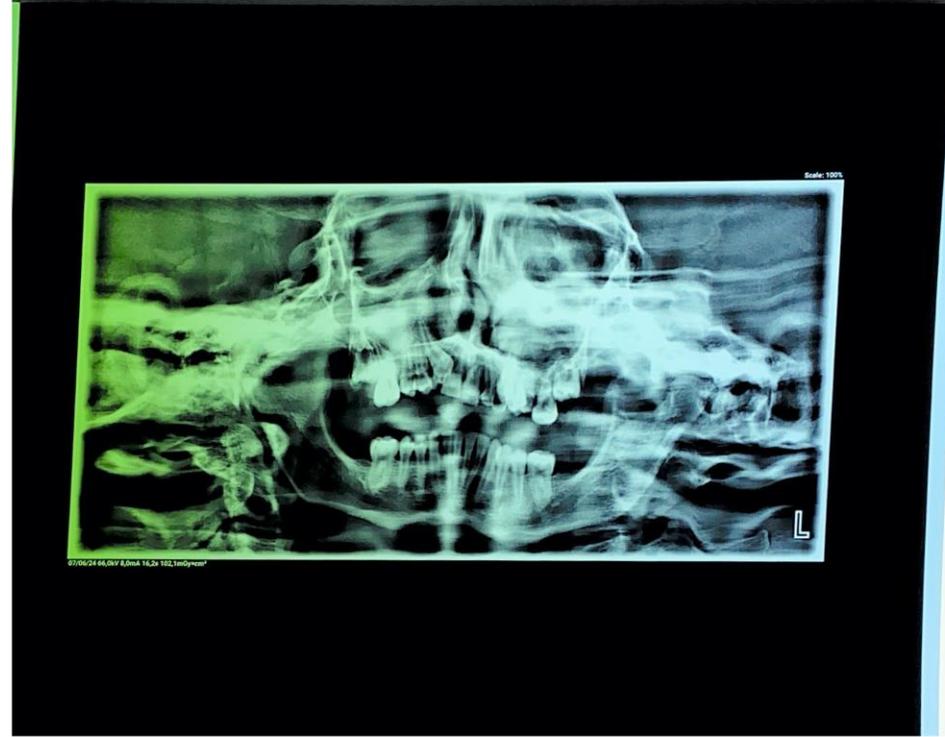
Occlusion croisée, prognathisme, rétrognathisme

Troubles de l'articulation temporo-mandibulaire (ATM)

Correction des malocclusions adaptées aux autres anomalies du syndrome.

Coordination des interventions chirurgicales (fentes palatines) avec d'autres traitements médicaux.





ENJEUX CLINIQUES ET THÉRAPEUTIQUES

- TROUVER LA MEILLEURE MANIÈRE DE SOIGNER
- GESTION DE LA DOULEUR ET DU STRESS
- QUALITÉ DE VIE LIÉE À LA SANTÉ ORALE
- SÉDATION
- ANESTHÉSIE



Objectif principal

Évaluation de la qualité de vie orale des patients porteurs de maladie rare et suivis dans les centres d'expertise maladies rares de l'hôpital Necker, Paris.

Objectifs secondaires

Evaluation du parcours de soins bucco-dentaires

Evaluation des inégalités d'accès aux soins bucco-dentaires.

Friedlander *et al.* *BMC Oral Health* (2023) 23:413
<https://doi.org/10.1186/s12903-023-03048-1>

BMC Oral Health

RESEARCH

Open Access

Determinants of dental care use in patients with rare diseases: a qualitative exploration

Lisa Friedlander^{1,2,3,4,5,6*}, Ariane Berdal^{2,3,4}, Valérie Cormier-Daire⁵, Stanislas Lyonnet⁵ and Nicolas Garcelon⁵



