

# LA RECHERCHE, UN ENJEU IMPORTANT DANS LE DOMAINE DES MALADIES RARES DE LA TÊTE, DU COU ET DES DENTS

Jessica Chaloyard<sup>1</sup>, Pr Agnès Bloch-Zupan<sup>1,2,3</sup>, Pr Marie-Paule Vazquez<sup>1,4</sup>, Pr Ariane Berdal<sup>1,5,6</sup>

<sup>1</sup> Filière Santé Maladies Rares TETECO - Hôpital Necker Enfants Malades, Paris; <sup>2</sup> CNRS UMR 7104 – INSERM U964 – Biologie du développement et Cellules Souches - Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire, Illkirch-Graffenstaden; <sup>3</sup> Centre de Référence des Manifestations Odontologiques des Maladies Rares, Strasbourg; <sup>4</sup> Centre de Référence des Malformations rares de la Face et de la Cavité Buccale – Hôpital Necker, Enfants Malades, Paris; <sup>5</sup> Centre de Référence des Malformations Rares de la Face et de la Cavité Buccale – Hôpital Rothschild, Paris; <sup>6</sup> INSERM UMRS 1138 – Physiopathologie Orale Moléculaire - Centre de Recherche des Cordeliers, Paris

## LA PLACE DE LA RECHERCHE DANS LA FILIÈRE

La Filière associe une soixantaine de laboratoires de recherche fondamentale, translationnelle et d'appui, regroupés en quatre thèmes :

- « **Développement et Génétique** » (12 laboratoires) en continuité avec les laboratoires de diagnostic génétique clinique ou moléculaire s'intéressant aux anomalies souvent polymalformatives et neurosensorielle.
- « **Technologies pour la Santé** » (14 laboratoires) couvrant les champs scientifiques en lien direct avec les thérapeutiques chirurgicales dominantes de la Filière qui gère de multiples handicaps fonctionnels. Le dispositif médical est largement représenté (ingénierie tissulaire des matériaux aux cellules-souches, explorations fonctionnelles, imagerie, modélisation, robotique...)
- « **Physiopathologie et Biothérapies** » (16 laboratoires) s'intéressant à l'ensemble des mécanismes des maladies rares crâniocervicales, avec des retombées diagnostiques et thérapeutiques. Il couvre un large champ pluridisciplinaire, de la biologie intégrée, aux interfaces entre immunologie et microbiote, aux neurosciences.
- « **Sciences Humaines et Sociales** » (9 laboratoires) regroupant des recherches en épidémiologie descriptive et causale des maladies rares et sur leur prise en charge. Les handicaps dans leurs dimensions fonctionnelles, médico-sociales et économiques sont des verrous importants dans la Filière.

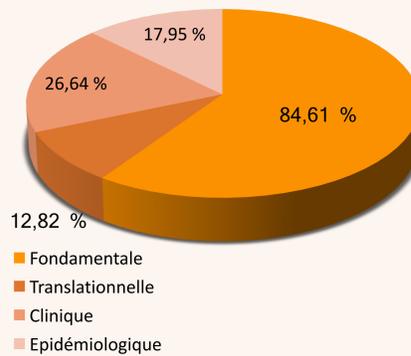
Ces équipes pilotent la formation des jeunes entrants de la Filière (M2, doctorat, post-doctorat) sur tous ces domaines grâce un réseau multidisciplinaire. Des actions thématiques sont à prévoir et organiser avec des équipes de recherche soit plus fondamentale soit industrielle qui souhaitent devenir les partenaires privilégiés de la Filière.

