

14/10/2026

ANCD

Croissance et développement dento-crânio-facial *chez des jumelles monozygotes*

Stéphanie



Céline



8 ans 6 m.

Dr. Elisabeth Falque

Pourquoi ce sujet ?

En France des avancées scientifiques et thérapeutiques majeures se manifestent en biologie du développement vertèbro-crânio-facial .

Des technologies nouvelles appuyées sur des données génétiques permettent des diagnostics précis pour la conduite des traitements vers une efficacité structurale et physiologique...

Les différentes jumelles...

Morphogenèse et environnement.

L'Homme a toujours été surpris et intéressé par les jumeaux.

Un même schéma général , plus exactement ***l'axe de développement*** existe depuis que l'homme s'est redressé.

Cet intérêt est toujours d'actualité dans le domaine de la **recherche** et des interventions médicales.

Dans la croissance et le développement de la sphère vertèbro-crânio-faciale, nous nous intéresserons à la responsabilité de la génétique et/ou des facteurs environnementaux qui interviennent dans la croissance et le développement de ces jumeaux.

Fécondation

Les jumeaux univitellins (**monozygotes**)
résultent de la division au stade de **2 cellules**

Chacune après multiplication, poursuit son
développement dans un seul ou deux **placentas**
pour former des amas cellulaires.

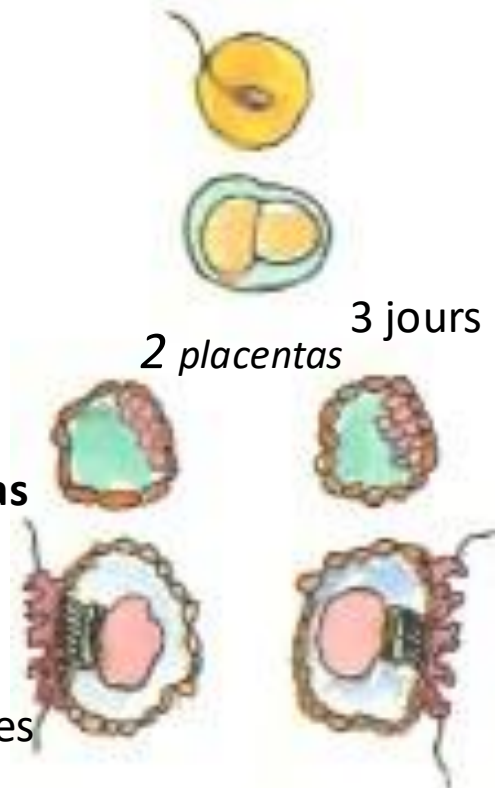
Les cellules, dans les 2 situations, possèdent
la **même garniture chromosomique**, donc les
mêmes gènes.

La suite du développement embryonnaire se fera
dans le même placenta
Mais dans un seul sac amniotique ou
deux sacs

environnements différents



2 placentas
1 sac amniotique



2 placentas
dans 2 sacs amniotiques.

Les gènes du développement.

Les gènes du développement ont été présents en plus ou moins grand nombre et sous différentes expressions au cours de l'**Evolution**

Les mécanismes génétiques qui contrôlent le développement, ont été mis en évidence chez la drosophile., en 1950, E. LEWIS.

Après que les bases moléculaires de la segmentation en champs eussent été établis chez la drosophile, **CH. VAESSELEIN-WOLHARD, E. WIECHAUS, 1970**, trouvent chez un animal de laboratoire, la souris, **les gènes du développement** au nombre de 39, répartis sur 4 chromosomes. Ce sont les gènes à homéoboîtes, **gènes HOX**, postérieurement et **NON HOX**, antérieurement.

Les gènes homéotiques ou gènes architectes appartiennent à une catégorie de gènes qui commande d'autres gènes.

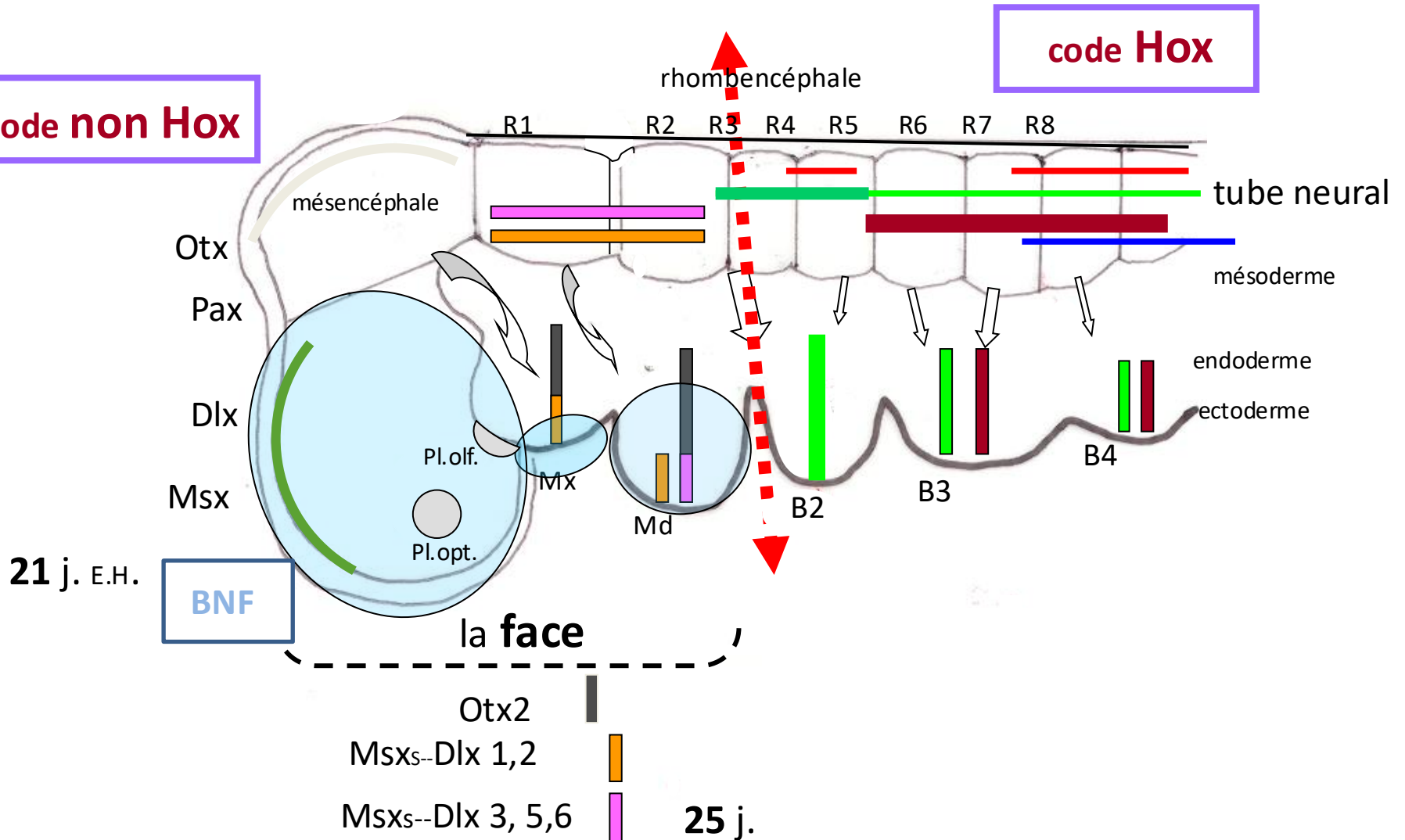
GENETIQUE

morphogenèse de la face et gènes architectes

XXI^e siècle

code non Hox

code Hox



Migration des cellules des crêtes neurales et expression des gènes à homéo-box dans les **bourgeons** naso-frontal, maxillaire et mandibulaire

Intérêt de l'analyse sur les jumelles

L'analyse radiologique est basée sur une donnée génétique HOX et NON HOX de construction **mathématisée** ..., et en tenant compte des facteurs environnementaux. La construction au niveau de la **tête**, de la **face**, des **dents**, et des **muscles participent au développement de l'enfant, d'où l'intérêt des jumelles** .

