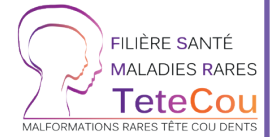




# Tête à tête avec la recherche

## Newsletter recherche n° 1



### L'édito



L'équipe de la Filière TETECOUC est heureuse de vous présenter le premier numéro de « Tête à tête avec la recherche », sa lettre d'information spécifiquement consacrée à la recherche. Vous y découvrirez à chaque fois le parcours d'un chercheur, sa thématique de recherche, ainsi que quelques actualités de la recherche dans la Filière.

Pour bien débuter, nous avons rencontré le Pr Ariane Berdal, chercheuse sur les maladies rares dentaires et référente recherche de notre Filière. Elle nous partage sa vision de la recherche et les avancées sur le syndrome émail-rein. N'hésitez pas à nous contacter si vous souhaitez que nous mettions en avant vos travaux dans un futur numéro !

Nous espérons que vous prendrez autant de plaisir à lire cette newsletter que nous à la concevoir.

Pr Nicolas Le Boulanger, coordonnateur de la Filière TETECOUC

## L'interviewée du jour : une chercheuse engagée dans la lutte contre le syndrome émail-rein



### CARTE D'IDENTITE RECHERCHE



**NOM PRENOM**

BERDAL Ariane

**LIEU D'EXERCICE**

Paris

**TITRES ET ACTIVITE**

Co-directrice de l'équipe « Physiopathologie orale moléculaire »  
Rejoint fin 2024 l'équipe de Valérie Cormier-Daire à l'Institut Imagine  
Référente Recherche de la Filière TETECOUC

**THEMATIQUE DE RECHERCHE**

Génétique et compréhension des mécanismes des maladies rares bucco-dentaires

### Sommaire

- L'interview du jour.....1
- Le portrait chinois.....3
- Le glossaire .....4
- Les publications à avoir lu.....4
- Du côté de nos équipes de recherche partenaires.....5
- Appels à projets.....5
- Congrès.....6
- Actualités recherche.....6

### Son interview

**Pouvez-vous vous présenter brièvement ainsi que votre parcours ?**

Je m'appelle Ariane Berdal, je suis hospitalo-universitaire (PU-PH) dans le domaine de la biologie orale à Paris. Mon parcours est présenté sous forme de frise chronologique tout au long de cette interview.

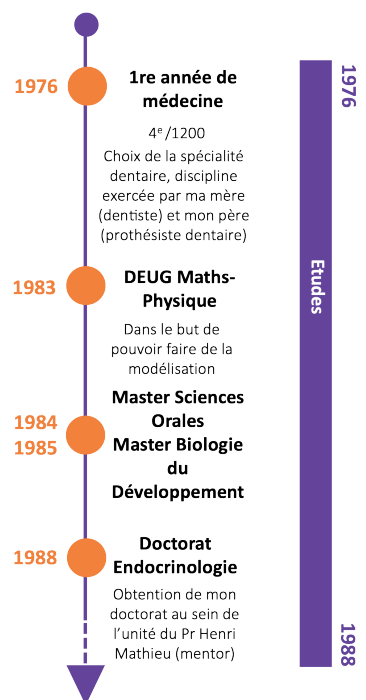
bonnes personnes et ça a fini par payer. L'autre difficulté, qui existe encore aujourd'hui, est que l'Europe et la France (contrairement aux USA) ne valorisent pas la recherche en dentaire. Le plus souvent, les chercheurs qui s'y dédient sont noyés dans des équipes transverses, sans aucune visibilité.

**Avez-vous rencontré des difficultés pendant votre carrière ? Et si oui, lesquelles ?**

Après ma thèse de sciences, mon dévouement à la recherche m'a valu beaucoup de conflits. Dans le domaine dentaire, la recherche n'était pas à la mode, la priorité était de soigner. La réflexion de mon chef de service a d'ailleurs été « Ariane, la recherche c'est pour les loisirs ». Malgré cela, j'ai tenu bon, beaucoup travaillé et rencontré les

**A quel laboratoire êtes-vous rattachée ? Quelle place occupez-vous dans ce laboratoire ?**

Au moment de l'interview, je suis co-directrice de l'équipe « Physiopathologie orale moléculaire » au Centre de Recherche des Cordeliers. Cependant, je m'appête à rejoindre l'équipe de Valérie Cormier-Daire à l'Institut Imagine où je serai responsable d'une sous-équipe et où je continuerai à travailler sur les anomalies dentaires dans les maladies rares, qui me tiennent particulièrement à cœur.