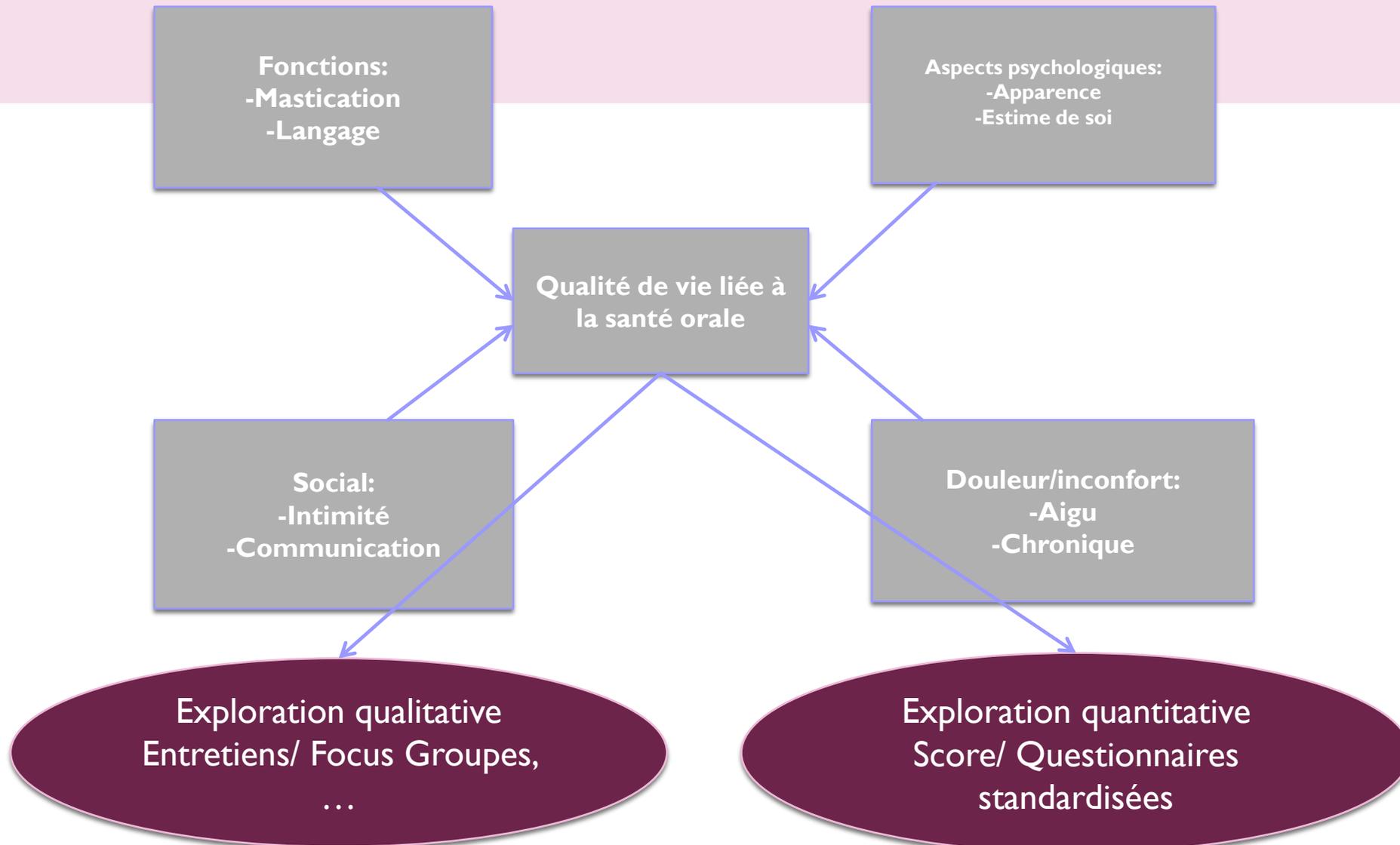
Friedlander L, Berdal A, Boizeau P, Licht BA, Manière M-C, Picard A, et al. Oral health related quality of life of children and adolescents affected by rare orofacial diseases: a questionnaire-based cohort study. *Orphanet J. Rare Dis.* [Internet]. BioMed Central Ltd.; 2019 Dec 4 [cited 2020 Sep 23];14(1):124.