L'analyse, par son **quadrilatère**, simplifie et fournit de nombreuses informations structurales et physiologiques et de **coordination**.

Croissance et développement dento-crânio-facial *chez des jumelles monozygotes*

Stéphanie



Céline

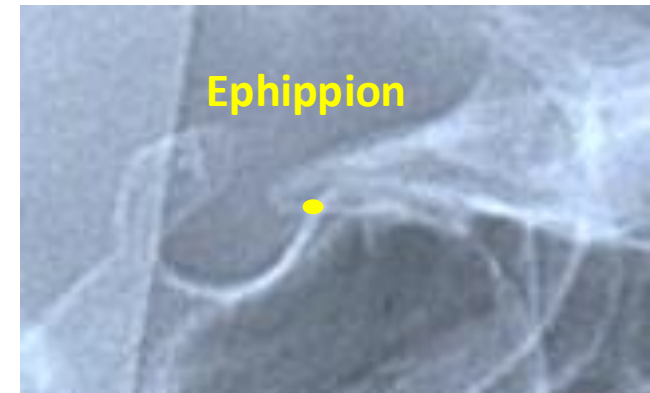


8 ans, 6 m.

Le quadrilatère est construit à partir de **points** déterminés et de **plans**. Une construction **complémentaire** est adjointe pour aboutir au diagnostic mathématisé.

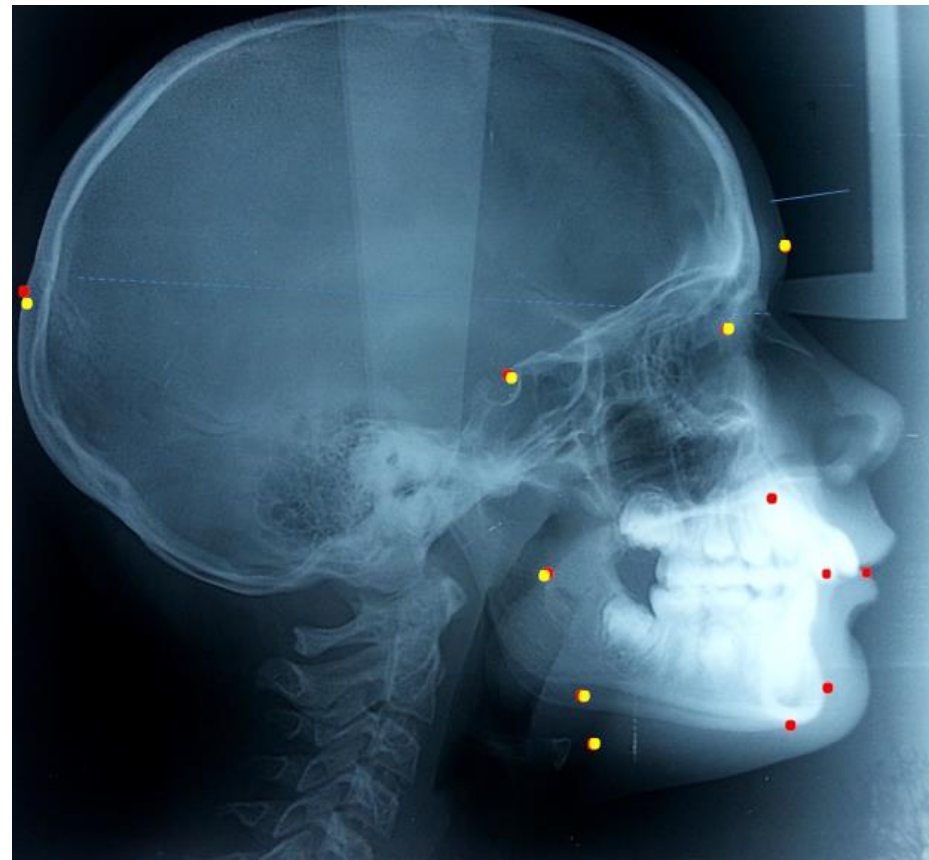
Les points

- Lambda: point limite externe des champs HOX et non HOX la suture inter-pariétale-occipitale.
- Ehippion: point génétique entre pré-sphénoïde et post-sphénoïde dans la base du crâne.
- Cm: orifice du canal mandibulaire situé entre deux crêtes d'insertion du ligament sphéno-mandibulaire.
- Pr.G : prégonion, point bilatéral de la limite d'insertion de l'aponévrose superficielle du muscle masseter antérieur.
- Limite Os hyoïde: point entre le corps et la petite corne de l'os hyoïde.
- **FM**: point bilatéral au centre de la suture fronto-maxillaire.
- **n.p**: versant antérieur de l'orifice du canal nasopalatin .
- Me: point le plus inférieur de la symphyse mandibulaire
- Pg**: point le plus antérieur de la symphyse mandibulaire
- GL : glabelle cutanée antérieure
- I : point inter-incisif
- St: stomion