1976

Études

1988

1

## FOCUS SUR LE SYNDROME EMAIL-REIN

### Quelle est votre thématique principale actuellement ?

La thématique sur laquelle je travaille le plus en ce moment est la compréhension et l'implication du gène FAM20A dans le syndrome émail-rein.

FAM20A est une pseudokinase, c'est-à-dire une protéine avec une séquence proche de la famille des kinases mais dépourvue d'activité enzymatique. Cette protéine est notamment exprimée dans l'émail dentaire. Son activité passerait soit par la réalisation d'un complexe et l'augmentation de l'activité biologique de la protéine FAM20C soit par sa capacité à lier l'ATP.

Dans le syndrome émail-rein, le gène FAM20A est muté, c'est-à-dire que la séquence d'ADN est modifiée par rapport à un individu sain. Cela résulte en un changement de la conformation de la protéine FAM20A qui ne peut plus exercer correctement son activité. L'implication de ce gène dans la pathologie n'a été découverte que récemment, en 2012. Malheureusement, sa mutation n'est en générale diagnostiquée chez les patients qu'à l'âge de 8 ou 9 ans, ce qui est relativement tardif. Sa mutation implique l'apparition :

- d'anomalies dentaires : éruption des dents très tardive, amélogenèse imparfaite (défaut de structure et d'apparence de l'émail des dents), calcifications de la pulpe dentaire ;
- de problèmes rénaux dus à des dépôts de calcium au niveau du rein.

L'originalité de notre approche est de ne pas se focaliser uniquement sur l'étude de la dent mais sur la dent dans un ensemble plus large (mâchoire). L'objectif final de ce projet est de découvrir des traitements thérapeutiques, qui, nous l'espérons, permettront d'interrompre le processus malformatif. Ce sujet constituera mon cheval de bataille jusqu'à la fin de ma carrière je crois.



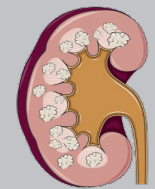
Gène muté dans le syndrome émail-rein



Découverte de l'implication de FAM20A dans le syndrome émail-rein



Age moyen du diagnostic (en années)



Dépôts de calcium au niveau du rein

### Sur quels modèles biologiques travaillez-vous ?

Nous travaillons à plusieurs échelles : *in vitro* avec des modèles de cultures cellulaires et de **co-cultures**, *in vivo* avec des modèles murins, et à l'échelle clinique avec des patients atteints des pathologies auxquelles nous nous intéressons.

### Dans le cadre de vos recherches, menez-vous des actions spécifiques au niveau européen et international ?

Nous réalisons des collaborations régionales, nationales et internationales avec des collègues basés au Maroc, au Brésil et au Canada pour n'en citer que quelques-uns. L'intérêt de ces collaborations pour nous est d'avoir le plus de cas cliniques possibles afin de constituer une **cohorte** suffisamment importante pour en tirer des conclusions scientifiquement robustes.

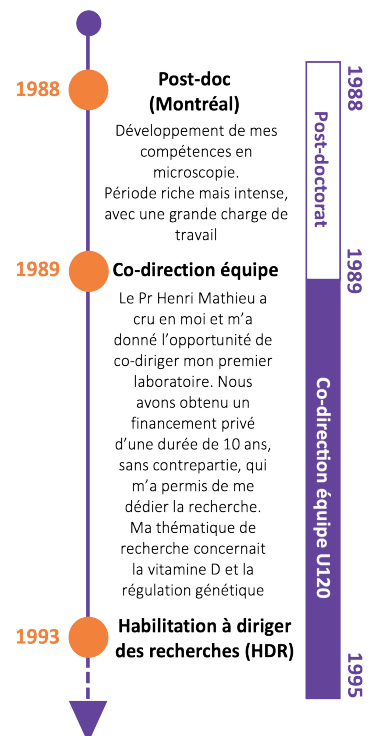
### Pourquoi cet intérêt pour les maladies rares ? D'où est-il venu ?

