

Les résumés CONFÉRENCES ET POSTERS

Journée "Recherche et Innovation"

17 MARS 2026

CONFÉRENCES



POSTERS



Filière
TETECOU



Journée 2026
Recherche et Innovation
17 Mars 2026

PROGRAMME

Journée "Recherche et Innovation" 2026

8h30 ACCUEIL ET PETIT-DÉJEUNER

9h00 Introduction

Pr Nicolas LEBOULANGER & Pr Ariane BERDAL - Coordonnateur de la Filière & référente Recherche de la Filière

9h20 Présentations flash d'équipes de recherche partenaires

Maladies rares oro-faciales - **Pr Claire BARDET, Pr Martin BIOSSE-DUPLAN**

Hypoxie & Poumon - **Dr Valérie BESNARD**

Biomécanique et bio-ingénierie du système musculo-squelettique (Bio2MS) - **Dr Emilie DE BROSSES**

Physiopathologie et thérapeutique des tissus cartilagineux (CARPATH) - **Dr Hervé KEMPF**

9h50 CONFÉRENCE KEYNOTE - Multi-modal atlas of human embryonic facial development reveals novel positional codes and developmental integration

Pr Igor ADAMEYKO - Developmental biology and regenerative medicine, Karolinska Institutet, Stockholm ; Division of neuroimmunology, Medical University of Vienna, Vienna

10h50 Développement d'un biomatériau substitutif fonctionnalisé favorisant la régénération osseuse. Applications aux fentes faciales congénitales (fentes labio-alvéolo palatines)

Dr Abdelkader TEIBI - Unité CHIMERE, Institut Faire Faces, Université Picardie Jules Verne, Amiens ; Laboratoire ; MABLab, Université du Littoral Côte d'Opale, Boulogne-sur-Mer

11h05 Origines de l'hypertension intracrânienne dans les craniosténoses FGFR2

Dr Hanna LIF - Department of Surgical Sciences, Plastic Surgery, Uppsala University Hospital, Uppsala; Forme et croissance du crâne, Institut Imagine, Paris

PROGRAMME

Journée "Recherche et Innovation" 2026

11h20 Interactions entre les cellules épithéliales respiratoires et les précurseurs chondrocytaires après remplacement trachéal par allogreffe aortique cryopréservée

Mme Nouha MENNOUR - PhD student, laboratoire Hypoxie & Poumon, Université Sorbonne Paris Nord, Bobigny

11h35 L'enfant porteur de fentes labio-palatine : intrications somato-psychiques dans le devenir d'une cohorte de patients devenus pré-adolescents. Etude de l'image de soi et du vécu du regard de l'autre

Dr Pascale GAVELLE - Centre de Référence MAFACE, Hôpital Necker, Université Paris Cité, Paris

11h50 CONFÉRENCE KEYNOTE - ERDERA, the European Rare Diseases Research Alliance

Dr Ilkay Başak Uysal - European Rare Diseases Research Alliance (ERDERA)

12h20 DÉJEUNER ET SESSION POSTERS

14h00 Remise du prix des meilleurs posters

14h10 Présentations flash d'équipes de recherche partenaires

Laboratoire de biologie tissulaire (BIOTIS) - **Pr Mathilde FÉNELON**

Chirurgie, imagerie et régénération tissulaire de l'extrémité céphalique - **Pr Bernard DEVAUCHELLE**

Plateforme Data Science - **Dr Nicolas GARCELON**

Mécanique du vivant - Santé - **Pr Jean BOISSON**

PROGRAMME

Journée "Recherche et Innovation" 2026

- 14h40 **CONFÉRENCE KEYNOTE - Discovery with a smile: craniofacial genetics and beyond**
Pr Mary MACDOUGALL - Faculty of Dentistry, University of British Columbia, Vancouver
- 15h40 **Embryo-development of the human cranio-facial complex between 6 and 14 weeks of gestation in micro-computed tomography**
M Romain MARTINEAU - Faculté de Médecine Montpellier-Nîmes, Université de Montpellier, CHU de Montpellier, Montpellier ; CHU de Nîmes, Nîmes
- 15h55 **Vers une évaluation 3D standardisée et partagée des malformations craniofaciales chez l'enfant**
Dr Maxime TAVERNE - Laboratoire Forme et croissance du crâne, Institut Imagine, Paris
- 16h10 **Epidémiologie de la Filière TETECOU : dix ans d'évolution de CEMARA à BaMaRa**
Pr Lisa FRIEDLANDER - Centre de Référence MAFACE, Hôpital Necker, Université Paris Cité, Plateforme DataScience, Institut Imagine, Paris
- 16h25 **CONFÉRENCE KEYNOTE - Advancing the frontiers of craniofacial biology research: translating towards cures and therapies**
Pr Rena D'Souza - Former Director of the National Institute of Dental and Craniofacial Research, National Institutes of Health, Bethesda

17h25

FIN DE LA JOURNÉE

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

Les Conférences



Journée 2026
Recherche et Innovation

17 Mars 2026

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

MALADIES RARES ORO-FACIALES

Le groupe « maladies rares oro-faciales » (dirigé par Claire Bardet et Martin Biosse-Duplan) travaille sur les maladies rares d'origine génétique qui se manifestent au niveau de la sphère oro-faciale : en particulier les anomalies oro- et cranio-faciales des patients atteints de maladies génétiques affectant le métabolisme minéral (hypophosphatémies avec excès de FGF2 et FGF3, hypophosphatasie...), de maladies osseuses constitutives (ostéogénèses imparfaites...), ou encore de maladies rares propres à la sphère orale (amélogénèse et dentinogénèse imparfaites, oligodontie non syndromique). Ces projets ont pour objectif d'apporter un éclairage unique sur 1) l'impact lié au désordre métabolique et au dysfonctionnement local du gène impliqué sur les tissus calcifiés (émail, dentine, ciment, os alvéolaire), et 2) les mécanismes physiopathologiques sous-jacents, pour permettre le développement de nouvelles stratégies thérapeutiques (thérapie génique, anticorps monoclonaux, enzymes de remplacement...).

Pr Claire Bardet¹, Pr Martin Biosse-Duplan¹

*1. UMR 1333 Santé Orale, groupe «Maladies rares oro-faciales»,
Montrouge, France*

**Mots clés : ostéogénèse imparfaite,
amélogénèse imparfaite,
dentinogénèse imparfaite, oligodontie,
thérapies**

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

HYPOXIE & POUMON

L'UMR 1272 Hypoxie & Poumon (H&P, Directrice : Carole Planès) est une Unité de Recherche respiratoire labellisée par l'INSERM en 2019, rattachée à l'Institut Thématique « Physiopathologie, Métabolisme, Nutrition », située à l'UFR Santé Médecine Biologie Humaine du campus de Bobigny, Université Sorbonne Paris Nord. Composée d'environ 30 à 35 membres, elle regroupe l'ensemble des chercheurs en biologie et santé respiratoires du site, associant biologistes, physiologistes, pathologistes, pneumologues, radiologues et chirurgiens thoraciques. L'unité Hypoxie & Poumon développe une recherche translationnelle directement en lien avec les domaines d'excellence du groupe hospitalo-universitaire de Paris Seine-Saint-Denis (Assistance Publique-Hôpitaux de Paris), à savoir les Pneumopathies Interstitielles Diffuses fibrosantes d'une part, et d'autre part le remplacement des grosses voies aériennes.

L'un des axes thématiques étudie les processus de réparation, régénération et remplacement des tissus pulmonaires, alvéoles et grosses voies aériennes. En effet, les chirurgiens thoraciques de l'Unité (responsable : Emmanuel Martinod) sont pionniers pour le remplacement trachéal étendu par allogreffe de matrice aortique cryopréservée, seule technique actuellement efficace chez l'homme. Les objectifs sont :

- 1) d'optimiser la technique en identifiant et en accélérant les mécanismes de transformation du greffon aortique en néo-trachée autonome ;
- 2) de tester d'autres substituts trachéaux biomimétiques.

Dr Valérie Besnard¹

1. UMR 1272 Hypoxie et Poumon, Bobigny, France

**Mots clés : remplacement trachéal,
biomatériaux**

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

BIOMÉCANIQUE ET BIO-INGÉNIERIE DU SYSTÈME MUSCULO-SQUELETTIQUE

Nous étudions le comportement mécanique des tissus et des organes sains et pathologiques, ainsi que les couplages entre les effets mécaniques et d'autres effets physiques (électriques, thermiques,...), afin de mieux comprendre les modifications structurales et fonctionnelles qui s'opèrent sous l'effet de pathologies. Nos recherches visent à proposer des solutions de restauration adaptées et des bio-substituts optimisés pour la zone dento-cranio-maxillo-faciale. Nous mettons en œuvre des approches couplant expérimentations, modélisations et simulations numériques. Nous disposons pour cela d'un plateau technique composé de moyens d'essai permettant la caractérisation de l'échelle de la cellule à celle des organes. Nous développons également des méthodes pour l'analyse des mouvements humains. Les moyens numériques développés visent à créer des jumeaux numériques pour répondre aux enjeux de simulation pour la clinique et d'aide à la décision. Ces recherches sont menées dans le cadre de projets nationaux collaboratifs et multidisciplinaires et en lien étroit avec les acteurs du monde clinique et les industriels du biomédical.

Dr Emilie De Brosses¹

1. UMR CNRS 7239 LEM3, département Mécanique des Matériaux, des structures et du Vivant, groupe Biomécanique et bio-ingénierie du système musculo-squelettique, Metz

Mots clés : biomécanique, jumeaux numériques

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

PHYSIOPATHOLOGIE ET THÉRAPEUTIQUE DES TISSUS CARTILAGINEUX

Le syndrome de Keutel (KS) est une maladie génétique autosomale récessive rare, identifiée pour la première fois en 1971 et, près de 30 ans plus tard, attribuée à des mutations perte de fonction du gène codant pour la protéine matricielle Gla ou MGP.

Les patients atteints de ce syndrome présentent des signes cliniques variés incluant des malformations squelettiques liées à des calcifications aberrantes de leurs tissus cartilagineux (dysplasie faciale, raccourcissements des phalanges), des anomalies cardiovasculaires (sténose artérielle pulmonaire périphérique, calcification artérielle) et une atteinte de leur fonction respiratoire (dyspnée, infections).

Les études sur les souris déficientes en MGP (Mgp^{-/-}), modèle murin du KS, démontrent que les calcifications ectopiques dans les tissus vasculaires, squelettiques et trachéales sont à l'origine de ces anomalies. Cependant, les mécanismes par lesquels la déficience en MGP conduit à une calcification anormale, restent encore mal compris.

Notre équipe de recherche étudie plus particulièrement les mécanismes moléculaires et cellulaires qui sont responsables des calcifications ectopiques dans ce modèle animal en particulier ceux touchant les tissus trachéaux.

Dr Hervé Kempf¹

1. UMR7365 IMOPA, équipe CARPATH Physiopathologie et thérapeutique des tissus cartilagineux, Vandoeuvre-lès-Nancy, France

**Mots clés : syndrome de Keutel,
calcifications, trachée**

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

KEYNOTE - MULTI-MODAL ATLAS OF HUMAN EMBRYONIC FACIAL DEVELOPMENT REVEALS NOVEL POSITIONAL CODES AND DEVELOPMENTAL INTEGRATION

Developmental biologist, professor at Karolinska Institute, Stockholm and at the Medical University of Vienna, chair of the neuroimmunology division and deputy head of the Center for Brain Research (Vienna), head of the "Developmental Biology and Regenerative Medicine" research group (Stockholm).

Igor Adameyko is interested in the development and fate of neural crest stem cells. His research covers a broad range of topics: development of the nervous system and heart, mechanisms underlying cancers, genetic and cellular bases of craniofacial development and human facial diversity, origin of facial malformations, understanding of tooth cellular heterogeneity from a regenerative medicine perspective, computer modeling of cell line dynamics, 3D reconstruction of tissues and organs...

His original and innovative work has been recognized and supported by numerous prestigious awards and grants.

Prof. Igor Adameyko¹

*1. Developmental biology and regenerative medicine, Karolinska Institutet, Stockholm, Sweden
2. Division of neuroimmunology, Medical University of Vienna, Vienna, Austria*

Keywords: neural crest, craniofacial development, human faces diversity

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

KEYNOTE - ATLAS MULTIMODAL DU DÉVELOPPEMENT FACIAL EMBRYONNAIRE HUMAIN RÉVÉLANT DE NOUVEAUX CODES POSITIONNELS ET UNE INTÉGRATION DÉVELOPPEMENTALE

Biologiste du développement, professeur à l'Institut Karolinska de Stockholm et à l'Université Médicale de Vienne, directeur du département de neuro-immunologie et directeur adjoint du « Center for Brain Research » (Vienne), directeur de l'équipe de recherche « Developmental biology and regenerative medicine » (Stockholm).

Igor Adameyko s'intéresse au développement de la crête neurale et au devenir des cellules embryonnaires qui en dérivent.

Ses recherches couvrent un large éventail de sujets : développement du système nerveux et du cœur, mécanismes à l'origine de certains cancers, bases génétiques et cellulaires du développement craniofacial et de la diversité des visages humains, origine de certaines malformations faciales, compréhension de l'hétérogénéité cellulaire de la dent dans une perspective de médecine régénérative, modélisation informatique du devenir des lignées cellulaires, reconstruction 3D des tissus et organes...

Ses travaux originaux et novateurs ont été récompensés et soutenus par de nombreux prix et financements prestigieux.

Pr Igor Adameyko¹

- 1. Developmental biology and regenerative medicine, Karolinska Institutet, Stockholm, Sweden*
- 2. Division of neuroimmunology, Medical University of Vienna, Vienna, Austria*

**Mots clés : crête neurale,
développement craniofacial, diversité
des visages humains**

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

DEVELOPMENT OF A FUNCTIONALIZED SUBSTITUTE BIOMATERIAL TO PROMOTE BONE REGENERATION. APPLICATION TO CONGENITAL FACIAL CLEFTS (CLEFT LIP AND PALATE)

Aim: Cleft palates are the most common congenital malformations in France (1/700 births). Their treatment often involves autologous bone grafting, usually taken from the iliac crest, which is a source of morbidity. Tissue engineering (TE) offers a promising alternative. The aim of this work is to develop a pre-vascularized human bone marrow organoid (BMO-like), integrated into a matrix, in order to create a transplantable biomaterial capable of exceeding current bone regeneration capabilities.

Methods: Human pre-vascularized BMOs were generated by fusing two independent spheroids after 14 days of culture: a spheroid of pre-vascularized osteoblasts (hMSCs differentiated into osteoblasts combined with human umbilical cord endothelial cells (HUVECs) to generate pre-vascularization), and a spheroid of adipocytes (hMSCs differentiated into adipocytes). Growth, morphology (diameter, circularity) and cell viability (propidium iodide) were analyzed to ensure the development of 3D structures. The presence of different cell types in the spheroids or BMO-like structures was assessed by gene expression analysis, immunohistochemistry and immunofluorescence of markers specific to each cell type. The presence of endothelial cells was assessed by immunofluorescence and the use of HUVEC-GFP cells.

Results: The formation of a BMO-like structure was achieved in less than 48 hours through the development and subsequent fusion of spheroids. In this three-dimensional structure, osteoblasts retain mineralization activity, adipocytes show characteristic lipid accumulation, and endothelial cells express the CD31 marker, confirming both the maintenance and functionality of the different cell types.

Discussion: The BMO-like is a three-dimensional system that effectively integrates three major cell types found in bone marrow, including the establishment of pre-vascularization, which is essential for maintaining the structure's stability.

Conclusion: BMO-like represents an original three-dimensional cellular model. The next steps will focus on integrating it into a matrix and evaluating its potential for bone regeneration in vivo, in order to confirm the relevance of this innovative biomaterial.

Abdelkader Teibi¹, François Sipieter², Diarra Thiane², Véronique Gauthier², Guillaume Falgayrac², Christophe Chauveau², Alban Destrez¹, Emilien Colin¹, Cécile Des Courtils³, Stéphane Lack³, Stéphanie Dakpé¹, Odile Broux², Sylvie Testelin¹, Aline Clabaut²

Presented by Dr. Abdelkader Teibi.