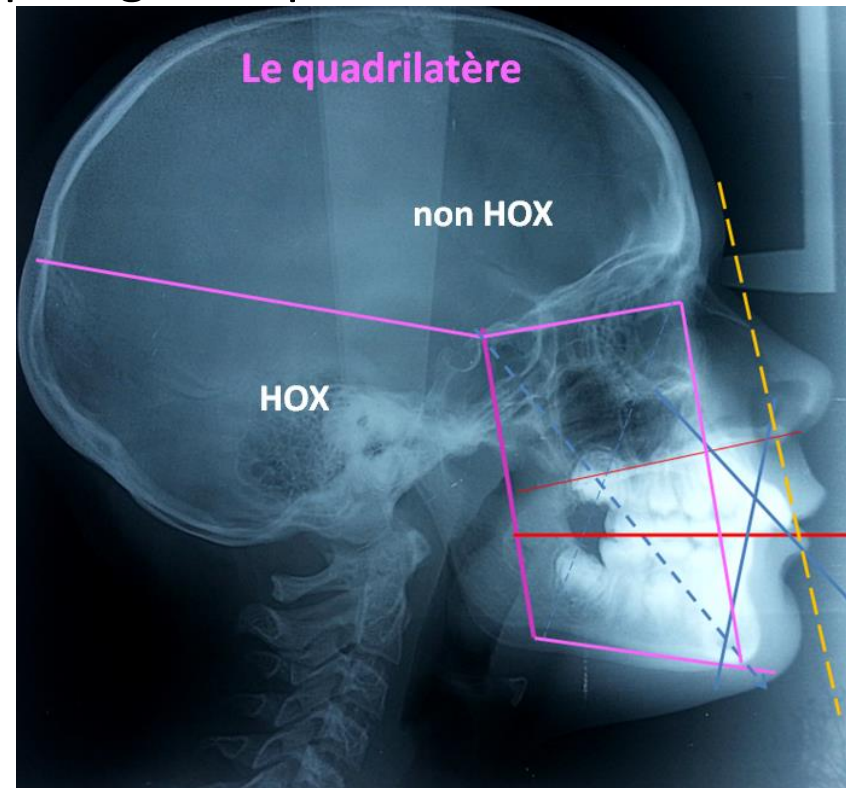
Les points

- Lambda: point limite externe des champs HOX et non HOX la suture inter-pariétale-occipitale.
 - Ehippion: point génétique entre pré-sphénoïde et post-sphénoïde dans la base du crâne.
 - Cm: orifice du canal mandibulaire situé entre deux crêtes d'insertion du ligament sphéno-mandibulaire.
 - Pr.G : prégonion, point bilatéral de la limite d'insertion de l'aponévrose superficielle du muscle masseter antérieur.
 - Limite Os hyoïde: point entre le corps et la petite corne de l'os hyoïde.
 - **FM**: point bilatéral au centre de la suture fronto-maxillaire.
 - **n.p**: versant antérieur de l'orifice du canal nasopalatin [].
- Me: point le plus inférieur de la symphyse mandibulaire
Pg: point le plus antérieur de la symphyse mandibulaire
GL : glabelle cutanée antérieure
I : point inter-incisif
St: stomion



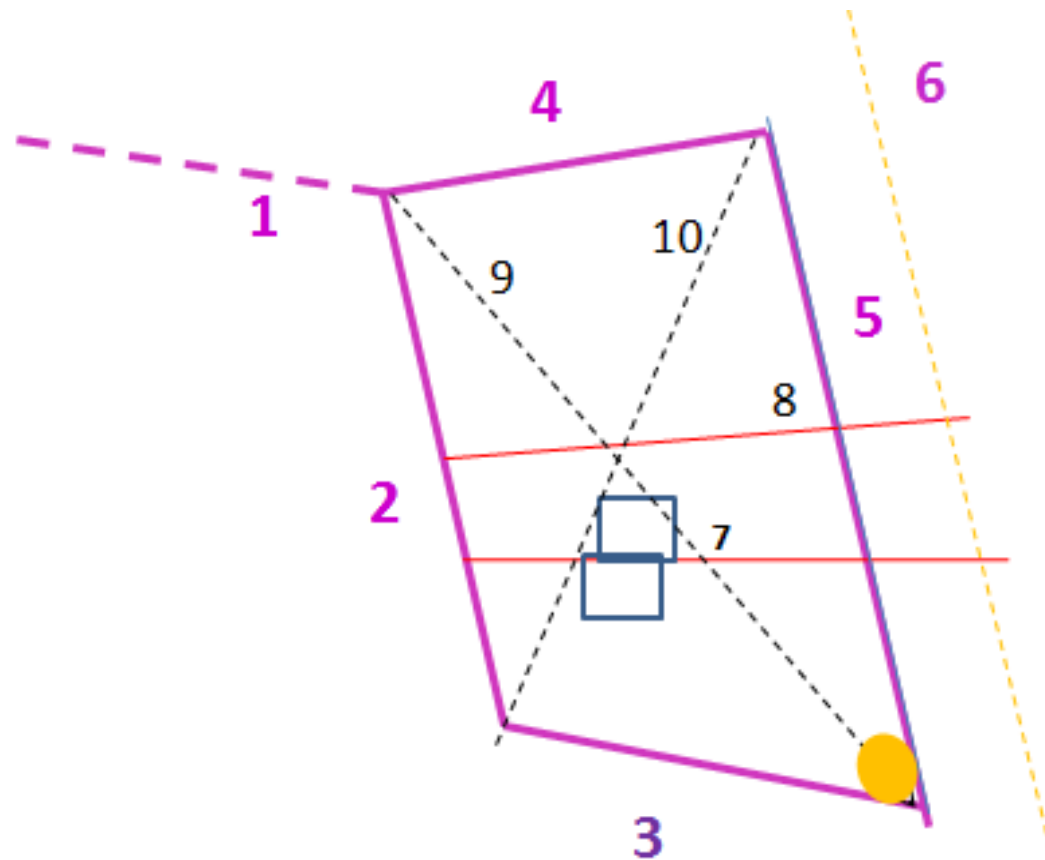
Les plans

1. Lambda-ephippion : limite supérieure du champ HOX
2. Ehippion-os hyoïde ou Pr.G (Pré-Gonion) limite antérieure du champ HOX : « **plan génétique** »
3. PrG- Me Menton
4. Ehippion-FM (Frontal- Maxillaire)
5. FM (**plan squelettique**) parallèle au plan génétique
6. Plan esthétique, parallèle au plan génétique partant de GL
1. Plan masticateur : plan tracé à partir de CM, parallèle à la ligne des cuspides M, PM
8. Plan palatin



Construction graphique

Complémentaire



8 ans

Construction du quadrilatère:
diverses structures le constituant :

