

RAPPORT D'ÉVALUATION DE L'UNITÉ

Rademe - Maladies rares du développement embryonnaire et du métabolisme : du phénotype au génotype et à la fonction

SOUS TUTELLE DES ÉTABLISSEMENTS ET ORGANISMES :

Université de Lille,

Centre hospitalier régional et universitaire de Lille
- CHRU Lille

CAMPAGNE D'ÉVALUATION 2024-2025
VAGUE E

Rapport publié le 20/03/2025



Au nom du comité d'experts :

Juliette Azimzadeh, présidente du comité

Pour le Hcéres :

Stéphane Le Bouler, président par intérim

En application des articles R. 114-15 et R. 114-10 du code de la recherche, les rapports d'évaluation établis par les comités d'experts sont signés par les présidents de ces comités et contresignés par le président du Hcéres.

Pour faciliter la lecture du document, les noms employés dans ce rapport pour désigner des fonctions, des métiers ou des responsabilités (expert, chercheur, enseignant-chercheur, professeur, maître de conférences, ingénieur, technicien, directeur, doctorant, etc.) le sont au sens générique et ont une valeur neutre.

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. Les données chiffrées de ce rapport sont les données certifiées exactes extraites des fichiers déposés par la tutelle au nom de l'unité.

MEMBRES DU COMITÉ D'EXPERTS

Présidente : Mme Juliette Azimzadeh Centre national de la recherche scientifique – CNRS, Paris

Experts : Mme Marie-Bérengère Troadec, Centre hospitalier régional et universitaire de Brest - CHRU Brest

REPRÉSENTANTE DU HCÉRES

Mme Marie José Stasia

REPRÉSENTANTS DES ÉTABLISSEMENTS ET ORGANISMES TUTELLES DE L'UNITÉ DE RECHERCHE

M. Frédéric Daussin, Assesseur Recherche Université de Lille

Mme Brigitte Courtois, CHU de Lille

CARACTÉRISATION DE L'UNITÉ

- Nom : Maladies Rares du Développement : Génétique, Régulation et Protéomique
- Acronyme : Rademe
- Label et numéro : ULR 7364
- Composition de l'équipe de direction : Pr Jamal Ghomid, Directeur de l'ULR7364, animation de l'axe «régulation génique et neurodéveloppement», Pr Florence Petit, Directrice adjointe, animation de l'axe «régulation génique et développement des membres», Dr Thomas Smol, comité de pilotage, coanimation de l'axe «régulation génique et neurodéveloppement», Dr Fabienne Escande, comité de pilotage, coanimation de l'axe «régulation génique et développement des membres»

PANELS SCIENTIFIQUES DE L'UNITÉ

SVE Sciences du vivant et environnement

SVE3 Molécules du vivant, biologie intégrative (des gènes et génomes aux systèmes), biologie cellulaire et du développement pour la science animale

THÉMATIQUES DE L'UNITÉ

L'ULR7364/Rademe est une unité monoéquipe qui s'intéresse aux causes génétiques des pathologies rares du développement, en particulier les anomalies des membres, les syndromes malformatifs, et la déficience intellectuelle. L'unité développe une approche multidisciplinaire associant clinique, génétique, métabolisme et biologie moléculaire.

HISTORIQUE ET LOCALISATION GÉOGRAPHIQUE DE L'UNITÉ

L'unité Rademe, créée en 2015 sous la cotutelle de l'université de Lille et du CHU de Lille, est localisée à la faculté de médecine de Lille.

ENVIRONNEMENT DE RECHERCHE DE L'UNITÉ

Rademe est localisée au pôle recherche de la faculté de médecine de Lille, dans des locaux de 70 m², à la suite d'un déménagement au sein du même bâtiment en 2021. En outre, l'unité dispose d'un laboratoire L2 pour la culture cellulaire qu'elle partage avec une autre unité. L'unité s'appuie par ailleurs sur les différentes plateformes du CHU de Lille : le pôle de Biologie Pathologie Génétique (Biologie Moléculaire, Biochimie, Physico-chimie, Cytogénétique, Fœtopathologie, Culture cellulaire), le plateau commun de génomique fonctionnelle et structurale et les plateaux d'imagerie. Cinq centres de référence maladies rares (CRM) sont associés à l'unité : le CRM anomalies du développement et syndromes malformatifs, le CRM maladies héréditaires du métabolisme, le CRM malformations craniofaciales rares, le CRM malformations du cervelet, le CRM anomalies du développement génital et le CRM surdités génétiques. L'unité fait aussi partie de la Fédération Hospitalo-Universitaire (FHU) G4 Génomique, labélisée en 2020, et qui regroupe des équipes des CHU de Rouen, Lille, Amiens, et Caen, ainsi que du Centre François Baclesse et de l'unité Inserm U1245.