## COMPOSITION CELLULE RECHERCHE ET BASES DE DONNÉES

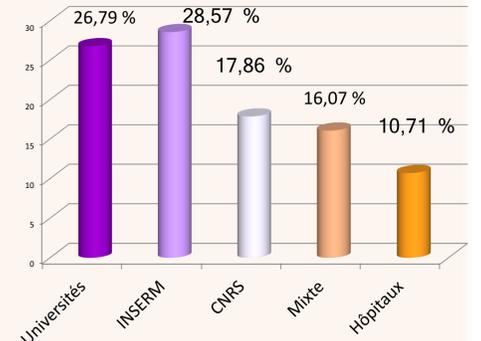
Pr Ariane Berdal	CRMR Malformations Rares de la Face et de la Cavité Buccale Paris
Pr Agnès Bloch- Zupan	CRMR Manifestations Odontologiques des Maladies Rares Strasbourg
Pr Marie-Laure Boy-Lefevre	CRMR Malformations Rares de la Face et de la Cavité Buccale Paris
M. Nicolas Didier	Association Microphthalmie France
Dr Caroline François - Fiquet	CCMR Fentes Labio-palatines Reims
Dr Lisa Friedlander	CRMR Malformations Rares de la Face et de la Cavité Buccale Paris
Dr Eva Galliani	CRMR Malformations Rares de la Face et de la Cavité Buccale Paris
Pr Nicolas Leboulanger	CRMR Malformations ORL Rares Paris
Dr Jiad-Noël Mcheik	CCMR Fentes Labio-palatines Poitiers
Dr Colette Petit Le Bacle	Association Vaincre la Papillomatose Respiratoire Récurrente
M. Steve Ursprung	Association Hypophosphatasie France
Mme Frédérique Saint - Aubin	Association Lymphangiomes
M. Sébastien Troester	CRMR Manifestations Odontologiques des Maladies Rares Strasbourg

## ÉTAT DES LIEUX

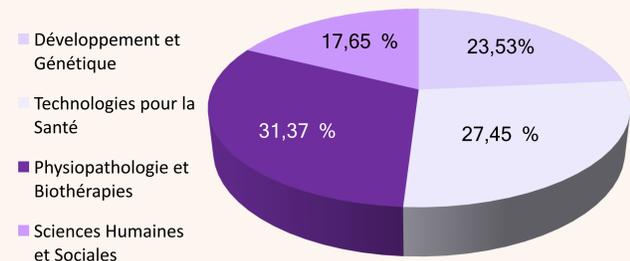
Estimation du pourcentage de laboratoires en fonction du type de recherche



Affiliation des laboratoires de recherche



Répartition des laboratoires en fonction de leurs thèmes de recherche



### Faiblesses

- Morcellement des forces entre équipes cliniques et laboratoires de recherche
- Manque de connections avec les industries, notamment du dispositif médical
- Peu d'essais pharmacologiques avec des médicaments orphelins. Peu d'études génétiques

### Freins

- Manque de visibilité des laboratoires et de reconnaissance sociétale du thème crâniocervical

### Forces

- Nombreux laboratoires de recherche, forte dynamique Master/Doctorat/Post-Doctorats/Stages
- Qualité et exhaustivité du phénotypage d'experts TETECO
- Support robuste d'interactions dans un réseau national et transnational (InterReg 2016, National Institute Dental Craniofacial Research/NIH)
- Développement et exploitation d'outils bio-informatiques et diagnostiques dédiés → puces à ADN, épidémiologie ...

### Leviers

- Interopérabilité des bases de données locales et CEMARA/BaMaRa → amplification de cohortes de patients → extractions, études cliniques, médico-sociales et médico-économiques en cours

## CALENDRIER DE TRAVAIL

### Projets en cours

- Annuaire des laboratoires de recherche
- Recensement et diffusion des appels d'offres
- Répertoires des projets de recherche

### Actions réalisées

- Création de la Cellule
- Mise en place d'un mode de fonctionnement
- Planification des actions

Janvier → Avril 2016

### Tour de France

- Prise de contact avec les équipes des CRMR, CCMR et Centres Experts
- Discussion autour de leurs projets de recherche

Mai → Décembre 2016

### Et dans le futur ?

- Journée Recherche
- Séminaires de formation Kitty Schwartz
- Aide au montage de projets
- Création de projets multicentriques

2017