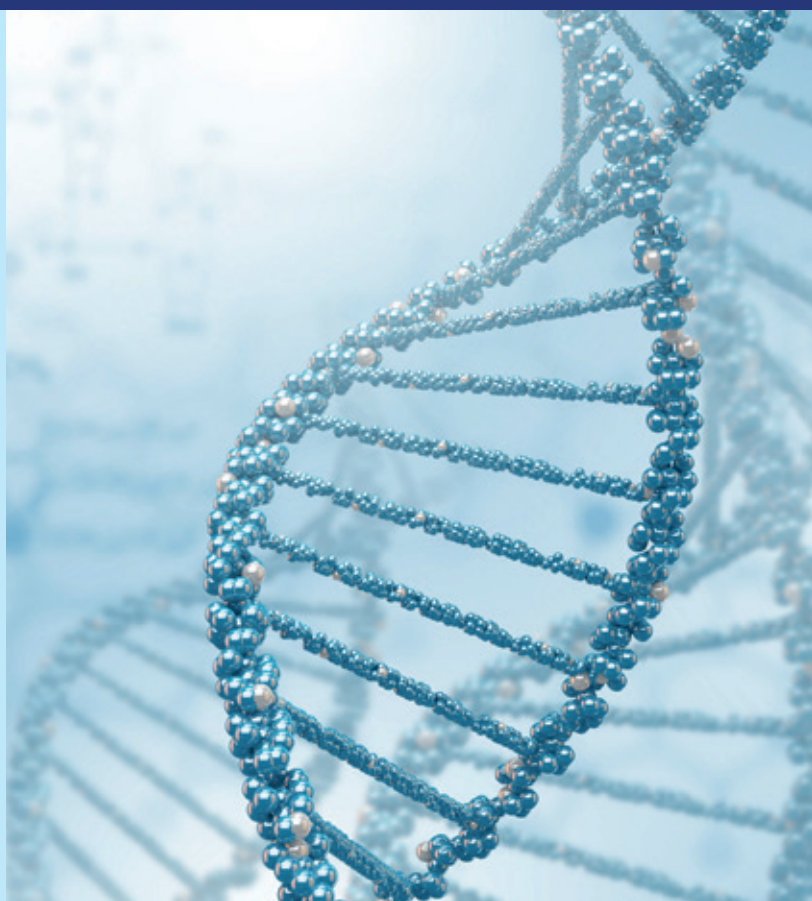




# MarMaRa



## Fédérer l'ensemble des acteurs du site Aix-Marseille en maladies rares

Les maladies rares (moins de 5 personnes affectées sur 10 000) sont au nombre de 7 000 à 8 000 dont plus de 80% d'origine génétique. Ces maladies touchent environ 3 millions de personnes en France. Cependant, malgré les succès récents dans les domaines du diagnostic, du soin ou du développement de traitements, 50% des patients sont encore sans diagnostic moléculaire et moins de 5% des malades bénéficient d'un traitement. L'objectif de l'institut Marseille Maladies Rares (MarMaRa) est de regrouper des équipes de recherche, médicales, et pédagogiques ainsi que des partenaires du monde industriel autour d'actions de formation et de recherche transversales et interdisciplinaires.



**Génétique**

**Physiopathologie**

**Bioinformatique**

**Associations  
de patients**

**Éthique**

**Bassin  
méditerranéen**

**Thérapies**

**Hérédité**

**Médicaments  
orphelins**

**Biophysique**

Faire communauté

**13 unités de  
recherche**

**34 équipes de  
recherche**

**5 écoles  
doctorales**

**2 composantes**

**+ de 200  
personnels**

**+ de 200  
étudiants (master  
et doctorants)**



## Rapprocher les disciplines

Des équipements mutualisés

Des appels à projets incitatifs

Des actions interdisciplinaires  
alliant entre autres :

