



**HAL**  
open science

## MRGM - Maladies rares : génétique et métabolisme

Rapport Hcéres

► **To cite this version:**

Rapport d'évaluation d'une entité de recherche. MRGM - Maladies rares : génétique et métabolisme. 2015, Université de Bordeaux, Institut national de la santé et de la recherche médicale - INSERM. hceres-02033594

**HAL Id: hceres-02033594**

**<https://hal-hceres.archives-ouvertes.fr/hceres-02033594v1>**

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

Entités de recherche

Évaluation du HCERES sur l'unité :  
Maladies Rares : Génétique et Métabolisme  
MRGM

sous tutelle des  
établissements et organismes :

Université de Bordeaux

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

Campagne d'évaluation 2014-2015 (Vague A)

# HCERES

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

Entités de recherche

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

Didier HOUSSIN, président

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

Gert MATTHIJS, président 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 :	Maladies Rares : Génétique et Métabolisme
Acronyme de l'unité :	MRGM
Label demandé :	Inserm
N° actuel :	EA 4576
Nom du directeur (en 2014-2015) :	M. Didier LACOMBE
Nom du porteur de projet (2016-2020) :	M. Didier LACOMBE

## Membres du comité d'experts

Président : M. Gert MATTHIJS, KU Leuven, Leuven, Belgique

Experts : M<sup>me</sup> Sylvie MANOUVRIER, Hôpital Jeanne de Flandres CHRU, Lille  
M<sup>me</sup> Agnès RÖTIG, Imagine, Hôpital Necker Enfants Malades, Paris  
M. Marco SERI, Azienda Ospedaliera di Bologna-Policlino S.Orsola-Malpighi, Bologna, Italie

Délégué scientifique représentant du HCERES :

M. Bernard DASTUGUE

Représentants des établissements et organismes tutelles de l'unité :

M. Pierre DOS SANTOS, Université de Bordeaux

M<sup>me</sup> Chantal LASSERRE, Inserm

M. Roger MARTHAN (directeur de l'École Doctorale « Sciences du vivant et de la santé » N°154)

## 1 • Introduction

### Historique et localisation géographique de l'unité

L'EA 4576 a été créée en 2010 par regroupement des EA 4137 de l'Université Bordeaux 2, UMR 1067 de l'Université Bordeaux 1 et d'une partie de l'unité INSERM U 688.

Elle est localisée à l'hôpital Pellegrin, CHU de Bordeaux, campus universitaire Carreire, sauf la partie « Poisson zèbre », qui est restée localisée sur le site de Talence.

L'EA 4576 est rattachée au département des Sciences du Vivant et de la Santé (SVS) et participe à la SFR4 *Biologie fondamentale et appliquée à la médecine*.

### Équipe de direction

Le porteur de projet est le directeur de l'équipe, il est assisté d'un conseil scientifique et d'un conseil de laboratoire.

Le conseil scientifique est composé des chercheurs et enseignants-chercheurs statutaires (réunions trimestrielles). Il a pour rôle la coordination scientifique et la définition de la politique scientifique.

Le conseil de laboratoire est composé de membres représentatifs des diverses catégories de personnel (réunions semestrielles). Il a pour rôle la gestion des ressources humaines et financières de l'équipe.

### Nomenclature HCERES

SV1 LS2

### Effectifs de l'unité

Effectifs de l'unité	Nombre au 30/06/2014	Nombre au 01/01/2016
<b>N1</b> : Enseignants-chercheurs titulaires et assimilés	14	10
<b>N2</b> : Chercheurs des EPST ou EPIC titulaires et assimilés	2	3
<b>N3</b> : Autres personnels titulaires (n'ayant pas d'obligation de recherche)	4	4
<b>N4</b> : Autres enseignants-chercheurs (PREM, ECC, etc.)	2	1
<b>N5</b> : Autres chercheurs (DREM, Post-doctorants, visiteurs etc.)	4	3
<b>N6</b> : Autres personnels contractuels (n'ayant pas d'obligation de recherche)	4	3
<b>TOTAL N1 à N6</b>	<b>30</b>	<b>24</b>