1. Laboratoire Chimère, Université Picardie Jules Verne, Amiens, France
2. Laboratoire MABLab, Université du littoral Côte d'Opale, Boulogne-sur-Mer, France
3. Les laboratoires Brothier, Nanterre, France

Keywords: cleft lip and palate, organoids, microvascularization, biomaterials

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

DÉVELOPPEMENT D'UN BIOMATÉRIAU SUBSTITUTIF FONCTIONNALISÉ FAVORISANT LA RÉGÉNÉRATION OSSEUSE. APPLICATIONS AUX FENTES FACIALES CONGÉNITALES (FENTES LABIO-ALVÉOLO-PALATINES)

Les fentes labio-alvéolo-palatines constituent les malformations congénitales les plus fréquentes en France (1/700 naissances). Leur traitement débute précocement par une prise en charge chirurgicale et inclut, pour les fentes alvéolaires, une greffe osseuse autologue prélevée au niveau du bassin vers 4-5 ans. Cette technique reste efficace mais entraîne une morbidité du site donneur et limite l'âge de fermeture de la fente. L'ingénierie tissulaire, fondée sur l'utilisation de biomatériaux seuls ou associés à des cellules, a récemment progressé dans la réparation des défauts osseux et ouvre des perspectives en médecine régénérative. Des substituts naturels ou synthétiques, notamment enrichis en cellules souches osseuses, ont montré une amélioration de la régénération, sans toutefois permettre la formation d'un tissu totalement fonctionnel. Les organoïdes, modèles cellulaires 3D reproduisant la complexité d'un tissu, représentent une approche prometteuse. Le projet vise d'abord à générer et caractériser in vitro ces organoïdes composés de cellules progénitrices osseuses et adipeuses, puis à les intégrer à une matrice. Dans un second temps, ce substitut sera évalué in vivo sur un modèle de fente palatine chez le rat afin d'analyser la régénération obtenue. L'objectif final est de proposer une solution implantable performante pour la reconstruction osseuse, dépassant les résultats actuels grâce à l'utilisation d'organoïdes de moelle osseuse.

Le BMO-like constitue ainsi un modèle tridimensionnel original intégrant efficacement les principaux types cellulaires de la moelle osseuse. Les travaux futurs viseront à l'intégrer à une matrice et à évaluer in vivo son potentiel de régénération osseuse.

Abdelkader Teibi¹, François Sipieter², Diarra Thiane², Véronique Gauthier², Guillaume Falgayrac², Christophe Chauveau², Alban Destrez¹, Emilien Colin¹, Cécile Des Courtils³, Stéphane Lack³, Stéphanie Dakpé¹, Odile Broux², Sylvie Testelin¹, Aline Clabaut²

Présenté par le Dr Abdelkader Teibi.

1. Laboratoire Chimère, Université Picardie Jules Verne, Amiens, France
2. Laboratoire MABLab, Université du littoral Côte d'Opale, Boulogne-sur-Mer, France
3. Les laboratoires Brothier, Nanterre, France

Mots clés : fentes labio-alvéolo-palatines, organoïdes, micro vascularisation, biomatériaux

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

ORIGINS OF RAISED INTRACRANIAL PRESSURE IN FGFR2-RELATED CRANIOSYNOSTOSES

Background: Raised intracranial pressure (ICP) is a major clinical concern in FGFR2-related craniosynostoses. It is largely unknown how genetics, posterior fossa volume, foramen magnum stenosis, and jugular foramina stenosis contribute to its occurrence.

Methods: Patients with FGFR2-related craniosynostosis with available CT-scan and MRI performed prior to fronto-facial monobloc advancement managed between 2007 and 2019 at Hôpital Necker-Enfants malades, Paris, France and age-matched controls were included. Raised ICP was defined using clinical symptoms, radiological signs, and papilledema. Posterior fossa volume, foramen magnum stenosis and jugular foramina stenosis were quantified after segmentation.

Results: Ninety-two subjects were included, of which forty-eight had Crouzon/Pfeiffer syndrome, eight Apert syndrome and thirty-six were controls. 77% of the patients had raised ICP, 14% obstructive hydrocephalus, 46% tonsillar herniation and 7% cloverleaf skull. Foramen magnum stenosis ($p = 0.008$), cysteine changes ($p = 0.02$) and Ala391Glu mutation ($p = 0.017$) were most strongly associated with raised ICP. Foramen magnum stenosis ($p = 0.03$), jugular foramina stenosis on the left side ($p = 0.004$) and small posterior fossa volume ($p = 0.01$) were associated with raised ICP and Ala391Glu mutations.

Conclusions: Foramen magnum stenosis is strongly associated with raised ICP when added factors such as venous hypertension due to jugular foramina stenosis or cranio-cerebellar disproportion are present. Cysteine changes and Ala391Glu mutations seem to constitute risk factors. This study contributes to refine genotype – phenotype correlations and understanding the origins of raised ICP in FGFR-related craniosynostoses.

Hanna Lif^{1,2}, Sandro Benichi^{3,4}, Raphaël Levy⁵, Johan Nysjö^{1,6}, Corinne Collet^{4,6}, Giovanna Paternoster^{3,7}, Roman Hossein Khonsari^{2,4,7,8}

Presented by Dr. Hanna Lif.

1. Department of Surgical Sciences, Plastic surgery, Uppsala University Hospital, Uppsala, Sweden
2. Craniofacial Growth and Form, Institute Imagine, Paris, France
3. Department of neurosurgery, Hôpital Necker – Enfants malades, Assistance Publique – Hôpitaux de Paris, Paris, France
4. Faculté de Médecine, Université Paris Cité, Paris, France
5. Department of pediatric imaging, Hôpital Necker-Enfants malades, Assistance publique – Hôpitaux de Paris, Paris, France
6. Department of Information Technology, Image analysis, Uppsala University, Uppsala, Sweden
7. Department of medical genetics, Hôpital Necker – Enfants malades, Assistance publique – Hôpitaux de Paris, Paris, France
8. Centre de Référence Maladies Rares CRANIOST, Filière Maladies Rares TeteCou
9. Department of maxillofacial surgery and plastic surgery, Hôpital Necker – Enfants malades, Assistance publique – Hôpitaux de Paris, Paris, France

Keywords: craniosynostosis, FGFR2, intracranial hypertension, genotype-phenotype correlations

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

POURQUOI CERTAINS ENFANTS ATTEINTS DE CRANIOSTÉNOSE DÉVELOPPENT-ILS UNE HYPERTENSION INTRACRÂNIENNE ?

Les craniosténoses sont des maladies rares dans lesquelles les sutures du crâne d'un enfant se soudent trop tôt. Dans certaines formes liées au gène FGFR2, cette anomalie peut entraîner une augmentation de la pression à l'intérieur du crâne, appelée hypertension intracrânienne. Cette pression excessive peut provoquer des lésions cérébrales, des troubles de la vision ou avoir un impact sur le développement de l'enfant. Pourtant, les causes exactes d'hypertension intracrânienne ne sont pas bien comprises.

Cette étude avait pour objectif de mieux identifier pourquoi certains enfants développent une hypertension intracrânienne et d'autres non. Pour cela, nous avons étudié des enfants atteints de craniosténose liée à FGFR2, suivis à l'Hôpital Necker – Enfants malades, et les avons comparés à des enfants du même âge sans anomalie du crâne. Nous avons analysé leurs symptômes, génétiques et ainsi que des examens d'imagerie (IRM et scanner). Des mesures précises du volume de la fosse postérieure et du degré de rétrécissement de certaines zones clés de la base du crâne ont été analysées.

Les résultats montrent que la majorité des enfants atteints présentent une hypertension intracrânienne. Celle-ci était fortement associée à un rétrécissement du foramen magnum, ouverture essentielle située à la base du crâne, mais aussi à un drainage veineux insuffisant lié à une sténose des foramens jugulaires et à un volume réduit de la fosse postérieure. Certaines mutations spécifiques du gène FGFR2 apparaissent également comme des facteurs de risque importants.

Ces travaux permettent de mieux comprendre l'origine de l'hypertension intracrânienne dans ces maladies rares et pourraient, à terme, aider à mieux identifier les patients à risque et à adapter leur prise en charge chirurgicale et médicale.

Hanna Lif^{1,2}, Sandro Benichi^{3,4}, Raphaël Levy⁵, Johan Nysjö^{1,6}, Corinne Collet^{4,6}, Giovanna Paternoster^{3,7}, Roman Hossein Khonsari^{2,4,7,8}

Présenté par le Dr Hanna Lif.

1. Department of Surgical Sciences, Plastic surgery, Uppsala University Hospital, Uppsala, Sweden
2. Craniofacial Growth and Form, Institute Imagine, Paris, France
3. Department of neurosurgery, Hôpital Necker – Enfants malades, Assistance Publique – Hôpitaux de Paris, Paris, France
4. Faculté de Médecine, Université Paris Cité, Paris, France
5. Department of pediatric imaging, Hôpital Necker-Enfants malades, Assistance publique – Hôpitaux de Paris, Paris, France
6. Department of Information Technology, Image analysis, Uppsala University, Uppsala, Sweden
7. Department of medical genetics, Hôpital Necker – Enfants malades, Assistance publique – Hôpitaux de Paris, Paris, France
8. Centre de Référence Maladies Rares CRANIOST, Filière Maladies Rares TeteCou
8. Department of maxillofacial surgery and plastic surgery, Hôpital Necker – Enfants malades, Assistance publique – Hôpitaux de Paris, Paris, France

Mots clés : craniosténose, FGFR2, hypertension intracrânienne, corrélations génotype-phénotype

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

ROLE OF THE RESPIRATORY EPITHELIUM IN CHONDROGENESIS WITHIN THE CRYOPRESERVED AORTIC GRAFT AFTER TRACHEAL REPLACEMENT

Introduction: Tracheal replacement with a cryopreserved aortic allograft supported by a stent allows for the reconstruction of a functional neo-trachea, owing to the regeneration of the epithelium and the generation of neo-cartilage. However, neochondrogenesis, which stiffens the graft and permits the removal of the stent, remains slow, increasing the risk of complications for the patient. A better understanding of this process is therefore essential to accelerate it. During tracheal development, cross talking between the epithelium and mesenchyme is essential for cartilage formation. We hypothesize that the respiratory epithelium colonizing the aortic graft secretes key factors acting on chondrocyte precursors recruited during tracheal regeneration.

Methods: Human bronchial epithelial cells (hBECs) were cultured and their secretome was collected during the proliferation and differentiation phases. The impact of these secretomes was evaluated on the viability, proliferation, migration, and initiation of chondrocyte differentiation of human mesenchymal stem cells (hMSCs). An analysis of the secretomes was performed by multiplex ELISA to identify molecules potentially involved in the hBEC-hMSC interaction.

Results: The secretomes of proliferating or early differentiating hBECs stimulate the viability, proliferation, and recruitment of hMSCs. In contrast, those from the intermediate and final stages of differentiation induce the expression of the chondrogenic marker SOX-9. hBECs secrete high levels of IL-8, SDF-1 α , VEGF, and fractalkine, particularly hBECs in the differentiation phase.

Conclusions: During tracheal replacement with cryopreserved aortic matrix, the respiratory epithelium that colonizes the luminal surface of the graft may be involved in the recruitment, proliferation, and differentiation of chondrocyte precursors-type hMSCs via the molecules it secretes.

Nouha Mennour¹, Christelle Coraux², N. El-Ouatik¹,
Morad Bensidhoum³, Carole Planes¹, Maria-Luisa
Perez-Lozano¹

Presented by Mrs. Nouha Mennour.

*1. Laboratoire Hypoxie & Poumon, Inserm U1272, Université Sorbonne
Paris Nord, Bobigny, France*

*2. Pathologies Pulmonaires et Plasticité Cellulaire, Inserm UMR-S 1250,
Reims, France*

*3. Biologie, Bioingénierie et Bioimagerie Ostéo-Articulaires UMR
CNRS 7052 Inserm U1271, Paris, France*

Keywords: neochondrogenesis,
chondrocyte precursors, secretomes,
bronchial epithelial cells

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

RÔLE DE L'ÉPITHÉLIUM RESPIRATOIRE SUR LA CHONDROGÈNESE AU SEIN DU GREFFON AORTIQUE CRYOPRÉSERVÉE APRÈS REMPLACEMENT TRACHÉAL

La trachée est l'organe qui permet à l'air d'arriver jusqu'aux poumons. Lorsqu'elle est gravement atteinte, il devient nécessaire de la remplacer. Les chirurgiens de notre équipe utilisent une technique innovante qui consiste à utiliser l'aorte, le gros vaisseau du cœur, comme substitut soutenu par un prothèse interne afin d'éviter la fermeture de l'aorte lors de la respiration.

Après la chirurgie, les cellules épithéliales tapissant la trachée non retirée du patient, recouvrent peu à peu l'aorte greffée. Au fil du temps, l'aorte se transforme en une trachée fonctionnelle, avec la régénération de l'épithélium respiratoire et la formation de nouveaux anneaux cartilagineux. Cependant, la formation du cartilage, qui permet de rigidifier le greffon et retirer la prothèse, est très lente et expose les patients à des complications liées à la présence prolongée de la prothèse. Mieux comprendre les mécanismes de ce processus permettrait de l'accélérer et d'aider les patients à retrouver une respiration normale.

On sait que, lors du développement fœtal de la trachée, des signaux chimiques sont envoyés par les cellules épithéliales respiratoires vers les cellules progénitrices du cartilage (cellules souches mésenchymateuses: CSM). Cette communication est essentielle pour la formation des anneaux de cartilage trachéal. Nous pensons que chez l'adulte, les cellules épithéliales qui recouvrent l'aorte greffée jouent un rôle similaire, en libérant des molécules qui attirent les CSM vers l'aorte et les différencient en chondrocytes (cellules du cartilage), afin de former de nouveau cartilage trachéal.

Pour tester notre hypothèse, des CSM ont été traitées par les molécules produites par les CER (sécrétome). Les résultats montrent que ces sécrétomes favorisent la survie, la prolifération et le déplacement des CSM, ainsi que le début de leur différenciation en chondrocytes. Ces travaux suggèrent que les CER participent activement à la régénération du cartilage après la greffe aortique.

Nouha Mennour¹, Christelle Coraux², N. El-Ouatik¹,
Morad Bensidhoum³, Carole Planes¹, Maria-Luisa
Perez-Lozano¹

Présenté par Mme Nouha Mennour.

*1. Laboratoire Hypoxie & Poumon, Inserm U1272, Université Sorbonne
Paris Nord, Bobigny, France*

*2. Pathologies Pulmonaires et Plasticité Cellulaire, Inserm UMR-S 1250,
Reims, France*

*3. Biologie, Bioingénierie et Bioimagerie Ostéo-Articulaires UMR
CNRS 7052 Inserm U1271, Paris, France*

**Mots clés : néo-chondrogenèse,
précurseurs chondrocytaires,
sécrétomes, cellules épithéliales
bronchiques**

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

CHILDREN WITH CLEFT LIP AND PALATE: SOMATO-PSYCHOLOGICAL ENTANGLEMENTS IN THE DEVELOPMENT OF A COHORT FOLLOWED INTO ADOLESCENCE. A STUDY OF SELF IMAGE AND THE EXPERIENCE OF THE OTHER'S GAZE

Objective: To investigate self-image at the onset of adolescence in patients with cleft lip and palate (CLP), and its associations with peer gazes, narrativity and somatic experiences during treatment pathway.

Methods: Forty-two adolescents (12–14 years) from a cohort previously studied at age 5–7 were reassessed. Group A (n = 21) completed semi-structured interviews, a self-portrait, a projective test (TSEA), and standardized questionnaires (SDQ, SPP). Group B (n = 21) completed only questionnaires. Mixed-methods analyses explored links between self-image, narrative ability, and psychosocial adjustment.

Results: Around 20–30% of participants reported difficulties related to self-image, peer mockery/ bullying, or social anxiety. In self-portraits, gaze was central, either engaging or avoided, and associated with negative self-image. A severe Ideal Self (a face without cleft) and its discrepancy with the way they see themselves in reality, impaired self-image quality. Narrative ability improved with age and remained positively linked to self-image. For two-thirds, treatment history evoked sensitive bodily memories, sometimes leaving traumatic traces, and affecting self-image.

Conclusion: Self-image in adolescents with CLP is shaped by narrative ability, peer perception, and bodily experiences of care. Clinical attention should focus on supporting social relationships, fostering narrativity, and taking account of traumatic bodily memories within the treatment journey.

Pascale Gavelle¹, Manuella De Luca², Arnaud Picard¹

Presented by Dr. Pascale Gavelle.

