

## **LE CENTRE DE REFERENCE MALADIES RARES ORALES ET DENTAIRES (RESEAU O-RARES) :**

### **LE POINT SUR LA LABELLISATION 2023**

**Sophie JUNG\***

#### **LES MALADIES RARES**

En Europe, une maladie est dite « rare » lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2 000. Plus de 7000 maladies rares ont été identifiées à ce jour. Elles représentent un enjeu majeur de santé publique car en France, près d'une personne sur 20 est touchée par une maladie rare, soit un total d'environ 3 millions de personnes. 80 % des maladies rares sont d'origine génétique et 95% n'ont à ce jour aucun de traitement curatif [1]. Il est possible de trouver des informations sur ces maladies, à destination du grand public et des professionnels de santé, sur Orphanet, le portail d'information sur les maladies rares (<http://www.orphanet-france.fr/>) [2] ou auprès de l'Alliance maladies rares (<https://www.alliance-maladies-rares.org>) [1], une fédération d'associations de patients.

#### **LES PLANS NATIONAUX MALADIES RARES EN FRANCE**

La Loi relative à la politique de santé publique du 09 août 2004 a placé l'amélioration de la prise en charge des maladies rares comme l'un des 5 objectifs prioritaires de Santé publique pour la période 2005-2008 [3].

Un premier Plan National Maladies Rares (PNMR1, 2005-2008) a ainsi permis de structurer l'organisation de l'offre de soins dans le domaine des maladies rares grâce à la création de 131 Centres de Référence Maladies Rares (CRMR) et de leurs sites constitutifs, ainsi que de 500 Centres de Compétences Maladies Rares (CCMR). Les CRMR assurent un rôle d'expertise et de recours pour une maladie ou un groupe de maladies rares, tandis que les CCMR assurent la prise en charge et le suivi des patients à proximité de leur domicile sur l'ensemble du territoire [4].

Un second Plan National Maladies Rares (PNMR2, 2011-2016) a permis la création de 23 Filières de Santé Maladies Rares [5-6]. Chaque Filière de Santé rassemble différents réseaux de soins (CRMR/CCMR) organisés autour d'un groupe de pathologies. Le but de cette organisation est de diminuer l'errance diagnostique en permettant l'orientation dans le système de santé des personnes porteuses de maladies rares. Elle permet ainsi de faciliter la prise en charge globale du patient porteur d'une maladie rare en fédérant un continuum entre les différents professionnels impliqués [5].

Le troisième Plan National Maladies Rares (PNMR3, 2018-2023) a pour objectif principal de conduire d'une part à des améliorations déterminantes du diagnostic et de l'offre de soins et d'autre part au développement de thérapeutiques efficaces [7]. Les Filières de Santé Maladies Rares et les CRMR sont des maillons essentiels pour atteindre ces objectifs. Une première actualisation de la structuration des CRMR a été effectuée en 2017 et très récemment (fin 2023), une nouvelle labellisation a permis de faire évoluer l'offre avec la création de nouveaux sites et de mettre à jour la liste des CRMR coordonnateurs, des centres constitutifs et des CCMR [8-9]. Ce sont désormais 2311 sites maladies rares, rattachés à l'une des 23 Filières de Santé Maladies Rares, qui ont ainsi été labellisés pour une durée de 5 ans [6].

L'année 2024 sera marquée par la construction du quatrième Plan National Maladies Rares (PNMR4).

#### **FILIERE DE SANTE DES MALFORMATIONS DE LA TETE, DU COU ET DES DENTS (TETECOUC)**

La Filière de Santé des Malformations de la tête, du cou et des dents (filière TETECOUC) est l'une des 23 Filières de Santé Maladies Rares [6 ;10]. Elle est composée de professionnels de santé, mais également de laboratoires de recherche et d'associations de patients, et contribue à l'amélioration de la prise en charge, l'accompagnement, la formation, l'information et la recherche pour les pathologies de la tête, du cou et des dents [10]. Cinq réseaux spécialisés prennent en charge plus de 2000 pathologies différentes (Tableau 1). La Filière de Santé TETECOUC est coordonnée par le Pr Nicolas LEBOULANGER (Paris – Hôpital Necker) et animée par Mme Myriam DE CHALENDAR (cheffe de projet).