**Biologie**

**Bio-informatique**

**Physique**

**Sciences humaines et sociales**



## Agir à l'international

Programme doctoral international

École d'été BIP, CIVIS internationale

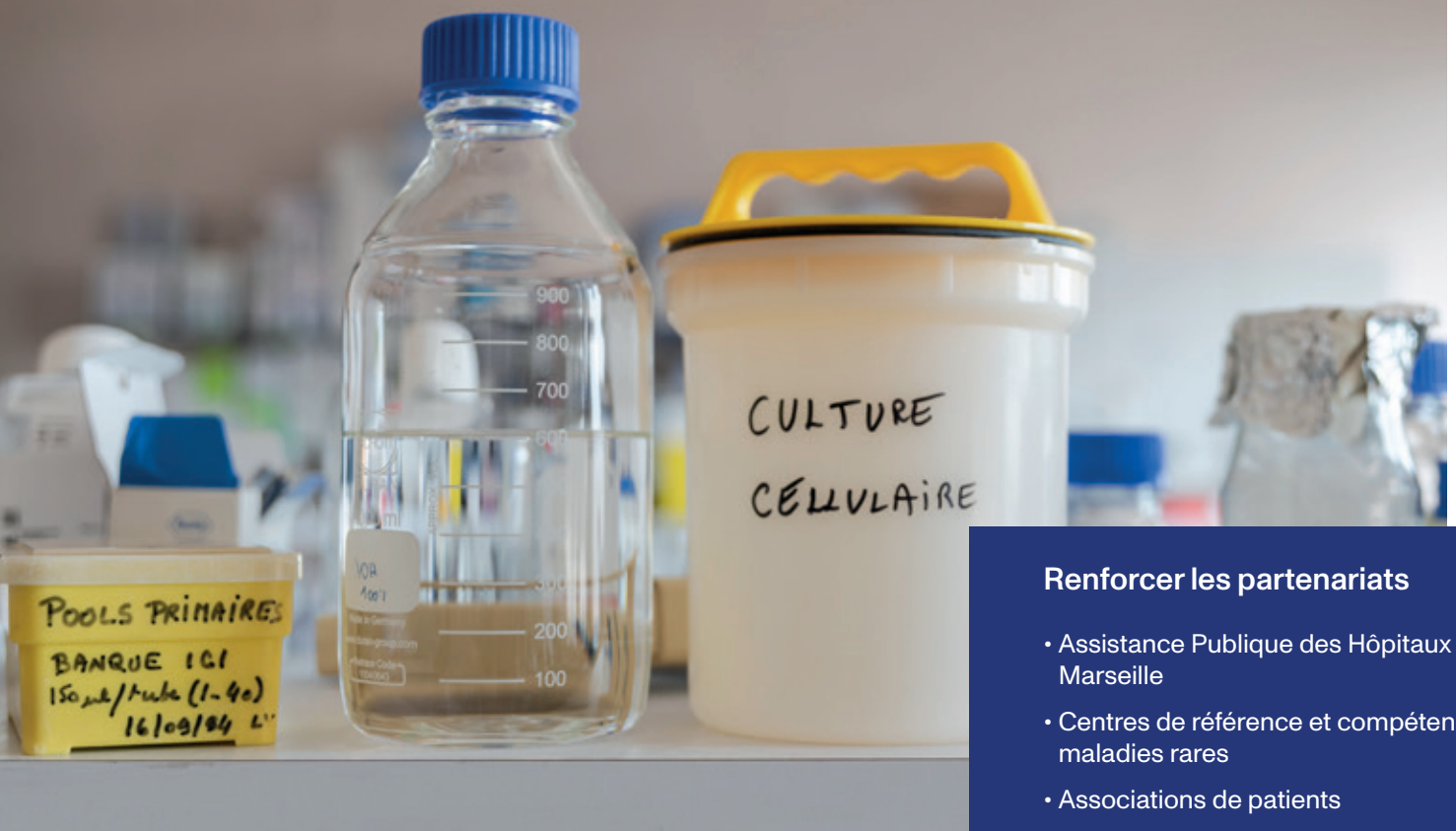
Groupe de travail avec l'Alliance  
européenne CIVIS

## Former par et à la recherche

Formation doctorale

Bourses de master, de fin  
de thèse et post doctorat

École d'été internationale



## Renforcer les partenariats

- Assistance Publique des Hôpitaux de Marseille
- Centres de référence et compétence maladies rares
- Associations de patients

## L'institut en vidéo



Présentation de l'institut



L'institut vu par ses membres



## Notre bureau de direction

La gouvernance au complet : <https://url.univ-amu.fr/institut-marmara-gouvernance>