EFFECTIFS DE L'UNITÉ : en personnes physiques au 31/12/2023

Catégories de personnel	Effectifs
Professeurs et assimilés	5
Maîtres de conférences et assimilés	2
Directeurs de recherche et assimilés	0
Chargés de recherche et assimilés	0
Personnels d'appui à la recherche	20
Sous-total personnels permanents en activité	27
Enseignants-chercheurs et chercheurs non permanents et assimilés	0
Personnels d'appui non permanents	0
Post-doctorants	0
Doctorants	5
Sous-total personnels non permanents en activité	5
Total personnels	32

RÉPARTITION DES PERMANENTS DE L'UNITÉ PAR EMPLOYEUR : en personnes physiques au 31/12/2023. Les employeurs non-tutelles sont regroupés sous l'intitulé « autres ».

Nom de l'employeur	EC	C	PAR
CHRU LILLE	0	0	20
U LILLE	7	0	0
Total personnels	7	0	20

AVIS GLOBAL

L'unité monoéquipe Rademe se consacre à l'étude de pathologies rares du développement causées par des anomalies de la régulation génique. Les objectifs scientifiques de l'unité sont excellents. Rademe tire profit de l'expertise variée de ses membres, qui sont directement impliqués dans l'activité médicale de diagnostic génétique, avec cinq centres de référence maladies rares (CRM) associés à l'unité et des patients provenant de France et d'Europe. Cela a permis de constituer des cohortes de patients bien caractérisées dont l'étude constitue le cœur de l'activité de l'unité.

Les ressources de l'unité sont très bonnes, avec 85 k€ par an de financements récurrents et environ 300 k€ de financements externes, le financement d'un ingénieur en bio-informatique par l'université de Lille, et l'accès aux nombreuses plateformes du CHU de Lille. Toutefois, le niveau actuel de financement par appels à projets ne permet pas le recrutement de postdoctorants et d'ingénieurs/techniciens pour développer davantage les approches fonctionnelles au sein de l'unité. D'autre part, le seul chercheur à temps plein (Inserm) est parti à la retraite en 2022, et il n'y a pas de perspectives de recrutement pour le moment. L'unité ne dispose pas non plus de personnel administratif, et les tâches administratives doivent être prises en charge par un ingénieur de recherche et une attachée de recherche clinique.

Le fonctionnement de l'unité est excellent, avec de nombreux échanges scientifiques et une grande disponibilité de l'équipe de direction et des encadrants malgré leur importante charge clinique. Le personnel est très satisfait du fonctionnement de l'unité et de sa gestion par l'équipe de direction, et l'atmosphère y semble excellente. Ce bon fonctionnement et la combinaison d'expertise de ses membres, à la fois au sein de l'unité et dans le cadre de l'activité diagnostique, contribuent de façon importante à la production scientifique et à la visibilité de Rademe.

L'attractivité de l'unité est très bonne à excellente grâce aux cinq CRM associés à l'unité, une visibilité internationale sur certaines pathologies comme le syndrome MED13L, une participation à des conférences en nette augmentation par rapport au mandat précédent (19 communications orales, dont 5 dans des

conférences internationales, et 5 conférences invitées), et plusieurs collaborations internationales. Cependant, les financements extérieurs restent limités, et l'unité ne dispose d'aucun financement national qui permettrait en particulier de financer des recrutements.

