



sous la direction de / directed by : **Thierry Brue**

## Association de patients, Bassin méditerranéen, Génétique, Héritabilité, Maladies communes, Maladies rares, Thérapie

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. Reconnues comme priorité de santé publique depuis 2004 par le gouvernement français, ces maladies touchent environ 3 millions de personnes en France.

Cependant, et 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 MarMaRa est de rassembler équipes de recherche, équipes médicales, équipes pédagogiques et partenaires du monde industriel autour d'actions transversales afin de développer une recherche de pointe au service des malades. En fédérant de nouveaux acteurs, l'institut a pour vocation de favoriser, à l'échelle locale, nationale et internationale, l'interdisciplinarité entre thématiques de recherche et formation en lien avec le monde socio-économique et culturel dans le domaine des maladies rares.

## Patient support groups, Mediterranean Rim, Genetics, Inheritance, Common diseases, Rare diseases, Therapy

Rare diseases (less than 5 in 10,000 people affected) are at a level of 7,000 to 8,000, of which 80% with a genetic etiology. Recognized as a public health priority by the French government since 2005, rare diseases affect about 3 million individuals in France.

However, despite recent successes in diagnosis, care or therapeutic development, 50% of patients are still without any molecular diagnosis and effective treatment exists for only 5% of cases. The objective of the MarMaRa institute is to gather research laboratories, medical teams, educational teams and industrial partners around cross-cutting actions to develop cutting-edge research for the benefit of patients. By federating new stakeholders, the MarMaRa institute aims at promoting, at the local, national and international levels, multidisciplinary research and training in connection with the socio-economic and cultural environment in the field of rare diseases.

+de / over

**620** étudiants en master  
par an / masters  
students per year

+de / over

**50** doctorants par an /  
PhD students per year

### 4 instituts nationaux disciplinaires CNRS / national disciplinary CNRS research institutes

- INSB (Institut National des Sciences Biologiques / National Institute for Biological Sciences)
- INSMI (Institut National des sciences mathématiques et de leurs interactions / National Institute for mathematical sciences and interactions)
- INS2I (Institut National des Sciences de l'information et de leurs interactions / National Institute for information Sciences and their interactions)
- INSIS (Institut des sciences de l'ingénierie et des systèmes / Institute for Engineering and Systems Sciences)

### 3 alliances / thematic alliances

- Aviesan - ITMO BCDE (Biologie Cellulaire, Développement et évolution / Cell Biology, Development and evolution)
- GGB (Génétique, génomique et bioinformatique / Genetics, genomics and bioinformatics)
- PMN (Physiopathologie, métabolisme et nutrition / Physiopathology, Metabolism and Nutrition)

### 2 partenaires en santé / health partners

- Assistance Publique des Hôpitaux de Marseille (AP-HM)
- Centres de références Maladies rares français et européens (ERN) / Rare Disease Reference Centers (French and European ERN networks)

### 6 partenaires industriels / industrial partners

- Progelife
- Calysens
- Celescreen
- Genomic Vision
- OP2 drugs
- Neuron Experts

### Les structures engagées / structures involved

#### 4 écoles doctorales / doctoral schools

- ▲ Sciences pour l'Ingénieur (ED 353) / Engineering sciences
- ▲ Mathématiques et Informatique (ED184) / Mathematics and Informatics
- ▲ Sciences de la vie et de la santé (ED 62) / Life and health sciences
- ▲ Physique et sciences de la matière (ED352) / Physics and Matter Sciences

#### 2 composantes / faculties

- Faculté des sciences / faculty of science
- Faculté des sciences médicales et paramédicales / faculty of medical and paramedical sciences

#### 11 unités de recherche / research units

- ADES
- IRPHE
- LMA
- I2M
- FRESNEL
- CEReSS
- MMG
- LP3
- TAGC
- IBDM
- INMED

#### Légende / Legend

● Unité de recherche / Research unit

■ Composante / Faculty

▲ École doctorale / Doctoral school

#### Axes de recherche interdisciplinaire / Interdisciplinary research areas

- Energie / Energy
- Environnement / Environment
- Santé et sciences de la vie / Health and life sciences
- Sciences et technologies avancées / Science and technology
- Humanités / Humanities

## Trajectoire

### Formation

Lors de sa première année, l'institut lance une première campagne de recrutement de doctorants français et étrangers et un cycle de conférences internationales de haut niveau. Par la suite, l'objectif est de développer de cours en ligne dédiés aux maladies rares puis régulièrement de nouveaux enseignements s'appuyant sur les formations actuelles et alliant différentes disciplines, pour former aux nouveaux métiers liés à la médecine génomique de demain. À court terme, une école méditerranéenne des maladies rares est créée.