Directrice :  
**Frédérique  
Magdinier**



Co-Directrice adjointe  
Recherche :  
**Françoise Muscatelli**



Co-Directeur adjoint  
Formation :  
**Denis Puthier**



Responsable  
opérationnelle :  
**Marie-Cécile Gaillard**



Directeur adjoint  
Recherche :  
**Laurent Sasano**



Co-Directrice  
adjointe Formation :  
**Diane Frankel**

## Contact

Directrice :  
**Frédérique Magdinier**

Responsable opérationnelle :  
**Marie-Cécile Gaillard**

[institut-marmara-contact@univ-amu.fr](mailto:institut-marmara-contact@univ-amu.fr)

[www.institut-marmara.univ-amu.fr](http://www.institut-marmara.univ-amu.fr)

## Focus sur le projet RARE TRIPS *Training and Research Interdisciplinary Platforms*

L'institut MarMaRa, lauréat du projet RARE TRIPS en 2024 rassemble deux plateformes de génomique associées au sein d'Aix Marseille : le TGML (*Transcriptomic and Genomics Marseille Luminy*) et GBIM (*Genomics & Bioinformatics Core Facility*).

Ce projet a pour objectifs via l'accès à une plateforme technologique de génomique de mettre en relations chercheurs et étudiants en proposant des ateliers et formations immersifs afin d'accroître le savoir faire et l'employabilité tout en favorisant la verticalisation des enseignements. Il met ainsi en avant la recherche translationnelle en proposant des enseignements interdisciplinaires et permet la sensibilisation à la gestion de données, à l'open science ou aux règles d'hygiène et sécurité tout en favorisant la créativité, l'esprit critique, la rigueur ou l'autonomie.

Pour en savoir plus, un workshop « *Bring Your Own Samples: bulk RNA-seq* » est proposé annuellement



# La formation à MarMaRa



*Former pour, par et à la recherche avec  
une continuité du master au doctorat*



Notre écosystème en formation

**150 étudiants  
en master\***

**2 composantes  
partenaires**

Faculté des sciences médicales  
et paramédicales (SMPM)

Faculté des sciences

**50 doctorants\***

**5 écoles doctorales  
partenaires**

Sciences du vivant (ED 658)

Recherches biomédicales (ED 659)

Mathématiques et  
informatique (ED 184)

Physique et sciences de  
la matière (ED 352)

Sciences pour l'ingénieur (ED 353)

**5 masters clés**

Biologie Santé

Biologie Structurale et Génomique

Bio-informatique

Biologie Intégrative et Physiologie

Humanités médicales

**1 programme doctoral  
interdisciplinaire**

\* Les chiffres représentent les étudiants inscrits dans les parcours rattachés à l'institut et les doctorants inscrits dans les écoles doctorales partenaires de l'institut.

Consultez  
l'ensemble  
des parcours  
master :





## Nos actions-clés depuis 2020

**Un programme de formation doctorale**

**Financement de stages en laboratoires pour les étudiants en master**

**Soutien aux doctorants**

**Soutien à la formation scientifique**

**Une école d'été locale et un BIP CIVIS**

**+ de 150 bénéficiaires de nos formations doctorales**

**dont 56 étudiants européens**

**35 bourses de stages en laboratoire**

**36 bourses de fin de thèse**

**16 bourses de formation scientifique**

*« J'ai effectué mon stage de Master 2 bio-informatique au sein du centre de génétique médicale de Marseille (MMG) dans l'équipe de biomédecine des systèmes. Au cours de ce stage, nous avons pu mettre en évidence différents processus moléculaires perturbés au cours du vieillissement prématuré, tels que la réparation de l'ADN, le cycle cellulaire ou la communication entre les cellules. »*



**Cécile Beust**  
Étudiante en M2 Bio-informatique,  
lauréate d'une bourse de stage master 2022

## Notre formation à l'international

**Alliance CIVIS**  
université civique européenne

**Un programme doctoral ouvert à l'international**

**Des collaborations étroites avec le bassin méditerranéen**

## Contact

Co-Directeurs adjoints Formation :  
Diane Frankel et Denis Puthier

[institut-marmara-contact@univ-amu.fr](mailto:institut-marmara-contact@univ-amu.fr)