La production scientifique de l'unité est très bonne à excellente, avec plus de 100 articles publiés au cours de la période d'évaluation dans des revues spécialisées de bonne à excellente qualité, dont des revues généralistes. Les meilleures publications (4x Nature Communications, Acta Neuropathologica Communications, American Journal of Human Genetics, Journal of Experimental Medicine, PNAS, European Journal of Human Genetics...) résultent de collaborations où les membres de Rademe ne signent pas en tant qu'auteurs principaux. Cela démontre une excellente capacité à valoriser les mutations identifiées, dont plusieurs par collaborations internationales. Il est néanmoins nécessaire de continuer à développer les approches fonctionnelles pour augmenter l'impact des travaux dont l'unité est leader.

La contribution de l'unité à la société est excellente, en particulier grâce à l'implication des membres de l'unité auprès des associations de patients et à travers la participation à des événements consacrés au grand public.

ÉVALUATION DÉTAILLÉE DE L'UNITÉ

A - PRISE EN COMPTE DES RECOMMANDATIONS DU PRÉCÉDENT RAPPORT

- La **visibilité** de l'équipe reste encore limitée.

La visibilité de l'unité est en augmentation au niveau national, avec la labellisation de deux nouveaux CRMRs en 2023 (anomalies des membres et déficience intellectuelle), et la labellisation de la FHU-G4 Génomique. La participation à des conférences a nettement augmenté, avec dix-neuf communications orales (5 à des conférences internationales et 14 à des conférences nationales), contre quatre pendant le précédent mandat. Un séminaire a par ailleurs été organisé à la faculté de médecine de Lille (300 participants pendant 2 jours) par des membres de l'unité. Plusieurs collaborations internationales (Kings College, UC San Francisco, Loma Linda university, UC Berkeley) ont aussi été mises en place.

- L'implication dans l'**encadrement pédagogique** est faible malgré une dynamique positive.

L'unité a encadré huit étudiants en M2 au cours du mandat, quatre thèses ont été soutenues et cinq thèses sont en cours, en augmentation par rapport au mandat précédent. L'équipe est aussi très impliquée dans l'enseignement dans le cadre du Master Biologie Santé (67 h/an en M1 et 1 journée thématique en M2).

- Les stratégies pour recueillir de nouvelles **subventions** n'apparaissent pas établies.

300 k€ de financements externes ont été obtenus au cours de la période 2018-2023, dont un seul financement national (Fondation maladies rares, 40 k€), ce qui reste modeste.

B - DOMAINES D'ÉVALUATION

Consigne de rédaction pour tous les domaines d'évaluation (1, 2, 3 et 4) : En considérant les références définies dans le référentiel d'évaluation des UR, le comité veille à distinguer les éléments remarquables, qui se rapportent à des points forts ou à des points faibles. Chacun des points est étayé par des faits observables notamment à partir des éléments déposés dans le portfolio. Le comité apprécie si le bilan de l'unité est en cohérence avec son profil d'activités.

DOMAINE 1 : PROFIL, RESSOURCES ET ORGANISATION DE L'UNITÉ

Appréciation sur les objectifs scientifiques de l'unité

Les objectifs scientifiques de l'unité, qui convergent vers des pathologies génétiques rares du développement pour comprendre les mécanismes de la régulation des gènes et réduire l'impasse diagnostique, sont excellents. L'activité clinique est essentielle pour le développement des projets de l'unité. Toutefois, la partie expérimentale comparativement plus restreinte fait que les publications à plus fort impact sont des collaborations dans lesquelles les membres de l'unité ne signent pas en auteurs principaux.

Appréciation sur les ressources de l'unité

Les ressources de l'unité sont très bonnes, avec 85 k€ par an de financements récurrents et environ 300 k€ de financements externes, l'accès aux plateformes du CHU de Lille, et un effectif globalement stable. Il n'y a plus de chercheur à temps plein dans l'unité cependant, la forte implication des membres de l'unité dans la clinique et l'enseignement limite le développement de la partie expérimentale. Le niveau de financement par appels à projets ne permet pas de compenser cette tendance par des recrutements de postdocs ou de techniciens/ingénieurs.

Appréciation sur le fonctionnement de l'unité

Le fonctionnement de l'unité est excellent et le personnel se déclare très satisfait du fonctionnement de l'unité et de sa gestion. L'animation scientifique est très dynamique malgré l'activité clinique importante des membres de l'unité, qui tirent efficacement partie des modes de communication actuels.