1. Service de chirurgie maxillo-faciale et chirurgie plastique, Hôpital Necker, AP-HP, Paris, France

2. UR4056 Psychologie Clinique, Psychopathologie, Psychanalyse, Université de Paris, France

Keywords: cleft lip and palate, self-image, visible difference, trauma, narrativity

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

L'ENFANT PORTEUR DE FENTE LABIO-PALATINE : INTRICATIONS SOMATO-PSYCHIQUES DANS LE DEVENIR D'UNE COHORTE DE PATIENTS DEVENUS PRÉ-ADOLESCENTS. ÉTUDE DE L'IMAGE DE SOI ET DU VÉCU DU REGARD DE L'AUTRE

Certains adolescents porteurs de fente labio-palatine rencontrent des difficultés à l'entrée au collège, notamment concernant leur image de soi, le regard des autres, et peuvent subir des moqueries. Deux recherches antérieures menées sur une même cohorte de 73 enfants porteurs de FLP ont montré, en 2010, une dépression parentale plus élevée que dans la population générale, puis en 2017, une capacité limitée chez les enfants de 5-6 ans à expliquer leur cicatrice.

L'objectif de cette étude est d'explorer l'image de soi à l'entrée dans l'adolescence, ainsi que l'influence du regard de l'autre, des relations sociales et des expériences corporelles liées au parcours de soins. Quarante-deux adolescents âgés de 12 à 14 ans, issus de cette même cohorte, déjà rencontrés à 5-6 ans, ont été inclus.

La méthodologie est mixte. Les 21 premiers adolescents (groupe A) ont bénéficié d'un entretien semi-directif, d'un autoportrait, d'un test projectif (TSEA) et de deux questionnaires (SDQ, SPP). Les 21 suivants (groupe B) ont uniquement complété les questionnaires et répondu à quelques questions ciblées.

Les résultats montrent que 20 à 30 % des adolescents présentent des difficultés liées à l'image de soi, aux relations sociales ou à l'anxiété sociale. Le regard occupe une place centrale dans l'autoportrait et les productions projectives : lorsqu'il est fuyant ou masqué, il est plus fréquemment associé à une image de soi négative. L'écart entre un Idéal du Moi sans fente et l'image réelle altère la qualité de l'image de soi. Leur narrativité s'est globalement améliorée avec l'âge et est un indicateur d'intégration de la fente dans l'identité. Enfin, pour deux tiers des adolescents, le parcours de soin est associé à des souvenirs corporels sensibles, parfois traumatiques, influençant l'image de soi.

Cette recherche permet de préciser le concept d'image de soi et les facteurs qui l'influencent, de mettre à l'épreuve une méthodologie d'évaluation et de proposer des pistes de prévention et d'accompagnement thérapeutique, en tenant compte de la singularité de chaque parcours.

Pascale Gavelle¹, Manuella De Luca², Arnaud Picard¹

Présenté par le Dr Pascale Gavelle.

1. Service de chirurgie maxillo-faciale et chirurgie plastique, Hôpital Necker, AP-HP, Paris, France

2. UR4056 Psychologie Clinique, Psychopathologie, Psychanalyse, Université de Paris, France

Mots clés : fente labio-palatine, image de soi, différence visible, traumatisme, narrativité

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

KEYNOTE - ERDERA, THE EUROPEAN RARE DISEASES RESEARCH ALLIANCE

Ilkay Başak Uysal, Ph.D., is scientific project manager in the coordination team of the European Rare Diseases Research Alliance (ERDERA), the European consortium dedicated to rare disease research.

ERDERA brings together more than 170 partners across 37 countries — including research organisations, patient associations, funding agencies, and public and private stakeholders — with the aim of accelerating research, diagnosis, therapy development and data sharing in order to improve care for people living with a rare disease.

Building on the achievements of the European Joint Programme on Rare Diseases (EJP RD), ERDERA launches transnational calls for proposals, supports preclinical and translational research projects, promotes the organisation of scientific events, collaborations and sharing of expertise, develops a data platform, organises research training, and provides dedicated tools and services. It also seeks to strengthen the involvement of patients at all stages of the research process. ERDERA therefore aims to reduce diagnostic delays and facilitate access to clinical trials and therapeutic innovation.

Dr. Ilkay Başak Uysal¹

1. European Rare Diseases Research Alliance (ERDERA)

Keywords: research funding, scientific event funding, rare diseases

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

KEYNOTE - ERDERA, ALLIANCE EUROPÉENNE POUR LA RECHERCHE SUR LES MALADIES RARES

Cheffe de projet scientifique au sein de l'équipe de coordination de l'European Rare Diseases Research Alliance (ERDERA), le consortium européen dédié à la recherche sur les maladies rares.

Dr Ilkay Başak Uysal¹

ERDERA fédère plus de 170 partenaires issus de 37 pays – organismes de recherche, associations de personnes malades, agences de financement et acteurs publics et privés – avec pour objectif d'accélérer la recherche, le diagnostic, le développement de thérapies innovantes et le partage des données afin d'améliorer la prise en charge des personnes vivant avec une maladie rare.

1. European Rare Diseases Research Alliance (ERDERA)

S'appuyant sur les acquis de l'European Joint Programme on Rare Diseases (EJP RD), ERDERA lance des appels d'offres transnationaux, soutient des projets de recherche précliniques et translationnels, favorise l'organisation d'événements scientifiques, les collaborations et le partage d'expertise, développe une plateforme de données, organise des formations à la recherche et met à disposition des outils et des services dédiés. Elle s'attache également à renforcer l'implication des personnes malades à toutes les étapes de la recherche.

ERDERA vise ainsi à réduire les délais de diagnostic et à faciliter l'accès aux essais cliniques et à l'innovation thérapeutique.

Mots clés : financement de la recherche, financement d'événements scientifiques, maladies rares

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

LABORATOIRE DE BIOLOGIE TISSULAIRE

Les thématiques de recherche de l'Unité Mixte de Recherche BIOTIS (UMR INSERM U1026) sont toutes orientées autour de la régénération tissulaire. Nous combinons plusieurs approches basées sur les principes d'ingénierie tissulaire en utilisant différentes combinaisons de biomatériaux, de molécules bioactives et de cellules.

Les objectifs vont de la compréhension de phénomènes physiologiques ou pathologiques in vitro avec des modèles 2D ou 3D, à la réalisation de produits d'ingénierie tissulaires implantables en clinique. Les tissus cibles sont principalement les tissus osseux et vasculaire mais certains projets s'intéressent à d'autres tissus et organes (muqueuse, cartilage, reins...).

Les méthodes utilisées sont très variées, depuis la culture cellulaire en 2D jusqu'à l'assemblage 3D couche par couche de produits d'ingénierie tissulaire par bioimpression. Du fait de la forte interaction entre chercheurs et cliniciens chercheurs, les projets ont souvent une finalité translationnelle vers la clinique, en particulier dans la sphère orale.

Pr Mathilde Fénélon^{1,2}

*1. Service odontologie et santé buccale/chirurgie orale, GH Pellegrin, CHU de Bordeaux, Bordeaux France
2. UMR5305 Laboratoire de Biologie tissulaire et Ingénierie Thérapeutique, Bordeaux, France*

Mots clés : régénération tissulaire, biomatériaux

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

INSTITUT FAIRE FACES / UNITÉ CHIMERE

Au sein de l'institut Faire Faces, la recherche est déployée sous 6 grandes thématiques (avec des croisements possibles entre elles) :

- L'étude des sciences chirurgicales et robotiques dont le but est d'optimiser le geste chirurgical à l'aide de techniques et technologies chirurgicales innovantes ;
- L'étude des sciences humaines et sociales dont le but est d'analyser et comprendre l'impact de la défiguration sur l'identité ;
- L'étude des fonctions et les mouvements dont le but est de modéliser la biomécanique du visage afin de personnaliser les traitements ;
- L'étude des sciences morphologiques et l'imagerie ;
- L'étude de la biologie et des matériaux dont le but est de développer des biomatériaux à usage clinique pouvant suppléer des pertes de tissus de la face ;
- Le ciblage thérapeutique dont l'objectif est d'identifier des biomarqueurs prédictifs de succès ou d'échec de traitement par analyse de données «multi-omics» dans les tumeurs de la tête et du cou.

Pr Bernard Devauchelle^{1,2}

1. Institut Faire Faces, Amiens, France

2. UA 21 Unité CHIMERE, Chirurgie, imagerie et régénération tissulaire de l'extrémité céphalique, Amiens, France

**Mots clés : technique chirurgicale,
sciences humaines et sociales,
biomécanique, biomatériaux, thérapies**

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

PLATEFORME DATA SCIENCE

Nos activités sont centrées autour de trois thématiques différentes :

- Les bases de données phénotypiques et génétiques. L'objectif est d'aider les chercheurs et les cliniciens à collecter, mettre en commun, structurer, maintenir et sécuriser les données des patients pour des études locales, nationales ou internationales ;
- Les outils transversaux. Nous avons développé plusieurs outils pour les chercheurs, les cliniciens et les gestionnaires : BioPancarte pour la visualisation personnalisée des résultats de laboratoire, Auxo pour la création de courbes de croissance, Gecko pour la gestion des études cliniques et des inclusions de patients, Gene2CT pour le suivi automatique des essais cliniques associés à des mutations génétiques, etc. Ces logiciels sont déposés à l'Agence de protection des programmes ;
- L'entrepôt de données biomédicales. Nous avons développé Dr. Warehouse, un entrepôt de données biomédicales qui intègre des données en texte libre (hospitalisation, consultation, etc.) ainsi que des données codées (résultats biologiques). Dr Warehouse est mis en place à l'hôpital Necker-Enfants Malades. Les principales fonctionnalités sont de pouvoir rechercher des patients à l'aide d'un moteur de recherche «Google like», de pouvoir effectuer des descriptions phénotypiques automatiques et de proposer des outils d'aide au diagnostic par calcul de similitude entre patients. L'interface de Dr. Warehouse fournit aux médecins des outils ergonomiques pour explorer les dossiers médicaux afin d'accélérer le recrutement des patients dans les études cliniques. Dr Warehouse est désormais également publié sous licence GNU GPL (open source License).

Dr Nicolas Garcelon¹

1. Institut Imagine, Plateforme DataScience, Paris, France

Mots clés : bases de données, suivi des essais cliniques, aide au diagnostic

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

MÉCANIQUE DU VIVANT - SANTÉ

Notre équipe possède actuellement 3 grands axes de recherche principaux en relation avec les problématiques de la Filière TETECOUC :

- La réparation osseuse : nous nous focalisons sur le rôle du périoste (tissu conjonctif entourant l'os) dans le remodelage en explorant ses propriétés mécaniques, son adhésion à l'os et les précontraintes qu'il exerce sur l'os. Cet intérêt est né de la nécessité de comprendre les efforts mis en jeu dans la distraction ostéogénique mandibulaire pour laquelle nous avons développé un nouveau dispositif : le distracteur mandibulaire magnétique (projet VIVODOGMA) ;
- Reproduction des propriétés mécaniques des tissus biologiques : Nous avons développé des composites bi-matériaux qui s'inspirent de la composition des tissus biologiques : des fibres raides dans une matrice souple. Nous menons le projet MAGBONE qui s'intéresse à l'influence d'un champ magnétique statique sur le remodelage osseux, avec pour objectif final la conception d'un dispositif médical implanté. Le projet SIMFACE2, quant à lui, a pour objectif d'utiliser le modèle en fibre de Bézier pour développer des tissus artificiels biocompatibles ;
- Étude portant sur la mise en place de solutions utilisant la modalité vibratoire chez le patient sourd profond : Certains patients ne tirent que peu, voire pas de bénéfices de leurs aides auditives acoustiques. Habituellement ceux-ci sont orientés vers l'implant cochléaire mais dans certains cas cette solution n'est pas mise en place. L'objectif du projet est de réaliser une étude séquentielle de faisabilité concernant des dispositifs vibrants existants et la réalisation de nouveaux prototypes ayant pour fonction de transposer des informations acoustiques en informations vibratoires pour des enfants de 3 à 12 ans sourds profonds sans gain audioprothétique avec des aides auditives classiques, non-implantables ou n'utilisant pas l'implant cochléaire.

Pr Jean Boisson¹

1. Laboratoire LMI Laboratory of mechanics and interfaces, équipe mécanique du vivant - santé, ENTA, Institut Polytechnique de Paris, France

Mots clés : réparation et remodelage osseux, distracteur mandibulaire, surdité profonde

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

CONFÉRENCE KEYNOTE - DISCOVERY WITH A SMILE: CRANIOFACIAL GENETICS AND BEYOND

Professor of dental and craniofacial biology and Dean of the Faculty of Dentistry at the University of British Columbia in Vancouver, Mary MacDougall leads research programs dedicated to the molecular mechanisms of tooth development, the understanding of genetic dental anomalies, and regenerative approaches.

Her studies explore the genetic and cellular bases of dental tissue differentiation with a particular focus on the molecular mechanisms governing cell communication within the extracellular matrix — including epithelial–mesenchymal interactions, signalling pathways, biomineralisation process. She pays special attention to rare dental anomalies and perspectives for tissue regeneration.

Besides, she is deeply committed to teaching and mentorship and has founded several research training programs.

Former president of the American and the international associations of dental research, she is internationally recognised for her scientific contributions to the understanding of developmental mechanisms as well as for her commitment to research training. Her work has been honoured with numerous prestigious awards.

Prof. Mary MacDougall¹

1. University of British Columbia, Vancouver

Keywords: tooth development, genetic dental anomalies, tissue regeneration

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

KEYNOTE - LA DÉCOUVERTE AVEC LE SOURIRE : LA GÉNÉTIQUE CRANIOFACIALE ET AU-DELÀ

Professeure de biologie orale et doyenne de la Faculté dentaire de l'Université de la Colombie-Britannique à Vancouver, Mary MacDougall dirige des programmes de recherche consacrés aux mécanismes moléculaires du développement de la dent, à la compréhension des anomalies dentaires génétiques ainsi qu'à la régénération.

Pr Mary MacDougall¹

Ses travaux explorent les bases génétiques et cellulaires de la différenciation des tissus dentaires, en s'attachant tout particulièrement aux mécanismes moléculaires de la communication entre les cellules se déroulant au sein de la matrice extracellulaire : interactions épithélium-mésenchyme, voies de signalisation impliquées et processus de biominéralisation. Ils accordent une attention particulière aux rôles de ces mécanismes dans les anomalies dentaires rares ainsi qu'aux perspectives de régénération tissulaire. Par ailleurs, elle s'investit pleinement dans l'enseignement et le mentorat, et a fondé plusieurs programmes de formation à la recherche.

1. University of British Columbia, Vancouver

Ancienne présidente des associations américaine et internationale pour la recherche dentaire, elle est reconnue internationalement à la fois pour ses contributions scientifiques à la compréhension des mécanismes développementaux, et pour son implication dans la formation à la recherche. Ses activités ont été distinguées par de nombreuses récompenses de renom.

**Mots clés : développement de la dent,
anomalies dentaires génétiques,
régénération tissulaire**

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

EMBRYONIC DEVELOPMENT OF THE HUMAN CRANIOFACIAL COMPLEX BETWEEN 6 AND 15 WEEKS OF GESTATION USING MICRO-COMPUTED TOMOGRAPHY

Human embryonic craniofacial development remains poorly documented due to limited access to specimens and the invasive nature of traditional techniques.

This study evaluates the use of micro-computed tomography for analyzing craniofacial structures between 6 and 14 weeks of gestation (WG).

23 human specimens, resulting from voluntary pregnancy terminations were analyzed. Reproducible anatomical landmarks were defined for linear and angular measurement purposes. Manual segmentation of structures involved in palate formation allowed for the study of their volumes and three-dimensional conformation (palate, tongue, mandible). A two- and three-dimensional morphological study was also carried out. The project in which this work is part had been authorized by the Biomedicine Agency and the informed and written consent of the donors was obtained.

The results demonstrate high-resolution anatomical visualization. Measurements and morphological analysis are consistent with classical histological data, confirming the accuracy, reliability, and reproducibility of the method.

Over time, there is a progressive flexion of the cranial base, a straightening of the cervical spine, a more marked cephalic growth in the anterior than in the posterior, a horizontalization of the tongue allowing the fusion of the palatine processes with a complete closure of the palate objectified on the specimen at 11.6WG. There is also an exponential growth of volumes with a change of regime around 10-11WG.

This non-invasive approach enables a detailed exploration of early human development. It provides a foundation for establishing normative mapping and opens the way for the use of micro-imaging in postnatal diagnostic settings (post-mortem imaging), particularly for early-stage specimens or when autopsy is not feasible. Further research on normal and pathological anatomy is needed, in connection with genomics and transcriptomics, to better understand embryonic development and the pathophysiology of certain malformations, and to consider its future integration into routine clinical practice.