**Masters concernés :** Master Biologie Santé (M1) ; Master Pro de conseil en génétique et médecine prédictive (M2) ; Génétique humaine et médicale (M2) ; Master Bio-informatique ; Masters d'informatique, mathématiques, physique.

### Recherche

L'ambition de l'institut est de répondre à de nouvelles questions scientifiques autour des maladies rares en encourageant des approches interdisciplinaires pour accélérer l'innovation au bénéfice des patients. MarMaRa a aussi pour ambition de relever de nouveaux défis comme la meilleure prise en compte de la dimension éthique et de promouvoir l'intégration des sciences humaines et sociales dans le champ de la recherche sur les maladies rares.

### Attractivité / international

L'institut MarMaRa est résolument tourné vers l'international et notamment le bassin méditerranéen. Les recrutements (doctorant, post-doctorant et nouvelles équipes) s'effectuent en interne et en externe. Les nouvelles formations sont développées en collaboration avec les membres de l'alliance CIVIS, une Université Civique Européenne. La tenue de conférences de haut niveau contribue au rayonnement international de l'institut.

**Partenaires internationaux clés :** nombreuses collaborations en Europe (particulièrement Italie et Espagne, y compris Madrid au sein de l'alliance CIVIS, une Université Civique Européenne), Afrique (principalement Maghreb), Asie (Singapour), Amérique du Nord.

### Innovation & ancrage socio-économique et culturel

L'institut consolide les partenariats et accords avec les acteurs du monde socio-économique (des jeunes pousses aux grands industriels de la pharmacie) et les centres hospitaliers pour favoriser la recherche translationnelle et accélérer le développement de solutions diagnostiques et thérapeutiques pour les patients. Les liens avec les associations de patients et le grand public sont renforcés à travers différentes actions comme des conférences grand public.

**Partenaires socio-économiques clés :** Partenariats avec des industriels de grande taille comme Ipsen, Pfizer, Novartis, Illumina, etc et des entreprises de plus petite taille comme CeleScreen, Docapost, Genomic Vision, Progelif, OrphanDev, etc.

## Plan

### Education

*In its first year, the institute launches a first recruitment campaign for French and foreign doctoral students and a series of high-level international conferences. Subsequently, the objective is to develop online courses dedicated to rare diseases and then regularly new courses based on current training courses and combining different disciplines, to train for new professions related to the genomic medicine of tomorrow. In the short term, a Mediterranean School of Rare Diseases is created.*

**Involved Masters courses:** M.Sc. Biology & Health (M1); M.Sc. Genetic Counseling and predictive medicine; M.Sc. in human and medical genetics; M.Sc. in Bio-informatics; several M.Sc. programs in computer sciences, mathematics, physics.

### Research

*The institute's ambition is to answer new scientific questions around rare diseases by encouraging multidisciplinary approaches to accelerate innovation for the benefit of patients. MarMaRa also aims at meeting new challenges such as better taking into account the ethical dimension and promoting the integration of the human and social sciences in the field of research on rare diseases.*

### Attractiveness / international

*The MarMaRa Institute is resolutely oriented towards the international arena and in particular the Mediterranean rim. Recruitment (doctoral, post-doctoral and new teams) is carried out internally and externally. The new training courses are developed in collaboration with the members of the CIVIS, a European Civic University. The holding of high-level conferences contributes to the Institute's international influence and renown.*

**Key international partners:** Numerous international collaborations in Europe (especially Italy and Spain, including Madrid University within the CIVIS alliance), Africa (mainly Maghreb countries), Asia (Singapore), North America.

### Innovation & cultural and socio-economic impact

*The institute consolidates partnerships and agreements with socio-economic stakeholders (from biotechnological startups to big pharma companies) and health care providers from clinical centers to promote translational research and accelerate the development of diagnostic and therapeutic solutions for patients. Links with patient support groups and the general public are strengthened through various actions such as conferences for the general public.*

**Key socio-economic partners:** Partnerships with big pharma companies such as Ipsen, Pfizer, Novartis, Illumina, as well as with smaller companies like CeleScreen, Docapost, Genomic Vision, Progelif, OrphanDev, etc.

