

# D[4] / Phenodent

2000-2003

Pré-version papier + Access

2003-2005

Pré-version Web local

09/2006

Labellisation du centre de référence

05/2008

Recrutement informaticien

09/2008

Avis favorable du CCTIRS

11/2008

Beta version D[4] aux HUS

12/2008

Beta version D[4] sites externes

05/2009

Autorisation CNIL

D[4]/Phenodent

12/2011

Evaluation HAS

11/2013

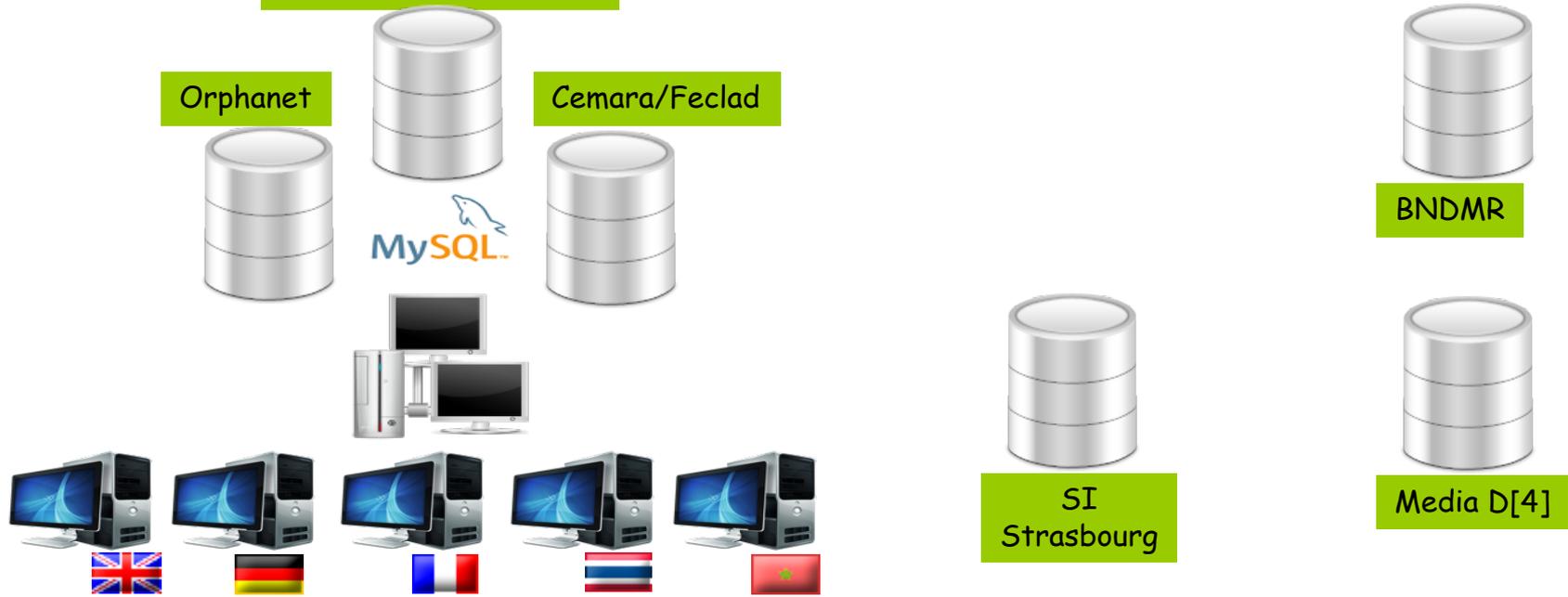
Projet Hypophosphatasie (HPP)

2015-2016

Connecteur Bamara

# L'infrastructure - partenaires

D[4] / Phenodent



**30** sites (18 en France)  
**76** utilisateurs

Enregistrement multi-centrique

Charte de fonctionnement  
Identifiant  
Connexion sur serveur sécurisé

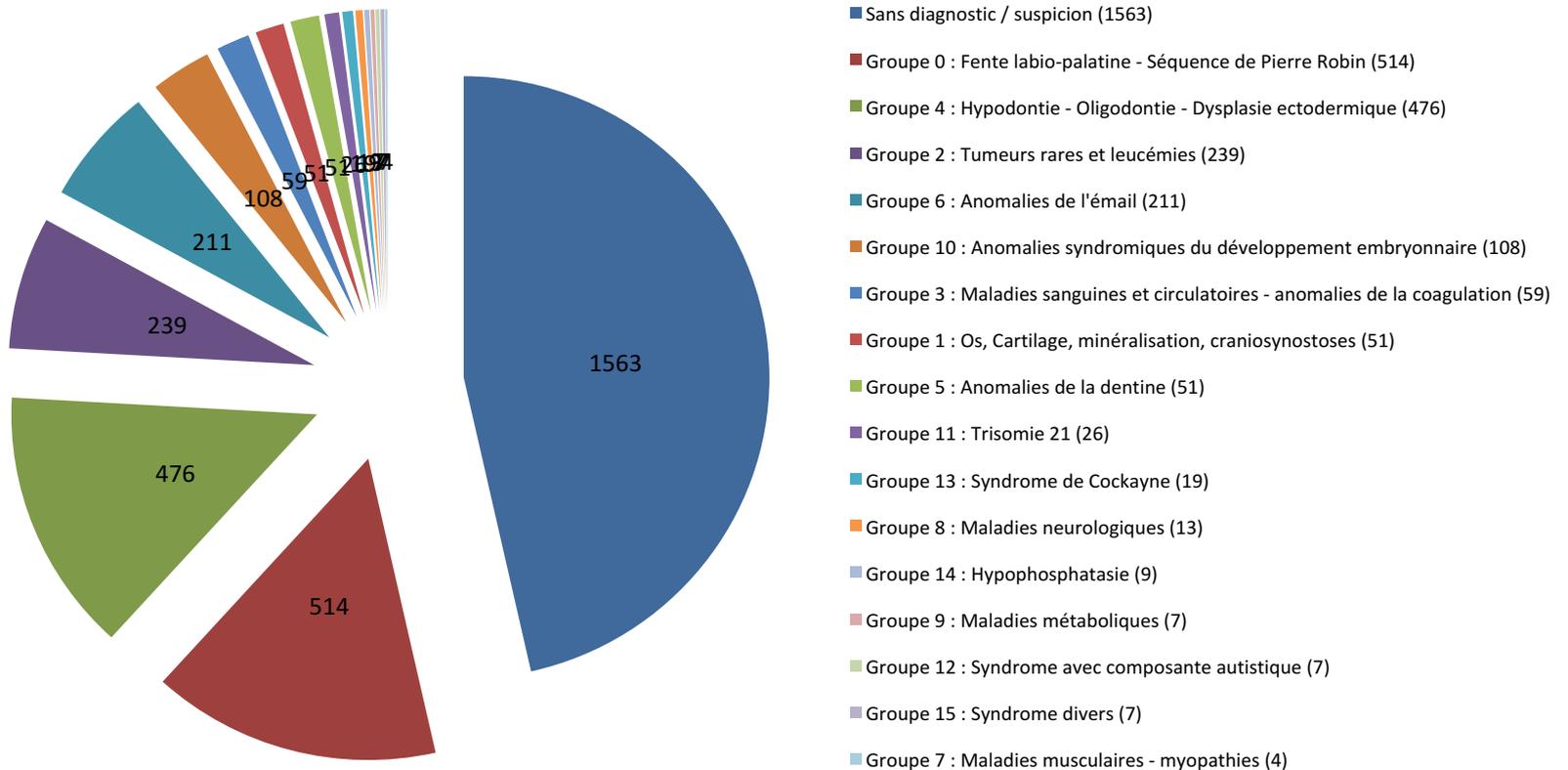
# Les données (septembre 2016)