De La Dure-Molla M, Fournier BP, Manzanares MC, Acevedo AC, Hennekam RC, Friedlander L, et al. Elements of morphology: Standard terminology for the teeth and classifying genetic dental disorders. *Am. J. Med. Genet. Part A.* Wiley-Liss Inc.; 2019 Oct 1;179(10):1913–81.

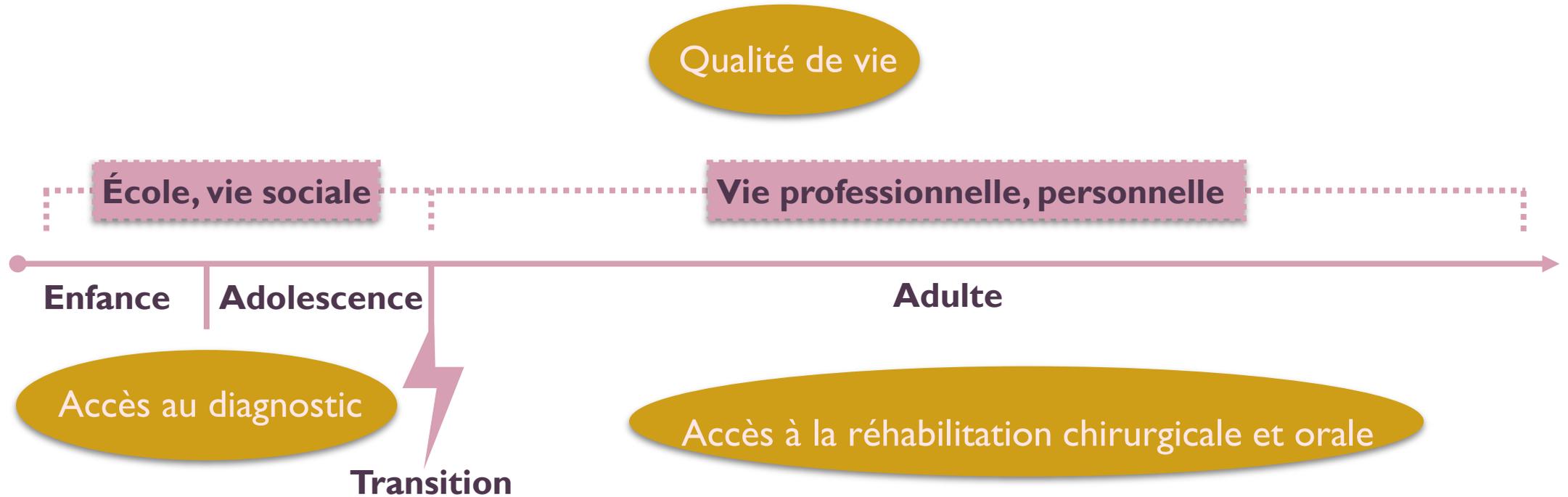
Hanisch M, Hanisch L, Benz K, Kleinheinz J, Jackowski J. Development of a database to record orofacial manifestations in patients with rare diseases: a status report from the ROMSE (recording of orofacial manifestations in people with rare diseases) database. *Br. J. Oral Maxillofac. Surg.* [Internet]. 2017 [cited 2020 Nov 16];55:500–3.

Hanisch M, Wiemann S, Bohner L, Kleinheinz J, Susanne SJ. Association between oral health-related quality of life in people with rare diseases and their satisfaction with dental care in the health system of the federal republic of Germany. *Int. J. Environ. Res. Public Health.* MDPI AG; 2018 Aug 13;15(8).