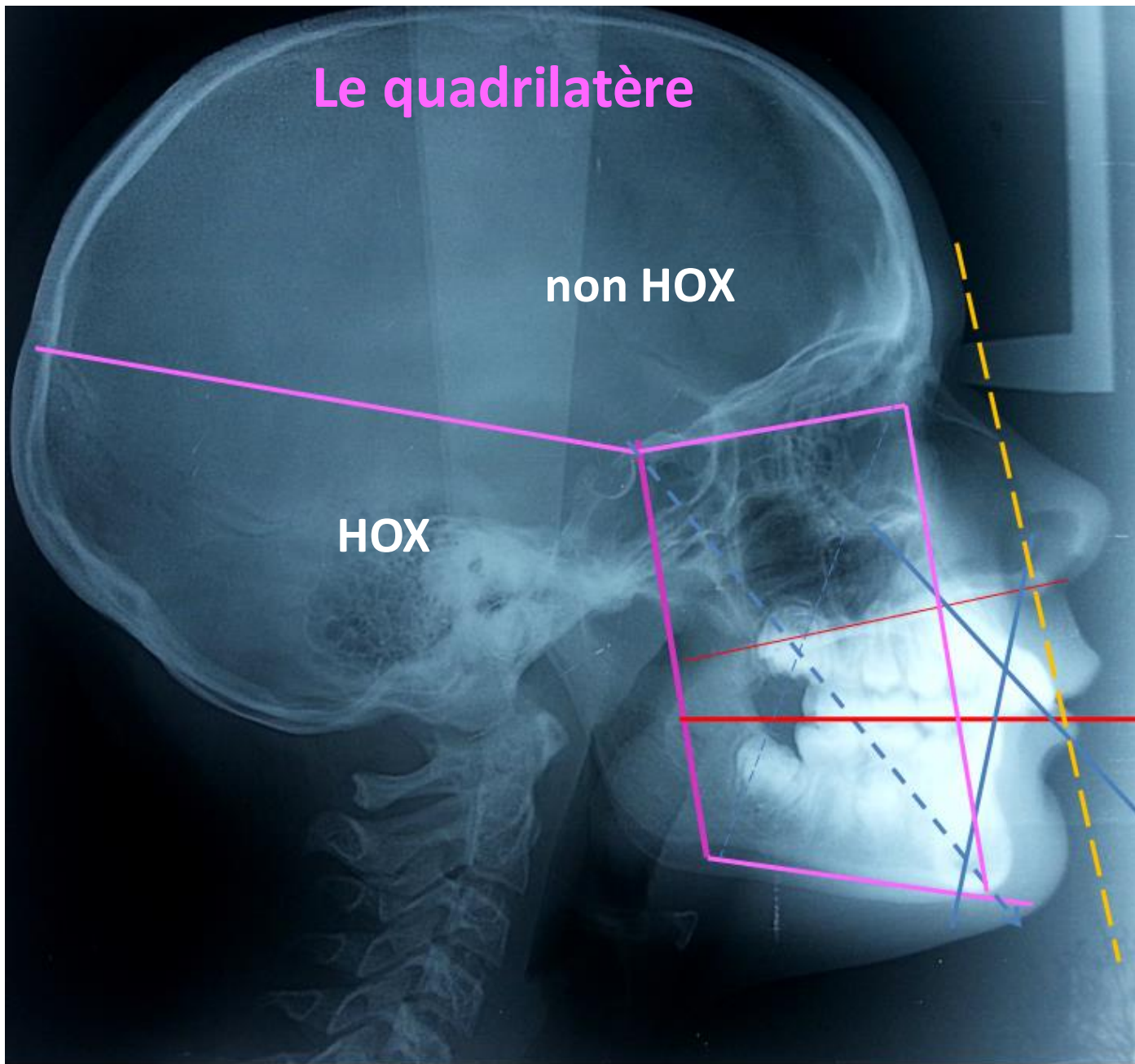
- 6 plan esthétique facial
- 8 plan palatin
- 9 – 10 tracer les diagonales du quadrilatère,
symphyse mandibulaire
position du couple molaire
sur **l'axe de développement(9)**

Ce graphe permet visuellement
de juger de l'équilibre,
de la coordination des systèmes.

Le quadrilatère

non HOX

HOX



DEVELOPPEMENT

Avant traitement

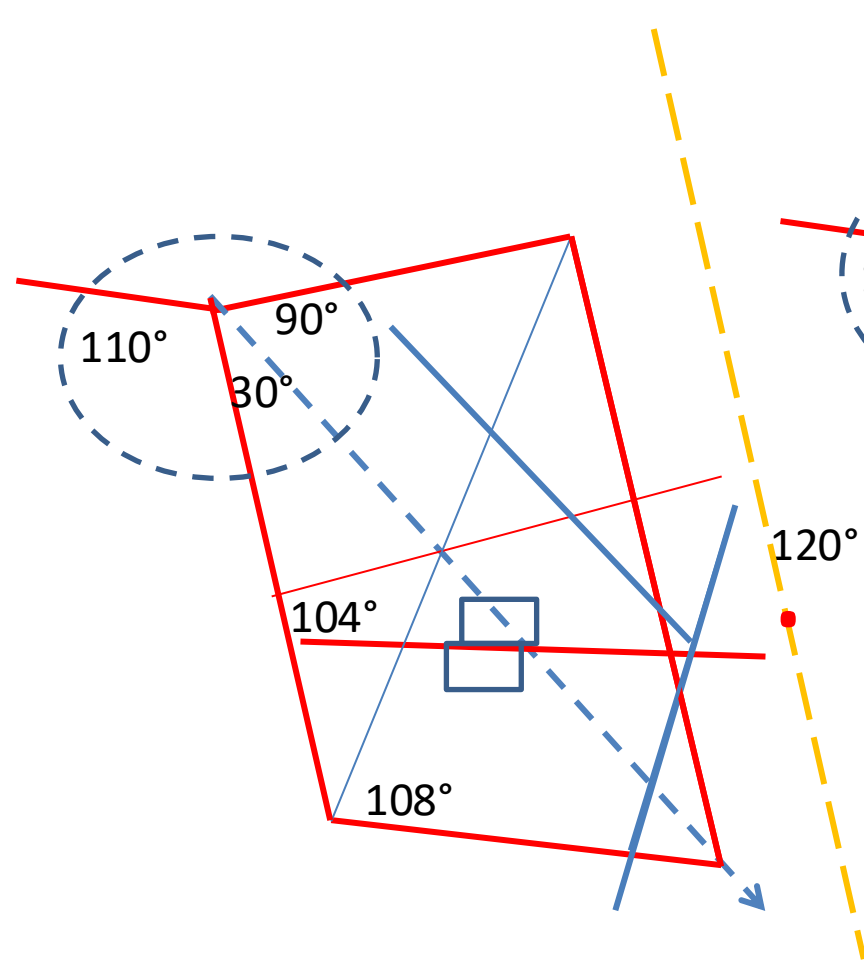


8 ans, 6 m.