Réseau	Maladies rares concernées	CRMR : centre(s) coordonnateur(s)	CRMR : site(s) constitutif(s)	CCMR	Site internet
<b>CRMR Crâniosténoses et Malformations Crâniofaciales (CRANIOST)</b>	(Facio)crâniosténoses, crâniodyostoses, encéphalocèles, autres malformations du crâne isolées et syndromiques	Paris – Hôpital Necker (Dr Giovanna PATERNOSTER)	Lyon – Hôpital Femme Mère Enfant (Pr Federico DI ROCCO)	10	<a href="https://www.tete-cou.fr/offre-de-soins/reseau-cranio-st">https://www.tete-cou.fr/offre-de-soins/reseau-cranio-st</a>
<b>CRMR Fentes et Malformations Faciales (MAFACE)</b>	Fentes labiales et/ou palatines, fentes faciales, microsomies hémi- et crâniofaciales, kystes et fistules de la face, paralysies faciales, malformations congénitales de la langue, naevus géants, hyper/hypocroissance de la face...	Paris – Hôpital Necker (Pr Arnaud PICARD)	/	25	<a href="https://www.tete-cou.fr/offre-de-soins/reseau-maface#">https://www.tete-cou.fr/offre-de-soins/reseau-maface#</a>
<b>CRMR Malformations ORL Rares (MALO)</b>	Malformations de l'oreille, atrésie des choanes, kystes et fistules ORL et cervicofaciaux, insuffisance vélaire/vélopalatine, paralysies laryngées congénitales, malformation du larynx, de la trachée et du pharynx, hémangiomes ORL, papillomatose respiratoire récurrente...	Paris – Hôpital Necker (Pr Françoise DENOYELLE)	Paris – Hôpital Robert Debré (Pr Thierry VAN DEN ABEELE) Marseille – Hôpital de la Timone Enfants (Pr Richard NICOLLAS)	15	<a href="https://www.tete-cou.fr/offre-de-soins/reseau-malo">https://www.tete-cou.fr/offre-de-soins/reseau-malo</a>
<b>CRMR Syndromes de Pierre-Robin et Troubles de la Succion-Déglutition Congénitaux (SPRATON)</b>	Syndromes de Pierre-Robin, troubles de la succion-déglutition du nouveau-né associées à une malformation faciale, œsophagienne, une maladie neurologique ou neuromusculaire isolées ou syndromiques...	Paris – Hôpital Necker (Pr Véronique ABADIE)	Lyon – Hôpital Femme Mère Enfant (Dr Laurianne COUTIER)	20	<a href="https://www.tete-cou.fr/spraton/accueil">https://www.tete-cou.fr/spraton/accueil</a>
<b>CRMR Orales et Dentaires (O-Rares)</b>	Anomalies dentaires de nombre (agénésies dentaires, dents surnuméraires), de morphologie, de structure (émail, dentine, cément), d'éruption ; maladies rares parodontales ; kystes du complexe alvéolo-dento-maxillaire ; autres maladies rares orales et dentaires isolées ou syndromiques	Strasbourg – Hôpital Civil (Pr Agnès BLOCH-ZUPAN)	Paris – Hôpital Rothschild (Pr Muriel DE LA DURE MOLLA) Créteil – Hôpital Henri Mondor (Pr Bruno GOGLY) Marseille – Hôpital de la Timone (Pr Corinne TARDIEU) Toulouse – Hôpital Rangueil (Pr Frédéric VAYSSE)	21	<a href="https://www.o-rares.com">https://www.o-rares.com</a>

Tableau 1 : organisation de la Filière de Santé Maladies Rares TETECOUCO [10]

## LE CENTRE DE REFERENCE MALADIES RARES ORALES ET DENTAIRES (O-RARES)

Plus de 900 maladies rares présentent une expression au niveau oral et/ou dentaire. Il peut s'agir notamment d'anomalies dentaires de nombre (agénésies dentaires, oligodontie, dents surnuméraires), de morphologie (forme, taille), de structure (amélogenèses imparfaites, dentinogénèses imparfaites...), ou de l'éruption (défauts primaires d'éruption...). Elles peuvent être isolées ou associées à d'autres manifestations cliniques dans les formes syndromiques [10].