Qualité de vie liée à la santé orale



Patients porteurs de maladies rares de la sphère oro-cranio-maxillo faciale



MATÉRIEL ET MÉTHODES

Design

- Etude descriptive en méthode qualitative par entretiens semi-directifs
- Patients recrutés au sein des CRMR de Necker

Participants

Patients atteints d'une maladie rare (diagnostic confirmé) dans la liste des centres sélectionnés

Patients ayant consulté entre le 1.1.2017 et le 1.1.2020 à l'hôpital Necker

Patients à partir de 6 ans

Patients bénéficiaires de l'un des régimes de sécurité sociale en France

Patients vus au moins une fois dans le service de génétique médicale de l'hôpital Necker.

Patients ou parents parlant le français

RÉSULTATS

Thèmes et sous-thèmes

- Parcours de soins général/oral
- Qualité de vie générale/orale
- Intégration sociale (école/amis/famille)
- Sentiments exprimés
- Attitude face à la maladie
- Relations aux soignants
- Renoncement/accès aux soins BD



Pistes d'analyse avec premières analyses du corpus

- TED et retard intellectuel: principal facteur limitant de la prise en charge orale.
- Si le patient/enfant est compliant, il se fait soigner comme les autres enfants (avec les difficultés habituelles des prises en charges pédodontiques (cf fratrie).
- Beaucoup de verbatim sur la notion d'oralité/pénétration brosse à dent/nourriture dans la bouche chez les enfants longtemps nourris par voie parentérale.
- Complications prise en charge si manifestations orales ++(Cf étude filière TETECOUC)
- Atteintes orales médicamenteuses/Sucre récompense
- Manque chef d'orchestre multi-disciplinaire donc parents (mère)



Comment donc « bien » soigner?

GESTION DE LA DOULEUR ET DES ANXIÉTÉS DENTAIRES

Les patients atteints du syndrome CHARGE peuvent présenter une hypersensibilité au toucher et à la douleur, rendant les soins dentaires difficiles.

Un retard mental est présent dans plus de 70 % des cas.

Des techniques de sédation et des stratégies de gestion de la douleur doivent être envisagées pour assurer des soins efficaces et confortables.

DÉFICITS AUDITIFS ET COMMUNICATION AVEC LE PATIENT



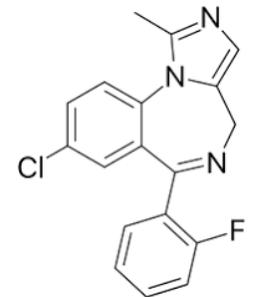
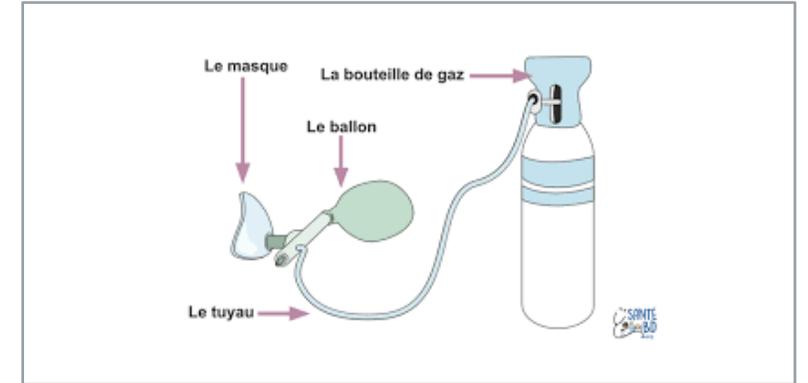
prévention et soins dentaires adaptés

- Déficits auditifs fréquents impactant la communication et la coopération pendant les soins.
- Le patient n'arrive pas à se faire comprendre
- Le dentiste pense que le patient ne « comprend » pas
- Echec, renoncement aux soins

