

Fiche mise à jour le 08/07/2019 ■

201622185Z : MRGM Maladies Rares : Génétique et Métabolisme - Unité de recherche

Responsables

DR - Didier LACOMBE à partir du 01/01/2016

didier.lacombe@chu-bordeaux.fr

Adresse : CHU BORDEAUX, Place Amélie Raba-Léon 33076 BORDEAUX cedex

Site : <https://mrgm.u-bordeaux.fr/>

Descriptif : Le projet de recherche de notre unité s'inscrit dans une approche translationnelle et intégrative dite «du lit du malade au laboratoire», visant à décrire la physiopathologie de certaines maladies rares (MR) et «du laboratoire vers le patient», afin de faire bénéficier les patients des avancées de la recherche. Dans notre laboratoire, cette approche translationnelle suit deux axes de recherche. Le 1er axe concerne les maladies génétiques rares du développement avec le syndrome de Goldenhar ou spectre oculo-auriculo-vertébral (OAVS) dont le déterminisme génétique est inconnu, et le syndrome de Rubinstein-Taybi lié à deux gènes connus, CREBBP et EP300. Le second axe de recherche repose sur l'étude du métabolisme énergétique et lipidique dans les dégénérescences spino-cérébelleuses et les Rasopathies (syndrome de Costello et neurofibromatose de type I). Notre expertise internationale concernant le diagnostic clinique et moléculaire de ces pathologies a permis l'identification progressive de nombreux variants génétiques dans plusieurs gènes (REEP1/SPG31, CYP2U1/SPG56, SACS/ARSACS). Par ailleurs, nous combinons une approche fondamentale visant à élucider les mécanismes moléculaires et cellulaires impliquant les protéines liées à ces pathologies et une approche translationnelle afin de comprendre l'altération de ces mécanismes dans le déterminisme de ces pathologies. Ainsi, nous avons mis en évidence des altérations mitochondriales dans certains sous-types de paraplégie spastique héréditaire (SPG11, 31 et 56), et d'ataxie héréditaire (ARSACS). Notre projet vise à comprendre l'importance de la morphologie et de la fonction énergétique mitochondriale dans le développement de ces pathologies. Nous analysons également le rôle joué par CYP2U1 (SPG56) dans le métabolisme de l'acide arachidonique.

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

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

- Génétique
- Métabolisme
- Mitochondrie
- Lipides
- Développement
- Poisson zèbre

Liens avec d'autres structures :

Aucun

Contact: didier.lacombe@chu-bordeaux.fr

Année de création :2016

Site ESR :

- Convention de coordination en Nouvelle-Aquitaine, depuis le 17/05/2020

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 2016

Etablissements ■

test

Image not found of type unknown

BORDEAUX
- Université
de Bordeaux
(UMR_S
1211)
(établissement
tutelle à partir
de 2016)

test

Image not found of type unknown

INSERM -
Institut
national de la
sante et de la
recherche **Etablissement**
medicale (U **référent**
1211)
(établissement
tutelle à partir
de 2016)

Historique

- Filiation
 - Structure(s) mère(s) :
 - MALADIES RARES : GÉNÉTIQUE ET MÉTABOLISME
- Libelle(s) de structure
 - 03/10/2016 : MRGM
- Label et Numéro d'établissement
 - 22/03/2018 : **U 1211**
INSERM - Institut national de la sante et de la recherche medicale (U 1211)
 - 03/10/2016 : **UMR_S 1211**
BORDEAUX - Université de Bordeaux (UMR_S 1211)