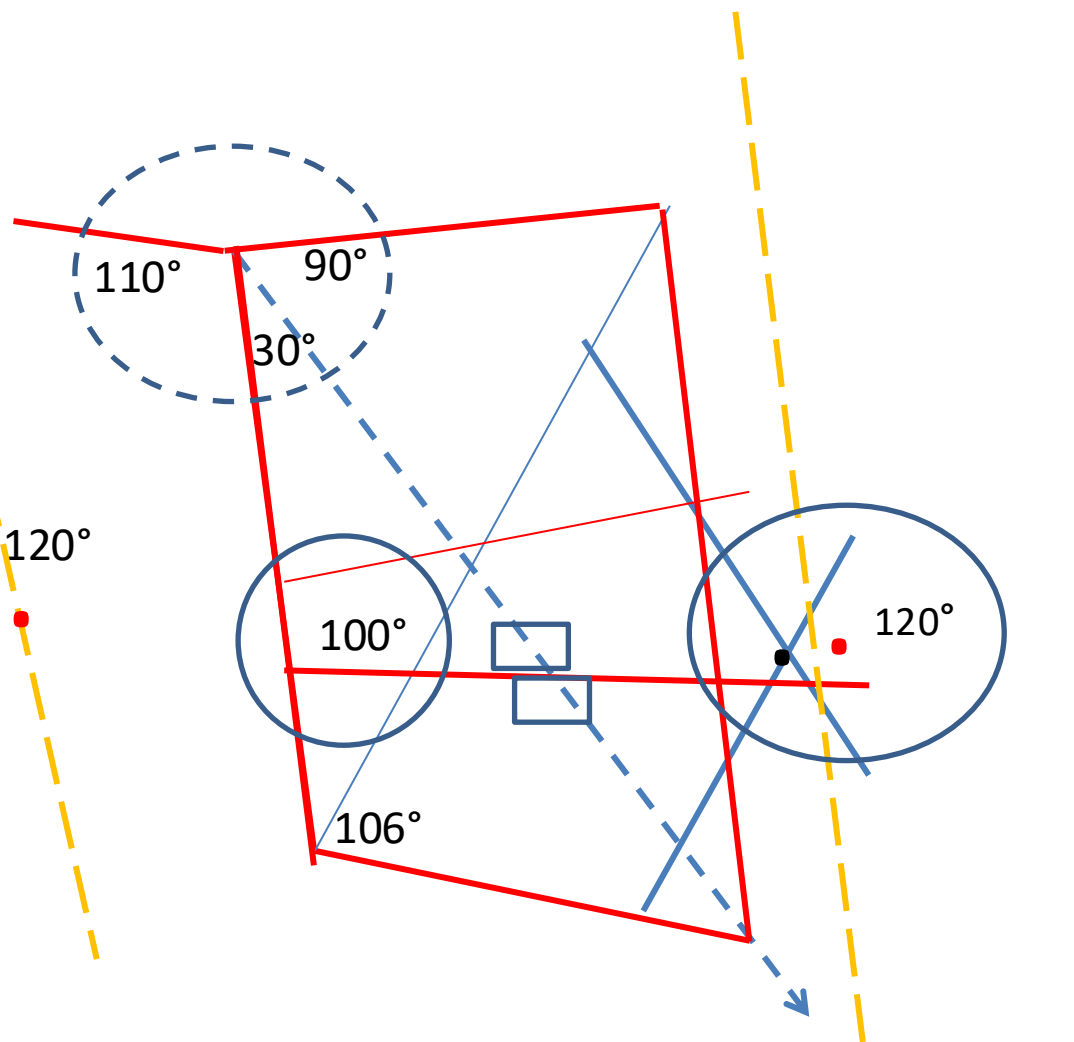
Stéphanie

Croissance et Développement



8 ans.

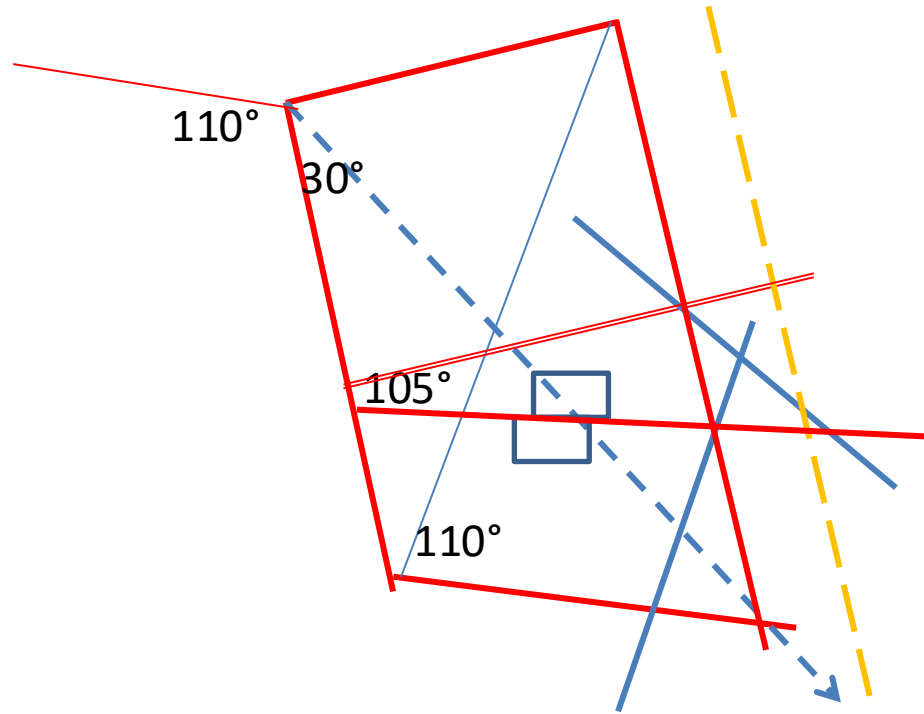
Stéphanie



14 ans.

CELINE

8 ans



Comparaisons des structures
de la croissance et du développement
entre ces jumelles monozygotes