1/ L'unité s'est assigné des objectifs scientifiques pertinents.

Points forts et possibilités liées au contexte

Les objectifs scientifiques de l'unité sont clairement établis. Ils se focalisent sur des pathologies génétiques rares affectant le développement pour comprendre les mécanismes de la régulation des gènes au niveau fondamental et pour réduire l'impasse diagnostique. Ces objectifs sont excellents au vu de l'implication importante de l'équipe dans l'activité clinique, qui a permis l'établissement de cohortes de patients bien caractérisées. En outre, l'unité développe une collaboration avec une équipe qui étudie la régulation génique dans le cancer, en vue d'un possible rapprochement avec l'unité Canther (Inserm/CNRS). Le point commun serait l'étude de pathologies du développement liées à des défauts épigénétiques et associées à l'augmentation de fréquence de certains cancers.

Points faibles et risques liés au contexte

L'unité développe beaucoup de projets par rapport à ses capacités en termes expérimentaux. De nombreux projets sont des collaborations dans lesquelles l'unité contribue la partie diagnostique, tandis que les aspects fonctionnels sont étudiés par les collaborateurs. De ce fait, les publications à plus fort impact ne sont pas signées en auteurs principaux.

L'unité a été encouragée à évoluer vers une labellisation Inserm ou CNRS ou à se rapprocher d'une UMR existante, ce qui génère des incertitudes sur la direction à donner au projet scientifique de l'unité.

2/ L'unité dispose de ressources adaptées à son profil d'activités et à son environnement de recherche et les mobilise.

Points forts et possibilités liées au contexte

Rademe dispose de financements récurrents de l'université de Lille et du CHU de Lille à hauteur d'environ 85 k€ par an, complétés par environ 300 k€ de financements externes au cours du mandat écoulé, ce qui permet à l'unité de fonctionner avec ses activités et ses ressources humaines actuelles. Par ailleurs, l'unité bénéficie des plateformes du CHU de Lille (Biologie Moléculaire, Biochimie, Physico-chimie, Cytogénétique, Fœtopathologie, Culture cellulaire, génomique fonctionnelle et structurale, imagerie).

Le personnel permanent de l'unité est en légère augmentation, avec en 2023 sept PU-/MCU-PH, dix-sept PH, deux ingénieurs pour la partie expérimentale et la bio-informatique, financée par l'université de Lille, et une assistante de recherche clinique.

L'intégration de l'unité au sein du CHU de Lille lui permet de développer l'activité clinique essentielle à ses objectifs scientifiques.

Points faibles et risques liés au contexte

La forte implication des membres de l'unité dans la clinique et l'enseignement limite les capacités expérimentales, et le niveau de financement par appels à projets est trop faible pour permettre le recrutement de postdocs et d'ingénieurs/techniciens qui permettraient de changer cette tendance.

Le seul chercheur à temps plein (Inserm) est parti en retraite en 2022, et il n'y a pas de perspectives pour recruter d'autres chercheurs. L'unité ne dispose pas non plus de personnel administratif.

3/ Les pratiques de l'unité sont conformes aux règles et aux directives définies par ses tutelles en matière de gestion des ressources humaines, de sécurité, d'environnement, de protocoles éthiques et de protection des données ainsi que du patrimoine scientifique.

Points forts et possibilités liées au contexte

Le personnel est très satisfait du fonctionnement de l'unité et de sa gestion par l'équipe de direction. L'atmosphère semble excellente, les membres de Rademe appréciant clairement de travailler ensemble au sein de l'unité, mais aussi du CHU pour la partie diagnostique. Tous notent la grande disponibilité des encadrants et de l'équipe de direction, et la reconnaissance du travail de chacun.

L'unité dispose de deux instances consultatives. Le comité de pilotage, composé de trois membres dont le DU et la DU adjointe, se réunit une fois par trimestre pour discuter des questions scientifiques. L'assemblée générale est composée de l'ensemble des membres de l'unité et se réunit une fois par an.

L'animation scientifique est assurée par des réunions techniques bimensuelles pendant lesquelles sont présentés et discutés les projets de recherche, et des réunions clinico-biologiques organisées toutes les une à deux semaines pour les différentes thématiques.

