

RÉSUMÉ FINAL DE L'ÉVALUATION DE L'UNITÉ :

Maladies rares du Développement et du
métabolisme (RADEME)

SOUS TUTELLE DES ÉTABLISSEMENTS ET ORGANISMES :

Université de Lille

Centre hospitalier régional et universitaire de
Lille - Chru Lille

CAMPAGNE D'ÉVALUATION 2018-2019
VAGUE E

Rapport publié le 18/03/2019



Pour le Hcéres¹ :

Michel Cosnard, Président

Au nom du comité d'experts² :

Yves Sznajer, Président du comité

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

¹ Le président du Hcéres "contresigne les rapports d'évaluation établis par les comités d'experts et signés par leur président." (Article 8, alinéa 5) ;

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

Les données chiffrées des tableaux de ce document sont extraites des fichiers déposés par les tutelles (dossier d'autoévaluation et données du contrat en cours / données du prochain contrat).

PRÉSENTATION DE L'UNITÉ

Nom de l'unité :	Maladies rares du Développement et du métabolisme
Acronyme de l'unité :	RADEME
Label demandé :	EA
Type de demande :	Renouvellement à l'identique
N° actuel :	EA7364
Nom de la directrice (2018-2019) :	M ^{me} Sylvie MANOUVRIER-HANU
Nom du porteur de projet (2020-2024) :	M. Jamal GHOU MID
Nombre d'équipe du projet :	1

MEMBRES DU COMITÉ D'EXPERTS

Président :	M. Yves SZNAJER, Université catholique de Louvain, Belgique
Experts :	M. Dominique BONNEAU, Chu d'Angers (représentant du CNU) M ^{me} Véronique DAVID, Université de Rennes

REPRÉSENTANTE DU HCÉRES

M^{me} Sophie EZINE

REPRÉSENTANTS DES ÉTABLISSEMENTS ET ORGANISMES TUTELLES DE L'UNITÉ

M. Luc BUEE, Université de Lille
M. Frédéric GOTTRAND, Chu de Lille
M. Lionel MONTAGNE, Université de Lille
M. Patrick VERMERSCH, Université de Lille

INTRODUCTION

HISTORIQUE ET LOCALISATION GÉOGRAPHIQUE DE L'UNITÉ

L'EA7364 (RADEME) est une mono équipe rattachée à l'Université de Lille, créée le 1^{er} janvier 2015, avec pour objectifs d'aider à élucider les causes génétiques de pathologies rares du développement et du métabolisme.

Au moment de sa création, cette équipe ne disposait pas de locaux dédiés, et les travaux de recherche étaient effectués dans le Centre de Biologie et Pathologie du CHU de Lille, en utilisant des locaux hospitaliers. Entre 2015 et 2016, l'équipe a bénéficié de l'attribution d'un local de 25 m², situé au niveau du Pôle Recherche de la Faculté de Médecine de Lille. Le local de l'équipe a été aménagé progressivement pour permettre d'y pratiquer les techniques nécessaires à l'activité de recherche.

DIRECTION DE L'UNITÉ

M^{me} Sylvie Manouvrier-Hanu assure la direction et le prochain mandat sera dirigé par M. Jamal Ghomid.

NOMENCLATURE HCÉRES

SVE1_1 ; SVE2_2.

DOMAINE D'ACTIVITÉ

L'équipe RADEM s'intéresse à la génétique et à la physiopathologie d'anomalies rares du développement et du métabolisme, par une approche translationnelle et multidisciplinaire en s'appuyant sur les compétences de ses différents membres en clinique, génétique, métabolisme et biologie moléculaire. Parmi les anomalies du développement, RADEME s'intéresse particulièrement aux anomalies des membres, aux syndromes malformatifs et à la déficience intellectuelle.

EFFECTIFS DE L'UNITÉ

	Composition de l'unité	
	Maladies rares du développement et du métabolisme. Du génotype au phénotype et à la fonction	
Personnels en activité	Nombre au 30/06/2018	Nombre au 01/01/2020
Professeurs et assimilés	4	4
Maîtres de conférences et assimilés	21	21
Directeurs de recherche et assimilés	0	0
Chargés de recherche et assimilés	1	1
Conservateurs, cadres scientifiques EPIC, fondations, industries...	0	0

Professeurs du secondaire détachés dans le supérieur	0	0
ITA-BIATSS autres personnels cadre et non cadre EPIC...	1	1
Sous-total personnels permanents en activité	27	27
Enseignants-chercheurs non titulaires, émérites et autres	0	
Chercheurs non titulaires, émérites et autres	2	
<i>dont doctorants</i>	2	
Autres personnels non titulaires	0	
Sous-total personnels non titulaires, émérites et autres	2	
Total personnels	29	

AVIS GLOBAL SUR L'UNITÉ

L'équipe RADEME a construit une expertise clinique et scientifique qui a permis d'identifier 5 nouveaux gènes responsables d'anomalies du développement et déficience intellectuelle. Ces résultats ont été obtenus grâce à l'établissement de cohortes de patients et à l'utilisation de technologies performantes (identification de gènes par NGS, étude de l'expression et de la régulation génique). Ces travaux originaux ont conduit à une très bonne production scientifique. Ils ont permis d'établir des collaborations nationales et internationales.

Cependant la visibilité de l'équipe reste encore limitée. L'implication dans l'encadrement pédagogique est faible malgré une dynamique positive. Les stratégies pour recueillir de nouvelles subventions n'apparaissent pas établies. Les perspectives scientifiques du projet à 5 ans sont très bonnes et leur faisabilité semble bonne.

En conclusion l'avis global du comité d'experts sur l'unité est bon.

Les rapports d'évaluation du Hcéres
sont consultables en ligne : www.hceres.fr

Évaluation des coordinations territoriales
Évaluation des établissements
Évaluation de la recherche
Évaluation des écoles doctorales
Évaluation des formations
Évaluation et accréditation internationales



2 rue Albert Einstein
75013 Paris, France
T. 33 (0)1 55 55 60 10

hceres.fr

[@Hceres_](https://twitter.com/Hceres_)

[Hcéres](https://www.youtube.com/Hceres)