Comparaisons

Jumelles
homozygotes

caractères dento-crânio-faciaux



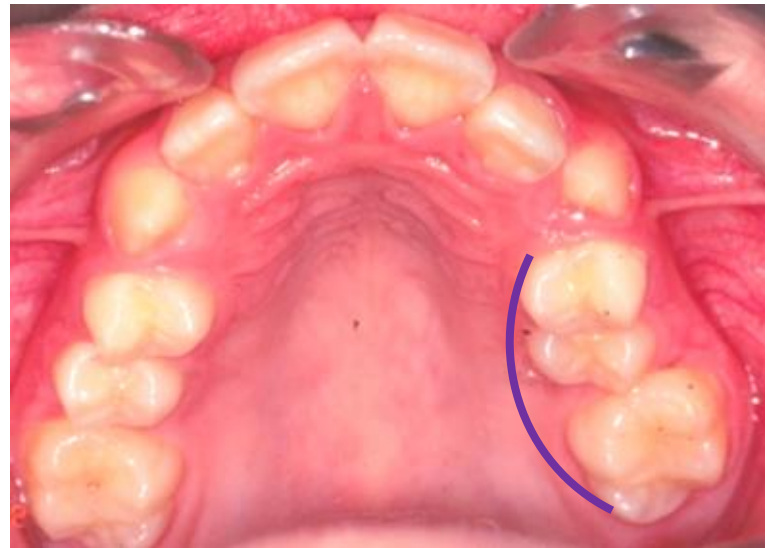
Stéphanie
8 ans



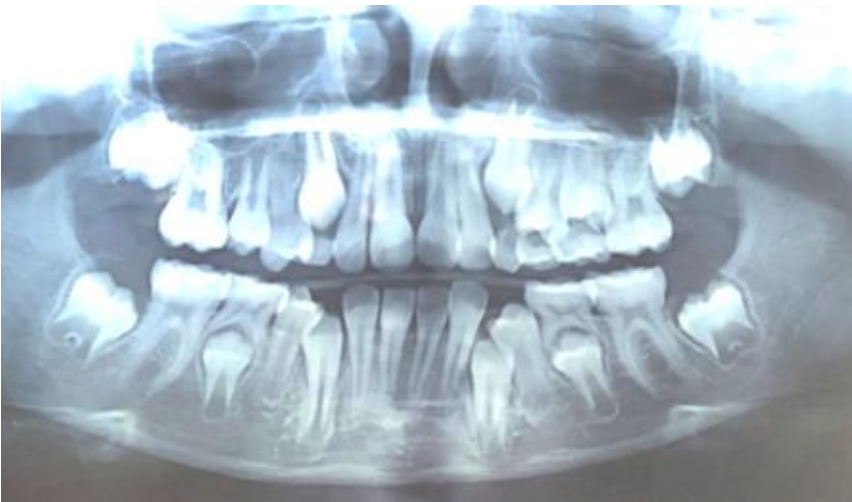
Céline
8 ans



jumelles avant thérapeutique



Placement anormal de la langue pour succion



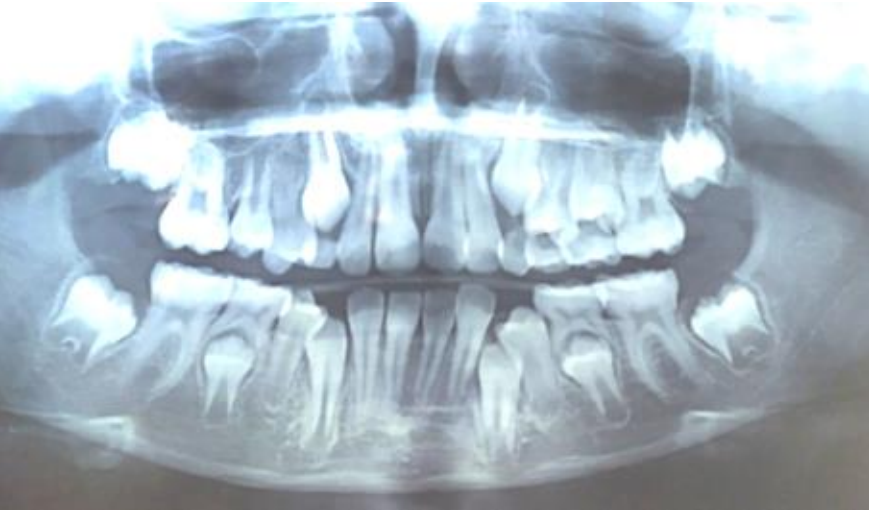
Contrôle génétique

Stéphanie

8 ans 6 m.

Céline

Monozygotes



Stéphanie
Croissance normale



Céline
croissance normale

8 ans. 6



Stella **8** ans
Référence

Jumelles après thérapeutique orthopédique



Stéphanie



Céline



10 ans

Traitement multi-attaches ensuite

COMPARAISON des dentures

Jumelles après thérapeutiques

14 ans



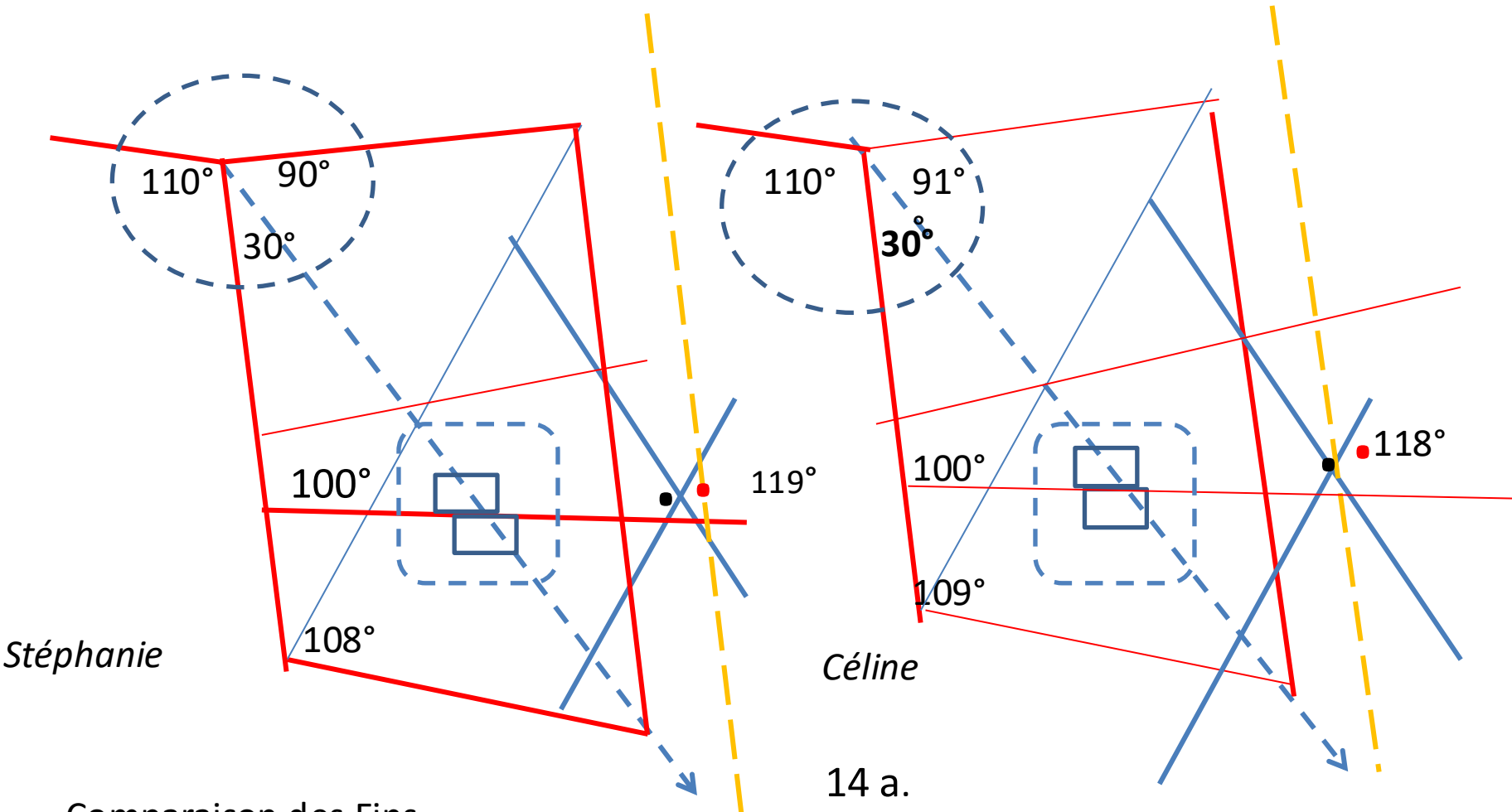
Stéphanie



Céline

COMPARAISON

Développement légèrement différent des structures maxillaires et dentaires



Stéphanie

Céline

14 a.

Comparaison des Fins

Même schéma génétique mais action des facteurs environnementaux succion pouce chez Céline aboutissant à une Cl 1 moins marquée

