



**HAL**  
open science

## LGM - Laboratoire de génétique médicale

Rapport Hcéres

► **To cite this version:**

Rapport d'évaluation d'une entité de recherche. LGM - Laboratoire de génétique médicale. 2017, Université de Strasbourg, Institut national de la santé et de la recherche médicale - INSERM. hceres-02030430

**HAL Id: hceres-02030430**

**<https://hal-hceres.archives-ouvertes.fr/hceres-02030430v1>**

Submitted on 20 Feb 2019

**HAL** is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

# HCERES

Haut conseil de l'évaluation de la recherche  
et de l'enseignement supérieur

Département d'Évaluation de la Recherche

Évaluation de l'unité :

Laboratoire de Génétique Médicale

LGM

sous tutelle des  
établissements et organismes :

Université de Strasbourg

Institut National de la Santé Et de la Recherche  
Médicale - INSERM

Campagne d'évaluation 2016-2017 (Vague C)

# HCERES

Haut conseil de l'évaluation de la recherche  
et de l'enseignement supérieur

Département d'Évaluation de la Recherche

*Pour le HCERES,<sup>1</sup>*

Michel Cosnard, président

*Au nom du comité d'experts,<sup>2</sup>*

Mireille Claustres, présidente du comité

---

En vertu du décret n°2014-1365 du 14 novembre 2014.

<sup>1</sup> Le président du HCERES "contresigne les rapports d'évaluation établis par les comités d'experts et signés par leur président." (Article 8, alinéa 5)

<sup>2</sup> Les rapports d'évaluation "sont signés par le président du comité". (Article 11, alinéa 2)

## Rapport d'évaluation

Ce rapport est le résultat de l'évaluation du comité d'experts dont la composition est précisée ci-dessous.

Les appréciations qu'il contient sont l'expression de la délibération indépendante et collégiale de ce comité.

Nom de l'unité : Laboratoire de Génétique Médicale

Acronyme de l'unité : LGM

Label demandé : UMR mono-organisme

N° actuel : U1112 INSERM

Nom du directeur  
(2016-2017) : M<sup>me</sup> Hélène DOLLFUS

Nom du porteur de  
projet  
(2018-2022) : M<sup>me</sup> Hélène DOLLFUS

## Membres du comité d'experts

Présidente : M<sup>me</sup> Mireille CLAUSTRES, Université de Montpellier

Experts : M. Serge AMSELEM, INSERM/UPMC, Paris (représentant du CNU)

M<sup>me</sup> Geneviève GOURDON, INSERM, Institut Imagine, Paris

M<sup>me</sup> Cécile LECOEUR, Institut Pasteur, Lille (représentante des personnels d'appui à la recherche)

Déléguée scientifique représentante du HCERES :

M<sup>me</sup> Urszula HIBNER

Représentants des établissements et organismes tutelles de l'unité :

M<sup>me</sup> Corinne BERGERON, INSERM

M. Yves LARMET, Université de Strasbourg

M<sup>me</sup> Marie-Ange LUC, INSERM

Directeur ou représentant de l'École Doctorale :

M. Serge POTIER, École Doctorale n° 414, « Sciences de la vie et de la santé »

## 1 • Introduction

### Historique et localisation géographique de l'unité

Le LGM (Laboratoire de Génétique Médicale) a été créé en 2003 d'abord comme équipe d'accueil de l'Université de Strasbourg, puis en 2007 comme équipe AVENIR INSERM, et depuis 2013 comme unité mixte INSERM-Unistra U1112. Le LGM est actuellement localisé dans les locaux de recherche de la Faculté de Médecine de Strasbourg (9<sup>ème</sup> étage du bâtiment 3). Sa relocalisation en 2017 dans un nouveau bâtiment adjacent (CRBS, Centre de Recherche Biomédicale de Strasbourg) permettra de regrouper sur un site unique les entités scientifiques et cliniques de l'Institut de Génétique Médicale d'Alsace (IGMA), avec pour objectif de favoriser l'interdisciplinarité entre la clinique, la recherche médicale et la recherche fondamentale.

### Équipe de direction

Directrice : M<sup>me</sup> Hélène DOLLFUS.