**3324 patients** (2994 pour le CR de Strasbourg)  
**161 maladies**

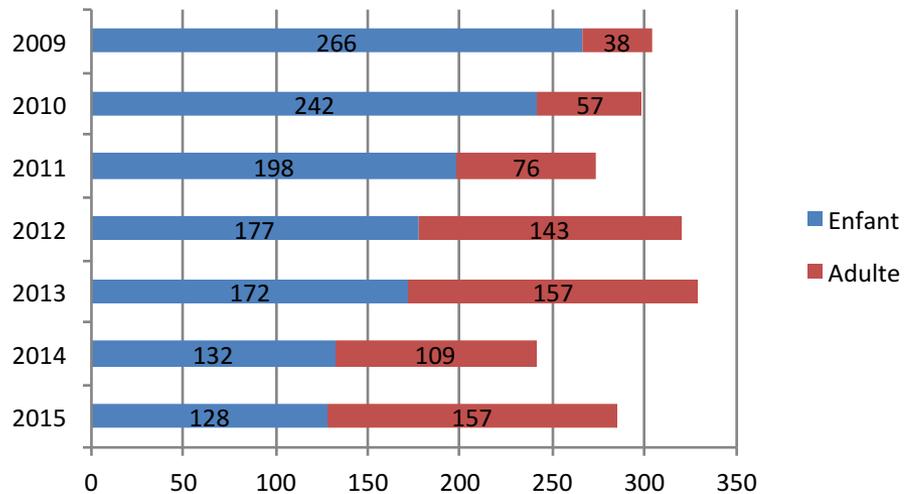
D[4] / Phenodent

Répartition par groupe de maladies

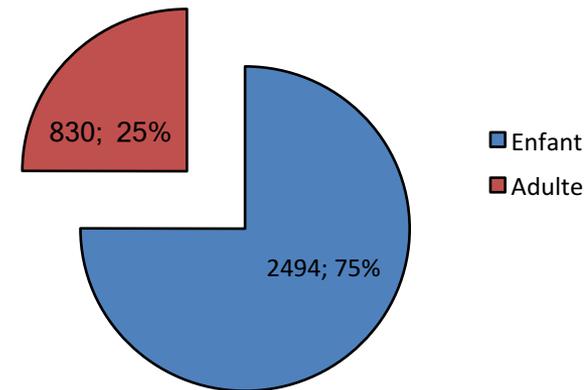


# Les données (septembre 2016)

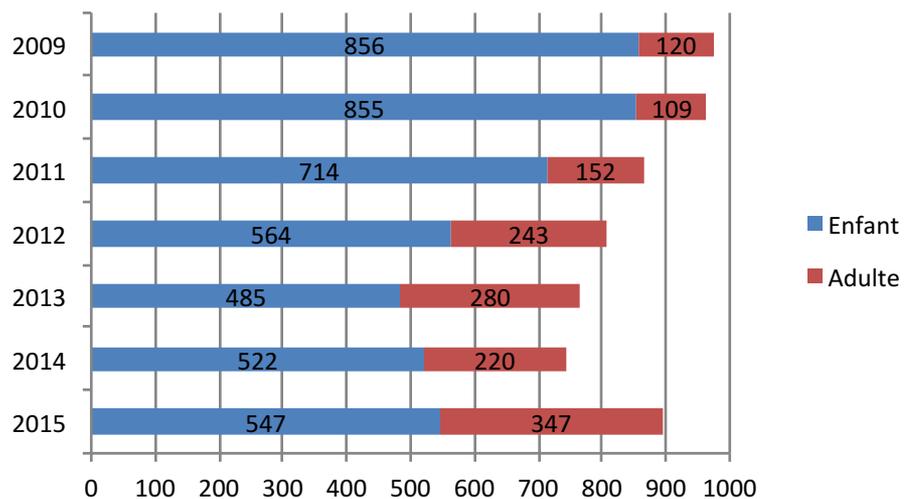