Cet intérêt pour les maladies rares est venu d'une conjonction de deux éléments :

- les connaissances scientifiques sur les gènes du développement que j'ai acquises en réalisant des années de recherche au début de ma carrière ;
- ma pratique clinique dans un service de pédiatrie où 10 à 20 % des patients étaient atteints de maladies rares et pour lesquels nous n'avions que rarement un diagnostic à poser.

### Quelle est votre plus grande fierté dans votre carrière ?

J'ai trois grandes fiertés dans ma carrière : **La première** est d'avoir participé activement au renforcement des bases scientifiques en odontologie et d'avoir permis de mettre à niveau égal les sciences orales et généralistes. J'ai beaucoup travaillé à étayer le diagnostic en dentaire et à montrer que la « dentisterie » n'était pas un monde à part



mais s'inscrivait au sein de la santé globale. Je suis très heureuse de constater que la dent n'est plus considérée séparément mais fait maintenant partie d'un ensemble : le craniofacial. **La deuxième** est d'avoir formé une cinquantaine de chercheurs, dont certains sont maintenant chefs d'équipes ou d'unités en France ou à l'étranger (Canada, Brésil, Vénézuéla, Tunisie, Maroc...). Je suis fière de savoir que j'ai participé d'une manière ou d'une autre à l'autonomie qu'ils ont maintenant ainsi qu'à la richesse de leur culture scientifique. **Ma troisième** fierté, c'est ce qui va pouvoir découler (et qui découle déjà) de tout cet investissement. Je trouve que les nouvelles générations sont très motivées et très compétentes.

## « Ma plus belle réussite c'est l'avenir »

**A votre avis, quelles seront les grandes avancées du futur en recherche dans votre domaine ?** Je crois beaucoup aux nouvelles approches globales **omics**, de **Big Data** et d'**intelligence artificielle**. Elles ont à mon sens l'avantage d'être non biaisées, contrairement aux méthodes de recherche d'il y a encore 10 ans. Je pense sincèrement que ces outils vont nous aider à traiter des maladies rares et même à extrapoler certaines découvertes à des maladies beaucoup plus communes !

### A quoi ressemble votre quotidien ?

Je suis actuellement en fin de carrière, je passe donc moins de temps à la **paillasse**, c'est mon équipe qui se charge des expériences en biochimie et biologie moléculaire. Mon travail consiste plutôt maintenant à rédiger des contrats, à former et à aider à se développer professionnellement les plus jeunes. Je trouve encore un peu de temps pour poursuivre la microscopie, qui m'intéresse particulièrement. En parallèle, j'ai encore une activité clinique qui consiste à poser des diagnostics mais je ne réalise plus de soins à proprement parler.

**Si vous ne deviez choisir qu'un seul adjectif pour définir la recherche que vous menez, quel serait-il ?** Prospective et angoissante. En tant que chercheurs, nous sommes toujours tournés vers l'avenir mais d'un autre côté, nous avons tellement à faire... Nous ne sommes jamais pleinement satisfaits du travail accompli, ce qui, je dois l'admettre, peut créer un certain climat d'angoisse.

## Le portrait chinois de l'interviewée

**Si vous étiez une partie du corps, laquelle seriez-vous ?**



Je serais le cœur. Pour moi, le cœur, c'est l'humain. Au final, c'est le plus important.

**Si vous étiez un matériel de laboratoire, lequel seriez-vous ?**

Je serais le Titan™, un microscope à haute résolution. Il m'a récemment permis de voir s'agiter des cristaux d'**hydroxyapatite** contenus dans l'émail. Le fait de pouvoir voir la matière à l'échelle atomique m'a beaucoup émue !