L'université de Lille a engagé le processus de labellisation européenne HRS4R visant à améliorer les pratiques en matière d'éthique, de recrutement et de condition de travail des chercheurs.

L'université de Lille dispose d'un référent intégrité scientifique et d'un comité d'éthique.

Une charte de développement durable est en cours de rédaction dans l'unité.

Points faibles et risques liés au contexte

Pas de point faible à noter

DOMAINE 2 : ATTRACTIVITÉ

Appréciation sur l'attractivité de l'unité

L'attractivité de l'unité Rademe est très bonne à excellente, grâce à la présence des cinq CRMRs, une augmentation de la participation à des conférences nationales et internationales (19 en tout, dont 5 invitées), l'arrivée de six nouveaux praticiens hospitaliers et de six nouveaux doctorants, et l'établissement de différentes collaborations internationales. Le niveau de financement à travers des appels d'offres demeure modeste, en particulier en ce qui concerne les financements nationaux.

Points forts et possibilités liées au contexte

La visibilité est excellente grâce à la reconnaissance internationale de l'expertise sur certaines pathologies rares, en particulier le syndrome MED13L, aux cinq CRMR associés à l'unité, la labellisation de la FHU-G4 Génomique, et la participation à des conférences en nette augmentation par rapport au précédent mandat (19 communications orales dont 5 à des conférences internationales), dont cinq conférences invitées. Des collaborations internationales ont par ailleurs été développées (Kings College, UC San Francisco, Loma Linda university, UC Berkeley).

Six praticiens hospitaliers ont rejoint l'unité au cours du mandat, et six thèses ont été initiées, dont une financée par l'AAP « thèses labellisées » de l'université de Lille

Points faibles et risques liés au contexte pour les quatre références ci-dessus

Le montant des financements externes demeure limité (environ 300 k€ sur l'ensemble de la période), dont aucun financement national, ce qui limite les possibilités pour recruter des postdocs ou ingénieurs/techniciens et développer des approches de validation fonctionnelle.

DOMAINE 3 : PRODUCTION SCIENTIFIQUE

Appréciation sur la production scientifique de l'unité

La production scientifique de l'unité est très bonne à excellente. Elle comprend un grand nombre de publications (env. 350) issues de l'activité clinique et de la constitution de cohortes uniques bien annotées. Les démonstrations fonctionnelles des gènes candidats sont souvent faites en collaboration avec des équipes aux compétences complémentaires, ce qui permet d'obtenir des résultats publiés dans les meilleures revues de leur spécialité ou généralistes, telles que Nat Comm, J Exp Med, Am J Hum Genet ou PNAS.

Points forts et possibilités liées au contexte

L'unité a participé à la publication de plus de 100 articles au cours de la période évaluée, démontrant une activité de recherche importante. Ces travaux prennent leur origine dans l'activité clinique. Ces articles sont publiés dans de bonnes à excellentes revues de spécialités et quelques revues généralistes. La plupart des excellentes publications sont issues de travaux collaboratifs, non portés par un membre de l'unité. Il y a une

petite dizaine de ces excellentes publications en collaboration (ex. 2 Nat Comm 2021, Nat Comm 2022, Nat Comm 2023, Acta Neuropathologica Communications 2023, American Journal of Human Genetics 2023, Journal of Experimental Medicine 2022, PNAS 2022, Eur J Hum Genet 2018...). Ceci démontre le rôle important de l'unité à l'échelle internationale et sa capacité à collaborer avec des équipes performantes en jouant au maximum la carte de la complémentarité des approches méthodologiques pour aboutir à des résultats majeurs publiables et publiés. Ces publications portent sur les deux axes de recherche de l'unité, démontrant la bonne dynamique globale de l'unité, avec un léger déséquilibre en faveur de la thématique 'régulation génique et développement des membres'.

La moitié des publications sont d'excellent niveau, démontrant la qualité du travail. Tous chercheurs statutaires sont publiants. Les doctorants sont associés aux publications et la plupart signe une publication en premier auteur au cours de leur thèse.

Points faibles et risques liés au contexte pour les trois références ci-dessus

La grande majorité des publications dans les meilleures revues ne sont pas signées en tant qu'auteur principal par des membres de l'unité.