## Recrutement Enfant/ Adulte 2009-2015



## Répartition Enfant/ Adulte

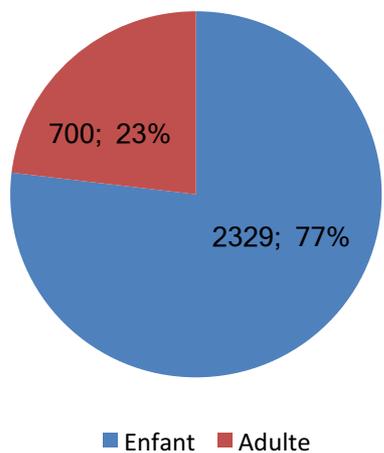


## Consultations Enfant/ Adulte 2009-2015

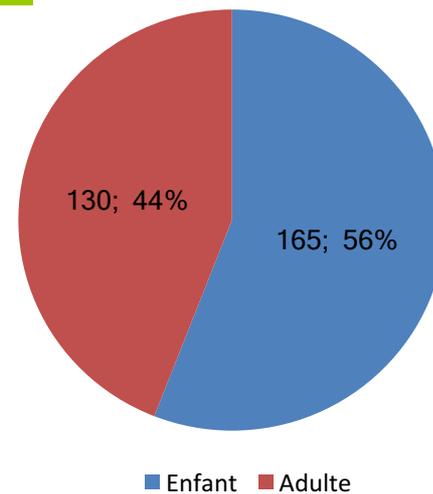


# Les données (septembre 2016)

En France

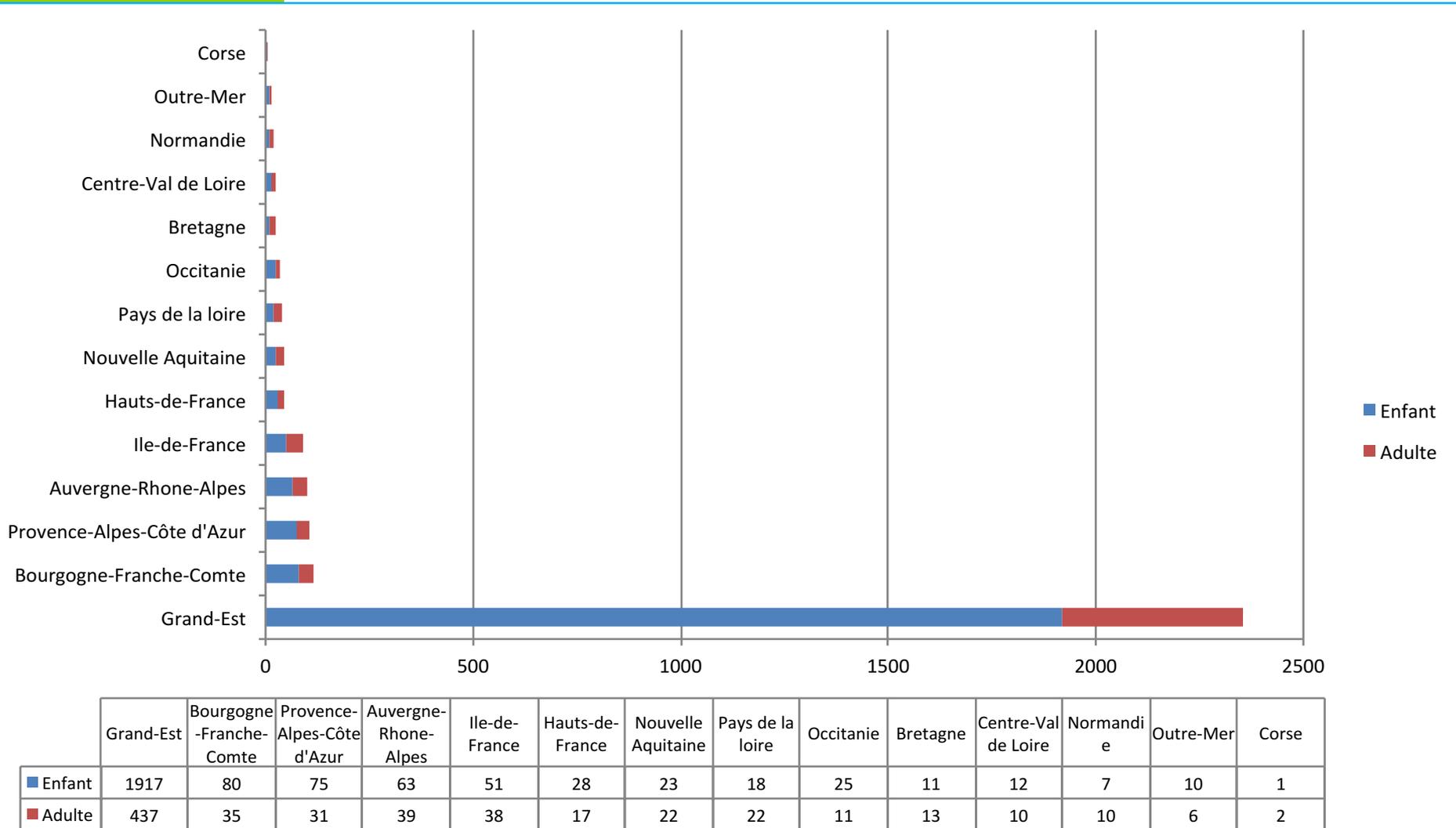


Hors France



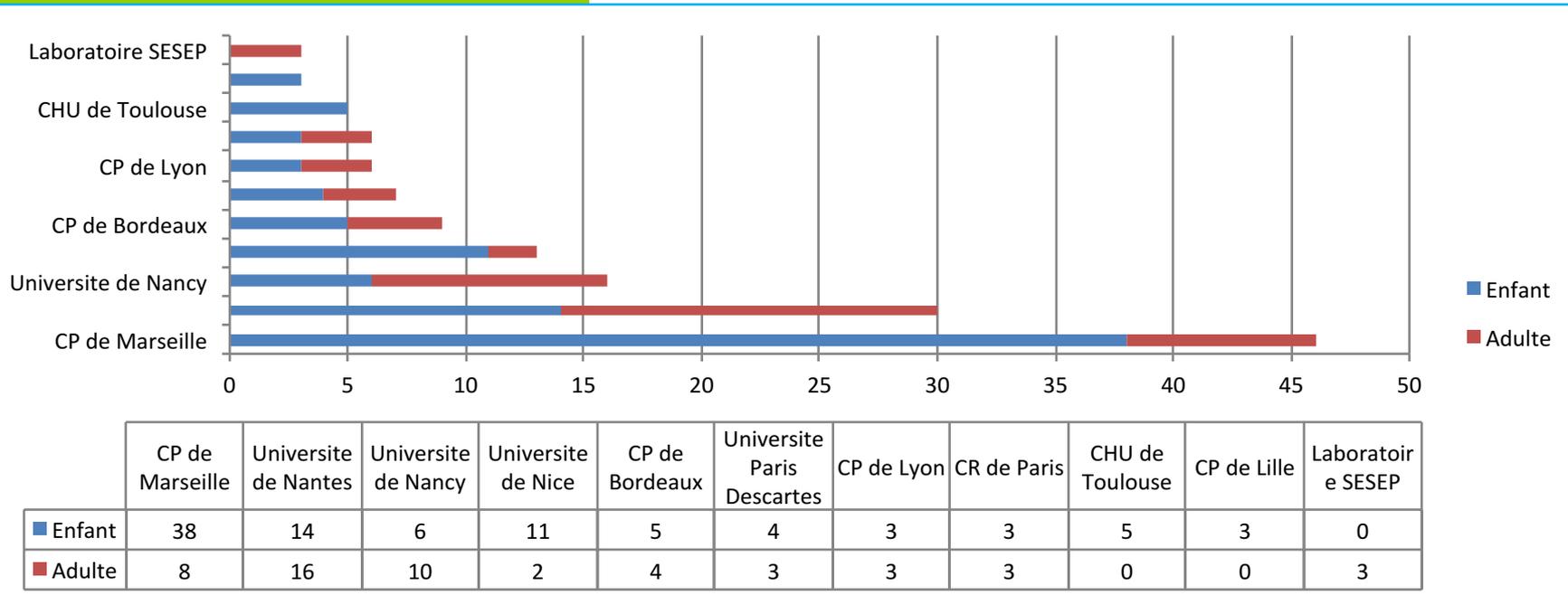
# Les données (septembre 2016)