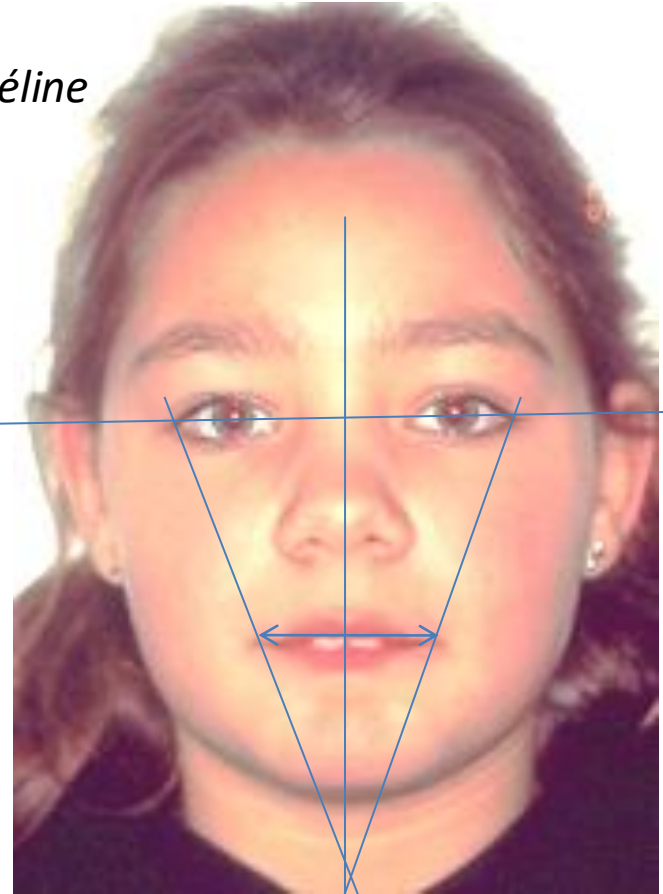
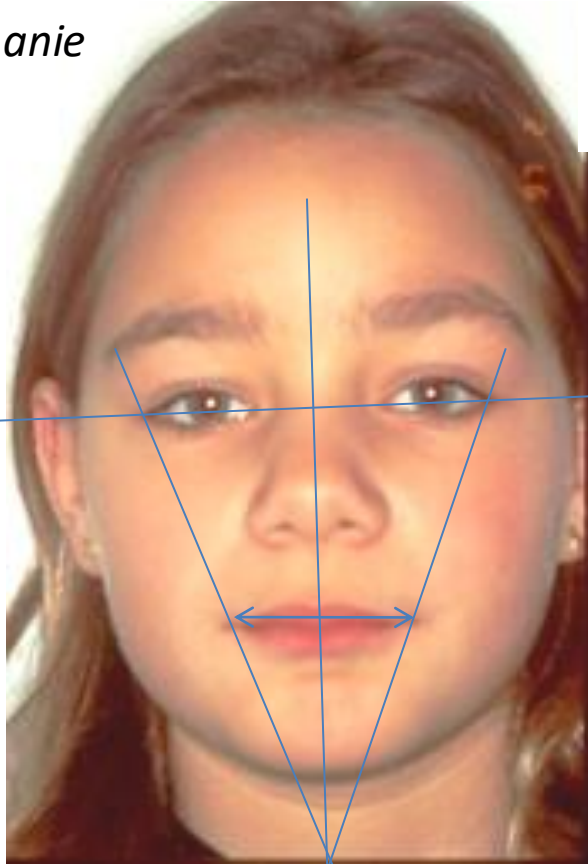
COMPARAISON FACES

Asymétrie faible

Fonction labiale

Stéphanie

Céline

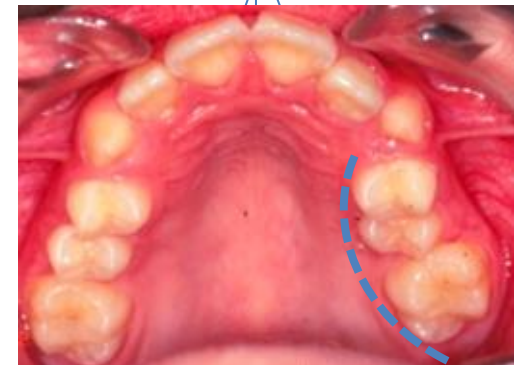


*Asymétrie
faible*



**MATHEMATISATION
TRIANGLE**

Muscles



COMPARAISONS

début



8 ans .

Après Tt
activateur



14 a



Faces
profil

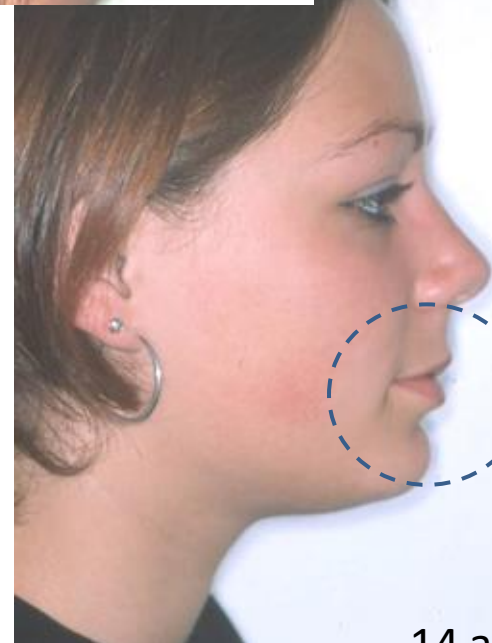
lèvres



Stéphanie



8 ans .



14 a

Céline



*COMPARAISON
fonction*



Stéphanie

14 a.



Céline

Expressivité faciale légèrement différente

COMPARAISON
Développement

MUSCLES
et
FONCTIONS



Stéphanie

14 a.

Céline

Expressivités légèrement différentes

- **Les 43 muscles du visage façonnent 10 000 expressions**
- Le saviez-vous ? 43 muscles faciaux permettent 10 000 expressions différentes. Le sourire notamment mobilise à lui seul 17 muscles, dont le fameux grand zygomatique qui tire la lèvre supérieure vers le haut. Le petit

A propos de l'Institut de Myologie

Né en 1996 sous l'impulsion de l'AFM-Téléthon, l'Institut de Myologie est un pôle de recherche, de soins et d'enseignement sur le muscle et ses maladies. En partenariat étroit, entre autres, avec Sorbonne Université, l'Inserm, l'AP-HP, le CNRS et le CEA, IMAGINE Necker, il regroupe environ 250 médecins, chercheurs, ingénieurs, techniciens et autres experts du muscle. Il développe notamment des moyens d'investigation performants pour le diagnostic et les soins,



Une Fondation de Myologie aux ambitions multiples

Un socle fort

L'Institut de Myologie alliant différentes expertises autour du muscle malade

Un périmètre élargi

Etudier, diagnostiquer, évaluer et soigner le muscle dans tous ses états, tout au long de la vie

Une dimension nationale

Un atout pour les forces myologiques présentes sur tout le territoire

Une ambition internationale

Créer un lieu rassemblant de multiples expertises scientifiques au rayonnement international

Un rayonnement et une attractivité forte

Développer un site unique au monde autour de l'innovation, incubateur de révolutions scientifiques et lieu de formation

Une vitrine d'innovations thérapeutiques

Le succès des premiers traitements et des essais cliniques sur les maladies musculaires fait du muscle un modèle clé source d'innovations thérapeutiques multiples

La reconnaissance d'une discipline transversale majeure

Faire dialoguer la myologie avec les autres disciplines scientifiques et médicales pour mieux diagnostiquer et soigner

Une Fondation au bénéfice de tous

Faire reconnaître le muscle comme outil de prévention en santé

Ouvrir la voie à des découvertes scientifiques majeures

thérapeutique est le plus dynamique.

De nouvelles approches ciblent directement l'anomalie génétique.

- **Microdystrophine**. Restaurer la production de dystrophine.

