

Fiche mise à jour le 12/03/2026 ■

200515207M : LGM Laboratoire de Génétique Médicale (UMR_S 1112) - Unité de recherche

Responsables

Le responsable ne souhaite pas publier ses coordonnées. Le responsable ne souhaite pas publier ses coordonnées.

Adresse : Faculté de Médecine - Bâtiment 3, 9e étage - 11, Rue Humann 67000 Strasbourg

Site :

Descriptif : Le Laboratoire de génétique médicale a comme leitmotiv de comprendre et traiter plusieurs groupes de maladies rares génétiques : 1) sensorielles syndromiques (cf. ciliopathies), 2) de la réparation & transcription de l'ADN et 3) des remaniements chromosomiques. Toutes peuvent représenter des modèles de maladies communes à travers leurs manifestations syndromiques. Nos travaux de recherche sont étroitement liés aux activités cliniques et biologiques de l'institut de génétique médicale d'Alsace (IGMA) et aux diverses facettes de nos engagements dans le parcours de soins qui pour les maladies rares. L'état d'esprit est celui de la génétique translationnelle partant de l'observation clinique (du cas unique à la cohorte nationale ou internationale) puis de découvrir les mécanismes génétiques (notamment pour les familles non élucidées au préalable). Les approches développées reposent sur le séquençage du génome entier (WGS) pour lequel le laboratoire développe des outils d'analyse bioinformatiques ad hoc. La validation fonctionnelle, in vitro, in silico ou in vivo (souris, levure) est une étape importante qui mobilise plusieurs stratégies. Ces modèles ont permis entre autres d'étudier très précisément les maladies rares étudiées au laboratoire et d'identifier de nouveaux périmètres physiopathologiques de maladies comme les médiateurpathies ou encore les ciliopathies. Plus récemment, notre laboratoire génère des organoïdes de rétine à partir de cellules iPSC de patients atteint de divers syndromes avec dégénérescence rétinienne. Notre intérêt pour les bases de données maladies rares se concrétise par la création d'un entrepôt de données nationales et européennes pour les dystrophies de rétine qui nous permet d'appliquer des programmes de recherche impliquant l'intelligence artificielle .

Ecole(s) doctorale(s) de rattachement : non renseignée

Rattachée au(x) thème(s) de recherche suivant(s): non renseigné

Liens avec d'autres structures :

Participe à :

- [Structures Fédératives de Recherche 201322242Z - FEDERATION DE MEDECINE TRANSLATIONNELLE DE STRASBOURG \(FRU 6702\)](#) (lien non exclusif)

Contact:

Année de création :2005

Site ESR :

- Alsace, depuis le 01/01/2013

Classement scientifique ERC :

- LS2 : Integrative Biology: from Genes and Genomes to Systems : Genetics, epigenetics, genomics and other ‘omics studies, bioinformatics, systems biology, genetic diseases, gene editing, innovative methods and modelling, ‘omics for personalised medicine

Domaine scientifique :

- 5 : Biologie, médecine et santé 2005

Etablissements ▣

U.
STRASBOURG
- Université
Strasbourg **Etablissement**
(UMR_S 1112) **référent**
(établissement
tutelle à partir
de 2013)

INSERM -
Institut national
de la sante et de
la recherche
medicale (U
1112)
(établissement
tutelle à partir
de 2013)

Historique ▣

- Libelle(s) de structure
 - 28/02/2018 : LABORATOIRE DE GÉNÉTIQUE MÉDICALE (UMR_S 1112)
 - 16/02/2015 : LGM
 - 16/01/2013 : LABORATOIRE DE GÉNÉTIQUE MÉDICALE
 - 16/01/2013 : EA3949
- Responsable
 - 01/01/2013 - 31/12/2017 : Hélène DOLLFUS - WALTMANN (DIR)
 - 01/01/2012 - 31/12/2012 : Hélène DOLLFUS (DIR)
 - 01/01/2005 - 31/12/2012 : Hélène DOLLFUS (DIR)
 - 01/01/2005 - 31/12/2008 : Hélène DOLLFUS (DIR)
- Label et Numéro d'établissement
 - 16/02/2015 : **UMR_S 1112**
U. STRASBOURG - Université Strasbourg (UMR_S 1112)
 - 16/02/2015 : **U 1112**
INSERM - Institut national de la sante et de la recherche medicale (U 1112)
 - 16/01/2013 : **EA 3949**
U. STRASBOURG - Université Strasbourg (UMR_S 1112)
 - 16/01/2013 : **EA 3949**
INSERM - Institut national de la sante et de la recherche medicale (U 1112)
- Classement scientifique ERC
 - 2007 - 2012 : LS1- Molecules of Life: Biological Mechanisms, Structures and Functions : Molecular biology, biochemistry, structural biology, molecular biophysics, synthetic and chemical biology, drug design, innovative methods and modelling
- Etablissements
 - 2009 - 2012 : U. STRASBOURG- Université Strasbourg
 - 2005 - 2008 : STRASBOURG 1- Université Louis Pasteur Strasbourg 1