**Si vous étiez une grande découverte, laquelle seriez-vous ?**

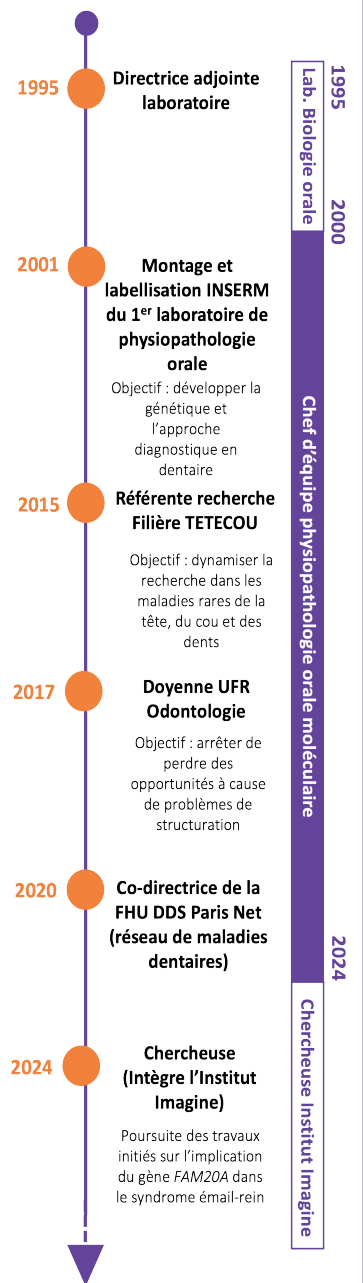
Sans hésiter, je serais la **PCR** (Polymerase Chain Reaction). Cela a débloqué beaucoup de problématiques en recherche et a permis de nombreuses avancées !

**Si vous deviez faire un autre métier, lequel serait-ce ?**



Si cela devait être un métier en lien avec le médical, je serais devenue généticienne, cela m'aurait aidée dans ma carrière à faire comprendre l'importance de la génétique dans le milieu dentaire.

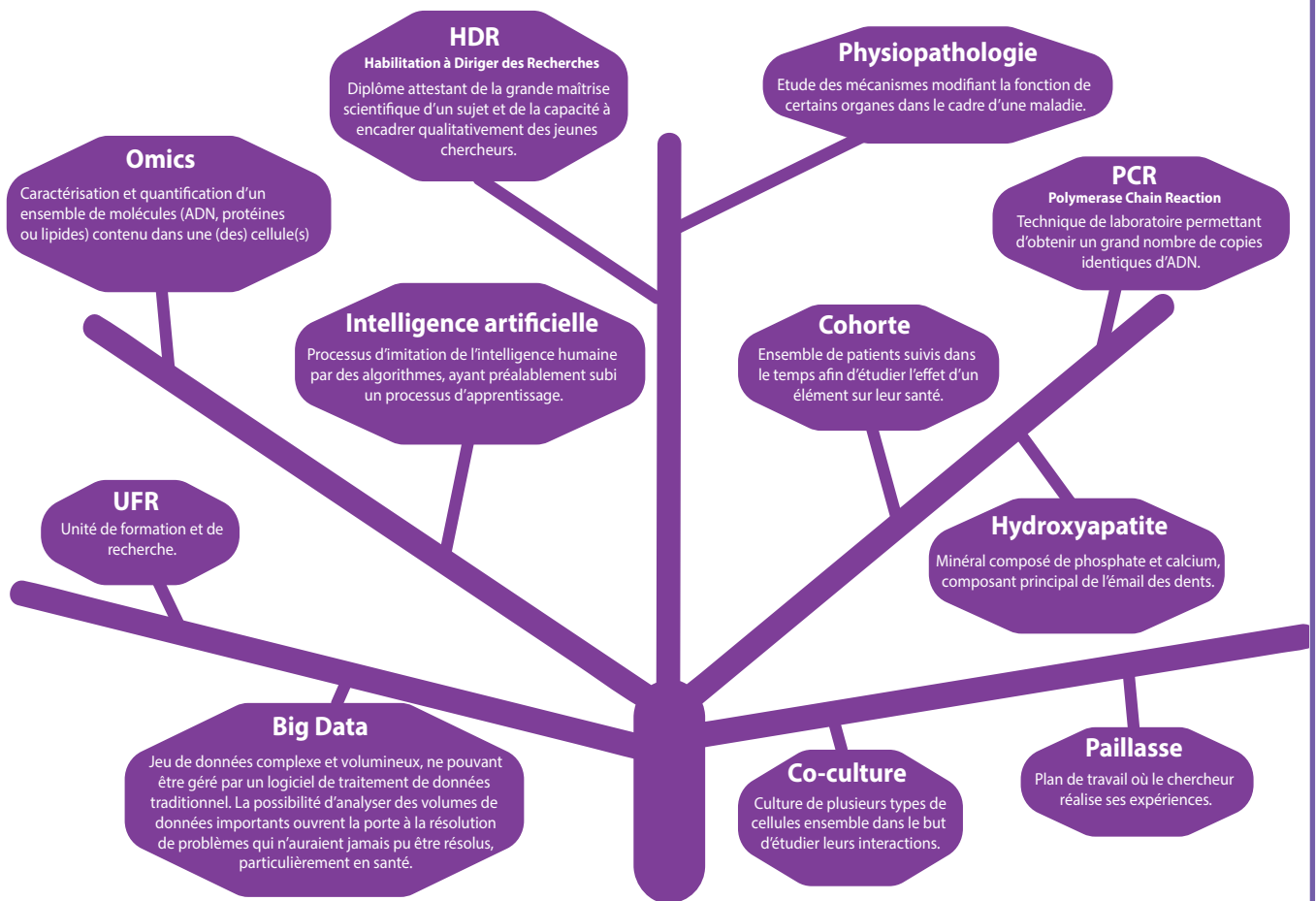
Si cela devait être un métier artistique, je serais devenue réalisatrice de cinéma. Cela m'aurait permis de concilier deux éléments importants pour moi : le fait de monter et construire quelque chose de toute pièce mais surtout l'aspect humain avec la gestion d'équipe.