Le Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires (CRMR O-Rares) organise et dynamise la prise en charge des patients atteints de maladies rares à expressions bucco-dentaires [11] et ceci depuis sa première labellisation en 2006. Il offre un diagnostic de précision, notamment génétique via l'outil de séquençage panel NGS GenoDENT et la préindication du Plan France Médecine Génomique 2025 (formes syndromiques de maladies rares à expressions bucco-dentaires) [12]. Il participe également à la formation des professionnels de santé et développe des projets de recherche innovants. Depuis la campagne de relabellisation en 2023 [9], il est composé d'un centre coordonnateur situé à Strasbourg (Hôpital Civil, responsable du CRMR et coordinatrice du réseau O-Rares : Pr Agnès BLOCH-ZUPAN), de 4 sites constitutifs (Paris - Hôpital Rothschild, Marseille - Hôpital de La Timone ; Créteil - Hôpital Henri Mondor ; Toulouse – Hôpital Rangueil) et de 21 CCMR (Figure 1 et tableau 2) [11]. La campagne de labellisation 2023 a permis une extension du réseau, avec un meilleur maillage territorial au niveau de la métropole, mais également une intégration des territoires ultra-marins (Figure 1).

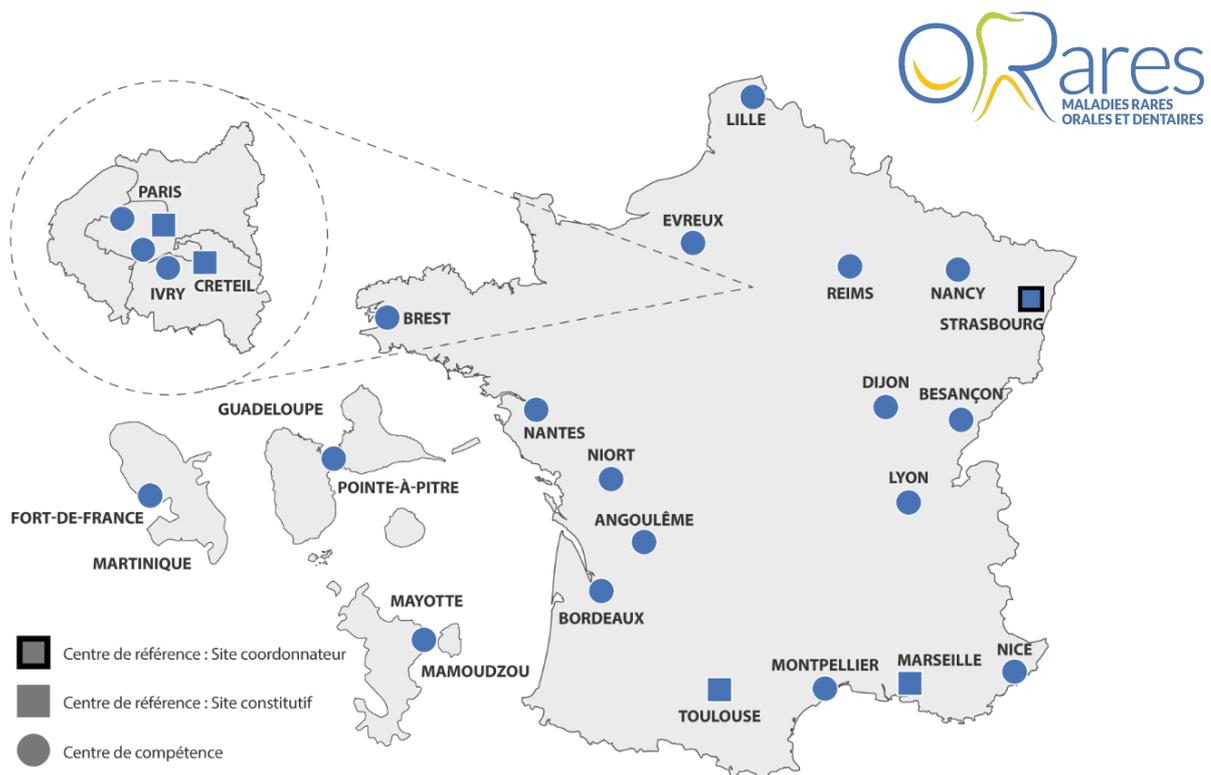


Figure 1 : Organisation du réseau O-Rares (labellisation 2023)

	<b>SITE</b>	<b>RESPONSABLE</b>	<b>SERVICE ET INSTITUTION</b>	<b>ADRESSE</b>	<b>COORDONNEES TELEPHONIQUES</b>
<b>SITE COORDONNATEUR</b>	<b>STRASBOURG</b>	Pr. Agnès BLOCH-ZUPAN Pr. Sophie JUNG (adjoint)	Centre National de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires (CRMR) - Pôle de Médecine et de Chirurgie Bucco-Dentaires Hôpitaux Universitaires de Strasbourg	1 place de l'Hôpital, BP 426 67091 STRASBOURG	03 88 11 69 10