## Répartition par région



# Les données (septembre 2016)

## Répartition par centre (hors Strasbourg)

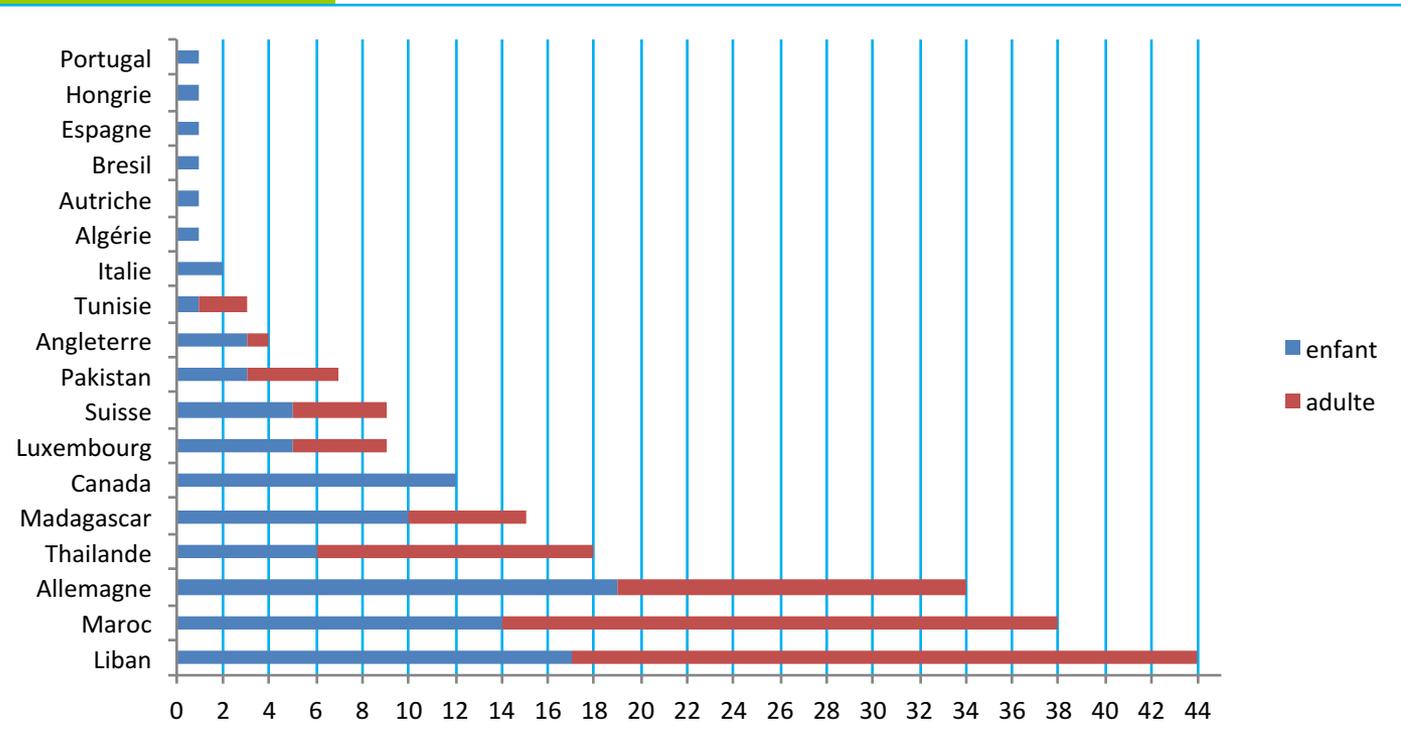


## Strasbourg



# Les données (septembre 2016)

## Répartition par pays



# D[4] : Formulaire principal

phenodent.org stroester [déconnexion] D[4] Diagnosing Dental Defects Database help

Recherche > **Ordre alphabétique** > Formulaire principal (mode édition) [basculer vers le mode lecture seule](#)

Données générales Historique Tissus Schéma Dentaire Dents temporaires Dents permanentes Parodontie ODF Autres données

**Patient**  
N° D[4] : STRBG289MSC10  
NIP : 0052763  
GMR :

**Projet**  
Projet Offensive Sciences

**Consultation du**  
30/05/2016

**Favoris**  
Schéma Dentaire  
Diagnostic clinique (7)  
Mots clés (12)  
Photos (22)  
Documents (6)  
Actions

**Diagnostique** Suivi du patient : il est nécessaire de fixer un nouveau RDV!  
Patient Le patient participe au projet Offensive Sciences

**DIAGNOSTIC GÉNÉTIQUE CLINIQUE**

N° Orphanet	Description	Statut
904	Syndrome de Williams	✓
2227	Hypodontie	✓

Syndrome de Williams Beuren

**MOTS CLÉS**

-Dents temporaires -Dents permanentes -Syndrome  
-Génétique

**Anomalies dentaires de nombre**

-Hypodontie < 6

**Anomalies dentaires de forme**

-Conique -En tournevis -Cuspides anormales

**Anomalies dentaires de taille**

-Microdontie

**Anomalies dentaires de structure**

-Hypoplasie localisée

**Anomalies de l'occlusion**

-Dentition espacée -Proalvéolie

**PROFESSIONNELS DE SANTÉ**

Ajouter [ ] Filtre [Tout] Tri [Par type]