Tous les membres de l'unité avec une HDR ne semblent pas avoir une activité de recherche importante (6 HDR). L'axe 'régulation génique et neurodéveloppement' doit poursuivre sa montée en puissance.

DOMAINE 4 : INSCRIPTION DES ACTIVITÉS DE RECHERCHE DANS LA SOCIÉTÉ

Appréciation sur l'inscription des activités de recherche de l'unité dans la société

La contribution de l'unité à la société est excellente, notamment auprès des associations de patients, et par la participation à des événements de sensibilisation grand public.

Points forts et possibilités liées au contexte

L'unité a tissé des liens étroits avec des associations de patients et de leur famille.

L'unité a participé et a organisé des événements pour le grand public et a réalisé des actions de sensibilisation auprès de collégiens sur les thématiques de maladies rares (Journée Internationale des Maladies Rares, Pièce de théâtre, Exposition et ciné-débat, concert, spectacle de magie...) à une fréquence d'un à deux par an.

L'unité contribue à l'élaboration des Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS) à destination des professionnels de santé pour une dizaine de syndromes.

Points faibles et risques liés au contexte pour les trois références ci-dessus

L'unité ne mentionne pas de contrats de partenariat avec des acteurs non universitaires et élaboration de projets de recherche en collaboration avec l'industrie.

Les activités de vulgarisation scientifique par les médias, internet ou médias sociaux sont rares.

ANALYSE DE LA TRAJECTOIRE DE L'UNITÉ

La trajectoire de l'unité pour 2024-2029 est globalement dans la continuité du mandat précédent, avec un axe supplémentaire portant sur le développement de pistes thérapeutiques pour le syndrome MED13L. Cette trajectoire est cohérente vis-à-vis des ressources et du personnel de l'unité. Les travaux de Rademe s'appuieront sur sept CRMR et un centre de compétences maladies rares (CCMR), ainsi que sur le centre de référence européen Ithaca.

Les projets développés dans l'axe « Régulation génique et développement des membres » incluront la caractérisation d'une duplication d'un site de fixation pour les facteurs de transcription ETS/ETV de SHH dans le cadre d'une thèse (projet de thèse pour 2025) ; l'analyse de données de séquençage non conclusives du Plan France Médecine Génomique pour des patients présentant des anomalies des membres isolées (projet Limbreg) ; la recherche d'anomalies de la méthylation chez des patients atteints de malformations des membres sporadiques (projet MethyLimb, avec une thèse en cours) ; l'analyse de variants pathogènes de RPL26 et RPL17 identifiés par Saturation Genome Editing (SGE) ou chez les patients chez le poisson-zèbre (projet ZebRademe en collaboration avec la plateforme poisson-zèbre de l'université de Lille) ; l'établissement d'un atlas de l'expression des gènes impliqués dans le développement des membres à partir de tissus humains par RNA-seq (projet LimbEx-RNAtlas).

Pour l'axe « Déficiences intellectuelles », les projets comprendront le développement des analyses de séquençage de troisième génération pour identifier des variations génomiques de structure (TAD) plus efficacement et réduire l'errance génomique (projet CAR-SV, avec une thèse démarrée en 2022 qui concernera aussi les anomalies du développement) ; la mise au point d'une plateforme de test fonctionnel haut débit SGE (thèse démarrée en 2023) pour identifier des variants de MED13L, RPL26 et RPL17, ainsi que la caractérisation d'organoïdes cérébraux MED13L-KO (thèse démarrée en 2023) (Projet MINDS).

Pour l'axe « Anomalies du développement », les projets incluront l'étude d'un variant pathogène de CDH1 lié au BCDS1 pour déterminer s'il augmente aussi le risque de cancers gastriques, en utilisant des organoïdes gastriques ; et l'analyse de mutations affectant la synthèse du NAD⁺, cofacteur de SIRT1 et PARP, et de leur effet sur la méthylation de l'ADN (Projet Epimeta avec une thèse démarrant en 2025 et une collaboration avec l'équipe Epicare de l'unité Canther).