Romain Martineau¹, Audrey Lamouroux^{2,3,4,5},
Maïda Cardoso², Christophe Goze-Bac²,
Gérard Subsol³, Guillaume Captier^{3,6,7}

Presented by Dr. Romain Martineau.

1. Gynecology, Obstetrics and Fetopathology service, Montpellier University, France

2. Charles Coulomb Laboratory, UMR 5221 CNRS-UM, BNIF User Facility Imaging, University of Montpellier, CNRS, Montpellier, France

3. Laboratory of Computer Science Robotics and Microelectronics, Centre National De Recherche Scientifique, University of Montpellier, Montpellier, France
4. ICAR Research Team, LIRMM, University of Montpellier, CNRS, Montpellier, France

5. Obstetrical Gynaecology Department, Nîmes University Hospital, University of Montpellier, Nîmes, France

6. Pediatric plastic and craniofacial surgery department, Hôpital de Lapeyronie, Montpellier University, Montpellier, France

7. Department of Anatomy, Faculty of Medicine, University of Montpellier, Montpellier, France

Keywords: micro-computed tomography, craniofacial, early human development

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

DÉVELOPPEMENT EMBRYONNAIRE DU COMPLEXE CRANIO-FACIAL HUMAIN ENTRE 6 ET 14 SEMAINES DE GESTATION EN TOMOGRAPHIE MICRO-INFORMATISÉE

Le développement craniofacial humain est un processus fondamental mais encore insuffisamment documenté. Les techniques classiques comme l'histologie (étude de la structure microscopique des tissus), sont invasives et destructrices. L'objectif de ce travail est d'évaluer l'intérêt de l'imagerie par micro-tomodensitométrie (micro-CT) pour étudier de façon moins invasive le développement craniofacial humain entre 6 et 15 Semaines d'Aménorrhée (SA).

Nous avons analysé 23 spécimens humains à l'aide de la micro-CT après préparation par bain de contraste, ce qui a permis d'obtenir des images tridimensionnelles de haute résolution. Nous avons défini des repères anatomiques reproductibles afin de réaliser des mesures linéaires et angulaires, et nous avons segmenté certaines structures essentielles (langue, mandibule et palais) pour étudier leurs formes, positions et volumes.

Les résultats montrent une excellente visualisation anatomique et une forte concordance avec les données histologiques de référence. Nous avons observé une flexion progressive de la base du crâne, un redressement de la colonne cervicale, une croissance plus marquée de la partie antérieure de la tête, ainsi que l'horizontalisation de la langue permettant une fermeture complète du palais, observée sur le spécimen à 11,6 SA. L'analyse volumétrique met en évidence une croissance exponentielle des structures, avec un changement de rythme autour de 10–11 SA.

Cette approche permet une étude multiplanaire détaillée et constitue une étape essentielle pour établir une base de données de référence. Elle ouvre des perspectives notables en fœtopathologie (en cas de mort fœtale par exemple), comme complément ou alternative à l'autopsie fœtale conventionnelle, lorsque celle-ci est difficile (petit spécimen) ou non souhaitée. Enfin, la richesse des données obtenues en fait un outil prometteur pour l'enseignement de l'embryologie et de l'anatomie, par la création de supports pédagogiques par impression 3D.

Romain Martineau¹, Audrey Lamouroux^{2,3,4,5},
Maïda Cardoso², Christophe Goze-Bac²,
Gérard Subsol³, Guillaume Captier^{3,6,7}

Présenté par Dr Romain Martineau.

1. Service de gynécologie, obstétrique et fœtopathologie,
Université de Montpellier, France

2. Laboratoire Charles Coulomb UMR 5221 CNRS-UM,
Université de Montpellier, CNRS, Montpellier, France

3. Laboratoire d'Informatique, de Robotique et de
microélectronique de Montpellier, Université of Montpellier,
Montpellier, France

4. Equipe de Recherche ICAR, LIRMM, University of
Montpellier, CNRS, Montpellier, France

5. Département de gynécologie obstétrique, Hôpital de
Nîmes, Université de Montpellier, Nîmes, France

6. Département de chirurgie plastique et craniofaciale
pédiatrique, Hôpital de Lapeyronie, Université de
Montpellier-Nîmes, Montpellier, France

7. Département d'anatomie, Faculté de médecine, Université
de Montpellier, Montpellier, France

**Mots clés : micro-tomographie,
craniofacial, développement
humain précoce**

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

TOWARD A STANDARDIZED AND SHARED 3D ASSESSMENT OF PEDIATRIC CRANIOFACIAL MALFORMATIONS

Three-dimensional (3D) photogrammetry is increasingly used to quantify craniofacial morphology in children, offering a fast, radiation-free alternative to CT or MRI. However, the lack of standardization across devices and centres raises concerns regarding the comparability of measurements, particularly for multicentre studies in rare diseases. We conducted a multicentre evaluation of cross-device agreement in craniofacial 3D photogrammetry within the ERN CRANIO network.

Seven European craniofacial centres imaged a rigid mannequin head phantom and a healthy volunteer using their routine clinical protocols. Four commercial systems were evaluated, including static stereophotogrammetry rigs, fixed multi-camera systems and a handheld structured-light scanner. Surface agreement was quantified using pairwise Hausdorff distance metrics, while clinically relevant craniometric measures (occipital–frontal diameter, biparietal diameter, cephalic index, circumference and cranial volume) were extracted using a standardized automated pipeline. Shape variability and precision were assessed using geometric morphometrics on template-wrapped skull vault and facial surfaces.

Mean inter-centre surface deviations ranged from 0.7 to 1.7 mm, with root-mean-square distances below 3 mm. Differences in craniometric measurements were generally within 1–2% of the grand mean and all pairwise comparisons satisfied predefined equivalence margins (± 1 mm for surface distances, $\pm 5\%$ for craniometrics), despite statistically significant ANOVA results. Shape analyses revealed subtle device- and centre-specific patterns, particularly over the cranial vault, but magnitudes remained below commonly accepted clinical thresholds.

These findings demonstrate that, when combined with standardized processing pipelines, craniofacial 3D photogrammetry data acquired across centres and devices are highly comparable. This supports the pooling of 3D data for multicentre research, registries and outcome assessment in pediatric craniofacial disorders, and underscores the importance of shared protocols and quality control rather than device-specific optimization.

Maxime Taverne¹, Luke Smith², Saskia Brulleman³, Tareq Abdel Alim⁴

Presented by Dr. Maxime Taverne.

1. Craniofacial Growth and Form, Institute Imagine, Paris, France

2. Luke Smith, Great Ormond Street Hospital for Children NHS Foundation Trust, London, England

3. Saskia Brulleman, Erasmus Medical Center, Rotterdam, Netherlands.

4. Tareq Abdel Alim, University Medical Center, Radboud, Netherland

Keywords: morphometry, longitudinal follow-up, reproducibility, non-ionizing imaging, rare diseases

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

VERS UNE ÉVALUATION 3D STANDARDISÉE ET PARTAGÉE DES MALFORMATIONS CRANIOFACIALES CHEZ L'ENFANT

L'imagerie 3D par photogrammétrie permet de reconstruire la forme du visage et du crâne à partir de photographies, sans irradiation ni examen invasif. Elle est de plus en plus utilisée chez l'enfant pour le suivi des malformations craniofaciales. Toutefois, les hôpitaux utilisent des systèmes et des protocoles variés, ce qui pose la question suivante : les mesures obtenues dans différents centres sont-elles réellement comparables ?

Dans cette étude multicentrique menée au sein du réseau européen ERN CRANIO, sept centres spécialisés ont réalisé des acquisitions 3D selon leurs pratiques habituelles. Deux sujets ont été scannés dans chaque centre : un mannequin rigide servant de référence et un volontaire sain. Plusieurs types de dispositifs commerciaux ont été évalués, incluant des systèmes fixes multi-caméras et un scanner portable. Les surfaces 3D, les dimensions cliniques de la tête (largeur, longueur, circonférence, volume) et la forme globale du crâne et du visage ont été analysées à l'aide d'outils standardisés.

Les résultats montrent une excellente concordance entre centres. Les différences moyennes de surface étaient de l'ordre de 1 à 2 millimètres, et les variations des mesures cliniques restaient largement inférieures à celles observées lors de la croissance normale ou après une chirurgie. Bien que de légères signatures propres à certains appareils aient été détectées, elles n'ont pas d'impact clinique significatif.

Ces résultats indiquent que les données 3D craniofaciales peuvent être partagées et comparées entre hôpitaux, à condition d'utiliser des méthodes d'analyse communes et un contrôle qualité rigoureux. Cela ouvre la voie à des registres nationaux et internationaux pour les maladies rares de la tête et du cou, facilitant la recherche, le suivi des patients et l'évaluation des traitements, en cohérence avec les objectifs du réseau TETECOUC.

Maxime Taverne¹, Luke Smith², Saskia Brulleman³, Tareq Abdel Alim⁴

Présenté par le Dr Maxime Taverne.

1. Forme et Croissance du Crâne, Institut Imagine, Paris, France

2. Luke Smith, Great Ormond Street Hospital for Children NHS Foundation Trust, London, England

3. Saskia Brulleman, Erasmus Medical Center, Rotterdam, Netherlands.

4. Tareq Abdel Alim, University Medical Center, Radboud, Netherland

Mots clés : morphométrie, suivi longitudinal, reproductibilité, imagerie non irradiante, maladies rares

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

EPIDEMIOLOGY AND ORGANIZATION OF CARE PATHWAYS IN RARE HEAD, NECK AND DENTAL MALFORMATIONS: A LONGITUDINAL ANALYSIS FROM CEMARA TO BAMARA

This project analyses the evolution of epidemiology and care pathways for patients affected by rare malformations of the head, neck and teeth, using data from the BAMARA registry and comparing them with a previous national analysis based on the CEMARA database. The study is conducted in a context profoundly reshaped by the progressive structuring of rare disease networks and by the increasing use of registries as tools for healthcare organization, evaluation and planning.

Prof. Lisa Friedlander^{1,2}

The analysis focuses on patients with a confirmed diagnosis and allows an in-depth exploration of current patterns of access to specialized care. The results highlight a major transformation in the territorial organization of the TETECOU network. Care pathways are now less centralized and more clearly structured around local management combined with targeted referral to expert centers for complex clinical situations. This evolution reflects the emergence of a functional, hierarchical organization of care, with improved articulation between regional centers and national reference centers.

The study also reveals an increasing complexity of patient pathways, characterized by multiple and successive episodes of care in different centers. This mobility no longer reflects fragmented or inappropriate care, but rather an organized circulation between levels of expertise made possible by the maturation of the care network and improved coordination between professionals. In parallel, changes in the spectrum of diagnoses, with greater visibility of complex syndromic forms and combined diagnoses, illustrate both improved diagnostic practices and the organizational maturity of the network. Orofacial clefts frequently appear as an entry point into care pathways and are often associated with additional conditions, highlighting the diversity and complexity of clinical needs.

Overall, this longitudinal analysis shows that the TETECOU network has evolved from a historically centralized model to a hierarchical, distributed and coordinated organization. Registry-based epidemiology thus emerges as a key tool to better understand real-life care pathways, improve patient orientation and coordination, and support the ongoing development of public health policies in the field of rare craniofacial disorders.

*1. Service de chirurgie maxillo-faciale et chirurgie plastique, Hôpital Necker, CRMR MAFACE Fentes et Malformations faciales, Paris, France
2. Institut Imagine, Plateforme Data Science*

Keywords:
epidemiology,
head and neck
malformations,
care pathway, Rare
Diseases Health
Network, healthcare
territorial organization

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

EPIDÉMIOLOGIE DE LA FILIÈRE TETECOU : DIX ANS D'ÉVOLUTION DE CEMARA À BAMARA

Ce projet s'intéresse à l'évolution de la prise en charge des personnes atteintes de malformations rares de la tête, du cou et des dents, en s'appuyant sur les données nationales issues de la base BAMARA. Il s'inscrit dans la continuité d'une première étude menée il y a une dizaine d'années à partir de la base CEMARA, à une époque où les parcours de soins étaient très largement centralisés et où de nombreux patients devaient se déplacer loin de leur domicile pour accéder à une expertise spécialisée.

Depuis, le contexte a profondément évolué. Les filières maladies rares se sont structurées, les centres se sont organisés en réseau et les registres sont devenus de véritables outils pour mieux comprendre les parcours des patients et améliorer la prise en charge. Cette étude permet ainsi d'analyser comment les patients accèdent aujourd'hui aux soins, comment ils circulent entre les différents centres, et comment s'organise la coordination entre les équipes.

Les résultats montrent que les parcours sont désormais moins centralisés qu'auparavant. La majorité des patients peut être suivie près de son lieu de vie, tout en bénéficiant d'un recours vers des centres experts lorsque la situation clinique le nécessite. Cette organisation reflète une meilleure répartition des compétences sur le territoire et une articulation plus efficace entre soins de proximité et expertise spécialisée. L'étude met également en évidence la complexité croissante des parcours. De nombreux patients sont suivis dans plusieurs centres au cours de leur vie, non pas en raison d'une errance médicale, mais parce que leur prise en charge nécessite des compétences complémentaires à différents moments. Cette circulation entre professionnels est aujourd'hui mieux organisée et mieux coordonnée.

Par ailleurs, l'analyse montre une meilleure identification des formes complexes et des maladies associées, notamment autour des fentes et des syndromes rares. Cela traduit une amélioration du diagnostic, mais aussi une meilleure reconnaissance de la diversité des situations rencontrées par les patients.

En conclusion, ce travail montre que la filière TETECOU a profondément évolué au cours des dernières années. Elle est passée d'un modèle très centralisé à une organisation plus structurée, plus lisible et mieux coordonnée. Les données issues des registres permettent aujourd'hui de mieux comprendre les parcours réels des patients, d'améliorer l'orientation vers les bons professionnels et de renforcer la qualité de la prise en charge des personnes atteintes de malformations rares.

Pr Lisa Friedlander^{1,2}

1. Service de chirurgie maxillo-faciale et chirurgie plastique, Hôpital Necker, CRMR MAFACE Fentes et Malformations faciales, Paris, France
2. Institut Imagine, Plateforme Data Science

Mots clés :
épidémiologie,
malformations de
la tête et du cou,
parcours de soins,
Filière Santé Maladies
Rares, organisation
territoriale des soins

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

KEYNOTE : ADVANCING THE FRONTIERS OF CRANIOFACIAL BIOLOGY RESEARCH: TRANSLATING TOWARDS CURES AND THERAPIES

Professor of dentistry, Rena D'Souza served as the 9th director of the National Institute of Dental and Craniofacial Research (NIDCR) at the National Institutes of Health (NIH) in Bethesda from 2020 to 2025.

Expert in embryology and genetics, her research focuses on craniofacial development and translation of scientific discoveries into clinical applications for rare diseases. Through approaches combining genetics, tissue engineering, stem cells and biomaterials, she seeks to improve the understanding of the molecular mechanisms (genes, transcription factors, signalling pathways) underlying craniofacial morphogenesis. Her work has led to the identification of new genes associated with rare dental anomalies and cleft palate. She also explores the biological foundations of tissue regeneration and innovative therapeutic approaches for tooth agenesis and cleft palate.

Throughout her career, Rena D'Souza has been committed to bridging the gap between fundamental research and clinical applications, ensuring that scientific advances translate into tangible benefits for patients in matter of oral health.

Her scientific leadership and her contributions have been globally recognized. She has been appointed as president of the American and the international associations of dental research and has received numerous prestigious awards and research grants.

Prof. Rena D'Souza¹

1. Former Director of the National Institute of Dental and Craniofacial Research, National Institutes of Health, Bethesda

Keywords: craniofacial development, rare dental anomalies, cleft palate

LES CONFÉRENCES

Journée "Recherche et Innovation" 2026

KEYNOTE : FAIRE PROGRESSER LES FRONTIÈRES DE LA RECHERCHE EN BIOLOGIE CRANIO-FACIALE : VERS LA MISE AU POINT DE TRAITEMENTS ET DE THÉRAPIES

Professeure d'odontologie, Rena D'Souza a occupé la fonction de 9e directrice du National Institute of Dental and Craniofacial Research (NIDCR) des National Institutes of Health (NIH) américains, à Bethesda, de 2020 à 2025.