Action	Type	Prénom	Nom	Institut
X [ ]	Examineur	Agnès	BLOCH-ZUPAN	C. Réf STRASBOURG

# D[4] : Schéma dentaire

## Schéma Dentaire à la date du 30/05/2016

30/05/2016

Schéma dentaire complet

Rafrâichir

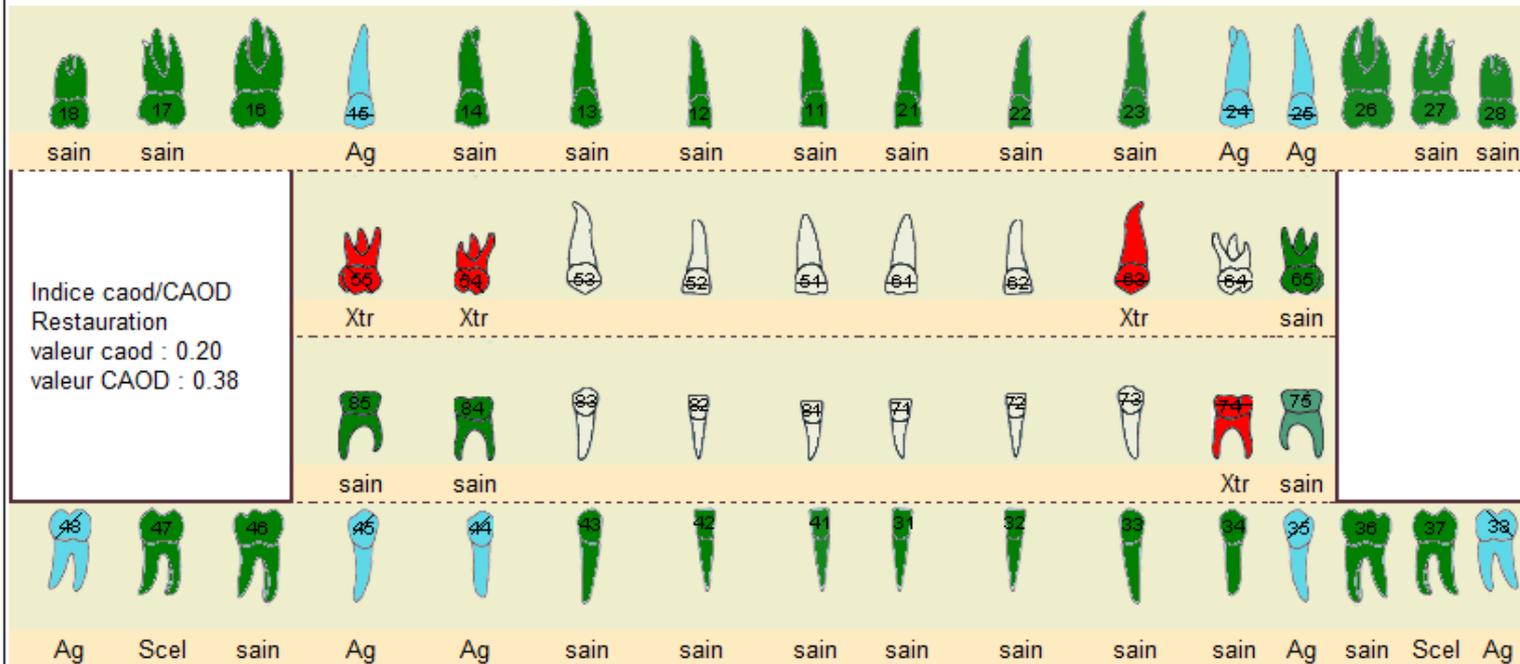
**Patient**  
N° D[4] : STRBG289MSC10  
NIP : 0052763  
IdMR :

**Projet**  
Projet Offensive Sciences

**Consultation du**  
30/05/2016

**Favoris**  
Schéma Dentaire  
Diagnostic clinique (7)  
Mots clés (12)  
Photos (22)  
Documents (6)

**Actions**



⊕ [Légende](#)

# D[4] : Les mots clés

**Formulaire principal** | Formulaire d'enregistrement des mots clés

**Patient**  
N° D[4] : STRBG289MSC10  
NIP : 52763

**Consultation du**  
05/09/2011

**Favoris**  
Schéma Dentaire  
Diagnostic clinique  
Mots clés (12)  
Photos (22)  
Documents (6)

**Actions**  
Génération d'un courrier

**Édition**

Normal / contrôle	<input type="checkbox"/>
Dents temporaires	<input checked="" type="checkbox"/>
Dents permanentes	<input checked="" type="checkbox"/>
Génétique	<input checked="" type="checkbox"/>
Syndrome	<input checked="" type="checkbox"/>
Environnement	<input type="checkbox"/>
Autres	<input type="checkbox"/>

**Anomalies dentaires de nombre (1)**

- Hypodontie < 6
- Oligodontie > 6
- Anodontie
- Incisive unique ou Incisive médiane unique
- Surnuméraires ou supplémentaires
- Mesiodens

**Anomalies dentaires de forme (3)**

**Anomalies dentaires de taille (1)**

**Anomalies dentaires de structure (1)**

**Anomalies dentaires de l'éruption/position (0)**

**Anomalies dentaires de couleur (0)**

**Anomalies de l'occlusion (2)**

**Anomalies de la résorption dentaire (0)**

**Anomalies parodontales (0)**

**Pathologie (0)**

Normal / contrôle	<input type="checkbox"/>
Dents temporaires	<input checked="" type="checkbox"/>
Dents permanentes	<input checked="" type="checkbox"/>
Génétique	<input checked="" type="checkbox"/>
Syndrome	<input checked="" type="checkbox"/>
Environnement	<input type="checkbox"/>
Autres	<input type="checkbox"/>

**Anomalies dentaires de nombre (1)**

**Anomalies dentaires de forme (3)**

- Conique
- En pelle
- En tournevis
- Arrondie ou globuleuse
- Encoche
- Double (gémation, fusion, concrescence)
- Invagination
- Dens in dente
- Cuspides en talon
- Cuspides surnuméraires
- Cuspides anormales
- Mamelons incisifs hyperdéveloppés
- Perle d'émail
- Constriction cervicale
- Taurodontisme
- Racine courte
- Racine en baguette de tambour