[www.institut-marmara.univ-amu.fr](http://www.institut-marmara.univ-amu.fr)



# La recherche à MarMaRa



*Rassembler les forces autour de la recherche sur les maladies rares du site Aix-Marseille pour consolider notre positionnement scientifique national et international*



## Notre écosystème en recherche

**36 équipes  
réparties dans**

**13 unités de recherche**

### Santé et sciences de la vie

Anthropologie bio-culturelle,  
droit, éthique & santé (ADES)

Centre d'études et de recherche  
sur les services de santé et la  
qualité de vie (CEReSS)

Centre de recherche en  
cardiovasculaire et nutrition (C2VN)

Centre de recherche en cancérologie  
de Marseille (CRCM)

Institut de biologie du développement  
de Marseille (IBDM)

Institut de neurobiologie de la  
Méditerranée (INMED)

Marseille Medical Genetics (MMG)

Théories et approches de la  
complexité génomique (TAGC)

### Sciences et technologies avancées

Institut de mathématiques  
de Marseille (I2M)

Institut de recherche sur les  
phénomènes hors équilibre (IRPHE)

Institut Fresnel

Laboratoire de mécanique  
et d'acoustique (LMA)

Laboratoire lasers plasmas et  
procédés photoniques (LP3)

**200 personnels**

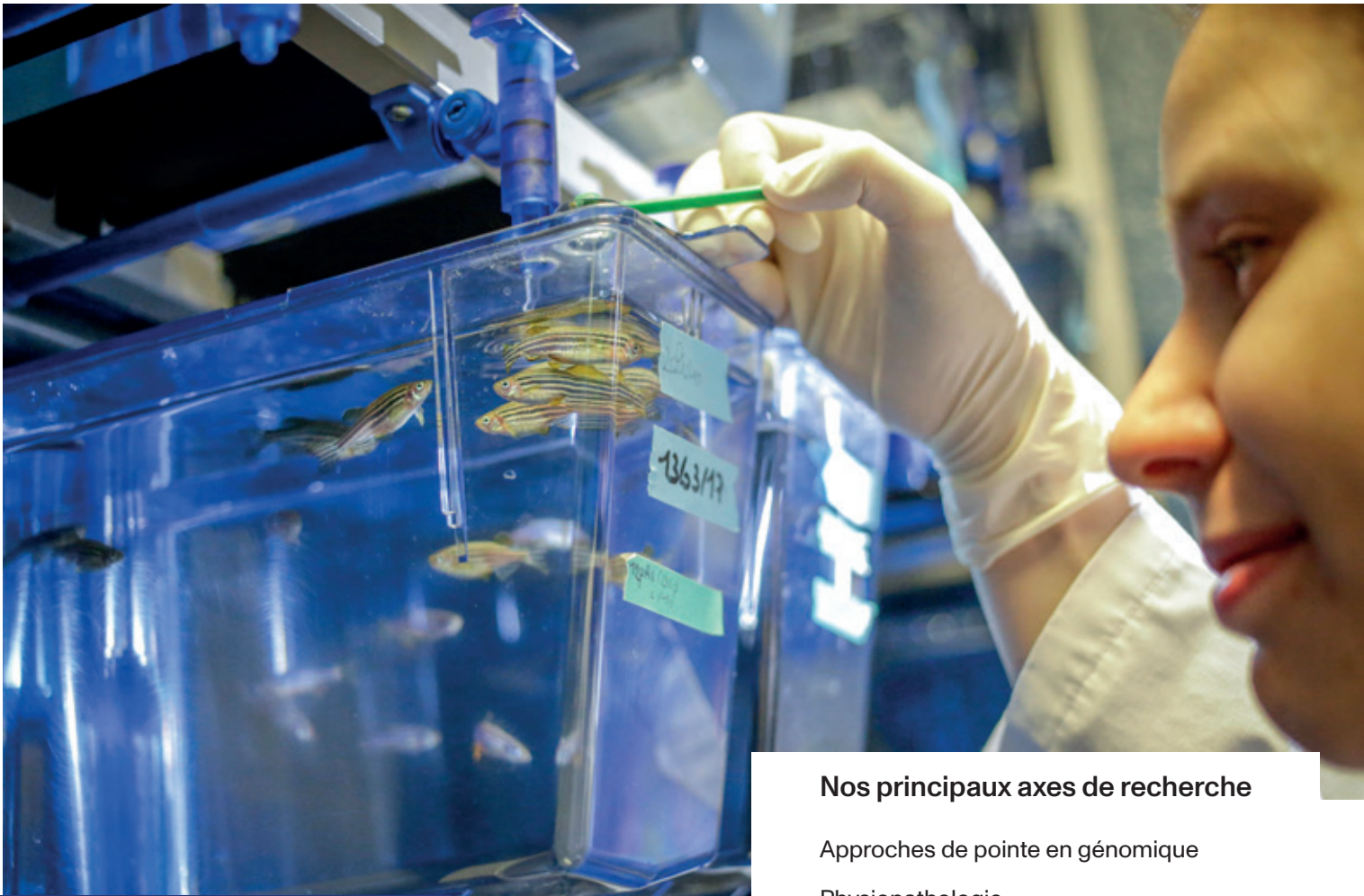
Aix-Marseille Université

INSERM

École Centrale Méditerranée

CNRS

AP-HM



## Nos actions-clés depuis 2020

Soutien à la mobilité (appel à projets mission) :

- participations à des événements scientifiques
