

ORO-DENTAL
RARE DISEASES

MALADIES RARES SELTENE KRANKHEITEN
Manifestations Manifestationen
bucco-dentaires im Mund- und Zahnbereich

Projet INTERREG IV Rhin supérieur / Offensive Sciences : MANIFESTATIONS BUCCO-DENTAIRES DES MALADIES RARES

Dossier de presse

Contact presse :

Pr. Agnès Bloch-Zupan, coordinatrice scientifique du projet, agnes.bloch-zupan@unistra.fr



Ce projet est cofinancé
par le Fonds Européen
de Développement
Régional (FEDER)



Dépasser
les frontières :
projet après projet



Université de Strasbourg
Faculté de Chirurgie Dentaire
8, rue Sainte-Elisabeth
F-67000 Strasbourg Cedex
Tél : + 33 (0)3.68.85.39.19

Un projet transfrontalier pour favoriser la connaissance et le traitement des pathologies de la cavité buccale rencontrées dans les maladies rares

Chercheurs, généticiens, chirurgiens-dentistes spécialisés et associations de professionnels de santé et de patients, français, allemands et suisses, se sont réunis au sein d'un projet destiné à favoriser la connaissance, le diagnostic et la prise en charge des pathologies de la cavité buccale rencontrées dans les maladies rares sous la coordination scientifique du Pr. Agnès Bloch-Zupan.

Une maladie est dite rare quand elle atteint moins d'une personne sur 2000.
Il existe plus de 7000 pathologies rares qui touchent 25 millions de personnes en Europe.
80 % des maladies rares sont d'origine génétique.
900 maladies rares ont des manifestations bucco-dentaires.

Ces maladies rares, qui touchent les enfants et les adultes, provoquent des anomalies qui portent sur le nombre, la forme, la taille, la structure, l'éruption ou la résorption des dents.

Par un diagnostic précoce, il est possible de conseiller le patient et sa famille et de mettre en place un programme de prévention et de soin pour améliorer l'esthétique, la fonction et la préservation du capital dentaire jusqu'à l'âge adulte.

Une stratégie de recherche translationnelle : du laboratoire au lit du malade

Durant 3 ans, de juillet 2012 à juin 2015, le projet combine les activités de recherche de nouveaux gènes et de traitements avec l'étude des réponses possibles du patient au traitement.

Il applique ainsi les principes de la médecine translationnelle qui facilite et accélère l'appropriation des résultats de la recherche par les cliniciens et l'accès aux traitements des patients.

Une première en Europe grâce à la coopération transfrontalière du Rhin supérieur

Grâce à sa composition trinationale, le projet favorise la comparaison des modalités de traitement et de coûts entre les 3 pays et l'identification de recommandations et d'un référentiel des bonnes pratiques à l'échelon européen.

La mise en place d'un tel projet est unique et représente un défi pour l'Europe. Il n'existe à ce jour aucun effort de détection de variations génétiques à l'échelle d'une population atteinte de maladies rares à expression bucco-dentaire.

En raison de l'évolution des techniques de génétique, la découverte de nouveaux gènes responsables de ces maladies s'accélère. Des familles dont l'un des membres, parfois un enfant, présente un problème bucco-dentaire lié à une maladie rare sont mobilisées et participent à l'identification de ces gènes.

Travailler dans le domaine des maladies rares est difficile étant donné le faible nombre de patients. La coopération transfrontalière permet la constitution et la caractérisation de cohortes (des groupes de patients) élargies et significatives.

Le projet Manifestations bucco-dentaires des maladies rares rassemble une cohorte de plusieurs centaines de patients, français ou allemands à qui il est proposé de participer à la recherche de mutations dans un gène via l'exploration de l'ADN extrait à partir d'un prélèvement salivaire. Les prélèvements peuvent être étendus aux autres membres de la famille. Ces démarches sont réalisées en accord avec les recommandations des Comités d'éthique de chacun des pays et après signature de consentements.

La mise en réseau de partenaires experts de la Région métropolitaine du Rhin supérieur

Le projet s'appuie sur une double expertise de cliniciens et de chercheurs spécialistes des maladies rares et de la médecine bucco-dentaire, réunis dans trois centres de référence à Strasbourg, Fribourg et Heidelberg et plusieurs laboratoires de recherche consacrés aux analyses fonctionnelles et à l'exploration moléculaire et physiologique des phénotypes, aux expertises en génétique, transcriptomique, culture cellulaire, culture organotypique, biologie moléculaire et cellulaire, modèles animaux.

Le Centre de référence pour les Manifestations Odontologiques de Maladies Rares de Strasbourg est spécialisé en génétique bucco-dentaire. Il effectue le diagnostic et la prise en charge clinique des malformations bucco-dentaires chez l'enfant et l'adulte et produit des avis à distance : aide au diagnostic, orientation des patients, conseils thérapeutiques.



MALADIES RARES SELTENE KRANKHEITEN
Manifestations Manifestationen
bucco-dentaires im Mund- und Zahnbereich

Un modèle de prise en charge des maladies rares

A ce jour, il n'existe ni recensement des phénotypes (les caractères observables des anomalies bucco-dentaires liées à des maladies rares) à l'échelle transnationale ni mise en commun de données au travers de plateformes dédiées.

La Région métropolitaine du Rhin supérieur pourrait ainsi servir de modèle à une prise en charge européenne des aspects cliniques, génétiques, diagnostiques et thérapeutiques de ces maladies.

Le partenariat favorise également la synthèse des bonnes pratiques de recherche clinique à l'échelle transfrontalière et bénéficie notamment aux doctorants et post-doctorants recrutés dans le cadre du projet, grâce à une logique de co-encadrement des personnels.