- **Saut d'exon**. Produire une dystrophine plus courte, mais quand

- même suffisamment fonctionnelle

- **Edition du génome** réparer l'anomalie du gène dans le même

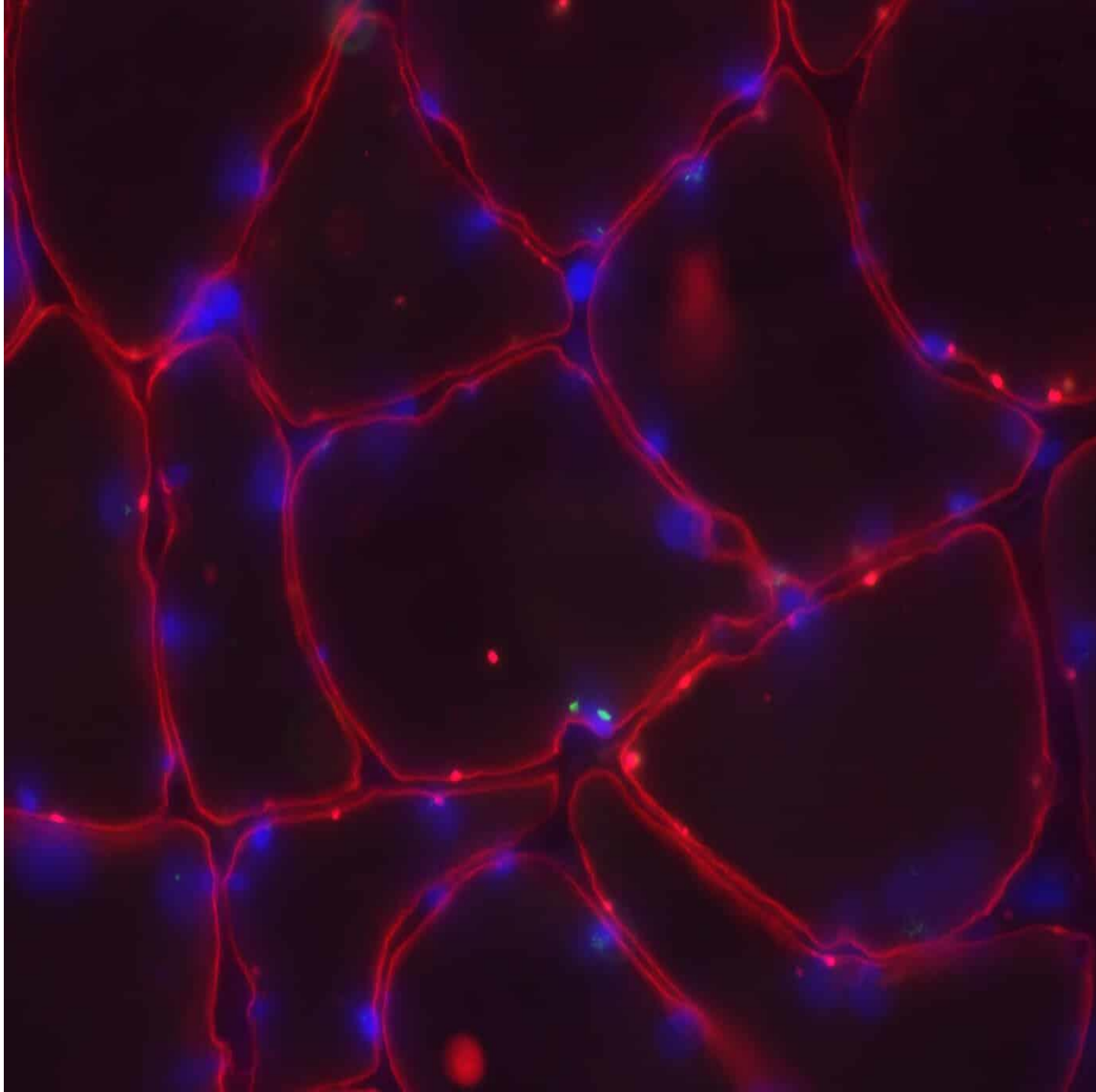
- but, mais pour obtenir un effet plus durable.

- **Thérapie cellulaire**. Favoriser la régénération des muscles.

Des médicaments plus classiques pour agir sur les conséquences

de la maladie. Les corticoïdes et les soins





-DIU Myologie Guillaume BASSEZ

-Avancées de la recherche 2026

Dystrophies musculaires de DUCHENNE

GNT0004, produit de thérapie génique AAV-microdystrophine développé par Généthron.

Gène DMD de la dystrophine sur Chr X

-pistes thérapeutiques dans la **maladie de Charcot-Marie-Tooth** de type 1A

(CMT 1A) neuropathies rares (NNERF) avec répercussions musculaires importantes. 80 gènes différents impliquées dans le fonctionnement des gènes périphériques
-etc...

THERAPIES CELLULAIRES

Le **DT-DEC01** développée par le laboratoire Dystrogen Therapeutics re et créées à partir de la fusion de deux myoblastes (cellules souches pr et donc qui exprime la dystrophine, et l'autre du patient receveur attei

Résultats. Ces cellules chimériques sont issues de la fusion d'un myob d'un myoblaste de patient atteint de DMD. Elles expriment la dystroph

[Les premiers résultats ont été publiés fin 2023](#) AFM-Téléthon

Avancées de la recherche 2026

Dystrophies musculaires de Duchenne

GNT0004, produit de thérapie génique AAV-microdystrophine développé par Généthon, est désormais évalué dans un essai de phase III (essai pivot).

Givinostat (DuvyzatTM). Avis défavorable au remboursement dans le traitement de la dystrophie musculaire de Duchenne (DMD) chez les patients ambulants, âgés de 6 ans et plus, recevant un traitement concomitant par corticostéroïdes.

 **Becker**. Bientôt un médicament ? **L'EDG-5506 (Sevasemten)**, ciblant tous les patients atteints de DMB, protège les muscles fragilisés lors des

Une équipe du Centre de Recherche en Myologie (CRM-UMR 974) de l'Institut de Myologie (Sorbonne Université – INSERM- AIM) a réalisé, en collaboration avec une équipe de l'université des sciences et technologies de Hong Kong, la première cartographie des cellules du muscle squelettique révélant ainsi la composition cellulaire exacte du tissu musculaire adulte, jusqu'à présent partiellement connue. Publiée ce jour dans la revue Molecular Cell, cette première scientifique, soutenue par l'AFM-Téléthon, permet de mieux comprendre la structure du muscle squelettique, d'identifier précisément l'origine de ses dysfonctionnements mais aussi d'observer plus rapidement l'efficacité des traitements.

Parmi les 600 muscles qui composent le corps humain, le muscle squelettique gère quatre fonctions principales : la motricité, le maintien de la posture, la stabilité des articulations et la production de chaleur. L'étude du tissu musculaire utilisait jusqu'alors des techniques conventionnelles comme l'histologie, la microscopie électrique et la culture de cellules qui n'étaient pas suffisamment performantes pour identifier l'ensemble des cellules composant le tissu musculaire. Pour connaître la composition cellulaire précise du muscle squelettique, Fabien Le Grand, Directeur de recherche CNRS au Centre de Recherche en Myologie de l'Institut de Myologie, et son équipe, ont combiné deux

Evaluer plus rapidement les effets d'un médicament. Les chercheurs pourront évaluer l'efficacité d'un traitement (thérapie génique, thérapie cellulaire, pharmacogénétique) beaucoup plus rapidement, et de ce fait à moindre coût. En effet, cette nouvelle approche combinée va permettre de tester en quelques semaines les effets d'une molécule contre 6 mois auparavant dans les modèles expérimentaux traditionnels.

Une équipe française du centre de référence « Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies rares (NNERF) » passe en revue les pistes thérapeutiques dans la **maladie de Charcot-Marie-Tooth** de type 1A (CMT 1A).