- collaborations inter-laboratoires

Renforcement des collaborations entre les laboratoires de l'institut (action incitative) et les équipes cliniques de l'AP-HM (recherche translationnelle)

Soutien aux événements scientifiques partenaires

Financement de jeunes chercheurs (appel à projets post-doc) et de doctorants (appel à projets fin de thèse)

**17 projets collaboratifs**

**6 soutiens/ sponsors d'événements scientifiques**

**5 mobilités en laboratoires**

**6 bourses post-doc**

## Nos principaux axes de recherche

Approches de pointe en génomique

Physiopathologie

Développement d'approches thérapeutiques

Bioinformatique

Modélisation en mathématiques et biologie des systèmes

Sciences et technologies au service de la santé

Prise en compte des enjeux socio-éthiques

## Contact

Co-Directeurs adjoints Recherche :  
Françoise Muscatelli et Laurent Fasano  
[institut-marmara-contact@univ-amu.fr](mailto:institut-marmara-contact@univ-amu.fr)  
[www.institut-marmara.univ-amu.fr](http://www.institut-marmara.univ-amu.fr)





*« Avec le financement de l'institut nous avons mis en place une stratégie afin de générer les modèles cellulaires permettant d'évaluer si des instabilités génétiques et télomériques sont présentes chez des patients atteints d'encéphalopathies rares causées par une déficience en UFMylation. Selon les futurs résultats obtenus, nous pourrions envisager de postuler à un financement au niveau national. »*



