

Chaire de professeur junior

Établissement/organisme porteur : INSERM

Nom du chef d'établissement/d'organisme : Gilles BLOCH

Site concerné : Aix-Marseille Université - *Faculté des Sciences Médicales et Paramédicales*

Région académique : Aix Marseille

Établissements/organismes partenaires : *le cas échéant*

Unité de recherche : *MMG – U1251*

Nom du projet : Impasse diagnostique dans les maladies neuromusculaires

Éventuellement acronyme

Mots-clés : *donner 5 mots-clés caractérisant le projet scientifique*

Maladies rares, génétique, génomique, bio informatique, cellules souches, thérapie

Durée visée : 3 ans

Thématique scientifique :

Section (s) CNU/CoNRS/CSS correspondante (s) :

Stratégie d'établissement : *décrire en quoi le recrutement est en lien avec la stratégie de l'établissement (15 lignes maximum)*

Dans le cadre de ses missions, l'INSERM participe à de nombreuses initiatives nationales ou européennes et accompagne différents programmes de recherche afin de valoriser toutes les ressources nécessaires à l'amélioration du diagnostic et de la prise en charge des maladies rares.

De plus, dans le cadre de la politique de site d'Aix-Marseille, AMU a mis en place avec ses partenaires de l'IDEx, dont l'INSERM, 18 instituts d'établissement qui ont pour vocation de fédérer des compétences scientifiques fortes du site pour contribuer à apporter des réponses à des enjeux sociétaux par des approches interdisciplinaires et en renforçant le lien formation-recherche. Ce projet s'inscrit pleinement dans la stratégie de l'institut d'établissement d'Aix Marseille Université « Marseille Maladies Rares » (MarMaRa) qui agrège les expertises de 11 unités de recherche, en physique, biologie, SHS et médecine.

Stratégie du laboratoire d'accueil : *décrire en quoi le recrutement est en lien avec la stratégie du laboratoire d'accueil (15 lignes maximum)*

Le laboratoire Marseille Medical Genetics (MMG, INSERM-AMU U1251) est principalement centré sur l'étude des maladies rares. Les travaux réalisés au laboratoire vont de l'identification de nouveaux gènes, en liens étroits avec des services cliniques et centres de référence, au développement de modèles pour l'étude de la patho-physiologie et au développement de thérapies. Dans ce contexte, le laboratoire s'est doté en 2012 d'une plateforme pour la production de cellules souches pluripotentes induites, une stratégie de

pointe pour aborder l'étude des mécanismes patho-physiologiques, la validation de variants génomiques mais aussi le développement thérapeutique allant du criblage de molécules à la thérapie génique ou la thérapie cellulaire. Dans les maladies rares, l'identification de nouveaux gènes est actuellement un objectif majeur pour diminuer le nombre de patients en errance ou en impasse diagnostique. Ceci passe par des approches intégratives impliquant la modélisation par des modèles pertinents. C'est dans ce contexte que nous postulons à une chaire de professeur junior. Le/la candidat.e aura en charge le développement d'approches innovantes basées sur l'exploitation des cellules souches pluripotentes induites pour la modélisation des maladies rares et le développement d'approches thérapeutiques (pharmacologie, thérapie génétique et thérapie cellulaire).

Résumé du projet scientifique : 15 lignes maximum

En combinant l'exploration du diagnostic clinique descriptif, la génomique, la modélisation des maladies à partir des cellules souches et l'intégration de données par des approches de biologie des systèmes, notre projet vise à identifier de nouvelles mutations et explorer les mécanismes moléculaires pour des patients atteints de maladies génétiques non diagnostiquées, en impasse diagnostique. Par une approche intégrée, nous souhaitons établir de nouvelles preuves de concept pour la classification de maladies rares non étiquetées. Ce projet, en lien avec les centres de référence maladies rares s'inscrit dans les perspectives du Plan National Maladies Rares (PMR III) et répond aux directives européennes de médecine personnalisée et la perspective « d'un diagnostic pour tous ». Nous espérons par une approche pluridisciplinaire intégrée développer et fédérer de nouvelles compétences et proposer des pistes innovantes pour le diagnostic et le traitement de maladies débilitantes dont la cause génétique n'est pas connue avec comme perspective à plus long terme d'identifier la ou les causes de maladies rares non diagnostiquées et trouver de meilleurs traitements pour chaque patient. Le projet sera initialement centré sur l'exploration des maladies neuromusculaires avec la perspective d'étendre les approches proposées à d'autres pathologies dans le champ des disciplines explorées au laboratoire MMG.