**Anomalies dentaires de taille (1)**

**Anomalies dentaires de structure (1)**

# D[4] / Phenodent - Fiche

2<sup>ème</sup> trimestre 2016 : Fiche de recueil simplifiée

**ORares** **D4** Diagnosing Dental Defects Database

**DETAILS DU PATIENT**

Prénom \_\_\_\_\_ Nom \_\_\_\_\_ Nom de jeune fille \_\_\_\_\_  
 Date de naiss. \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_ Sexe  Homme  Femme Lieu de naissance \_\_\_\_\_  
 Adresse \_\_\_\_\_  
 Code postal \_\_\_\_\_ Ville \_\_\_\_\_  
 Téléphone \_\_\_\_\_ Mail \_\_\_\_\_  
 Objectif  Diagnostic  Prise en charge  Suivi  Protocole de recherche  Prélèvement :  salivaire  sang  autre : \_\_\_\_\_  
 Contexte  Consultation  Consultation pluridisciplinaire  Téléconsultation  Avis d'expertise sur un dossier (patient non présent)  
 Age aux premiers signes \_\_\_\_\_ Age au diagnostic \_\_\_\_\_  
 Statut actuel du diagnostic  Confirmé  En cours  Probable  Non déterminé  
 Patient atteint  Oui  Non Parenté atteinte  Oui  Non Consanguinité  Oui  Non Inconnu  Oui  Non  
 Consultation génétique  Oui  Non Mode de transmission  AD  AR  lié à l'X  lié à l'X (R)  lié à l'Y  lié à l'Y (R)  ND  
 Diagnostic Orphanet N° : \_\_\_\_\_ Nom : \_\_\_\_\_  
 Médecin référent maladie rare \_\_\_\_\_  
 Venu de lui-même  Association de patients : \_\_\_\_\_  
 Adressé par  Généraliste  Généticien  Spécialité : \_\_\_\_\_  
 Date de la consultation \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_ Consentement D[4] / Phenodent  Oui  Non  
 Commentaires \_\_\_\_\_

**ORares** **D4** Diagnosing Dental Defects Database

**SCHEMA DENTAIRE**

18 17 16 15 14 13 12 11 21 22 23 24 25 26 27 28  
 gauche droite  
 55 54 53 52 51 61 62 63 64 65  
 65 64 63 62 61 71 72 73 74 75  
 85 84 83 82 81 71 72 73 74 75  
 48 47 46 45 44 43 42 41 31 32 33 34 35 36 37 38  
 gauche droite