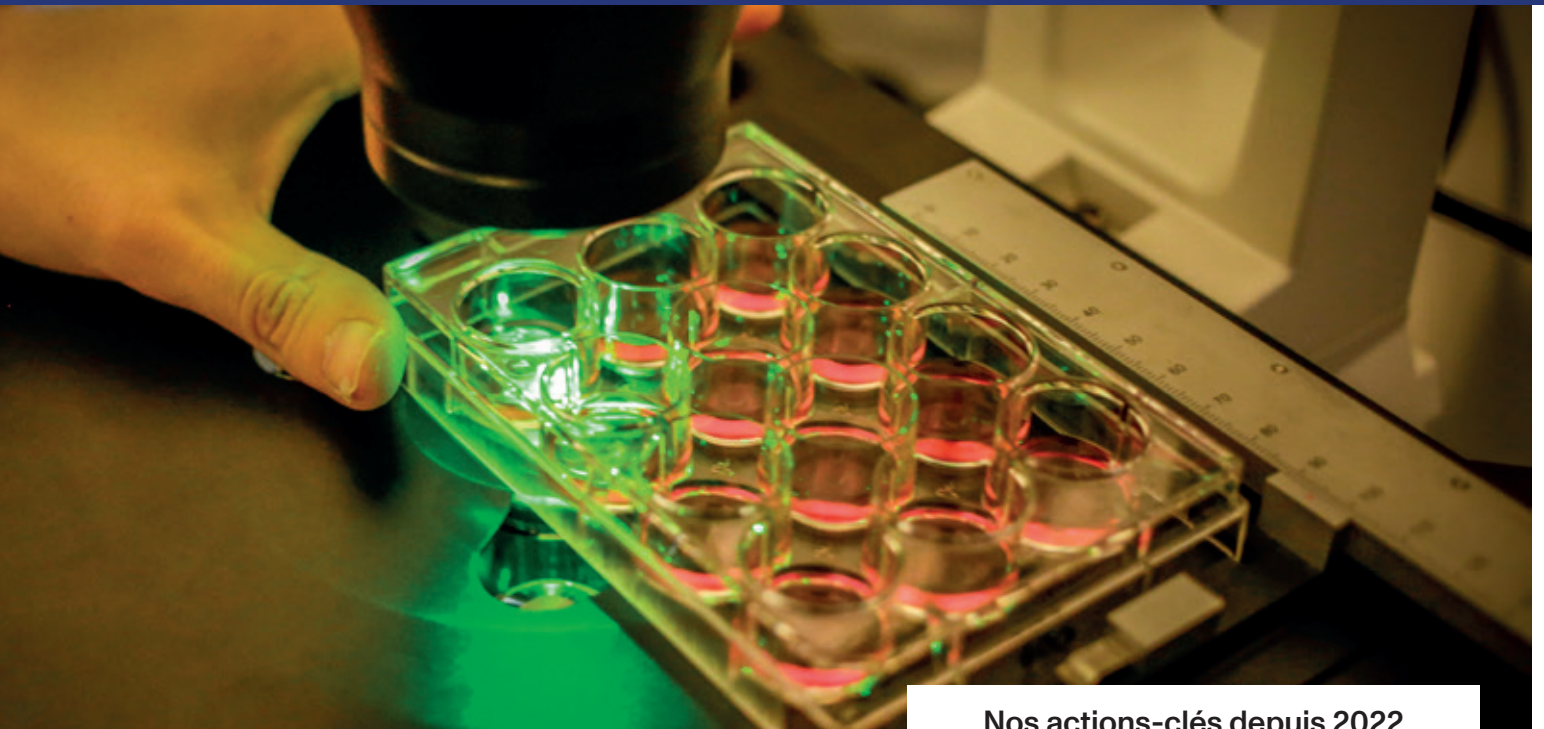
**Christophe Lachaud**  
laboratoire CRCM,  
lauréat de l'appel à projets  
« action incitative », 2022



# Les partenariats de MarMaRa



*Renforcer et développer des liens privilégiés avec  
des acteurs académiques et institutionnels,  
le monde socio-économique et culturel*



## Nos actions-clés depuis 2022

Groupe de travail européen CIVIS  
> 7 universités partenaires

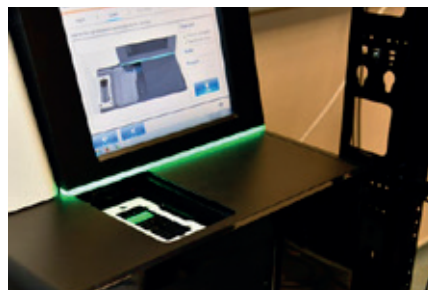
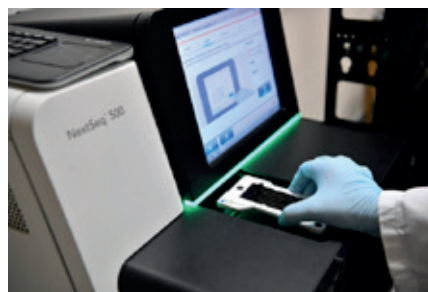
BIP CIVIS «*Rare diseases at  
the omics era: current tools  
for frequent challenges*»

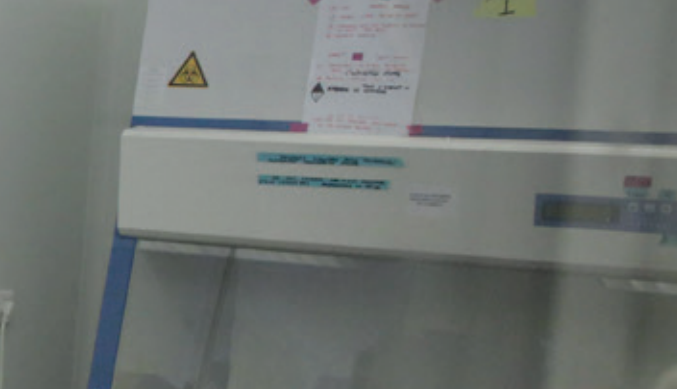
Groupe de travail inter-instituts  
Recherche Participative (RPART)