Résumé du projet d'enseignement : 15 lignes maximum

Le/la candidat.e participera aux enseignements du master « Biologie Santé » et plus particulièrement au parcours « génétique humaine et médicale ». Il/elle sera responsable du module « cellules souches et thérapies innovantes ». Il/elle sera également impliqué.e dans les missions de l'Institut d'établissement « Marseille Maladies Rares » pour la mise en place d'un label interdisciplinaire de master centré sur les maladies rares, incluant la génétique, la génomique, la bioinformatique mais aussi des thématiques plus transverses, incluant les sciences humaines et sociales en particulier. Le/la candidat.e participera également à des enseignements dans d'autres structures (Sciences médicales, Polytech...).

Diffusion scientifique : préciser les résultats attendus en termes de diffusion scientifique (publications, communications, ...)

Notre ambition est de créer un environnement scientifique solide, première étape pour favoriser le partage scientifique. Nous voulons atteindre cet objectif par notre implication dans un réseau national (Filnemus) et offrir un environnement qui permet la formation à la recherche des étudiants et des jeunes scientifiques. Une grande quantité de données sera rendue disponible par la publication et le dépôt dans des bases de données publiques. Les informations dérivées de ce projet profiteront aux chercheurs universitaires dans les domaines des pathologies du muscle, des cellules souches, de la génomique, de la bioinformatique. À ce titre, nous ciblerons les revues pertinentes pour ces communautés afin de publier nos résultats, en donnant la priorité aux revues en accès libre. Nous diffuserons également nos résultats en participant à des réunions et ateliers scientifiques internationaux. En outre, ce projet contribuera fortement à l'enseignement supérieur, en formant par des approches interdisciplinaires des étudiants qui deviendront la nouvelle génération de chercheurs et de cliniciens.

Science ouverte : le projet s'inscrit-il dans une démarche de science ouverte ? Si, oui décrire sa mise en œuvre.

Une grande quantité de données sera rendue disponible par la publication et le dépôt dans des bases de données publiques.

En termes de publications, nous ciblerons les revues pertinentes afin de publier nos résultats, en donnant la priorité aux revues en accès libre (Open Accès). Les publications seront systématiquement déposées sur HAL.

Science et société : le projet envisage-t-il une communication auprès du grand public ? Si oui : préciser de quelle manière et à quelle échéance

Grâce à nos liens étroits avec différents services cliniques et l'implication de cliniciens à chaque stade du projet, une partie de cette recherche sera directement transférable vers l'hôpital. L'impact immédiat sur les patients est donc élevé, avec un impact sur la gestion de la santé et les soins. Le transfert d'informations aux cliniciens et à un large public sera grandement facilité par les interactions déjà en place au sein de la structure d'accueil. La diffusion vers le grand public est la culture même du laboratoire MMG qui est impliqué depuis toujours dans des actions de communications auprès de patients ou à la diffusion de la recherche vers un large public (Fête de la Sciences, Journée des familles, 1000 chercheurs dans les écoles).

Le grand public sera également informé de nos découvertes par une publicité nationale ou internationale via nos institutions (AMU, INSERM) et via l'Institut thématique Marseille Maladie Rares qui permettra de sensibiliser le public.

Indicateurs : préciser les indicateurs de suivi du déploiement du projet et la méthodologie de leur suivi