Enfin, pour ce qui est des approches thérapeutiques, un projet visera à restaurer le niveau d'expression de MED13L par une approche Tarna pour le traitement du syndrome MED13L quand il résulte d'une haploinsuffisance (projet Thera4MED).

Ces projets prévoient l'acquisition de nouvelles approches expérimentales pour l'analyse de l'architecture 3D de la chromatine (4C-seq, HiC-seq), des modifications épigénétiques (Cut&Tag, méthylome), ainsi que le développement de modèles (hiPSc, organoïdes) et de tests fonctionnels haut débit (SGE). Certaines de ces approches sont déjà implémentées et leur développement futur devrait permettre d'augmenter l'impact des travaux de l'unité.

L'Université de Lille encourageant les ULR à évoluer vers une labélisation Inserm ou CNRS ou à se rapprocher d'équipes déjà labélisée, Rademe a engagé des contacts avec l'unité Inserm/CNRS Canther, consacrés à la recherche sur le cancer. La collaboration avec la future équipe Epicare s'inscrit dans cette logique. Si cette collaboration est pertinente du point de vue de certains projets (Epimeta, culture d'organoïdes), une inclusion future des membres de l'unité dans Canther poserait cependant question pour une grande partie des activités de l'unité. Or les projets qui seraient à priori difficiles à inclure dans le périmètre de Canther sont au cœur de l'expertise de Rademe, et contribuent de façon essentielle à sa visibilité. C'est le cas par exemple pour l'expertise reconnue internationalement sur le syndrome MED13L. D'autre part, l'une des forces de Rademe est que ses membres travaillent aussi ensemble pour l'activité diagnostique au sein du CHU (environ 350 diagnostics par an avec des patients provenant de France et d'Europe). Cette continuité entre clinique et recherche sur les pathologies génétiques du développement serait perdue en cas d'inclusion des membres de l'unité dans Canther.

RECOMMANDATIONS À L'UNITÉ

Recommandations concernant le domaine 1 : Profil, ressources et organisation de l'unité

Il faut continuer à développer la validation fonctionnelle au sein de l'unité et à agréger des compétences (SGE, Bioinformatique, organoïdes, organisation 3D du génome...) pour être en mesure de garder le leadership sur la caractérisation des mutations les plus intéressantes.

Il faut aussi continuer à explorer les pistes pour recruter un scientifique statutaire et un administratif, et chercher des collaborations possibles avec des unités Inserm ou CNRS en priorisant le maintien de l'expertise combinée des membres de l'unité sur les maladies rares du développement.

Recommandations concernant le domaine 2 : Attractivité

Il est important d'aller chercher des fonds nationaux (type ANR) et internationaux (projets européens) via des collaborations ou des réseaux internationaux pour permettre en particulier le recrutement de postdocs ou d'ingénieurs/techniciens pour participer au développement des analyses fonctionnelles.

Il faut poursuivre le travail réalisé au cours du mandat écoulé pour accroître la reconnaissance internationale.

Recommandations concernant le domaine 3 : Production scientifique

L'unité doit s'attacher à porter en propre les projets de recherche pour publier dans d'excellentes revues en dernier auteur. Le développement des analyses fonctionnelles engagé au cours du mandat précédent et amené à monter en puissance au cours du futur mandat est clairement un pas dans la bonne direction.

Recommandations concernant le domaine 4 : Inscription des activités de recherche dans la société

Il serait intéressant de chercher à augmenter les liens avec le monde économique, notamment pour l'axe thérapeutique.

DATE

Début : 15 novembre 2024 à 9 h

Fin : 15 novembre 2024 à 17 h 30

Entretiens réalisés : en présentiel ou en distanciel

PROGRAMME DES ENTRETIENS

8 h 30 - 8 h45 Testing Zoom connections

8 h 45 - 9 h Closed session Expert Committee (EC) – Scientific Officer (SO)

Assessment of the Unit, Scientific Plenary session

9:00 - 9:10 Presentation of the EC to the staff members by SO

9:10 - 9:45 **Presentation of the unit by Jamal Ghoumid** (25 + 10 min questions)
Attending: EC, SO, all the unit members

9:45 - 11:00 **Presentation of the Axis**
Attending: Team members, EC, SO, director of the Unit