<b>SITES CONSTITUTIFS</b>	<b>PARIS</b>	Pr. Muriel DE LA DURE-MOLLA Pr. B FOURNIER (adjoint)	Service d'Odontologie Hôpital Rothschild - Assistance Publique des Hôpitaux de Paris	5 rue Sancerre 75012 PARIS	01 40 19 39 14
	<b>MARSEILLE</b>	Pr. Corinne TARDIEU	Service d'Odontologie pédiatrique et maladies orales rares - Centre de soins dentaires Hôpital La Timone Enfants - Assistance Publique des Hôpitaux de Marseille	264 rue Saint-Pierre 13385 MARSEILLE	04 91 38 59 55
	<b>CRETEIL</b>	Pr. Bruno GOGLY	Service de Médecine bucco-dentaire et Chirurgie orale Hôpital Henri Mondor - Assistance Publique des Hôpitaux de Paris	51 avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny 94000 CRETEIL	01 45 17 84 10
	<b>TOULOUSE</b>	Pr. Frédéric VAYSSE	Service d'Odontologie et de traitement dentaire Hôpital Rangueil – CHU de Toulouse	3 chemin des Maraîchers 31400 TOULOUSE	05 61 32 20 30
<b>CENTRES DE COMPETENCES (CCMR)</b>	<b>ANGOULÊME</b>	Dr. Frédérique DHALLUIN OLIVE	Service d'Odontologie Centre Hospitalier d'Angoulême	Rond-Point de Girac, CS 55015 Saint-Michel 16959 ANGOULÊME	05 45 24 41 26
	<b>BESANCON</b>	Dr. Edouard EUVRARD	UF de consultations et de soins dentaires - Service de Chirurgie Maxillo-Faciale, Stomatologie et Odontologie hospitalière CHRU de Besançon – Hôpital Jean Minjoz	3 boulevard Alexandre Fleming 25030 BESANÇON	03 81 66 82 34
	<b>BORDEAUX</b>	Dr. Elsa GARROT	Service d'Odontologie et Santé Buccale - CHU de Bordeaux – Hôpital Pellegrin - Hôpital des Enfants	Place Amélie Raba Léon 33000 BORDEAUX	05 57 62 34 34
	<b>BREST</b>	Dr. Frédérique D'ARBONNEAU	Service d'Odontologie, Médecine bucco-dentaire et Chirurgie orale CHU de Brest	2 Avenue Foch 29200 BREST	02 98 22 33 30
	<b>CLERMONT-FERRAND</b>	Dr. Valérie COLLADO	Service d'Odontologie et de Soins dentaires - Unité de soins spécifiques CHU de Clermont-	1 Rue Lucie et Raymond Aubrac 63100 CLERMONT-	04 73 17 73 83 ou 85 Nouveaux patients : 04 73 75 03 04