Pr Rena D'Souza¹

Spécialiste en embryologie et en génétique, ses recherches portent sur le développement craniofacial et l'application clinique des connaissances aux maladies rares. Par des approches combinant génétique, ingénierie tissulaire, cellules souches et biomatériaux, elle s'attache à améliorer la compréhension des mécanismes moléculaires (gènes, facteurs de transcription, voies de signalisation) de la morphogenèse craniofaciale. Ses travaux ont notamment conduit à l'identification de nouveaux gènes impliqués dans des anomalies dentaires rares et les fentes palatines. Elle s'intéresse également aux bases biologiques de la régénération tissulaire et aux stratégies susceptibles d'ouvrir la voie à de nouvelles approches thérapeutiques pour les agénésies dentaires et les fentes du palais.

1. Former Director of the National Institute of Dental and Craniofacial Research, National Institutes of Health, Bethesda

Tant au niveau académique qu'institutionnel, Rena D'Souza se consacre à renforcer les liens entre recherche fondamentale et applications cliniques, avancées scientifiques et bénéfices concrets pour les patients, avec pour objectif l'amélioration de la santé orale.

Son engagement et l'excellence de ses travaux sont reconnus à l'échelle internationale, notamment à travers sa nomination à la présidence des associations américaine et internationale pour la recherche dentaire, ainsi que par l'obtention de nombreuses distinctions et financements réputés.

**Mots clés : développement
craniofacial, anomalies dentaires rares,
fentes palatines**

LES POSTERS

Journée "Recherche et Innovation" 2026

Les Posters



Journée 2026
Recherche et Innovation
17 Mars 2026

LES POSTERS

Journée "Recherche et Innovation" 2026

LISTE DES POSTERS

Analyse du rôle de la signalisation TGF-bêta dans les précurseurs du tissu conjonctif pour la mise en place du patron musculaire squelettique - **Dr Eglantine HEUDE**

Caractérisation biomécanique de mandibules et de fémurs d'un modèle animal d'ostéochimionécrose - **Dr Adrien BALDIT**

Oligodontie par agénésie du bloc maxillaire : une nouvelle dysplasie fronto-nasale ? - **Dr Charlotte GUILLOUET**

Influence de la posture et de la gravité sur la géométrie des voies aériennes supérieures - **M. Alexandre GILLOT**

Vers un jumeau numérique intégratif : état de l'art et méta-modélisation de la croissance craniofaciale - **Mme Victoria FRANCHETTI-ROMERO**

Augmentation osseuse des crêtes alvéolaires atrophiques à l'aide d'un substitut osseux synthétique associé à des cellules souches mésenchymateuses : essai clinique randomisé contrôlé - **Dr Nicoleta REINALD**

Le panel GenoDENT, un outil de diagnostic moléculaire : variation dans le gène CTSK, étude d'un cas de pycnodyostose - **Pr Agnès Bloch-Zupan**

Repenser les variants pathogènes d'une oligodontie : étude d'une cohorte de patients atteints du centre de référence des maladies rares orales et dentaires de Marseille - **Mme Marzena KAWCZYNSKI**

Structuration et analyse des données bucco-dentaires issues de la base de données GenIDA - **M. Djawad HACHEMAOU**

Complexité diagnostique de la dentinogenèse imparfaite liée aux variants du gène DSPP - **Pr Agnès Bloch-Zupan**

De la souris au patient. Maladies rares à expressions bucco-dentaires non syndromiques : sont-elles vraiment non syndromiques ? - **Mme Marzena Kawczynski**

LES POSTERS

Journée "Recherche et Innovation" 2026

DISSECTING THE ROLE OF TGF-BETA SIGNALLING IN CONNECTIVE TISSUE PRECURSORS FOR SKELETAL MUSCLE PATTERNING

Skeletal muscle patterning relies on the assembly of myofibers into muscles with specific identity, shape, innervation, and skeletal attachment. Connective tissue (CT) progenitors have emerged as key regulators of this process, yet how muscle-CT interactions are coordinated along the body axis remains unclear. CT derives from distinct embryonic lineages - neural crest in the head and lateral plate mesoderm (LPM) in the ventral trunk and limb. Defects in CT-muscle progenitors communication have been suggested to underlie some human congenital disorders affecting the musculoskeletal system.

Using conditional Sox10Cre and Prx1Cre;TGF β R2flox mice, we selectively inactivated TGF β signalling in neural crest- or LPM-derived CT. Loss of TGF β R2 in neural crest derivatives mildly impacts cranial muscle patterning and fibre organization, whereas its inactivation in LPM derivatives causes severe hypoplasia of neck, scapular, and thoracic hypaxial muscles. These defects correlate with impaired attachment sites to associated skeletal components and to the loss of LPM-derived CT tendinous fate.

Our data indicate that TGF β signalling acts in a region-specific manner to orchestrate CT-muscle crosstalk during axial development. We will now reconstruct the TGF β -dependent gene regulatory networks using single-cell multiome (RNA+ATAC) sequencing to identify downstream effectors mediating CT-muscle interactions. Candidate genes will be validated in vivo and ex vivo. Understanding how TGF β coordinates musculoskeletal morphogenesis will shed light on the developmental basis of TGF β -related congenital disorders such as Klippel-Feil, Marfan, Loeys-Dietz, and Myhre syndromes, with potential impact on prenatal/postnatal diagnosis and clinical monitoring.

Eglantine Heude¹, Ludivine Bertonnier-Brouty¹

1. Institut de Génomique Fonctionnelle de Lyon, ENS Lyon, équipe Histoire développementale et évolutive des vertébrés, Lyon, France

Keywords: TGF β signalling, connective tissue precursors, muscle patterning, mouse model

LES POSTERS

Journée "Recherche et Innovation" 2026

COMMENT LES TISSUS CONJONCTIFS ORGANISENT LES MUSCLES PENDANT LE DÉVELOPPEMENT DE LA TÊTE ET DU COU

Les muscles du corps ne se forment pas au hasard : les fibres musculaires doivent s'assembler pour former des muscles bien définis, avec une forme précise, des connexions nerveuses et des attaches correctes au squelette. Des travaux récents ont montré que les précurseurs du tissu conjonctif, un tissu qui entoure et soutient les muscles, jouent un rôle essentiel dans cette organisation au cours du développement embryonnaire. Cependant, on comprend encore mal comment ces tissus coordonnent la formation des muscles dans les différentes régions du corps.

Au cours du développement embryonnaire, les tissus conjonctifs proviennent de sources cellulaires distinctes selon la région : les cellules de la crête neurale dans la tête et le cou, et le mésoderme de la plaque latérale dans les membres et une partie du tronc et du cou. Des perturbations dans la communication entre ces tissus et les précurseurs musculaires pourraient être à l'origine de certaines maladies congénitales affectant le système musculo-squelettique.

Dans ce projet, nous étudions le rôle d'une voie de communication cellulaire appelée signalisation TGF- β , qui régule de nombreux processus du développement. Grâce à des modèles génétiques chez la souris, nous avons bloqué cette signalisation dans certains précurseurs du tissu conjonctif. Nos résultats montrent que son rôle dépend de la région du corps : dans la tête, son absence perturbe légèrement l'organisation des muscles, tandis que dans le tronc elle entraîne une forte réduction ou absence de certains muscles du cou, des épaules, du thorax et des membres.

Nous cherchons maintenant à identifier les gènes contrôlés par la signalisation TGF- β qui permettent la communication entre précurseurs conjonctifs et musculaires. Mieux comprendre ces mécanismes aidera à éclairer l'origine de maladies génétiques rares touchant cette voie, comme les syndromes de Loeys-Dietz ou de Myhre, et pourrait améliorer leur diagnostic et leur suivi clinique.

Eglantine Heude¹, Ludivine Bertonnier-Brouty¹

1. Institut de Génomique Fonctionnelle de Lyon, ENS Lyon, équipe Histoire développementale et évolutive des vertébrés, Lyon, France

Mots clés : TGF β signalling, connective tissue precursors, muscle patterning, mouse model

LES POSTERS

Journée "Recherche et Innovation" 2026

BIOMECHANICAL CHARACTERIZATION OF MANDIBLES AND FEMURS IN AN ANIMAL MODEL OF OSTEOCHONDRONECROSIS IN RATS

Bisphosphonates (BPs) are commonly used to treat bone diseases such as osteoporosis, malignant hypercalcemia, and bone metastases.

BP-related osteonecrosis of the jaw (BRONJ) is a major side effect of these drugs, occurring after tooth extraction in 61.8% of cases.

The cumulative incidence of BRONJ ranges from 2.8 to 11.6% per year depending on the study, with 0.01% in patients with osteoporosis.

In 2009, the American Association of Oral and Maxillofacial Surgeons proposed a treatment strategy based on the stage of the disease.

However, the etiopathogenesis of BRONJ has not been fully elucidated and the results of current treatments are uncertain.

The effects of bisphosphonate-related osteonecrosis of the jaws remain poorly studied in terms of the mechanical response of bone structure in preclinical studies, due to the lack of a reproducible animal model and the difficulty of setting up appropriate experiments.

A 3-point bending test was used until the sample broke, following a procedure described in the literature for hemimandibles, which was extended to the femur by applying the load to the central area.

In parallel, a finite element simulation tool was used to characterize the mechanical properties of the tissues.

The objective of this study is to validate and characterize a model of BRONJ in rats, with a view to evaluating the effect of preventive therapies in vivo.

This study highlights the fact that bisphosphonate treatment does not affect bone tissue in the same way, with the hemimandible being more porous than cortical bone and more sensitive to the drug.

Adrien Baldit¹, C. Laurent¹, S. Laurence², C. Dreistadt¹,
H. Kerdjoudj³, C. Mauprivez³

1. LEM3, UMR CNRS 7239, Université de Lorraine, Metz, France

2. Pôle de médecine bucco-dentaire, CHU de Reims, Reims, France

3. Biomatériaux et inflammation en site osseux (BIOS), Université de Reims Champagne Ardennes, Reims, France

Keywords: biomechanics, finite element simulation, X-ray tomography, mandible, femur, bisphosphonates

LES POSTERS

Journée "Recherche et Innovation" 2026

CARACTÉRISATION BIOMÉCANIQUE DE MANDIBULES ET DE FÉMURS D'UN MODÈLE ANIMAL D'OSTÉOCHIMIONÉCROSE CHEZ LE RAT

Les bisphosphonates (BP) sont couramment utilisés pour le traitement des maladies osseuses telles que l'ostéoporose, l'hypercalcémie maligne et les métastases osseuses. L'ostéonécrose de la mâchoire liée aux BP (BRONJ) est un effet secondaire majeur de ces médicaments, survenant après une extraction dentaire dans 61,8 % des cas. L'incidence cumulée de la BRONJ varie de 2,8 à 11,6% par an selon les études, avec 0,01 % chez les patients atteints d'ostéoporose.

En 2009, l'Association américaine des chirurgiens buccaux et maxillo-faciaux a proposé une stratégie thérapeutique basée sur le stade de la maladie.

Cependant, l'étiopathogénie de la BRONJ n'a pas été complètement élucidée et les résultats des traitements actuels sont incertains.

Les effets de l'ostéonécrose des mâchoires liée aux bisphosphonates restent peu étudiés en ce qui concerne la réponse mécanique de la structure osseuse dans les études précliniques, en raison du manque de modèle animal reproductible, mais aussi de la difficulté à mettre en place des expériences appropriées.

Un test de flexion en 3 points a été utilisé jusqu'à la rupture de l'échantillon, en suivant une procédure de la littérature pour les hémimandibules qui a été étendue au fémur en appliquant le chargement dans la zone centrale.

En parallèle, un outil de simulation par éléments finis a été utilisé pour caractériser les propriétés mécaniques des tissus

L'objectif de cette étude est de valider et de caractériser un modèle de BRONJ chez le rat, en vue d'évaluer l'effet des thérapies préventives in vivo.

Cette étude met en évidence le fait que le traitement par bisphosphonates n'affecte pas les tissus osseux de la même manière, l'hémimandibule étant plus poreuse que l'os cortical et plus sensible au médicament.

Adrien Baldit¹, C. Laurent¹, S. Laurence², C. Dreistadt¹,
H. Kerdjoudj³, C. Mauprivez³

1. LEM3, UMR CNRS 7239, Université de Lorraine, Metz, France

2. Pôle de médecine bucco-dentaire, CHU de Reims, Reims, France

3. Biomatériaux et inflammation en site osseux (BIOS), Université de Reims Champagne Ardennes, Reims, France

Mots clés : biomécanique, simulation par éléments finis, tomographie par rayons X, mandibule, biphosphonates

LES POSTERS

Journée "Recherche et Innovation" 2026

OLIGODONTIA WITH AGENESIS OF THE MAXILLARY INCISORS: A NOVEL FORM OF FRONTO-NASAL DYSPLASIA?

Oligodontia (agenesis of 6 or more temporary and/or permanent teeth) is much less frequent than dental agenesis (0.14% vs 1.6 to 9.6% in the general population). Here, we report a case of oligodontia in a 4-year-old child with agenesis of all temporary (TI) and permanent (PI) maxillary incisors and hypomaxilly.

He is the second of two siblings born to unrelated parents, has no medical history, and was born on term after an uneventful pregnancy. His height, weight, motor, and cognitive development are normal. Oligodontia was diagnosed at 22 months in the absence of maxillary incisors despite the physiological eruption of the other primary teeth. The hypothesis of facial trauma was ruled out, there is no facial clefting and the face is symmetrical. The forehead, nostrils and philtrum are normal and the nasal bones are present. A brain MRI at age 2 ruled out holoprosencephaly. At age 4, all other temporary teeth are present, the gums are normal, the labio-maxillary frenulum has a papillary penetrating insertion, and there is an anterior crossbite due to hypomaxilly. A cranioencephalic CT scan at age 2 confirmed the absence of maxillary TI and PI buds and showed a very thin bone layer with primary palate hypoplasia. CGH showed no pathological imbalance (400 kb). Trio long-read genome sequencing is currently underway.

This clinical report presents an extremely rare case of oligodontia. Only one sporadic case of agenesis of the four maxillary central incisors and two maxillary lateral incisors has been reported in the literature in a 10-year-old patient with no genetic investigations. Embryologically, the maxillary incisors and primary palate derive from the fronto-nasal bud (FNB). Its other derivatives are normal in this case. The reported hypoplasia of the primary palate and oligodontia suggest an abnormal development of the anterior-most part of the FNB; this new oligodontia could thus be part of the fronto-nasal dysplasia spectrum.

Charlotte Guillouet^{1,2}, Bothild Kverneland³, Amandine Ban³, Patrick Nitschke⁴, Christine Bole⁵, Roman Hossein Khonsari^{3,6}, Chris Gordon¹, Jeanne Amiel^{1,2}

1. Laboratoire Génétique des Anomalies du Développement, INSERM UMR 1163, Institut Imagine, Université Paris Cité, Paris, France

2. Centre de Référence des Anomalies du Développement, Hôpital Necker-Enfants Malades, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris, Université Paris Cité, Paris, France

3. Service de chirurgie maxillo-faciale et plastique, Hôpital Necker-Enfants Malades, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris, Université Paris Cité, Paris, France

4. Plateforme de Bioinformatique, INSERM UMR 1163, Institut Imagine, Université Paris Cité, Paris, France

5. Plateforme de Génomique, INSERM UMR 1163, Institut Imagine, Université Paris Cité, Paris, France

6. Laboratoire Forme et Croissance du Crâne, INSERM UMR 1163, Institut Imagine, Université Paris Cité, Paris, France

Keywords: Oligodontia, Hypomaxilly, Whole Genome Sequencing

LES POSTERS

Journée "Recherche et Innovation" 2026

OLIGODONTIE PAR AGÉNÉSIE DU BLOC INCISIF MAXILLAIRE : UNE NOUVELLE DYSPLASIE FRONTO-NASALE ?

L'oligodontie est une anomalie dentaire rare caractérisée par l'absence de six dents ou plus. Elle est beaucoup plus rare que l'absence d'une seule dent, appelée agénésie dentaire. Nous décrivons ici le cas exceptionnel d'un enfant de 4 ans qui présente une forme d'oligodontie jamais décrite auparavant. En effet, toutes ses incisives supérieures, de lait et définitives, sont absentes. Cette absence a été constatée dès la petite enfance, puisque les incisives sont normalement les premières à faire leur éruption dans la bouche et que toutes les autres dents se sont développées normalement. Cet enfant ne présente pas d'autres problèmes de santé et son développement physique et cognitif est normal. Les examens d'imagerie des os du crâne et du cerveau ont confirmé l'absence de ces dents et ont également montré un développement réduit de la mâchoire supérieure et de la partie antérieure du palais.

