

Fiche mise à jour le 17/03/2026 ■

201521316J : ULR 7364 - RADEME - Maladies rares du développement embryonnaire et du métabolisme : du phénotype au génotype et à la fonction - Unité de recherche

Responsables

Directeur - Jamal GHOUMID à partir du 01/01/2020

Directrice adjointe - Florence PETIT à partir du 01/01/2026

Adresse : : Faculté de médecine Pôle Recherche – 1 place de Verdun 59000 LILLE

Site :

Descriptif : L'unité ULR7364 (créée le 1er janvier 2015, CHU/Faculté de médecine de Lille) conduit une recherche translationnelle « du lit du malade au laboratoire puis retour au patient », visant à identifier les causes génétiques de pathologies rares du développement et du métabolisme grâce à des cohortes très finement phénotypées et à des outils de génomique/validation fonctionnelle. Ses thématiques se sont recentrées sur la régulation génique dans les anomalies du développement (malformations des membres, déficience intellectuelle notamment MED13L), via l'étude d'éléments régulateurs non codants, interactions enhancer-promoteur/TADs, épigénétique et régulations transcriptionnelle/traductionnelle, avec des approches type Hi-C/4C/ChIP-seq, single-cell et modèles d'organoïdes. L'unité est mono-équipe, structurée autour d'une direction, d'un comité de pilotage et de réunions scientifiques régulières, avec un noyau d'ingénieurs/chercheurs et un large appui clinico-biologique pour le recrutement et le phénotypage des patients.

Ecole(s) doctorale(s) de rattachement :

- ECOLE DOCTORALE BIOLOGIE-SANTÉ DE LILLE (EDBSL)

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

- 1-Régulation génique dans les anomalies du développement (malformations des membres, déficience intellectuelle) :
- : éléments régulateurs non codants, architecture chromatinienne (TADs), épigénétique et modèles organoïdes.
- 2- : Génomique translationnelle des maladies rares du développement et du métabolisme
- : constitution de cohortes, phénotypage approfondi, identification de variants (SNV/SV) et validation fonctionnelle.

Liens avec d'autres structures :

Aucun

Contact:

Année de création :2015

Site ESR : Aucun

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
- LS3 : Cell Biology, Development, Stem Cells and Regeneration : Structure and function of the cell, cell-cell communication, embryogenesis, tissue differentiation, organogenesis, growth, development, evolution of development, organoids, stem cells, regeneration, therapeutic approaches
- LS5 : Neuroscience and Disorders of the Nervous System : Nervous system development, homeostasis and ageing, nervous system function and dysfunction, systems neuroscience and modelling, biological basis of cognitive processes and of behaviour, neurological and mental disorders
- LS7 : Prevention, Diagnosis and Treatment of Human Diseases : Medical technologies and tools for prevention, diagnosis and treatment of human diseases, therapeutic approaches and interventions, pharmacology, preventative medicine, epidemiology and public health, digital medicine

Domaine scientifique :

- 5 : Biologie, médecine et santé 2015

Etablissements

test
Image not found or type unknown

CHUL -
Centre
Hospitalier
Universitaire
de Lille (ULR
7364)

(établissement
tutelle à partir
de 2015)

test
Image not found or type unknown

LILLE -
Université de
Lille (EPE)
(ULR 7364)

**Etablissement
référent**

(établissement
tutelle à partir
de 2018)

Historique

- Libelle(s) de structure
 - 02/12/2020 : ULR 7364 - RADEME - MALADIES GENETIQUES RARES DU DEVELOPPEMENT EMBRYONNAIRE : DU PHENOTYPE AU GENOTYPE ET A LA FONCTION
 - 13/04/2015 : MALADIES GENETIQUES RARES DU DEVELOPPEMENT EMBRYONNAIRE ET DU METABOLISME : DU PHENOTYPE AU GENOTYPE ET A LA FONCTION
 - 13/04/2015 : EA 7364
- Responsable
- Label et Numéro d'établissement
 - 26/02/2021 : **ULR 7364**
CHUL - Centre Hospitalier Universitaire de Lille (ULR 7364)
 - 02/12/2020 : **ULR 7364**
LILLE - Université de Lille (EPE) (ULR 7364)
- Etablissements
 - 2018 - 2021 : LILLE- Université de Lille
 - 2015 - 2017 : LILLE 2- Université du Droit et de la Santé Lille 2