En parallèle aux travaux de recherche qui vont concerner les instituts partenaires et plus largement les scientifiques de cette discipline, un effort de diffusion des connaissances est prévu en direction des praticiens, des professionnels de santé et des pouvoirs publics.

Un volet communication en direction du grand public est destiné à faire connaître ces pathologies rares et le rôle de l'Union européenne dans le soutien à la recherche.

Sensibilisation du grand public

« La dent dans tous ses états » est un programme d'ateliers imaginés et conçus par l'équipe du projet. Son objectif est de sensibiliser le grand public à la problématique du projet au travers de jeux et d'animations ludiques et accessibles à tous.

Ces ateliers sont animés par les chercheurs et les cliniciens du projet avec l'appui d'étudiants des Facultés de chirurgie dentaire.

Le projet a ainsi participé aux Portes Ouvertes du Parlement européen en 2014 en y installant un fauteuil de dentiste avec lequel les enfants présents ont soigné des peluches tout en s'initiant aux notions d'hygiène et de prévention et en découvrant les anomalies bucco-dentaires dans un contexte dédramatisé.

L'opération a été reconduite en Allemagne à l'automne 2014 lors des Science Days organisées par le parc de loisirs Europa Park. Les écoliers ont pu jouer aux détectives en devinant l'âge d'un patient grâce à des radios dentaires. Le principe de ces jeux (dont certains sont téléchargeables sur le site du projet) est toujours le même : sensibiliser aux manifestations bucco-dentaires des maladies rares pas à pas en abordant les notions de base pour découvrir ensuite le rôle des gènes et les anomalies.



Ce projet est cofinancé par le Fonds Européen de Développement Régional (FEDER)



Dépasser les frontières : projet après projet



Genosmile.eu : un site internet trilingue dédié au projet

Soucieuse de mettre à disposition les ressources produites dans le cadre du projet, l'équipe a créé un site internet dédié régulièrement mis à jour. Y figurent notamment : les actualités du projet, les manifestations organisées, les articles publiés par les chercheurs dans les revues scientifiques et les communications lors de colloques et des fiches descriptives illustrées des principales pathologies bucco-dentaires dues à des maladies rares, à destination des chirurgiens-dentistes.

Une newsletter pour mieux suivre les enjeux du projet

Elle propose un agenda, des entretiens avec les membres de l'équipe et des informations utiles pour les patients et les personnels de santé.

Ainsi, après avoir présenté l'association partenaire Hypophosphatasie Europe et son créateur Steve Ursprung, et Marzena Switala, assistante de recherche clinique qui accompagne les patients et praticiens lors des prélèvements d'ADN, les prochains numéros abordent notamment de façon accessible la notion de chemin thérapeutique ou clinique, c'est à dire les différentes étapes d'un parcours de soins depuis le diagnostic jusqu'aux traitements et au confort de vie des patients.

Ce projet est soutenu par l'Union européenne (FEDER - Fonds Européen de Développement Régional) grâce au cofinancement par le programme INTERREG IV Rhin Supérieur. Sa sélection par l'Offensive Sciences de la Région Métropolitaine Trinationale du Rhin supérieur lui permet également d'obtenir des cofinancements régionaux de la Région Alsace et des Lands allemands de Bade-Wurtemberg et Rhénanie-Palatinat pour un budget global de 1,97 millions d'euros.

Les partenaires du projet

Strasbourg :

- Université de Strasbourg :
 - Faculté de Chirurgie Dentaire <http://chirurgie-dentaire.unistra.fr/>
 - UMR_S 1112 Laboratoire de Génétique Médicale
<https://www.unistra.fr/index.php?id=1776>
- Hôpitaux Universitaires de Strasbourg :
 - Centre de Référence des Manifestations Odontologiques des Maladies Rares du Pôle de médecine et chirurgie bucco-dentaires : <http://www.chru-strasbourg.fr/Les-centres-de-referance/Manifestations-Odontologiques-de-Maladies-Rares>
- Centre Européen de Recherche en Biologie et en Médecine :
 - Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire
<http://www.igbmc.fr/research/department/1/team/3/>

Fribourg-en-Brigau :

- Universitätsklinikum Freiburg :
 - Abteilung für Zahnerhaltungskunde und Parodontologie
<http://www.uniklinik-freiburg.de/zahnerhaltung/live/index.html>
 - Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
<http://www.uniklinik-freiburg.de/kinderklinik/live/index.html>

Heidelberg :

- Universitätsklinikum Heidelberg :
 - Institut für Humangenetik
<http://www.klinikum.uni-heidelberg.de/Institut-fuer-Humangenetik.5035.0.html>
 - Poliklinik für Zahnerhaltungskunde
<http://www.klinikum.uni-heidelberg.de/Poliklinik-fuer-Zahnerhaltungskunde.1177.0.html>

Partenaires associés :

- Hypophosphatasie Europe : www.hypophosphatasia.eu
- Groupement Odontostomatologique de la région rhénane supérieure / Oberrheinische Zahnärztesgesellschaft : <http://www.oberrheinische.eu>
- Fribourg-en-Brigau – Zentrum für Seltene Erkrankungen : <http://www.uniklinik-freiburg.de/fzse/live/index.html>
- Heidelberg - Zentrum für Seltene Erkrankungen : <http://www.klinikum.uni-heidelberg.de/Zentrum-fuer-Seltene-Erkrankungen.119129.0.html>

Projet INTERREG/OS A27

« Manifestations
bucco-dentaires
des maladies rares »

„Manifestationen
seltener Krankheiten
im Mund- und
Zahnbereich“



Ce projet est cofinancé
par le Fonds Européen
de Développement
Régional (FEDER)



Dépasser
les frontières :
projet après projet