Ce type d'atteinte est donc extrêmement rare. Les incisives supérieures et le palais se développent au cours de la vie embryonnaire à partir d'une même structure appelée « bourgeon fronto-nasal ». Les signes cliniques observés chez cet enfant suggèrent qu'une anomalie très localisée du développement de cette région pourrait en être la cause. Des analyses génétiques sont actuellement en cours afin de mieux en comprendre l'origine. Ce travail est présenté lors de la Journée Recherche et Innovation de la Filière Tête Cou, car il est fondamental de décrire et de communiquer les signes cliniques de nouvelles formes de Maladies Rares dentaires. De plus, la technologie de séquençage utilisée est très innovante et cette communication permet également de la faire connaître au public présent lors de cette journée d'échanges.

Charlotte Guillouet^{1,2}, Bothild Kverneland³, Amandine Ban³, Patrick Nitschke⁴, Christine Bole⁵, Roman Hossein Khonsari^{3,6}, Chris Gordon¹, Jeanne Amiel^{1,2}

1. Laboratoire Génétique des Anomalies du Développement, INSERM UMR 1163, Institut Imagine, Université Paris Cité, Paris, France

2. Centre de Référence des Anomalies du Développement, Hôpital Necker-Enfants Malades, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris, Université Paris Cité, Paris, France

3. Service de chirurgie maxillo-faciale et plastique, Hôpital Necker-Enfants Malades, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris, Université Paris Cité, Paris, France

4. Plateforme de Bioinformatique, INSERM UMR 1163, Institut Imagine, Université Paris Cité, Paris, France

5. Plateforme de Génomique, INSERM UMR 1163, Institut Imagine, Université Paris Cité, Paris, France

6. Laboratoire Forme et Croissance du Crâne, INSERM UMR 1163, Institut Imagine, Université Paris Cité, Paris, France

Mots clés : oligodontie, hypomaxilie, Whole Genome Sequencing

LES POSTERS

Journée "Recherche et Innovation" 2026

MORPHOMETRIC VARIABILITY OF THE UPPER AIRWAY IN HEALTHY ADULTS: INFLUENCE OF SEX AND POSTURE

Upper airways (UAs) play a key role in ventilation, and their morphology is a major determinant of pharyngeal collapsibility in obstructive sleep apnea (OSA). Although the influence of sleep posture on OSA severity is well documented, the specific morphometric impact of the prone position on upper airway geometry, independently of respiratory pathology, remains poorly explored.

This prospective study investigated the effects of posture (supine vs prone) and sex on upper airway morphology in healthy adults without diagnosed respiratory disorders. Three-dimensional T2-weighted MRI acquisitions were performed in 21 volunteers in the supine position and 20 in the prone position. Thirty-two Euclidean distances were calculated from 63 anatomical landmarks distributed across axial, sagittal, and coronal planes. Upper airway shape was analyzed using log-shape ratios and principal component analysis, while size variations were assessed using non-parametric tests applied to Euclidean distances.

Postural effects differed between sexes. In women, the prone position primarily induced shape modifications affecting the hypopharynx and the upper segment of the oropharynx. In men, it was mainly associated with size variations involving the hyoid bone, pharynx, and tongue, including increased anteroposterior oropharyngeal dimensions and reduced nasopharyngeal and oropharyngeal widths. In the supine position, a marked sexual dimorphism was observed, with men exhibiting longer upper airways and a lower and more anterior hyoid position compared with women, anatomical configurations associated with an increased risk of pharyngeal collapse.

These findings provide novel morphometric insights into postural effects on upper airway geometry in healthy adults and contribute to a better understanding of anatomical mechanisms potentially involved in pharyngeal collapse susceptibility in obstructive sleep apnea.

Alexandre Gillot¹, Floriane Rémy², Yves Godiot-Rabouet¹, Pierre Bonnaure³, Lionel Thollon¹, Laurent Guyot⁴

1. Aix-Marseille Univ., Université Gustave Eiffel, LBA, Marseille, France

2. Univ. Bordeaux, CNRS, Ministère de la Culture, PACEA, UMR 5199, 33615, Pessac, France

3. YooMed, Montpellier, France

4. Department of Maxillofacial Surgery, Stomatology and Oral surgery, Hôpital de la Conception, AP-HM, Marseille, France.

Keywords: morphometry, variability, posture, obstructive sleep apnea, upper airways

LES POSTERS

Journée "Recherche et Innovation" 2026

INFLUENCE DE LA POSTURE ET DE LA GRAVITÉ SUR LA GÉOMÉTRIE DES VOIES AÉRIENNES SUPÉRIEURES

Les voies aériennes supérieures, qui comprennent notamment le pharynx et les structures associées (langue, palais, os hyoïde), jouent un rôle essentiel dans la respiration. Leur forme et leurs dimensions peuvent influencer la facilité avec laquelle les voies respiratoires s'obstruent pendant le sommeil, notamment dans le syndrome d'apnées obstructives du sommeil (SAOS). On sait que la position de sommeil influence la sévérité de cette maladie, mais l'effet précis de certaines postures sur la forme des voies aériennes reste encore mal compris.

Cette étude s'intéresse à l'impact de la posture du corps sur la morphologie des voies aériennes chez des adultes sains. Des examens d'imagerie par résonance magnétique (IRM) ont été réalisés chez des volontaires placés successivement sur le dos et sur le ventre. À partir de ces images, 63 points anatomiques ont été positionnés sur différentes structures de la tête et du cou afin de mesurer 32 distances caractérisant la géométrie des voies aériennes.

Les résultats montrent que l'effet de la posture diffère entre les femmes et les hommes. Chez les femmes, la position sur le ventre entraîne surtout des modifications de forme localisées dans certaines parties du pharynx. Chez les hommes, elle provoque davantage des variations de dimensions, avec des changements impliquant la langue, l'os hyoïde et plusieurs segments du pharynx. Par ailleurs, en position dorsale, les hommes présentent globalement des voies aériennes plus longues et un os hyoïde situé plus bas et plus en avant que chez les femmes, des caractéristiques anatomiques pouvant favoriser l'obstruction des voies aériennes pendant le sommeil.

Ces travaux apportent de nouvelles informations sur la façon dont la posture influence l'anatomie des voies aériennes. Ils contribuent ainsi à mieux comprendre les mécanismes anatomiques pouvant favoriser le collapsus des voies respiratoires dans le syndrome d'apnées obstructives du sommeil.

Alexandre Gillot¹, Floriane Rémy², Yves Godiot-Raboulet¹, Pierre Bonnaure³, Lionel Thollon¹, Laurent Guyot⁴

1. Aix-Marseille Univ., Université Gustave Eiffel, LBA, Marseille, France

2. Univ. Bordeaux, CNRS, Ministère de la Culture, PACEA, UMR 5199, 33615, Pessac, France

3. YooMed, Montpellier, France

4. Department of Maxillofacial Surgery, Stomatology and Oral surgery, Hôpital de la Conception, AP-HM, Marseille, France.

Mots clés : morphométrie, variabilité, posture, SAOS, voies aériennes supérieures

LES POSTERS

Journée "Recherche et Innovation" 2026

(META-) MODELING OF THE FUNCTIONAL GROWTH OF THE SKULL: TOWARDS AN INTEGRATIVE DIGITAL TWIN FOR DECISION-MAKING ASSISTANCE

Understanding craniofacial growth is essential for treating congenital deformities. However, current predictive models remain limited because they are based on fragmented theories (genetic, functional, mechanical) that often ignore the interdependence of anatomical structures.

This thesis project introduces an original meta-modeling methodology aimed at unifying this knowledge through symbolic and numerical formalisms (ontologies, physical models, AI).

This formalization constitutes the first step toward an integrative digital twin. The purpose of this tool will be to simulate patient growth and the impact of interventions, thereby providing valuable decision support for pediatric surgery.

Victoria Franchetti-Romero^{1,2}, Pr Hossein Khonsari³,
Pierre Jannin¹, Maxime Taverne², John S.H. Baxtern¹

1. Unité INSERM U1099, Université de Rennes, Rennes, France
2. Laboratoire Forme et Croissance du crâne, Institut Imagine, Paris, France
3. Département de Chirurgie maxillo-faciale et plastique, hôpital Necker - Enfants Malades, Paris, France

Keywords: craniofacial growth, digital twin, metamodeling

LES POSTERS

Journée "Recherche et Innovation" 2026

VERS UN JUMEAU NUMÉRIQUE INTÉGRATIF : ÉTAT DE L'ART ET MÉTA-MODÉLISATION DE LA CROISSANCE CRANIOFACIALE

Comprendre la croissance craniofaciale est indispensable pour traiter les déformations congénitales. Pourtant, les modèles prédictifs actuels restent limités car basés sur des théories fragmentées (génétique, fonctionnelle, mécanique) qui ignorent souvent l'interdépendance des structures anatomiques.

Ce projet de thèse introduit une méthodologie originale de méta-modélisation visant à unifier ces connaissances. Nous présenterons l'analyse des modèles et cadres théoriques existants ainsi que les formalismes symboliques et numériques (ontologies, modèles physiques, IA) identifiés pour les réconcilier.

Cette formalisation constitue la première étape vers un jumeau numérique intégratif. Cet outil aura pour vocation de simuler la croissance du patient et l'impact des interventions, offrant ainsi une aide précieuse à la décision chirurgicale pédiatrique.

Victoria Franchetti-Romero^{1,2}, Pr Hossein Khonsari³,
Pierre Jannin¹, Maxime Taverne², John S.H. Baxtern¹

1. Unité INSERM U1099, Université de Rennes, Rennes, France
2. Laboratoire Forme et Croissance du crâne, Institut Imagine, Paris, France
3. Département de Chirurgie maxillo-faciale et plastique, hôpital Necker - Enfants Malades, Paris, France

Mots clés : croissance craniofaciale, jumeau numérique, méta-modélisation

LES POSTERS

Journée "Recherche et Innovation" 2026

BONE AUGMENTATION OF ATROPHIC ALVEOLAR RIDGES USING A SYNTHETIC BONE SUBSTITUTE WITH MESENCHYMAL STEM CELLS: A RANDOMIZED, CONTROLLED CLINICAL TRIAL

Objectives: To assess the efficacy and safety of a cell-based therapy for 3D bone augmentation of severe alveolar bone defects prior to dental implant placement.

Materials and Methods: A Phase 2 randomized controlled clinical trial evaluated the safety and efficacy of a cell therapy using expanded autologous iliac crest-derived mesenchymal cells seeded on a synthetic bioabsorbable bone substitute covered with a non-resorbable membrane. The control group received an autogenous bone block graft. After 5 months, CBCT scans were compared to measure the bone volume changes achieved after the regenerative surgery. Subsequently, dental implants were placed in the regenerated areas.

Results: A total of 48 patients were included and randomized (36 patients in the test group and 12 in the control group). However, seven patients did not reach the minimum required number of expanded MSCs and were therefore unable to be treated. The tested intervention demonstrated significantly greater gains in bone volume, with a mean difference of 480.01 mm³ ($p = 0.032$). Similarly, the mean change in bone crest volume from baseline to 5 months was notably higher in the test group (1066.91 mm³ compared to the control group (586.9 mm³). Adverse reactions and patient morbidity were minor in both groups. Implants were placed on the regenerated bone, and all were integrated successfully in both groups.

Conclusions: The cell-based therapy resulted in significant changes in bone volume compared to the control treatment, enabling dental implants in all patients. The procedure was associated with minimal adverse effects and patient morbidity.

Mariano Sanz¹, Cecilie Gjerde², Bjorn Tore Gjertsen, Alberto Ortiz-Vigon¹, Nerea Sanchez¹, Alain Hoornaert, Jordi Caballe-Serrano, Maria Giralt-Hernando, Frederick Gaultier³, Nicoleta Reinald³, Else Marie Pinholt, Markus Rojewski, Helen Rouard, Nathalie Chevallier, Samih Mohamed-Ahmed², Xieqi Shi², Tie-Jun Shi², Hubert Schrezenmeier, Pierre Layrolle⁴, Kamal Mustafa²

1.Etiology and Therapy of Periodontal and Periimplant Diseases (ETEP) Research Group, Faculty of Odontology, Complutense University, Madrid, Spain

2.Center of Translational Oral Research -Tissue Engineering, Department of Clinical Dentistry, Faculty of Medicine, University of Bergen (UiB), Bergen, Norway

3. Oral Surgery, Hôpital Henri Mondor APHP, Université Paris Cité, Paris, France

4. Inserm | INSERM/UPS UMR1214, Tonic CHU PURPAN, Pavillon Baudot-Place du Dr Baylac, Toulouse, France

Keywords: bone regeneration, cell therapy, alveolar ridge augmentation, mesenchymal stem cells, dental implant

LES POSTERS

Journée "Recherche et Innovation" 2026

AUGMENTATION OSSEUSE DES CRÊTES ALVÉOLAIRES ATROPHIQUES À L'AIDE D'UN SUBSTITUT OSSEUX SYNTHÉTIQUE ASSOCIÉ À DES CELLULES SOUCHES MÉSENCHYMATEUSES : ESSAI CLINIQUE RANDOMISÉ CONTRÔLÉ

Thérapie d'augmentation osseuse des crêtes alvéolaires atrophiques à l'aide d'un substitut osseux synthétique associé à des cellules souches mésenchymateuses : essai clinique randomisé et contrôlé Étude Européenne H2020_ MAXIBONE. En France 2 centres participants : CHU Henri Mondor, Créteil et CHU Nantes.

La reconstruction 3D des défauts osseux maxillaires (causes infectieuses, traumatismes, maladies rares, lésions tumorales) avant la pose d'implants est un défi majeur en chirurgie bucco-dentaire.

Cette étude multicentrique humaine a pour objectifs d'évaluer l'efficacité et la sécurité d'une thérapie innovante pour la régénération osseuse des maxillaires, à base de cellules souches mésenchymateuses autologues de la moelle osseuse (crête iliaque), combinées avec un biomatériau synthétique, par comparaison avec le traitement standard (greffe de bloc osseux de mâchoire autologue). Cinq mois après la chirurgie régénérative, les scans CBCT ont été comparés pour mesurer les changements de volume osseux et des implants dentaires ont été posés dans les zones régénérées. Au total, 48 patients ont été inclus et randomisés (36 patients groupe test et 12 dans groupe témoin). La thérapie cellulaire a démontré des gains significativement plus importants en termes de volume osseux, avec une différence moyenne de 480 mm³ par rapport au traitement témoin, ce qui a permis de poser des implants dentaires chez tous les patients. Les effets indésirables et la morbidité ont été minimes. Malgré sa complexité, la thérapie à base de cellules souches peut s'avérer utile en alternative à la greffe osseuse autologue, aussi en chirurgie maxillofaciale et en orthopédie générale. Elle peut constituer une indication particulière pour la pose d'implants chez les patients ayant des défauts osseux importants, notamment souffrant de maladies rares, de pathologies qui contre indique le prélèvement d'os, ou dans les cas où la quantité d'os est insuffisante au niveau des sites donneurs habituels.

Mariano Sanz¹, Cecilie Gjerde², Bjorn Tore Gjertsen, Alberto Ortiz-Vigon¹, Nerea Sanchez¹, Alain Hoornaert, Jordi Caballe-Serrano, Maria Giralte-Hernando, Frederick Gaultier³, Nicoleta Reinald³, Else Marie Pinholt, Markus Rojewski, Helen Rouard, Nathalie Chevallier, Samih Mohamed-Ahmed², Xieqi Shi², Tie-Jun Shi², Hubert Schrezenmeier, Pierre Layrolle⁴, Kamal Mustafa²

1.Etiology and Therapy of Periodontal and Periimplant Diseases (ETEP) Research Group, Faculty of Odontology, Complutense University, Madrid, Spain

2.Center of Translational Oral Research -Tissue Engineering, Department of Clinical Dentistry, Faculty of Medicine, University of Bergen (UiB), Bergen, Norway

3. Oral Surgery, Hopital Henri Mondor APHP, Université Paris Cite, Paris, France

4. Inserm | INSERM/UPS UMR1214, Tonic CHU PURPAN, Pavillon Baudot-Place du Dr Baylac, Toulouse, France

Mots clés : régénération osseuse, thérapie cellulaire, augmentation de la crête alvéolaire, cellules mésenchymateuses, implant

LES POSTERS

Journée "Recherche et Innovation" 2026

THE GENODENT PANEL, A MOLECULAR DIAGNOSTIC TOOL: CTSK GENE VARIANTS, A CASE STUDY OF PYCNODYSOSTOSIS

Rare diseases, defined by their low prevalence and marked clinical heterogeneity, are predominantly of genetic origin. Among more than 5,000 identified conditions, nearly 900 syndromes include oro-dento-facial manifestations, making these features accessible and key elements for diagnostic orientation. Many genetic variants that impact organ development also affect odontogenesis, the concerned genes being in shared signaling pathways. The O-Rares network and the genetic diagnostic laboratory of Strasbourg University Hospitals co-developed the GenoDENT project, which aims to provide genetic diagnosis for rare diseases with oral manifestations using next-generation sequencing (NGS). To date, more than 1,000 patients have been analyzed using the GenoDENT NGS panel (>600 genes).