## Contact

Thierry Brue | [thierry.brue@univ-amu.fr](mailto:thierry.brue@univ-amu.fr)  
Aix-Marseille Université, Inserm, Faculté des sciences médicales et paramédicales, campus Marseille-Timone | Laboratoire UMR 1251, Centre de Génétique Médicale de Marseille  
27 Boulevard Jean Moulin  
13385 Marseille, cedex 05 | FRANCE

### Conseil stratégique en formation et recherche / *Scientific and training advisory board*

**Jeanne Amiel**, Geneticist, Institut Imagine, Inserm, Paris

**Jose Luis de la Pompa**, Researcher at the CNIC (Center for Cardiovascular research), Madrid

**Maria Antoneta Popa-Roch**, Teacher in Social Psychology, Université de Strasbourg

**Jon Andoni Urtizbera**, Coordinating Physician at the expert centre for myopathies, Hendaye/AP-HP, Paris

2 further nominations in process

### Curriculum vitae du directeur

Thierry Brue, MD, PhD, HDR, est Professeur d'Endocrinologie à Aix-Marseille Université (AMU), chef du service d'Endocrinologie à l'Hôpital de la Conception, Assistance Publique - Hôpitaux de Marseille (AP-HM), au sein du Pôle hospitalo-universitaire médico-chirurgical ENDO (Endocrinologie, Nutrition, Diabète, Obésité), et coordinateur du centre de référence national des maladies rares (CRM) de l'hypophyse (HYPO) également labellisé dans le cadre du réseau européen ERN (European rare disease Reference Network). Son principal champ d'intérêt professionnel est l'endocrinologie générale et plus particulièrement la neuroendocrinologie. Ses activités de recherche sont orientées sur les pathologies hypophysaires, notamment comme investigateur dans des essais cliniques multicentriques internationaux, comme chef de l'équipe de recherche AMU-Inserm "Différenciation et Prolifération des Tissus Neuroendocrines" (DIPNET) au sein du Laboratoire de Génétique Médicale de Marseille (MMG, UMR1251) de Nicolas Lévy, comme coordinateur d'un réseau de recherche international sur les causes génétiques de déficits hypophysaires (GENHYPOPIT). Thierry Brue est co-auteur de plus de 260 articles référencés dans PubMed (WoS h-index: 47; Publons: 51) ; il est membre de plusieurs sociétés internationales d'endocrinologie et Président en exercice (2018-2020) de l'European Neuroendocrine Association (ENEA).



### Curriculum vitae of the director

Thierry Brue, MD, PhD, is Professor of endocrinology at Aix-Marseille University (AMU), and endocrinologist at Conception university hospital, serving as head of department in the division of Endocrinology, Nutrition, Diabetes and Obesity, and coordinator of the national (HYPO) and European (ERN) rare disease reference centre for pituitary disorders. Prof. Brue's main professional field of interest is general endocrinology and more particularly neuroendocrinology. His research activities include: clinical research in pituitary disorders, especially participation as investigator in international multicentre clinical trials; experimental research as leader of the research team on the "Differentiation and Proliferation of Neuroendocrine Tissues" (DIPNET) in the Marseille Medical Genetics AMU-Inserm Laboratory of Nicolas Lévy; coordination of a research network on genetically determined pituitary hormone deficiency (GENHYPOPIT). T. Brue co-authored more than 260 articles referenced in PubMed (WoS h-index: 47; Publons: 51); he is a member of several international Societies of Endocrinology, and current President (2018-2020) of the European Neuroendocrine Association (ENEA).

### Contact

Thierry Brue | [thierry.brue@univ-amu.fr](mailto:thierry.brue@univ-amu.fr)  
Aix-Marseille Université, Inserm, Faculté des sciences médicales et paramédicales, campus Marseille-Timone | Laboratoire UMR 1251,  
Centre de Génétique Médicale de Marseille  
27 Boulevard Jean Moulin  
13385 Marseille, cedex 05 | FRANCE

**Les instituts d'établissement, une nouvelle dynamique pour renforcer le lien formation – recherche**

Les instituts d'établissement d'Aix-Marseille Université sont le fruit d'une approche interdisciplinaire s'appuyant sur les laboratoires, les facultés et écoles de l'université, ainsi que sur ses partenaires socio-économiques, pour renforcer son ouverture à l'international. Ils sont au nombre de treize à la mi-2019.

**Aix-Marseille Université institutes for research and education**

*AMU institutes are the result of an interdisciplinary approach based on the university's research units and faculties, as well as its socio-economic partners, to strengthen its international outreach. Thirteen have been established up to mid-2019.*