### Nomenclature HCERES

Domaine principal : SVE2 Biologie cellulaire, Biologie moléculaire, Biochimie, Génomique, Biologie Systémique, Développement, Biologie Structurale ;

Domaine secondaire : SVE25 Physiologie, Physiopathologie, Cardiologie, Pharmacologie, Endocrinologie, Cancer, Technologies Médicales.

### Domaine d'activité

L'unité se consacre à la recherche translationnelle dans les domaines des maladies rares de cause génétique, en particulier les ciliopathies. Les travaux, s'appuyant sur l'expertise clinique locale de l'équipe vont de la découverte de nouveaux gènes en cause à l'élucidation des mécanismes physiopathologiques impliqués *via* les études fonctionnelles réalisées sur des modèles *in vitro* et *in vivo* grâce à de solides collaborations locales, nationales et internationales, jusqu'aux applications médicales (définition de panels de gènes à séquencer pour améliorer le diagnostic, recherche de nouveaux biomarqueurs et de nouvelles pistes thérapeutiques).

## Effectifs de l'unité

<b>Composition de l'unité</b>	<b>Nombre au 30/06/2016</b>	<b>Nombre au 01/01/2018</b>
N1 : Enseignants-chercheurs titulaires et assimilés	4	4
N2 : Chercheurs des EPST ou EPIC titulaires et assimilés	1	1
N3 : Autres personnels titulaires (appui à la recherche et/ou n'ayant pas d'obligation de recherche)	6	6
N4 : Autres chercheurs et enseignants-chercheurs (ATER, post-doctorants, etc.)	1	
N5 : Chercheurs et enseignants-chercheurs émérites (DREM, PREM)		
N6 : Autres personnels contractuels (appui à la recherche et/ou n'ayant pas d'obligation de recherche)		
N7 : Doctorants	5	
<b>TOTAL N1 à N7</b>	<b>17</b>	
Personnes habilitées à diriger des recherches ou assimilées	2	

<b>Bilan de l'unité</b>	<b>Période du 01/01/2011 au 30/06/2016</b>
Thèses soutenues	3
Post-doctorants ayant passé au moins 12 mois dans l'unité	1
Nombre d'HDR soutenues	

## 2 • Appréciation sur l'unité

### Avis global sur l'unité

C'est une équipe de génétique humaine exemplaire par sa capacité à mener une recherche véritablement translationnelle dans le domaine des maladies rares, reposant sur plusieurs expertises complémentaires, de l'expertise clinique à l'élucidation des mécanismes physiopathologiques à l'origine de plusieurs groupes de maladies. Il s'agit d'une part du recrutement et du suivi des patients (notamment pour les syndromes BBS et apparentés, syndrome ALMS, et plusieurs maladies du développement oculaire), et d'autre part de l'identification des gènes en cause, suivie dans la majorité des cas par d'élégantes études fonctionnelles sur des modèles *in vitro* et/ou *in vivo* (levure, souris, poisson zèbre...) réalisées grâce à de judicieuses collaborations locales ou internationales.

Les perspectives de recherche sont en parfaite cohérence avec les axes actuellement développés, anticipant les évolutions technologiques (notamment dans deux domaines clés en génétique : le WGS et la bioinformatique).

Au cours de la période quinquennale l'unité a su accroître son potentiel de valorisation, s'attachant à promouvoir son identité et sa visibilité, comme en témoignent le développement des recherches transdisciplinaires, les publications dans des revues de bon à haut niveau et la participation à des programmes de recherche européens.

L'effectif en chercheurs temps plein est très restreint (la composition de l'unité est très hospitalo-universitaire) au regard de la diversité et de l'ambition des projets proposés. Malgré cet effectif restreint, l'unité bénéficie d'un excellent positionnement dans le domaine des maladies rares au plan national et international.

Le bilan est globalement très positif avec, notamment, l'identification de 7 nouveaux gènes de maladies et le dépôt de 3 brevets concernant la recherche de molécules thérapeutiques.

L'unité oriente sa politique scientifique vers l'élucidation des mécanismes physiopathologiques impliqués dans certaines pathologies et vers le développement de nouvelles thérapies issues des connaissances générées en partenariat renforcé avec des compagnies de biotechnologie. Le potentiel d'attractivité pour des biotechnologies françaises est important.