**MOTS CLES** (Sélectionner les mots-clés pertinents)

Description	N° dents	Description	N° dents	Description	N° dents
<b>Anomalies des lignes de couleur</b>					
Amplification 4		Amplification 8		Amplification	
Amplification 16		Amplification 32		Amplification	
Amplification 32		Amplification 64		Amplification	
Amplification 64		Amplification 128		Amplification	
Amplification 128		Amplification 256		Amplification	
Amplification 256		Amplification 512		Amplification	
Amplification 512		Amplification 1024		Amplification	
Amplification 1024		Amplification 2048		Amplification	
Amplification 2048		Amplification 4096		Amplification	
Amplification 4096		Amplification 8192		Amplification	
Amplification 8192		Amplification 16384		Amplification	
Amplification 16384		Amplification 32768		Amplification	
Amplification 32768		Amplification 65536		Amplification	
Amplification 65536		Amplification 131072		Amplification	
Amplification 131072		Amplification 262144		Amplification	
Amplification 262144		Amplification 524288		Amplification	
Amplification 524288		Amplification 1048576		Amplification	
Amplification 1048576		Amplification 2097152		Amplification	
Amplification 2097152		Amplification 4194304		Amplification	
Amplification 4194304		Amplification 8388608		Amplification	
Amplification 8388608		Amplification 16777216		Amplification	
Amplification 16777216		Amplification 33554432		Amplification	
Amplification 33554432		Amplification 67108864		Amplification	
Amplification 67108864		Amplification 134217728		Amplification	
Amplification 134217728		Amplification 268435456		Amplification	
Amplification 268435456		Amplification 536870912		Amplification	
Amplification 536870912		Amplification 1073741824		Amplification	
Amplification 1073741824		Amplification 2147483648		Amplification	
Amplification 2147483648		Amplification 4294967296		Amplification	
Amplification 4294967296		Amplification 8589934592		Amplification	
Amplification 8589934592		Amplification 17179869184		Amplification	
Amplification 17179869184		Amplification 34359738368		Amplification	
Amplification 34359738368		Amplification 68719476736		Amplification	
Amplification 68719476736		Amplification 137438953472		Amplification	
Amplification 137438953472		Amplification 274877906944		Amplification	
Amplification 274877906944		Amplification 549755813888		Amplification	
Amplification 549755813888		Amplification 1099511627776		Amplification	
Amplification 1099511627776		Amplification 2199023255552		Amplification	
Amplification 2199023255552		Amplification 4398046511104		Amplification	
Amplification 4398046511104		Amplification 8796093022208		Amplification	
Amplification 8796093022208		Amplification 17592186444416		Amplification	
Amplification 17592186444416		Amplification 35184372888832		Amplification	
Amplification 35184372888832		Amplification 70368745777664		Amplification	
Amplification 70368745777664		Amplification 140737491555328		Amplification	
Amplification 140737491555328		Amplification 281474983110656		Amplification	
Amplification 281474983110656		Amplification 562949966221312		Amplification	
Amplification 562949966221312		Amplification 1125899932442624		Amplification	
Amplification 1125899932442624		Amplification 2251799864885248		Amplification	
Amplification 2251799864885248		Amplification 4503599729770496		Amplification	
Amplification 4503599729770496		Amplification 9007199459540992		Amplification	
Amplification 9007199459540992		Amplification 18014398919081984		Amplification	
Amplification 18014398919081984		Amplification 36028797838163968		Amplification	
Amplification 36028797838163968		Amplification 72057595676327936		Amplification	
Amplification 72057595676327936		Amplification 144115191352655872		Amplification	
Amplification 144115191352655872		Amplification 288230382705311744		Amplification	
Amplification 288230382705311744		Amplification 576460765410623488		Amplification	
Amplification 576460765410623488		Amplification 1152921530821246976		Amplification	
Amplification 1152921530821246976		Amplification 2305843061642493952		Amplification	
Amplification 2305843061642493952		Amplification 4611686123284987904		Amplification	
Amplification 4611686123284987904		Amplification 9223372246569975808		Amplification	
Amplification 9223372246569975808		Amplification 18446744493139951616		Amplification	
Amplification 18446744493139951616		Amplification 36893488986279903232		Amplification	
Amplification 36893488986279903232		Amplification 73786977972559806464		Amplification	
Amplification 73786977972559806464		Amplification 147573955945119612928		Amplification	
Amplification 147573955945119612928		Amplification 295147911890239225856		Amplification	
Amplification 295147911890239225856		Amplification 590295823780478451712		Amplification	
Amplification 590295823780478451712		Amplification 1180591647560956903424		Amplification	
Amplification 1180591647560956903424		Amplification 2361183295121913806848		Amplification	
Amplification 2361183295121913806848		Amplification 4722366590243827613696		Amplification	
Amplification 4722366590243827613696		Amplification 9444733180487655227392		Amplification	
Amplification 9444733180487655227392		Amplification 18889466360975310454784		Amplification	
Amplification 18889466360975310454784		Amplification 37778932721950620909568		Amplification	
Amplification 37778932721950620909568		Amplification 75557865443901241819136		Amplification	
Amplification 75557865443901241819136		Amplification 151115730887802483638272		Amplification	
Amplification 151115730887802483638272		Amplification 302231461775604967276544		Amplification	
Amplification 302231461775604967276544		Amplification 604462923551209934553088		Amplification	
Amplification 604462923551209934553088		Amplification 1208925847102419691106176		Amplification	
Amplification 1208925847102419691106176		Amplification 2417851694204839382212352		Amplification	
Amplification 2417851694204839382212352		Amplification 4835703388409678764424704		Amplification	
Amplification 4835703388409678764424704		Amplification 9671406776819357528849408		Amplification	
Amplification 9671406776819357528849408		Amplification 19342813553638715117698816		Amplification	
Amplification 19342813553638715117698816		Amplification 38685627107277430235397632		Amplification	
Amplification 38685627107277430235397632		Amplification 77371254214554860470795264		Amplification	
Amplification 77371254214554860470795264		Amplification 154742508429109720941590528		Amplification	
Amplification 154742508429109720941590528		Amplification 309485016858219441883181056		Amplification	
Amplification 309485016858219441883181056		Amplification 618970033716438883766762112		Amplification	
Amplification 618970033716438883766762112		Amplification 12379400674328777775333444224		Amplification	
Amplification 12379400674328777775333444224		Amplification 24758801348657555550666888448		Amplification	
Amplification 24758801348657555550666888448		Amplification 495176026973151111113337777937792		Amplification	
Amplification 495176026973151111113337777937792		Amplification 990352053946302222226675555875584		Amplification	
Amplification 990352053946302222226675555875584		Amplification 198070410789260444445351511175116992		Amplification	
Amplification 198070410789260444445351511175116992		Amplification 39614082157852088889070302235023984		Amplification	
Amplification 39614082157852088889070302235023984		Amplification 79228164315704177778140604470047968		Amplification	
Amplification 79228164315704177778140604470047968		Amplification 15845632863440835556288121140115915936		Amplification	
Amplification 15845632863440835556288121140115915936		Amplification 31691265726881667113171724282228383776		Amplification	
Amplification 31691265726881667113171724282228383776		Amplification 633825314537633342263434485656767552		Amplification	
Amplification 633825314537633342263434485656767552		Amplification 12676506290752666845686889111341435141104		Amplification	
Amplification 126765062907526668456889111341435141104		Amplification 25353012581505333691377778228287028208		Amplification	
Amplification 25353012581505333691377778228287028208		Amplification 5070602516301066738275555654574544416		Amplification	
Amplification 507060251630106673827555654574544416		Amplification 101412050326021334655111131111408888928		Amplification	
Amplification 1014120503260213346551113111140888928		Amplification 2028241006520426691102222622228177777936		Amplification	
Amplification 202824100652042669110222262222817777936		Amplification 4056482013040853382204445244456355558752		Amplification	
Amplification 4056482013040853382204445244456355558752		Amplification 81129640260817067644088908889111341435141104		Amplification	
Amplification 81129640260817067644088908889111341435141104		Amplification 1622592845136341332888177778228287028208		Amplification	
Amplification 1622592845136341332888177778228287028208		Amplification 32451856902726826657763555654574544416		Amplification	
Amplification 32451856902726826657763555654574544416		Amplification 64903713805453653315527111311140888928		Amplification	
Amplification 6490371380545365331552711131114088928		Amplification 1298074261089073106631102226222817777936		Amplification	
Amplification 129807426108907310663110222622281777936		Amplification 259614852217814213326220445244456355558752		Amplification	
Amplification 259614852217814213326220445244456355558752		Amplification 5192297044356284265244088908889111341435141104		Amplification	
Amplification 5192297044356284265244088908889111341435141104		Amplification 10384594087112568524888177778228287028208		Amplification	
Amplification 10384594087112568524888177778228287028208		Amplification 207691881742251371537763555654574544416		Amplification	
Amplification 207691881742251371537763555654574544416		Amplification 415383763484502743075527111311140888928		Amplification	
Amplification 41538376348450274307552711131114088928		Amplification 830767526969005486151102226222817777936		Amplification	
Amplification 83076752696900548615110222622281777936		Amplification 16615350539380109230220445244456355558752		Amplification	
Amplification 16615350539380109230220445244456355558752		Amplification 3323070107876021846044088908889111341435141104		Amplification	
Amplification 3323070107876021846044088908889111341435141104		Amplification 66461402157520436920888177778228287028208		Amplification	
Amplification 66461402157520436920888177778228287028208		Amplification 13292280431504087384417763555654574544416		Amplification	
Amplification 13292280431504087384417763555654574544416		Amplification 2658456086300817476835527111311140888928		Amplification	
Amplification 265845608630081747683552711131114088928		Amplification 53169121726016351537763555654574544416		Amplification	