9h45 – 10h10 **Axe 1 : Régulation génique et développement des membres** by Florence Petit
(15 min presentation + 10 min questions)

10 h10- 10 h35 **Axe 2 : Régulation génique et déficience intellectuelle** by Jamal Ghoumid
(15 min presentation + 10 min questions)

10 h 35- 11 h **Axe 3 : Projets anomalies du développement**
(15 min presentation + 10 min questions)

11:00-11:30 **Break – Closed session with EC and SO**

11:30-12:00 **Researchers and professors**
Attending: Researchers except group leaders, EC, SO

12:00-13:30 **Lunch Break**

13:30-14:00 **Thesis students and post-docs**
Attending: PhD students and postdocs, EC, SO

14:00-14:45 **Technical and administrative personnel**
Attending: Technicians, Engineers, Administrative staff, EC, SO

14:45-15:30 **Break – Closed session with EC and SO**

15:30-16:00 **Meeting with the representatives of University and CHU**
Attending: expert committee, representatives of Institutions, SO

16:00-16:30 **Meeting of the Committee with the head of the unit**
Attending: Unit Direction, expert committee, SO

16:30-17:30 **Meeting of the Committee – Finalization of the report (closed hearing)**

POINTS PARTICULIERS À MENTIONNER

N/A

OBSERVATIONS GÉNÉRALES DES TUTELLES

—
**Direction générale déléguée
Recherche et valorisation**

Les vice-présidents recherche de l'Université de Lille
à
HCERES - Département d'Evaluation de la Recherche
Lille, 05/02/2025

Objet : Courrier d'observation de portée générale Université Lille DER PUR 260024872

Chère, Cher collègue

L'université de Lille tient tout d'abord à remercier le comité de visite HCERES pour l'attention qu'il a portée au travail mené par l'unité RADEME – Maladies rares du développement embryonnaire et du métabolisme : du phénotype au génotype et à la fonction - et pour la qualité de l'évaluation qu'il a produite.

—
Direction générale déléguée
Recherche et valorisation
Direction d'Appui à la Recherche

Le comité de visite a été l'occasion, pour les membres de l'Unité de Recherche et pour l'Université, d'approfondir certaines questions et de répondre aux interrogations des experts, dans un esprit constructif dont il faut se féliciter.

Affaire suivie par :

Les recommandations émises dans le rapport d'évaluation seront précieuses pour l'unité pour le déploiement de son projet lors du prochain contrat.

Directeur
jean-francois.delcroix@univ-lille.fr
dar-structurespartenariats@univ-
lille.fr
T. +33 (0)3 62 26 91 35

Nous signalons quelques erreurs et/ou incohérences ci-après.

- En page 8, volet 2, rubrique « Points forts et possibilités liées au contexte »

« Rademe dispose de financements récurrents de l'université Lille 2) est indiqué « dispose de financements récurrents de l'université de Lille 2... ».

L'université Lille 2 n'existe plus depuis janvier 2018. Elle a fusionné avec les ex-universités Lille 1 et Lille 3 pour former l'Université de Lille. Le chiffre 2 doit donc être retiré.

- Par ailleurs, p.5, il doit y avoir une erreur dans le tableau des permanents. Il est indiqué 20 PAR tous au CHU alors qu'à deux reprises dans le dossier, du personnel technique financé par l'Université de Lille est indiqué (page 5 dans « Avis global » et page 8 dans le volet 2, rubrique « Points forts et possibilités liés au contexte »).

Vous trouverez également, ci-joint, un relevé des erreurs factuelles à corriger élaboré par l'unité en vue du rapport définitif.

Nous vous prions de croire, chère collègue, cher collègue, à l'expression de notre considération distinguée.

Pour le Président et par délégation,
Les Vice-Présidents Recherche de l'Université de Lille



Olivier Colot



Sandrine Chassagnard

—
Université de Lille
Cité scientifique
59650 Villeneuve d'Ascq

www.univ-lille.fr

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

Évaluation des universités et des écoles

Évaluation des unités de recherche

Évaluation des formations

Évaluation des organismes nationaux de recherche

Évaluation et accréditation internationales



19 rue Poissonnière
75002 Paris, France
+33 1 89 97 44 00