		Ferrand - Hôpital Estaing	FERRAND	
<b>DIJON</b>	Pr. Victorin AHOSSI	Service d'Odontologie – Médecine bucco- dentaire – chirurgie orale - implantologie CHU Dijon Bourgogne - Hôpital François Mitterrand	2 Boulevard Maréchal de Lattre de Tassigny 21079 DIJON Cedex	03 80 29 56 06
<b>EVREUX</b>	Dr. Isabelle FONTANILLE	CH Eure-Seine - Hôpital d'Evreux	14 Rue du Capitaine Louis Herriot 27000 EVREUX	02 32 78 36 90
<b>FORT-DE- FRANCE</b>	Dr. Marie-Adeline DEGOUVE	Service de Chirurgie orale et Médecine bucco-dentaire CHU de Martinique -	Hôpital Pierre Zobda-Quitman 1 CS 90632 97261 FORT- DE-FRANCE	05 96 55 22 58
<b>IVRY-SUR- SEINE</b>	Pr. Marjolaine GOSSET	Service de Médecine bucco-dentaire Hôpital Charles-Foix – Assistance Publique des Hôpitaux de Paris	12 Avenue de la République 94200 IVRY- SUR-SEINE	01 49 59 48 03 01 49 59 48 00
<b>LILLE</b>	Dr. Ludovic LAUWERS	Service d'Odontologie Abel Caumartin CHU de Lille	Place de Verdun 59037 LILLE	03 20 44 63 60
<b>LYON</b>	Pr. Béatrice THIVICHON- PRINCE	Pôle d'Activités Médicales d'Odontologie - Centre de soins Dentaires Groupement Centre - Hospices Civils de Lyon	6-8 Place Depéret 69365 LYON Cedex 07	04 27 85 40 28
<b>MAMOUDZOU</b>	Dr. Nolwenn LEPOURIEL	Service d'Odontologie, Médecine bucco- dentaire et Chirurgie orale CH de Mayotte	Rue de l'Hôpital 97600 MAMOUDZOU	02 69 63 85 20
<b>MONTPELLIER</b>	Pr. Estelle TRZASKAWKA- MOULIS	Centre de Soins d'Enseignement et de Recherche Dentaires	549 Avenue du Professeur Louis Viala 34295 MONTPELLIER Cedex 5	04 67 33 67 18
<b>NANCY</b>	Dr. Magali HERNANDEZ	Hôpitaux de Brabois CHRU de Nancy <i>Adultes</i> : Service d'Odontologie, bâtiment principal, niveau entresol <i>Enfants</i> : Hôpital d'enfants	Rue du Morvan, 54511 VANDOEUVRE- LES-NANCY	03 83 15 42 56
<b>NANTES</b>	Pr. Serena LOPEZ	Service d'Odontologie Conservatrice et Pédiatrique, Hôtel Dieu, CHU de Nantes	1 Place Alexis- Ricordeau 44000 NANTES	02 40 88 37 25
<b>NICE</b>	Pr. Clara JOSEPH- BEAUDIN	Institut de Médecine bucco-dentaire CHU de Nice	28 Boulevard de Riquier 6300 NICE	04 92 03 32 70
<b>NIORT</b>	Dr. Tony RETAT	Service de Médecine et Chirurgie bucco- dentaire, Centre hospitalier Georges Renon, CH de	40 Avenue Charles-de- Gaulle 79000 NIORT	05 49 78 28 29