We report the case of a patient presenting with craniosynostosis, delayed bone growth, brachydactyly, septal deviation, maxillary endognathia, and dental caries. Genetic analysis identified two pathogenic biallelic variants in the CTSK gene, which encodes cathepsin K, a lysosomal enzyme involved in bone resorption: a missense variant (NM_000396.4:c.830C>T; p.Ala277Val) and a nonsense variant (c.721C>T; p.Arg241*), both previously reported as pathogenic (ACMG class 5). CTSK variants cause pycnodysostosis, a rare autosomal recessive osteochondrodysplasia characterized by osteosclerosis, cleidocranial dysplasia, acro-osteolysis, and dental anomalies. This diagnosis enables appropriate management, including orthopedic monitoring, spinal alignment assessment, and fracture prevention.

As diagnosis is the first step toward optimal patient care, this case highlights the importance of dental signs and the value of molecular tools in diagnosing rare diseases, as well as the need to further improve knowledge on these oro-dento-facial components and their links with genetics.

Cédric Verriez^{1,2}, Gaétan Caravello^{1,2}, Marzena Kawczynski², Aurélie Gouronc¹, Manuela Antin¹, Khadija Oumensour³, Samira Elarabi³, Caroline Schluth-Bolard^{1,4}, Agnès Bloch-Zupan^{2,5,6}

1. Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (HUS), Laboratoire de diagnostic génétique UF1420, Nouvel Hôpital Civil, Strasbourg, France

2. Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, Pôle de médecine et chirurgie bucco-dentaires, Centre de référence des maladies rares orales et dentaires, CRMR O-Rares, Filière TETECOÜ, ERN CRANIO, Strasbourg, France

3. Service d'odontologie pédiatrique, Faculté de médecine dentaire, Université Hassan II de Casablanca, Casablanca, Maroc

4. Laboratoire de Génétique Médicale, INSERM UMRS_1112, Université de Strasbourg, Institut de Génétique Médicale d'Alsace, Centre de Recherche en Biomédecine de Strasbourg, Strasbourg, France

5. Université de Strasbourg, Faculté de Chirurgie Dentaire, Strasbourg, France

6. Université de Strasbourg, Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire (iGBMC), UNISTRA UMR7104, INSERM U1258, Illkirch-Graffenstaden, France

Keywords: molecular diagnosis, GenoDENT, NGS, pycnodysostosis

LES POSTERS

Journée "Recherche et Innovation" 2026

LE PANEL GENODENT, UN OUTIL DE DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE : VARIATION DANS LE GÈNE CTSK, ÉTUDE D'UN CAS DE PYCNODYSTOSE

Les maladies rares, définies par leur faible prévalence et leur grande hétérogénéité clinique, sont majoritairement d'origine génétique. Parmi plus de 5 000 affections répertoriées, près de 900 syndromes comportent des atteintes oro-dento-faciales, faisant de ces signes des éléments accessibles et déterminants pour l'orientation diagnostique. De nombreuses variations génétiques altérant le développement d'organes affectent également l'odontogenèse, les gènes touchés intervenant dans des voies de signalisation communes. Le réseau O-rare et le laboratoire de diagnostic génétique des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg ont co-développé le projet GenoDENT, visant à proposer un diagnostic génétique des maladies rares à expression bucco-dentaire par séquençage haut débit. Plus de 1 000 patients ont été analysés grâce au panel NGS GenoDENT (>600 gènes).

Nous rapportons le cas d'un patient présentant notamment une craniosténose, un retard de croissance osseuse, une brachydactylie, une déviation septale, une endognathie maxillaire et des lésions carieuses. L'analyse a mis en évidence deux variations bialléliques pathogènes du gène CTSK codant la cathepsine K, enzyme lysosomale impliquée dans la résorption osseuse : une variation faux-sens (NM_000396.4:c.830C>T ; p.Ala277Val) et une variation non-sens (c.721C>T ; p.Arg241*), toutes deux déjà rapportées pathogènes (classe 5 ACMG). Les variants du gène CTSK sont responsables de la pycnodysostose, une ostéochondrodysplasie autosomique récessive rare associant ostéosclérose, dysplasie cleidocrânienne, acro-ostéolyse et anomalies dentaires. La prise en charge sera ainsi adaptée au patient : surveillance orthopédique, statique vertébrale, prévention des fractures, ...

Le diagnostic étant la première étape d'une prise en charge optimale, nous soulignons ici l'importance des signes dentaires et l'intérêt de l'outil moléculaire dans le diagnostic de maladies rares, et la nécessité d'approfondir les connaissances sur ces composantes.

Cédric Verriez^{1,2}, Gaétan Caravello^{1,2}, Marzena Kawczynski², Aurélie Gouronc¹, Manuela Antin¹, Khadija Oumensour³, Samira Elarabi³, Caroline Schluth-Bolard^{1,4}, Agnès Bloch-Zupan^{2,5,6}

1. Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (HUS), Laboratoire de diagnostic génétique UF1420, Nouvel Hôpital Civil, Strasbourg, France

2. Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, Pôle de médecine et chirurgie bucco-dentaires, Centre de référence des maladies rares orales et dentaires, CRM O-Rares, Filière TETECO, ERN CRANIO, Strasbourg, France

3. Service d'odontologie pédiatrique, Faculté de médecine dentaire, Université Hassan II de Casablanca, Casablanca, Maroc

4. Laboratoire de Génétique Médicale, INSERM UMRS_1112, Université de Strasbourg, Institut de Génétique Médicale d'Alsace, Centre de Recherche en Biomédecine de Strasbourg, Strasbourg, France

5. Université de Strasbourg, Faculté de Chirurgie Dentaire, Strasbourg, France

6. Université de Strasbourg, Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire (iGBMC), UNISTRA UMR7104, INSERM U1258, Illkirch-Graffenstaden, France

Mots clés : diagnostic moléculaire, GenoDENT, NGS, pycnodysostose

LES POSTERS

Journée "Recherche et Innovation" 2026

RECONSIDERING PATHOGENIC VARIANTS OF OLIGODONTIA: STUDY OF PATIENTS FROM THE MARSEILLE REFERENCE CENTER FOR RARE ORAL AND DENTAL DISEASES

Oligodontia is a developmental anomaly characterized by the absence of at least six teeth, mainly of genetic origin. We examined the genetic test results of 41 patients diagnosed by the Reference Center for Rare Oral and Dental Diseases in Marseille, France to identify the pathogenic variants responsible for oligodontia. Trio testing was performed after consent obtaining by targeted NGS panel of rare oral diseases analysis (GenoDENT, Strasbourg).

The WNT10A gene was the most prevalent among 9 genes involved and led in most cases to non-syndromic oligodontia. Most WNT10A variants were present in a biallelic state or involved in a digenic interaction with a variant of another gene: 11 homozygous patients, 5 intragenic composite heterozygous patients, and 3 patients with a second variant in a distinct gene.

The phenotypes of patients with monoallelic WNT10A variants can only be partially explained by molecular diagnosis. The recurrent missense variants p.Phe228Ile and p.Arg163Trp although belonging to classes 4 or 5 (ACMG criteria), do not alone explain the severity of the phenotype (mean agenesis = 8 teeth) and microdontia presence observed in 4 cases. The pathogenic allele was inherited in all cases. Dental agenesis of 4 to 7 teeth was observed in 3 heterozygous carrier parents.

However, for the 11 homozygous p.Phe228Ile patients (mean tooth agenesis = 9.8 teeth), the family history includes the absence of a tooth in only two fathers while in all other parents carrying a single pathogenic allele no tooth agenesis was identified.

In order to better understand the phenotypic severity of heterozygous patients, we suggest searching for new variants using advanced techniques: sequencing including non-coding regulatory elements, long read sequencing, and transcriptomics. These techniques have already provided a deeper understanding of phenotypic variability in other genetic diseases. Detailed exploration of intraoral and extraoral phenotypes for index cases and even asymptomatic relatives could be helpful.

Olga Olegovna Glazunova¹, Anastasia Thibon¹, Isabelle Blanchet¹, Marzena Kawczynski², Gaétan Caravello³, Caroline Schluth Bolard³, Agnes Bloch Zupan⁴, Corinne Tardieu¹

1. APHM, Timone, Pole Pédiatrie, Service d'Odontologie Pédiatrique, Centre de Référence O-RARES, Marseille, France

2. Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, Centre de Référence O-RARES, Strasbourg, France

3. Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, Laboratoire de Diagnostic Génétique, Centre de Référence O-RARES, Strasbourg, France

4. Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, Centre de Référence maladies rares orales et dentaires O-RARES, Filière TETECOUL, ERN CRANIO, Strasbourg, France

Keywords:
oligodontia,
genotype-phenotype
correlations, genetic
diagnosis, WNT10A

LES POSTERS

Journée "Recherche et Innovation" 2026

REPENSER LES VARIANTS PATHOGÈNES D'UNE OLIGODONTIE : ÉTUDE D'UNE COHORTE DE PATIENTS ATTEINTS DU CENTRE DE RÉFÉRENCE DES MALADIES RARES ORALES ET DENTAIRES DE MARSEILLE

L'oligodontie est une anomalie du développement caractérisée par l'absence d'au moins six dents, principalement d'origine génétique. Nous avons examiné les résultats des tests génétiques de 41 patients diagnostiqués par le Centre de référence des maladies rares orales et dentaires de Marseille, France, dans le but d'identifier des variants pathogènes responsables de l'oligodontie. Des tests en trio ont été effectués après consentement auprès des familles. Les analyses ont été conduites sur les données issues de NGS ciblé sur le panel exhaustif des maladies rares bucco-dentaires (GenoDENT, Strasbourg).

Le gène WNT10A était le plus répandu parmi des 9 gènes impliqués et conduisait dans la majorité des cas à une oligodontie dite non syndromique. La plupart des variants WNT10A étaient présents à l'état bi-allélique ou impliqués dans une interaction digénique avec un variant d'un autre gène : 11 patients homozygotes, 5 patients hétérozygotes composites intragéniques, et 3 patients présentant un second variant dans un gène distinct des voies canoniques WNT ou EDA. Les phénotypes des patients avec les variants WNT10A à l'état mono-allélique ne s'expliquent que partiellement par le diagnostic moléculaire. Les variants récurrents faux-sens p.Phe228Ile (4 cas index) et p.Arg163Trp (1 cas index), bien qu'appartenant aux classes 4 ou 5 (critères ACMG), n'expliquent pas à eux seuls la sévérité du phénotype (agénésie moy= 8 dents* et la présence d'une microdontie observée dans 4 cas. L'allèle pathogène a été hérité dans tous les cas. Des agénésies dentaires de 4 à 7 dents ont été observées chez 3 parents porteurs hétérozygotes.

Cependant, pour les 11 patients homozygotes p.Phe228Ile (agénésie moy=9,8 dents*), l'anamnèse familiale contient la notion d'absence d'une dent seulement pour deux pères tandis que pour tous les autres parents porteurs d'un seul allèle pathogène (18 parents) il n'y a pas d'agénésie dentaire identifiée. Une pénétrance incomplète et une sévérité phénotypique variable ont bien été décrites pour le gène WNT10A. La présence d'autres variations appartenant au gène WNT10A ou aux autres gènes responsables d'agénésie dentaire n'est pas confirmée pour ces patients dans le cadre d'analyse de panel élargi. Afin de mieux comprendre la sévérité phénotypique des patients hétérozygotes, nous suggérons de rechercher des nouveaux variants à l'aide de techniques avancées : séquençage de gène complet incluant les éléments régulateurs non codants, séquençage long read, la transcriptomique. Ces techniques ont déjà permis d'approfondir la compréhension de la pénétrance incomplète et de la variabilité phénotypique dans d'autres maladies génétiques. Nous ne pouvons pas exclure que des variants dans d'autres gènes, non couverts par le panel, puissent prendre part à la sévérité des manifestations cliniques. L'exploration en détail des phénotypes intra et extra buccaux pour les cas index et les apparentés même asymptomatiques pourraient être contributifs. *Hors dents de sagesse

Olga Olegovna Glazunova¹,
Anastasia Thibon¹, Isabelle
Blanchet¹, Marzena
Kawczynski², Gaétan
Caravello³, Caroline Schluth
Bolard³, Agnes Bloch
Zupan⁴, Corinne Tardieu¹

1. APHM, Timone, Pole Pédiatrie,
Service d'Odontologie Pédiatrique,
Centre de Référence O-RARES,
Marseille, France

2. Hôpitaux Universitaires de
Strasbourg, Centre de Référence
O-RARES, Strasbourg, France

3. Hôpitaux Universitaires de
Strasbourg, Laboratoire de Diagnostic
Génétique, Centre de Référence
O-RARES, Strasbourg, France

4. Hôpitaux Universitaires de
Strasbourg, Centre de Référence
maladies rares orales et dentaires
O-RARES, Filière TETECOU, ERN
CRANIO, Strasbourg, France

Mots clés :
oligodontie,
corrélations
génomique -
phénotype,
diagnostic génétique,
WNT10A

LES POSTERS

Journée "Recherche et Innovation" 2026

STRUCTURING AND ANALYSING ORAL AND DENTAL DATA FROM THE GENIDA DATABASE IN RARE DISEASES WITH INTELLECTUAL DISABILITY

Rare genetic disorders associated with intellectual disability, with or without autism spectrum disorders or epilepsy, may present with oral and dental abnormalities that have a significant impact on patients' health and quality of life. However, these manifestations remain insufficiently described due to the rarity of these conditions.

Oral and dental features nonetheless represent clinically relevant signs that may contribute to diagnosis, follow-up and patient management, particularly in connection with rare oral and dental diseases monitored by the O-Rares network <https://www.o-rares.com/>.

The international GenIDA database is a participatory registry that collects clinical information through online questionnaires completed by families of patients with rare neurodevelopmental disorders. This approach enables the creation of international and longitudinal cohorts and improves the characterization of the clinical spectrum and natural history of these diseases.

However, oral and dental data within GenIDA are often scattered throughout the questionnaire, organized as interdependent questions and frequently described using non-medical language, sometimes in multiple languages. This organization makes direct data exploitation complex and limits their value for clinical research.

The objective of this project is to structure oral and dental data extracted from GenIDA in order to make them more readable, usable and reusable. A reproducible methodology is proposed to identify relevant information, group responses related to the same clinical issue and organize the data in a coherent manner.

Koolen-de Vries syndrome is used as a case study, as it is sufficiently represented in the GenIDA database, with 257 patients included. It allows the development and testing of a robust methodology intended to be subsequently applied to the analysis of oral and dental data reported by families in other rare conditions.

Djawad Hachemaoui^{1,2}, Victoria Hinckelmann³, Jean-Louis Mandel³, Agnès Bloch-Zupan^{1,2,3,4}, Alexandra Jimenez-Armijo^{1,2,3}

1. Université de Strasbourg, Faculté de Chirurgie Dentaire, Strasbourg, France.

2. Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (HUS), Pôle de Médecine et Chirurgie Bucco-dentaires, Hôpital Civil, Centre de référence des maladies rares orales et dentaires, O-Rares, Filière Santé Maladies rares TETECOU, European Reference Network ERN CRANIO, Strasbourg, France.

3. Université de Strasbourg, Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire (IGBMC), INSERM U1258, CNRS-UMR7104, Illkirch, France.

4. Université de Strasbourg, Institut d'études avancées (USIAS), Strasbourg, France.

Keywords: database, GenIDA, rare diseases, oral and dental anomalies, data structuring

LES POSTERS

Journée "Recherche et Innovation" 2026

STRUCTURATION ET ANALYSE DES DONNÉES BUCCO-DENTAIRES ISSUES DE LA BASE DE DONNÉES GENIDA

Les maladies génétiques rares associées à une déficience intellectuelle, avec ou sans troubles du spectre autistique ou épilepsie, peuvent s'accompagner d'anomalies bucco-dentaires ayant un impact important sur la santé et la qualité de vie des patients. Pourtant, ces manifestations restent encore insuffisamment décrites en raison de la rareté des pathologies. Les atteintes bucco-dentaires constituent pourtant des signes cliniques pertinents, pouvant contribuer au diagnostic, au suivi et à la prise en charge des patients, en lien avec les maladies rares orales et dentaires suivies par le réseau O-Rares <https://www.o-rares.com/>.