Projet et plateforme  
génomique RARE TRIP

Accompagnement de projets  
collaboratifs avec des associations  
de patients  
> appel à projets annuel

5 plateformes  
technologiques





## Parmi nos partenaires-clés

### À l'international

- European Reference Networks (ERN)
- Alliance européenne CIVIS
- Université de Sharjah (Emirats arabes unis)

### Partenaires de nos équipes :

- Université de Sfax (Tunisie)
- Institut Pasteur de Casablanca (Maroc)
- Université Saint-Joseph de Beyrouth (Liban)
- Hôpital de Tel Hashomer (Israël)
- Université de Tel Aviv (Israël)

### En France

- Centres de référence et compétence maladies rares
- Alliance Maladies Rares
- Fondation Maladies Rares
- INSERM
- CNRS
- Associations Maladies Rares

### Sur le territoire Aix-Marseille

- Assistance publique des hôpitaux de Marseille (AP-HM)
- OrphanDev
- Centrale Méditerranée
- Polytech Marseille

## Contact

Directrice :  
Frédérique Magdinier

Responsable opérationnelle :  
Marie-Cécile Gaillard

[institut-marmara-contact@univ-amu.fr](mailto:institut-marmara-contact@univ-amu.fr)

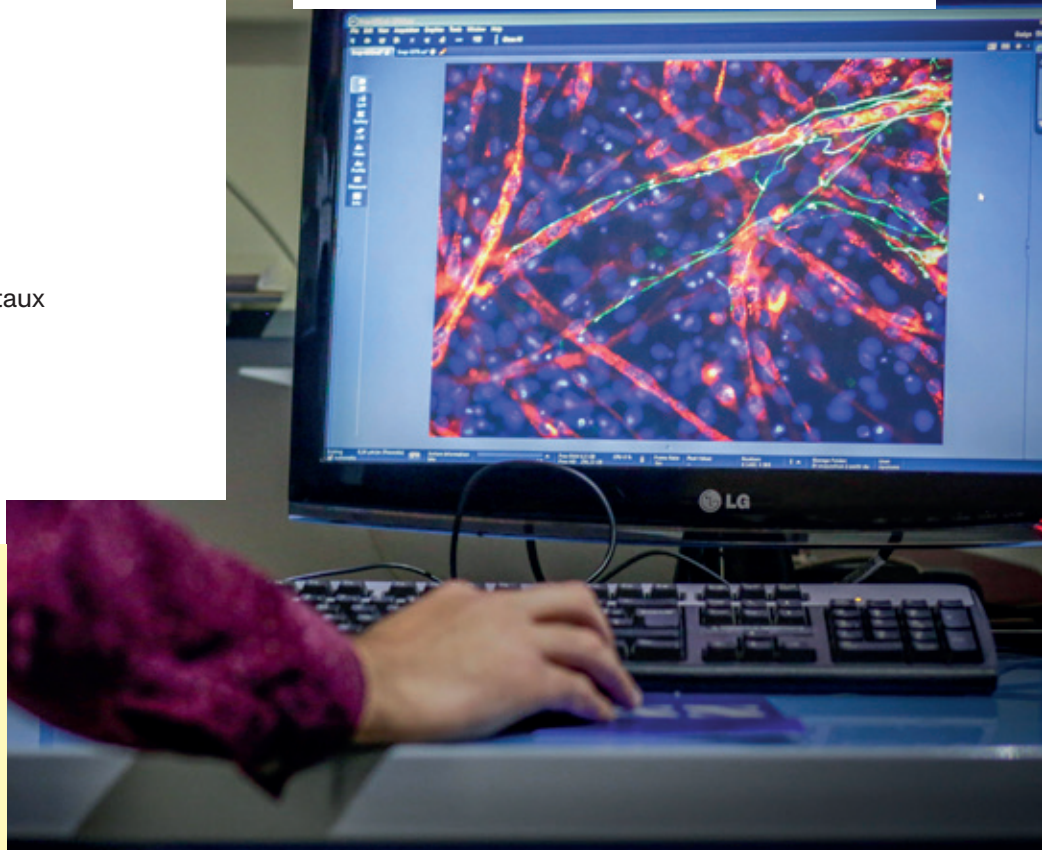
[www.institut-marmara.univ-amu.fr](http://www.institut-marmara.univ-amu.fr)