## Evolutions techniques

- Base de donnée (version MySQL, structure)
- Site Web (version PHP, pages Web)

## Evolutions fonctionnelles

- Amélioration de l'outil (ergonomie, fonctionnalité)
- Fiche de recueil simplifiée (2016)

Projets

- ALD Hors-Liste : enregistrement & suivi
- Media D[4] : connecteur
- INTERREG IV : contrainte d'accès, langue, spécificité
- Registre HPP : « sous-base » spécifique sur la maladie (partage, items)
- Bamara : en cours
- INTERREG V : à venir (Bio-banque; gestion des échantillons)
- SI de Strasbourg : à venir (actes)

Connaissances

- Mots clés
- Diagnostic génétique

# D[4] / Phenodent - BAMARA

Avril 2015 : 1<sup>er</sup> contact avec l'équipe de la BNDMR

Etat des lieux - Comparaison des items du dataset

- Set de Données Minimum Maladies Rares

Connecteur D[4] / Phenodent

- D[4]/ Phenodent contient **100%** des items obligatoires du minimum dataset
- Phase de test avec Bamara : si Phenodent est éligible
- Automatisation : en cours

Evolution de D[4]/Phenodent

- Ajout des items « intéressants » : 2015-2016

# Utilisation de D[4] / Phenodent en recherche et en enseignement projets

## Les projets de recherche

- PHRC - Etude clinique et moléculaire du syndrome de Cockayne (2005)
- PHRC - DE (2007-2011)
- PHRC - Amélogénèses Imparfaites (2008-2015) (276 patients)
- INTERREG IV « Manifestations bucco-dentaires des maladies rares » (2012-2015)
  - => 1220 patients
- PHRC - La trisomie 21 chez l'adolescent et l'adulte (2015)
- AAPJC - Manifestations Bucco-Dentaires de la Sclérodemie Systémique (2015)
- INTERREG V « RARENET » (2016-2018)
  - => projet de recrutement de 500 patients



## Base de données

- Media D[4] (766 photos)
- Hypophosphatasie

## Publications

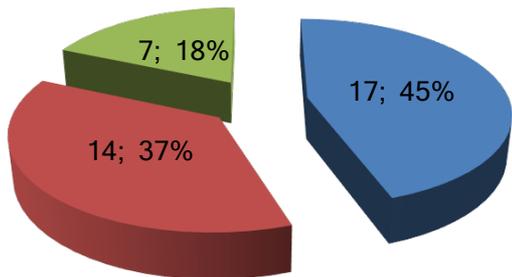
- 69 publications

## ALD Hors liste

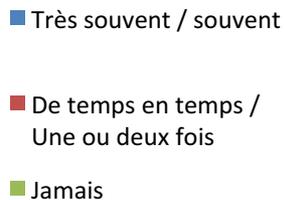
- Expertise pour la CNAMTS (2007-2013) (366 dossiers)
- Expertise pour la CNAMTS (2016- )

# Les données (septembre 2016)

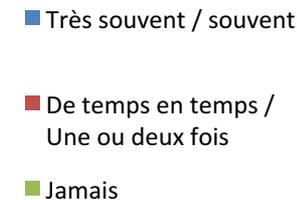
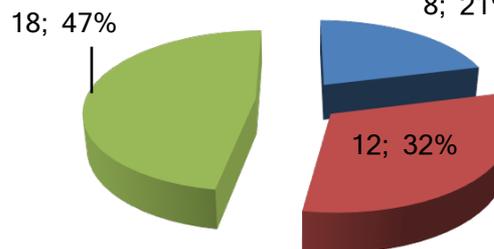
## Qualité de vie (ECOHIS jusqu'à 10 ans)



## Symptômes fonctionnels

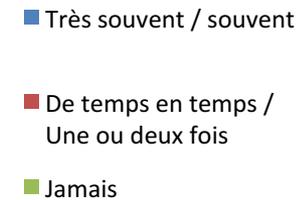
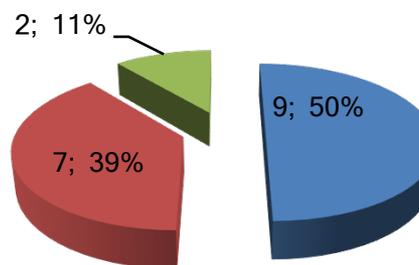
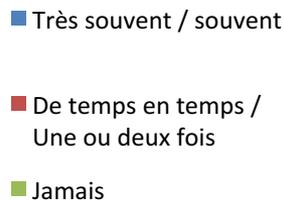
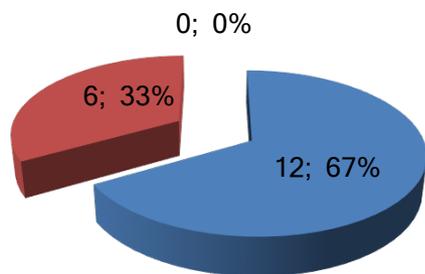


## Mal être émotionnel/fonctionnel Impact social & psychologique



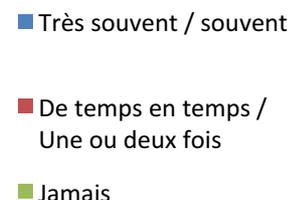
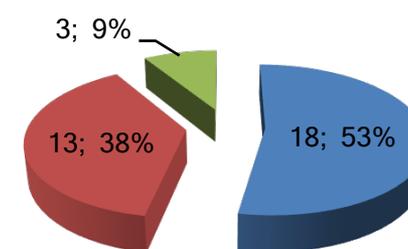
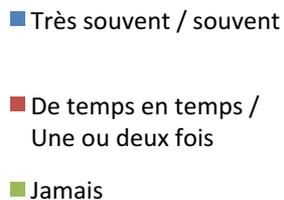
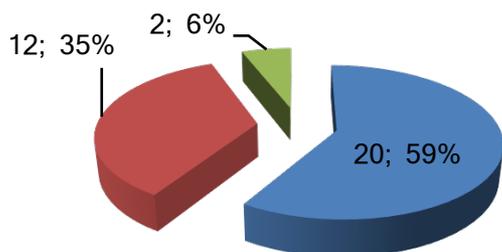
38 patients

## Qualité de vie (CPQ 11 - 14 ans)



18 patients

## Qualité de vie (OHIP à partir de 15 ans)



34 patients