### Ariane participant à la fête de la Science en 2022.

Cet événement a pour objectif de vulgariser des notions scientifiques au grand public (ici les maladies dentaires) mais également d'encourager les plus jeunes à s'engager dans les métiers de la recherche.

## Le glossaire de l'interview



## Les publications à avoir lu pour mieux comprendre le syndrome émail-rein

- Pour en connaître plus sur l'**importance de la cavité buccale** sur la santé en général, le numéro vulgarisé de Médecine Sciences *La cavité orale au coeur de la santé* est idéal : [https://www.medecinesciences.org/fr/articles/medsci/abs/2024/01/contents/contents.html#section\\_10.1051/medsci/2023189](https://www.medecinesciences.org/fr/articles/medsci/abs/2024/01/contents/contents.html#section_10.1051/medsci/2023189)
- La **première classification des anomalies dentaires d'origine génétique**, produite dans le but de faciliter le diagnostic par les professionnels de santé : *Elements of morphology: Standard terminology for the teeth and classifying genetic dental disorders* <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31468724/>
- La première publication mettant en évidence **l'implication des mutations du gène FAM20A dans le développement du syndrome émail-rein** : *Nephrocalcinosis (enamel renal syndrome) caused by autosomal recessive FAM20A mutations* <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC3782194/>

## Envie d'en savoir plus sur le sujet d'Ariane ?

Retrouvez davantage d'informations sur la [page de son équipe](#).

Et si leur site ne répond pas à l'intégralité de vos questions, n'hésitez pas à nous les envoyer à l'adresse [contact.tetecou@aphp.fr](mailto:contact.tetecou@aphp.fr). Nous les poserons à Ariane et elle vous répondra lors de la prochaine newsletter.

## Du côté de nos équipes de recherche partenaires

Nous vous avons contacté chers laboratoires de recherche partenaires afin d'actualiser nos connaissances quant à vos thématiques de recherche. A ce jour, nous avons obtenu 23 réponses (sur 39 laboratoires partenaires).