« Notre projet a pour but de développer et étudier de nouveaux modèles cellulaires de LAMA2-RD dérivés de cellules souches de patients (hiPSC). Grâce à ce financement l'équipe a déjà dérivé des hiPSC pour quatre patients porteurs de différentes mutations sur le gène LAMA2 et les analyses phénotypiques des cellules musculaires différenciées sont en cours. Elles permettront d'identifier les mécanismes pathologiques de LAMA2-RD chez l'homme et de nouvelles cibles thérapeutiques.

Pour notre petite association LAMA2 France, notre priorité est de pouvoir concrètement soutenir les chercheurs travaillant directement sur cette dystrophie musculaire. Le cofinancement de projet est une façon efficace de nous investir, tout en nous permettant de suivre concrètement des projets de recherche et d'améliorer ainsi l'information que l'on apporte aux patients et à leur famille. C'est donc un partenariat gagnant-gagnant ! »



**Céline Damon**  
Présidente de l'association LAMA2-France, bénéficiaire de l'appel à projets « action collaborative laboratoire/association », 2022





L'institut MarMaRa rassemble des équipes sur 7 sites universitaires et scientifiques

Site Nord



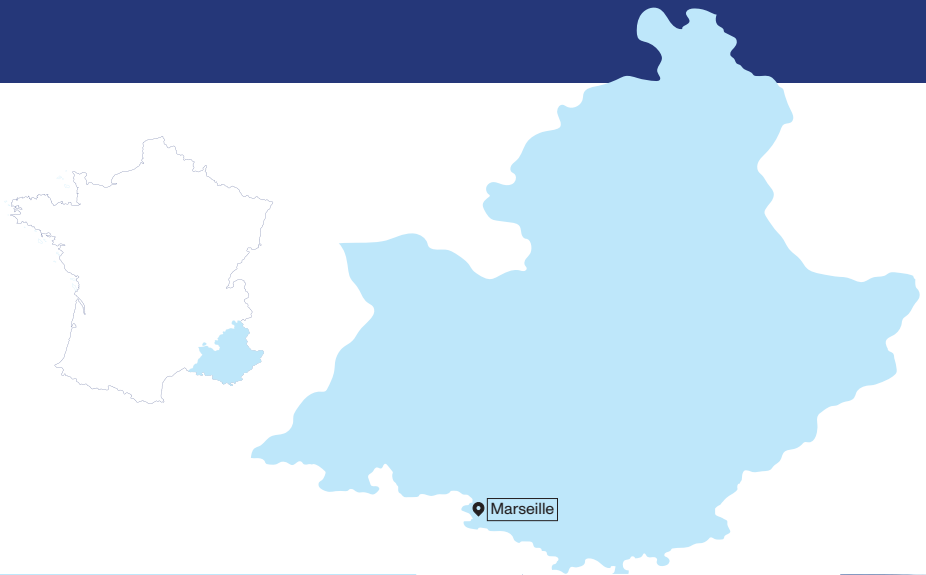
Site Saint-Charles



Site Timone



Site Paoli-Calmettes



Site Château-Gombert



Site Saint-Jérôme



Site Luminy



Les instituts d'établissement sont coordonnés par la fondation Amidex

amidex Aix Marseille Université



Les instituts d'établissement : facilitateurs pour renforcer le lien recherche-formation, l'interaction avec le monde socio-économique et culturel, l'interdisciplinarité et l'internationalisation autour d'une vingtaine de thématiques d'excellence. Et au cœur de leur rôle fédérateur : former une nouvelle génération d'académiques à répondre aux enjeux scientifiques et sociétaux de notre temps !

L'Initiative d'Excellence d'Aix-Marseille, un consortium entre Aix Marseille Université et 8 partenaires