La base de données internationale GenIDA est un registre participatif qui collecte, via des questionnaires en ligne, des informations cliniques déclarées par les familles de patients atteints de troubles neurodéveloppementaux rares. Cette approche permet de constituer des cohortes internationales et longitudinales, et de mieux caractériser le spectre clinique et l'évolution naturelle de ces maladies. Cependant, les données bucco-dentaires issues de GenIDA, recueillies au sein d'un questionnaire médical interrogeant les aspects relatifs à la cavité buccale, sont souvent dispersées dans le questionnaire, organisées sous forme de questions dépendantes et fréquemment décrites en langage non médical, parfois dans différentes langues. Cette organisation rend leur exploitation directe complexe et limite leur valorisation pour la recherche clinique.

L'objectif de ce projet est de structurer les données bucco-dentaires issues de GenIDA afin de les rendre plus lisibles, exploitables et réutilisables, mais également de permettre leur comparaison avec les données issues de la littérature scientifique. Une méthodologie reproductible est proposée pour identifier les informations pertinentes, regrouper les réponses associées à une même problématique clinique et organiser les données de manière cohérente.

Le syndrome de Koolen-de Vries est utilisé comme cas d'application, car il est suffisamment représenté dans la base GenIDA, avec 257 patients inclus. Il permet de développer et tester une méthodologie robuste, destinée à être reproduite ultérieurement pour l'analyse des données bucco-dentaires décrites par les familles dans d'autres pathologies rares.

Djawad Hachemaoui^{1,2}, Victoria Hinckelmann³, Jean-Louis Mandel³, Agnès Bloch-Zupan^{1,2,3,4}, Alexandra Jimenez-Armijo^{1,2,3}

1. Université de Strasbourg, Faculté de Chirurgie Dentaire, Strasbourg, France.

2. Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (HUS), Pôle de Médecine et Chirurgie Bucco-dentaires, Hôpital Civil, Centre de référence des maladies rares orales et dentaires, O-Rares, Filière Santé Maladies rares TETECOU, European Reference Network ERN CRANIO, Strasbourg, France.

3. Université de Strasbourg, Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire (IGBMC), INSERM U1258, CNRS-UMR7104, Illkirch, France.

4. Université de Strasbourg, Institut d'études avancées (USIAS), Strasbourg, France.

Mots clés : base de données GenIDA, maladies rares, anomalies bucco-dentaires, structuration des données

LES POSTERS

Journée "Recherche et Innovation" 2026

THE DIAGNOSIS COMPLEXITY OF DENTINOGENESIS IMPERFECTA INVOLVING DSPP GENETIC VARIANTS

Rare genetic disorders associated with intellectual disability, with or without autism spectrum disorders or epilepsy, may present with oral and dental abnormalities that have a significant impact on patients' health and quality of life. However, these manifestations remain insufficiently described due to the rarity of these conditions.

Oral and dental features nonetheless represent clinically relevant signs that may contribute to diagnosis, follow-up and patient management, particularly in connection with rare oral and dental diseases monitored by the O-Rares network <https://www.o-rares.com/>.

The international GenIDA database is a participatory registry that collects clinical information through online questionnaires completed by families of patients with rare neurodevelopmental disorders. This approach enables the creation of international and longitudinal cohorts and improves the characterization of the clinical spectrum and natural history of these diseases.

However, oral and dental data within GenIDA are often scattered throughout the questionnaire, organized as interdependent questions and frequently described using non-medical language, sometimes in multiple languages. This organization makes direct data exploitation complex and limits their value for clinical research.

The objective of this project is to structure oral and dental data extracted from GenIDA in order to make them more readable, usable and reusable. A reproducible methodology is proposed to identify relevant information, group responses related to the same clinical issue and organize the data in a coherent manner.

Koolen-de Vries syndrome is used as a case study, as it is sufficiently represented in the GenIDA database, with 257 patients included. It allows the development and testing of a robust methodology intended to be subsequently applied to the analysis of oral and dental data reported by families in other rare conditions.

Gaétan Caravello^{1,2}, Alexandra Jimenez-Armijo^{1,3}, Marzena Kawczynski^{1,3}, Tristan Rey^{1,2,3}, Consortium O-Rares, Manuela Antin², Alison Roth², Jean-Baptiste Lamouche², Aurélie Gouronc², Abdelmalek Alioua², Caroline Schluth Bolard^{2,5}, Agnès Bloch-Zupan^{1,3,6,7}

1. Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (HUS), Pôle de Médecine et Chirurgie Bucco-dentaires, Hôpital Civil, Centre de référence des maladies rares orales et dentaires, O-Rares, Filière Santé Maladies rares TETECOU, European Reference Network ERN CRANIO, Strasbourg, France

2. Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, Laboratoire de diagnostic génétique, Nouvel Hôpital Civil, Strasbourg, France

3. Université de Strasbourg, Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire (IGBMC), INSERM U1258, CNRS- UMR7104, Illkirch, France

4. Institut de Biologie Moléculaire des Plantes, CNRS, Université de Strasbourg, Strasbourg, France

5. Laboratoire de Génétique Médicale, INSERM URMS_1112, Institut de Génétique Médicale d'Alsace, Université de Strasbourg, Centre de Recherche en Biomédecine de Strasbourg, Strasbourg, France

6. Université de Strasbourg, Faculté de Chirurgie Dentaire, Strasbourg, France

7. Université de Strasbourg, Institut d'études avancées (USIAS), Strasbourg, France.

Keywords: genetic diagnosis, DSPP, dentinogenesis imperfecta, dentin dysplasia, long-read sequencing

LES POSTERS

Journée "Recherche et Innovation" 2026

COMPLEXITÉ DIAGNOSTIQUE DE LA DENTINOGENÈSE IMPARFAITE LIÉE AUX VARIANTS DU GÈNE DSPP

Background : Les variants du gène DSPP sont impliqués dans la dysplasie dentinaire de type II (DD-II ; OMIM #125420) et les dentinogenèses imparfaites (DI) de type II (OMIM #125490) et III (OMIM #125500). DSPP code une protéine précurseur clivée en trois protéines de la matrice dentinaire : DSP, DPP et DGP. L'exon 5 contient plus de 200 répétitions en tandem de 9 pb (domaine DSS), rendant son analyse complexe par les méthodes de séquençage classiques.

Matériels et Méthodes : Nous avons étudié 112 individus (42 cas index et 70 apparentés) présentant des signes cliniques de DI ou de DD. L'ADN salivaire a été analysé à l'aide du panel NGS GenoDENT. Pour les cas non concluants, nous avons eu recours à une PCR long-range et au séquençage long-read Oxford Nanopore Technology (ONT), permettant de surmonter les difficultés liées à la région répétée de DSPP.

Résultats : Des variants pathogènes ou probablement pathogènes de DSPP ont été identifiés dans 40 familles, incluant 15 variants déjà décrits et 13 nouveaux variants. La majorité des variants ont été retrouvés dans l'exon 5, entraînant des décalages du cadre de lecture et l'apparition de codons stop prématurés. Le séquençage ONT a permis la détection de variants dans des cas où le NGS atteignait ses limites. Plusieurs variants montraient une ségrégation familiale ainsi qu'une expressivité variable entre les individus porteurs.

Conclusion : Cette étude souligne l'apport déterminant du séquençage long-read pour l'analyse de régions complexes du gène DSPP et élargit le spectre mutationnel connu. L'hétérogénéité phénotypique observée suggère l'existence de facteurs modificateurs, justifiant des études approfondies de corrélation génotype-phénotype.

Financements

Le projet e-GenoDENT financé par le Fonds d'Intervention Régionale (FIR) de l'Agence Régionale de Santé Grand Est (2019-2022) ; Impulsion recherche Filière TETECOU, 2020 et 2022 ; Fondation Force DIAGNODENT 2023-2026 la MIG F04 dédiée aux centres de référence maladies rares (CRMR), DGOS, Ministère de la Santé et de la prévention.

Gaétan Caravello^{1,2}, Alexandra Jimenez-Armijo^{1,3}, Marzena Kawczynski^{1,3}, Tristan Rey^{1,2,3}, Consortium O-Rares, Manuela Antin², Alison Roth², Jean-Baptiste Lamouche², Aurélie Gouronc², Abdelmalek Alioua², Caroline Schluth Bolard^{2,5}, Agnès Bloch-Zupan^{1,3,6,7}

1. Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (HUS), Pôle de Médecine et Chirurgie Bucco-dentaires, Hôpital Civil, Centre de référence des maladies rares orales et dentaires, O-Rares, Filière Santé Maladies rares TETECOU, European Reference Network ERN CRANIO, Strasbourg, France

2. Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, Laboratoire de diagnostic génétique, Nouvel Hôpital Civil, Strasbourg, France

3. Université de Strasbourg, Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire (IGBMC), INSERM U1258, CNRS- UMR7104, Illkirch, France

4. Institut de Biologie Moléculaire des Plantes, CNRS, Université de Strasbourg, Strasbourg, France

5. Laboratoire de Génétique Médicale, INSERM URMS_1112, Institut de Génétique Médicale d'Alsace, Université de Strasbourg, Centre de Recherche en Biomédecine de Strasbourg, Strasbourg, France

6. Université de Strasbourg, Faculté de Chirurgie Dentaire, Strasbourg, France

7. Université de Strasbourg, Institut d'études avancées (USIAS), Strasbourg, France.

Mots clés : diagnostic génétique, DSPP, dentinogenèse imparfaite, dysplasie dentinaire, séquençage long-read

LES POSTERS

Journée "Recherche et Innovation" 2026

FROM MOUSE TO PATIENT. NON-SYNDROMIC RARE ORAL AND DENTAL DISEASES: ARE THEY REALLY NON-SYNDROMIC?

Abnormalities in tooth development are particularly relevant key signs for diagnosing rare isolated or syndromic diseases.

Amelogenesis imperfecta (AI) represents a heterogeneous group of 150 rare diseases that are either isolated (just affecting the enamel) or associated with other symptoms in syndromes.

There are currently more than 70 genes known to be involved in these inherited enamel abnormalities. Some genes that were once thought to be responsible for isolated enamel defects have now been shown to be involved in multisystem diseases, such as FAM20A for enamel-kidney syndrome or WDR72 for AI and nephrocalcinosis. 17 genes (ACP4, AMBN, AMELX, AMTN, ARHGAP6, COL7A1, ENAM, FAM83H, GPR68, ITGB6, KLK4, LAMB3, MMP20, ODAPH, RELT, SLC24A4, SP6) are a priori linked to non-syndromic amelogenesis. In an attempt to answer the question, « Are these isolated amelogenesis disorders truly non-syndromic? », phenotyping data from 13 mouse models inactivated for the genes of interest, produced by the IMPC (International Mouse Phenotyping Consortium) and available via <https://www.mousephenotype.org> were analyzed.

Phenotypic analysis of these models shows that there are numerous associated signs in other systems outside the oral cavity, questioning the role of molecules involved not only in amelogenesis but also in the development of other tissues and organs or systems such as the respiratory and cardiovascular systems.

This challenges the idea that certain genes—especially those that produce the structural proteins involved in amelogenesis may not be exclusive to enamel formation.

Using a translational research approach, these mouse models data will orientate a review of the medical history of patients presenting a so-called isolated amelogenesis imperfecta with a precise genetic diagnosis via the GenoDENT panel.

Marzena Kawczynski^{1,2}, Alexandra Jimenez-Armijo^{1,2}, Socrates Waka Onyando³, Gaétan Caravello^{1,4}, Cédric Verriez^{1,4}, Caroline Schluth-Bolard⁴, Yann Hérault², Agnès Bloch-Zupan^{1,2,5}

1. Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (HUS), Pôle de Médecine et Chirurgie Bucco- dentaires, Hôpital Civil, Centre de référence des maladies rares orales et dentaires, CRMR O-Rares, Filière Santé Maladies rares TÊTE COU, European Reference Network ERN CRANIO, Strasbourg

2. Université de Strasbourg, Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire (IGBMC), INSERM U1258, CNRS- UMR7104, Illkirch, France

3. Université de Strasbourg, SDC team, ICube CNRS UMR7357, Strasbourg, France

4. Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, Institut de Génétique Médicale d'Alsace, Laboratoire de diagnostic génétique, Strasbourg, France

5. Université de Strasbourg, Faculté de Chirurgie Dentaire, Strasbourg, France

Keywords: amelogenesis imperfecta, genetics, rare disease, murine model, diagnosis

LES POSTERS

Journée "Recherche et Innovation" 2026

DE LA SOURIS AU PATIENT. MALADIES RARES À EXPRESSIONS BUCCO-DENTAIRES NON SYNDROMIQUES : SONT-ELLES VRAIMENT NON SYNDROMIQUES ?

Les anomalies du développement des dents sont des signes d'appel particulièrement pertinents pour orienter le diagnostic de maladies rares isolées ou syndromiques.

Les amélogénèses imparfaites (AI) représentent un groupe hétérogène de 150 maladies rares soit isolées c'est-à-dire limitées à l'émail ou associées à d'autres symptômes dans des syndromes.

Plus de 70 gènes responsables de ces défauts héréditaires de l'émail ont été identifiés à ce jour. Certains gènes initialement considérés comme responsables de défauts de l'émail isolés sont maintenant confirmés comme impliqués dans des maladies multi-systèmes (par exemple FAM20A pour le syndrome émail-rein, WDR72 pour AI et néphrocalcinose...) ; 17 gènes (ACP4, AMBN, AMELX, AMTN, ARHGAP6, COL7A1, ENAM, FAM83H, GPR68, ITGB6, KLK4, LAMB3, MMP20, ODAHP, RELT, SLC24A4, SP6) sont à priori associés aux amélogénèses non syndromiques.

Pour tenter de répondre à la question suivante : « ces amélogénèses isolées sont-elles vraiment non syndromiques ? », les données de phénotypage de 13 modèles murins inactivés pour les gènes d'intérêt, produits par l'IMPC l'International Mouse Phenotyping Consortium et disponibles via <https://www.mousephenotype.org> ont été analysées.

L'analyse phénotypique de ces modèles montre qu'il existe des nombreux signes associés dans d'autres systèmes en dehors de la cavité buccale questionnant le rôle des molécules impliquées dans l'amélogénèse mais aussi dans le développement d'autres tissus et organes ou systèmes comme le système respiratoire, cardiovasculaire...

Ceci interroge la notion d'exclusivité du rôle de ces gènes en particulier ceux à l'origine des protéines structurelles impliquées dans la formation de l'émail.

Ces données issues de modèles murins permettront, dans une approche de recherche translationnelle, de revisiter l'histoire médicale des patients présentant une amélogénèse imparfaite dites isolée et porteur d'un diagnostic génétique de précision via le panel GenoDENT.

Marzena Kawczynski^{1,2}, Alexandra Jimenez-Armijo^{1,2}, Socrates Waka Onyando³, Gaétan Caravello^{1,4}, Cédric Verriez^{1,4}, Caroline Schluth-Bolard⁴, Yann Hérault², Agnès Bloch-Zupan^{1,2,5}

1. Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (HUS), Pôle de Médecine et Chirurgie Bucco- dentaires, Hôpital Civil, Centre de référence des maladies rares orales et dentaires, CRMR O-Rares, Filière Santé Maladies rares TETE COU, European Reference Network ERN CRANIO, Strasbourg

2. Université de Strasbourg, Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire (IGBMC), INSERM U1258, CNRS- UMR7104, Illkirch, France

3. Université de Strasbourg, SDC team, ICube CNRS UMR7357, Strasbourg, France

4. Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, Institut de Génétique Médicale d'Alsace, Laboratoire de diagnostic génétique, Strasbourg, France

5. Université de Strasbourg, Faculté de Chirurgie Dentaire, Strasbourg, France

Mots clés : amélogénèse imparfaite, génétique, maladie rare, modèle murin, diagnostic

Les résumés CONFÉRENCES ET POSTERS

Journée "Recherche et Innovation"

17 MARS 2026

www.tete-cou.fr



Retrouvez-nous sur



Journée 2026
Recherche et Innovation

17 Mars 2026