			Niort		
	<b>PARIS</b>	Dr. Lisa FRIEDLANDER	Service d'Odontologie Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière, Assistance Publique des Hôpitaux de Paris	47-83 Boulevard de l'Hôpital 75013 PARIS	01 42 16 10 14
		Pr. Elvire LE NORCY	Service de Médecine bucco-dentaire Hôpital Bretonneau, Assistance Publique des Hôpitaux de Paris	23 Rue Joseph de Maistre 75018 PARIS	01 53 11 14 40
	<b>POINTE-A- PITRE</b>	Dr. Cédric LAVOYE	Unité d'Odontologie, Service d'ORL et Chirurgie cervico- maxillo-faciale et explorations neurosensorielles ORL Centre Hospitalier des Abymes - CHU de la Guadeloupe	Route de Chauvel 97139 LES ABYMES	05 90 89 12 63
	<b>REIMS</b>	Pr. Marie-Paule GELLE	Pôle de Médecine bucco-dentaire Hôpital Maison Blanche - CHU de Reims	45 Rue Cognacq-Jay 51092 REIMS Cedex	03 26 78 77 48

**Tableau 2 : Coordonnées des sites coordonnateur et constitutifs et des différents centres de compétences du réseau O-Rares.**

## REFERENCES

- [1] Alliance Maladies Rares. <https://www.alliance-maladies-rares.org>
- [2] Orphanet. <https://www.orpha.net/fr>
- [3] Loi n° 2004-806 du 9 août 2004 relative à la politique de santé publique (1). Journal Officiel de la République Française n°185 du 11 août 2004.
- [4] Plan National Maladies Rares 2005-2008. Assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement. Ministère des Solidarités et de la Santé. [https://sante.gouv.fr/IMG/pdf/plan\\_national\\_maladies\\_rares\\_2005-2008.pdf](https://sante.gouv.fr/IMG/pdf/plan_national_maladies_rares_2005-2008.pdf)
- [5] Plan National Maladies Rares 2011-2014. Qualité de la prise en charge, Recherche, Europe : une ambition renouvelée. Ministère de l'Enseignement Supérieur et de la Recherche. Ministère des Solidarités et de la Cohésion sociale. [https://sante.gouv.fr/IMG/pdf/plan\\_national\\_maladies\\_rares\\_2011-2014.pdf](https://sante.gouv.fr/IMG/pdf/plan_national_maladies_rares_2011-2014.pdf)
- [6] Filières de Santé Maladies Rares. <https://www.filièresmaladiesrares.fr>
- [7] Plan National Maladies Rares 2018-2022. Partager l'innovation, un diagnostic et un traitement pour chacun. Ministère des Solidarités et de la Santé. Ministère de l'Enseignement Supérieur, de la Recherche et de l'Innovation. [https://sante.gouv.fr/IMG/pdf/pnmr\\_3\\_v25-09pdf.pdf](https://sante.gouv.fr/IMG/pdf/pnmr_3_v25-09pdf.pdf)
- [8] Note d'information interministérielle n° DGOS/PF4/DGRI/2022/154 du 24 mai 2022 pour la labellisation des centres de référence pour la prise en charge des maladies rares (CRMR). Bulletin officiel Santé- Protection sociale-Solidarité n° 2022/14 du 30 juin 2022" <https://solidarites-sante.gouv.fr/fichiers/bo/2022/2022.14.sante.pdf#page=176>
- [9] Arrêté ministériel du 26 décembre 2023 portant sur la labellisation des réseaux des centres de référence prenant en charge les maladies rares. Bulletin officiel Santé- Protection sociale-Solidarité n° 2023/24 du 29 décembre 2023. <https://sante.gouv.fr/fichiers/bo/2023/2023.24.sante.pdf>
- [10] Filière de Santé Maladies Rares des malformations de la tête, du cou et des dents (TETECO). <https://www.tete-cou.fr>
- [11] Centre de Référence maladies Rares Orales et Dentaires (O-RARES). <https://www.o-rares.com>
- [12] Plan France Médecine Génomique 2025. <https://pfmtg2025.aviesan.fr>

**\* (Adjoint du CRMR Coordonnateur O-Rares, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg – PU-PH en Biologie Orale)**