Effectifs de l'unité	Nombre au 30/06/2014	Nombre au 01/01/2016
Doctorants	3	1
Thèses soutenues	4	2
Post-doctorants ayant passé au moins 12 mois dans l'unité	3	2
Nombre d'HDR soutenues	2	2
Personnes habilitées à diriger des recherches ou assimilées	7	8

## 2 • Appréciation sur l'unité

### Avis global sur l'unité

L'EA 4576 se présente en tant que mono-équipe travaillant sur deux thématiques différentes : « Dismétabolisme et Neurodégénérescence » et « Maladies génétiques du Développement ».

L'équipe est composée de 24 personnes : enseignants chercheurs, chercheurs statutaires, doctorants, post-doctorants, ingénieurs et personnels techniques.

Il s'agit d'une équipe dynamique qui a su obtenir de nombreux financements et a encadré 7 doctorants (5 thèses soutenues dans la période 2010-14, 2 en cours), 8 post-doctorants et de nombreux étudiants en Master.

Les publications sont de qualité.

La recherche effectuée s'appuie sur de remarquables cohortes de patients, et les liens avec la clinique constituent un atout majeur. L'équipe s'appuie sur une plateforme de poisson zèbre reconnue, que l'équipe a su bien exploiter pour ses recherches spécifiques.

Le projet est de qualité et réalisable compte tenu des atouts suscités. Il conviendrait cependant qu'elle renforce ses ressources non-associatives afin de maintenir la compétition internationale.

### Points forts et possibilités liées au contexte

Le projet de recherche scientifique de l'équipe s'organise autour de deux thèmes :

- « Dismétabolisme et neurodégénérescence » qui inclut une partie sur le métabolisme lipidique et une sur le métabolisme énergétique ;

- « Maladies génétiques du développement » qui inclut un projet sur la compréhension génétique et physiopathologique du syndrome de Goldenhar et un projet de recherche translationnelle *via* un essai thérapeutique dans le syndrome de Rubinstein-Taybi.

Ses points forts sont :

- des aspects allant de la recherche fondamentale à la thérapie (le groupe a organisé le premier essai thérapeutique dans le monde par un inhibiteur d'histone déacétylases dans le syndrome de Rubinstein-Taybi) ;

- le recrutement exceptionnel de cohortes de patients bien phénotypés est un des points forts très bien valorisé, en particulier au travers des financements obtenus de l'institution, des associations de patients mais aussi de l'industrie pharmaceutique ;

- la présence, en interne à l'équipe, d'une plateforme « poisson zèbre » performante et reconnue, capable de participer aux travaux dans les deux thématiques ;

- une production scientifique de l'équipe de qualité et régulière avec, depuis 2011 : 38 publications du MRGM, 79 publications en collaboration, 41 publications cliniques et 15 publications en langue française ;

- la capacité de ce groupe très dynamique à s'adapter à la recherche qui évolue constamment technologiquement et conceptuellement.

### Points faibles et risques liés au contexte

Les points faibles sont :

- la séparation sur deux sites distincts (Hôpital Pellegrin du CHU de Bordeaux et site de Talence) ;

- l'absence de chercheur statutaire dans la thématique « développement » ;

- l'absence de financement européen ;

- enfin, le comité d'experts n'a pas été convaincu par la proposition de l'étude du mécanisme d'épigénétique et d'épissage dans les maladies de neuro-dégénérescence ou de l'implication d'anomalies mitochondriales dans le syndrome de Costello.

### Recommandations

Le comité d'experts recommande à l'équipe de :

- améliorer les interactions au niveau international ;

- porter l'effort sur l'obtention de contrats européens ;

- maintenir les collaborations entre les différentes parties du groupe pour la réussite et le développement du projet ;

- poursuivre l'idée du regroupement sur un site unique, même si la situation actuelle ne semble pas avoir d'impact sur le fonctionnement de l'équipe ;

- penser à utiliser des techniques au-delà de l'étude de l'exome, notamment en pensant au « whole genome » et aux anomalies des régions régulatrices, plutôt que l'épigénétique.