Hartshorne et al., 2011

DIFFÉRENTS TYPES DE SÉDATION SELON LE NIVEAU DE COOPÉRATION

- Sédation consciente: Le patient est conscient mais détendu et peut être insensible à la douleur (Hypnose médical)
- Sédation anxiolytique: Cette forme de sédation aide à réduire l'anxiété et la peur chez les patients. Prémédication (Atarax, Valium...)
- Sédation par inhalation: Le patient respire un mélange gazeux qui aide à le détendre et à réduire la douleur. MEOPA: analgésie relative ou « sédation consciente »: disparition de la perception douloureuse avec conservation des réflexes laryngés par inhalation du Mélange Equi Molaire Oxygène Protoxyde d'azote
- Midazolam (Hypnovel) (sublingual, voie rectale ou titré)



L'ANESTHÉSIE GÉNÉRALE POUR LES SOINS BUCCO-DENTAIRES

INDICATIONS



- Pour tous les types de soins
- Conditions comportementales empêchant toute évaluation et/ou traitement buccodentaire à l'état vigile après échec de tentatives de soins au fauteuil ;
- Nécessité de mise en état buccal lourde et pressante avant thérapeutiques médico-chirurgicales spécifiques urgentes, par exemple : carcinologie, hématologie, cardiologie, greffe d'organe... ;
- Limitation de l'ouverture buccale interdisant un examen et/ou un traitement immédiat ;
- Réflexes nauséeux prononcés ;

CONTRE-INDICATIONS

⚠ Risques anesthésiques majeurs : évaluation nécessaire du bénéfice-risque ;

🚫 Refus du patient et/ou des parents ou du représentant légal.

CI POSSIBLES QUAND:

Allergies aux médicaments anesthésiques

Problèmes respiratoires : Asthme, bronchopneumopathie chronique obstructive (BPCO) ou insuffisance respiratoire

Insuffisance cardiaque, angine de poitrine ou arythmie

Problèmes hépatiques ou rénaux

Grossesse : risques pour la mère et le fœtus, déconseillé pendant la grossesse, en particulier pendant les premiers mois.

CONCLUSION

Approche multidisciplinaire

Prise en charge sur mesure

Soins ambitieux

Relation centrée patient

- ✓ Salerno, C. et al. Rare Genetic Syndromes and Oral Anomalies: A Review of the Literature and Case Series with a New Classification Proposal. *Children (Basel)* 9, 12 (2021).
- ✓ Kennert, B.A., Harshorne, T. S., Kanouse, S. & Johnson, C. Parent survey of sleep problems among children with CHARGE syndrome. *Res Dev Disabil* 101, 103614 (2020).
- ✓ Al, S., Cottrell, D. & Hughes, C. Dental findings associated with the malformations of CHARGE. *Pediatric dentistry* 24, 43–6 (2002).
- ✓ Chetty, M. et al. CHARGE syndrome: genetic aspects and dental challenges, a review and case presentation. *Head Face Med* 16, 10 (2020).
- ✓ Sanlaville, D. & Verloes, A. CHARGE syndrome: an update. *Eur J Hum Genet* 15, 389–399 (2007).
- ✓ Inchingolo, F. et al. CHARGE syndrome: an overview on dental and maxillofacial features. *Eur Rev Med Pharmacol Sci* 18, 2089–2093 (2014).
- ✓ Smith, H. M., Ripple, H., Kozlowski, A. M., Stratton-Gadke, K. K. & Girolami, P. CHARGE Syndrome and Comorbid Feeding Difficulties: A Summary of Outcomes following Behavior Analytic Treatment. *Behav Anal Pract* 15, 881–892 (2022).
- ✓ Hennocq, Q. et al. AI-based diagnosis in mandibulofacial dysostosis with microcephaly using external ear shapes. *Front Pediatr* 11, 1171277 (2023).
- ✓ de La Dure-Molla, M. et al. Elements of morphology: Standard terminology for the teeth and classifying genetic dental disorders. *American Journal of Medical Genetics, Part A* 179, 1913–1981 (2019).
- ✓ Friedlander, L. et al. Oral health related quality of life of children and adolescents affected by rare orofacial diseases: a questionnaire-based cohort study. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 14, 124–124 (2019).