



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



Former par et à la recherche

Formation doctorale

Bourses de master, de fin
de thèse et post doctorat

École d'été internationale

Agir à l'international

Programme doctoral international

École d'été BIP, CIVIS internationale

Groupe de travail avec l'Alliance
européenne CIVIS



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

<https://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

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

<https://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

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

<https://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 »



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

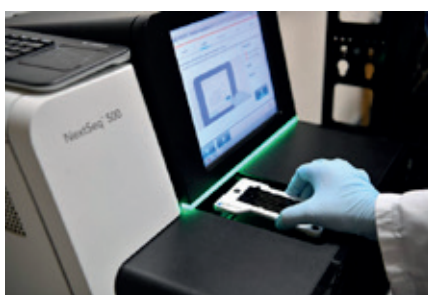
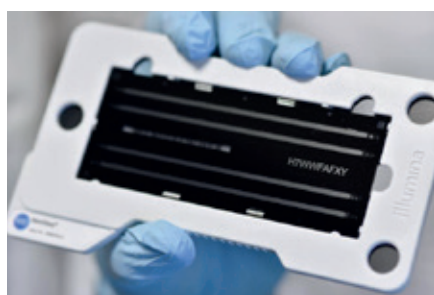
BIP CIVIS «Rare diseases at
the omics era: current tools
for frequent challenges»

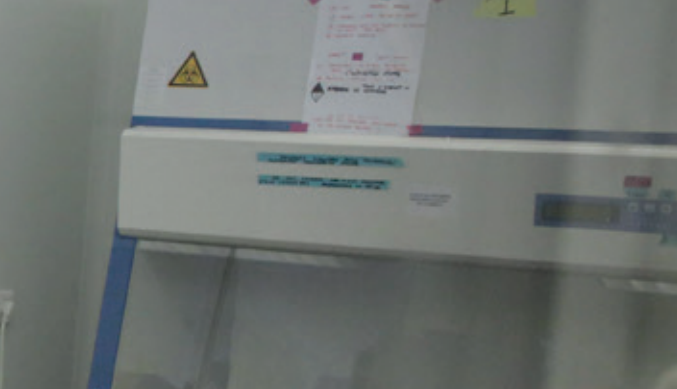
Groupe de travail inter-instituts
Recherche Participative (RPART)

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 d'Aix-Marseille

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

« 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 »

Contact

Directrice :
Frédérique Magdinier

Responsable opérationnelle :
Marie-Cécile Gaillard

institut-marmara-contact@univ-amu.fr

<https://institut-marmara.univ-amu.fr/>



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

Site Nord



Site Saint-Charles



Site principal 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