**Vous avez encore oublié ?** Aucun problème il n'est pas trop tard ! Alors à vos claviers, nous attendons vos réponses avec impatience.

**Vous n'êtes pas encore partenaire de la Filière TETECOUCO mais nous partageons des thématiques communes ?** N'hésitez pas à prendre contact avec nous pour rejoindre cette grande famille !

## La sélection d'appels à projets recherche







**Chaire vulnérabilités et capacités «Vivre avec une maladie génétique»**

Candidatures jusqu'au 30 novembre 2024

[Plus d'informations](#)


**Groupama**

**Prix de l'innovation sociale 2025**

Candidatures jusqu'au 22 décembre 2024

[Plus d'informations](#)


**anr** agence nationale de la recherche AU SERVICE DE LA SCIENCE

**Soutien aux réseaux scientifiques européens ou internationaux**

Candidatures jusqu'au 31 décembre 2024

[Plus d'informations](#)

Retrouvez tous les appels à projets recherche en cours et à venir sur le [site de la Filière](#). N'hésitez pas à y faire un tour, une veille est effectuée régulièrement.

## Une petite sélection de congrès



### Conférence « Neural Crest and Cranial Placodes »

**06 au 11 avril 2025**  
**Lucca, Italie**

Inscription avant le 09 mars 2025

[Plus d'informations](#)



### International conference on vascular anomalies

**11 au 14 février 2025**  
**Berlin, Allemagne**

Tarif early-bird jusqu'au 17 novembre 2024

[Plus d'informations](#)



### European Human Genetics Conference

**24 au 27 mai 2025**  
**Milan, Italie**

Abstract avant le 30 janvier 2025

[Plus d'informations](#)

Retrouvez tous les congrès à venir sur le [site de la Filière](#). N'hésitez pas à y faire un tour, une veille est effectuée régulièrement.

## Quelques actualités recherche

### SAVE THE DATE : Webinaire « la recherche en tête »

La Filière TETECOUCO organise son prochain webinaire « Tous inspirés par la recherche sur la trachée » le **21/11/2024 de 12h30 à 13h30**. Inscriptions en suivant ce [lien](#).

### SAVE THE DATE : Journée Recherche et Innovation

La prochaine journée Recherche et Innovation de la Filière TETECOUCO aura lieu le **07/03/2025** à l'Institut Imagine. Si vous souhaitez y intervenir oralement ou présenter un poster, vous pouvez postuler en suivant ce [lien](#). Les candidatures sont ouvertes jusqu'au **20/12/2024**. Programme et inscription à venir.

### 12e appel à projets « Soutien à la formation » : la session d'automne est ouverte !

La Filière TETECOUCO finance, pour ses professionnels, des congrès et formations pour l'année 2025. Candidatures attendues **avant le 11/11/2024**. Plus d'informations sur le [site de la Filière](#).

### PODCAST «Mots de têtes»

Chaque mois, nous diffusons une série de 3 podcasts consacrée à une maladie rare : on peut y retrouver l'interview d'un professionnel de santé, d'un représentant de malades et d'un chercheur. Retrouvez tous nos podcasts sur le [site de la Filière](#). Le dernier podcast traite des anomalies vasculaires de l'enfant (sorti en juin 2024).

## Appel à collaborations

La Filière TETECOUCO peut vous être utile pour vous mettre en relation les uns avec les autres et faire progresser plus vite vos projets de recherche, n'hésitez pas à nous expliciter votre besoin à l'adresse suivante : [contact.tetecou@aphp.fr](mailto:contact.tetecou@aphp.fr).

Votre demande sera diffusée dans l'encadré « Appel à collaborations » de notre prochaine newsletter recherche.

## Des envies/idées de thématiques pour les prochaines newsletters ?

Vous souhaiteriez entendre parler d'une thématique en particulier ou vous souhaiteriez vous même être interviewé ?

Envoyez-nous vos propositions et/ou faites le nous savoir en nous écrivant à l'adresse mail suivante : [contact.tetecou@aphp.fr](mailto:contact.tetecou@aphp.fr).