

FICHE DE POSTE INTERNAT EN PHARMACIE DES IPR – MARSEILLE

Laboratoires d'accueil :

Laboratoire de Génétique Moléculaire

Département de Génétique Médicale (Directeur : N. Levy)

Hôpital de la Timone-Enfants 264 Rue Saint Pierre 13385 Marseille cedex 5

INSERM UMR_S910 Centre de Génétique Médicale de Marseille

Equipe 2 « Vieillesse, prénylation et cancer » (Directeur : N. Levy)

Faculté de Médecine, 27 boulevard Jean Moulin 13385 Marseille cedex 5

Equipe encadrante :

Catherine Badens (PU-PH), Nathalie Bonello-Palot (PH), Camille Desgrouas (MCU)

Thématique : Vieillesse physiologique et accélérée.

Projet de recherche :

Le projet de recherche proposé est basé sur des collaborations avec des équipes cliniques de cardiologie et d'endocrinologie afin d'identifier de nouveaux gènes impliqués dans des pathologies avec athérosclérose de survenue précoce chez des patients jeunes présentant un syndrome métabolique (SM) sévère ou un syndrome coronarien aigu (SCA) précoce.

Les objectifs de ce projet sont d'une part la recherche d'anomalies génétiques pouvant être en cause dans la survenue précoce de ces deux syndromes et d'autre part la validation fonctionnelle de ces anomalies au niveau cellulaire et moléculaire *in vitro* et *in vivo*.

La première partie de ce travail repose sur le séquençage haut débit de gènes candidats impliqués dans la sénescence et le métabolisme lipidique chez des patients de différentes cohortes ainsi que l'analyse bio-informatique des données de séquençage afin de déceler les mutations qui pourraient être responsables du phénotype observé chez ces patients. Notre unité de recherche possède une plate-forme dédiée aux études génomiques et bio-informatiques.

La seconde partie de cette étude consistera en la validation de l'effet de ces mutations sur la sénescence accélérée par différentes études fonctionnelles *in vitro*. Pour cela l'étudiant sera formé à différentes techniques de biologie cellulaire (culture cellulaire, tests de sénescence...) et de biologie moléculaire (transfection transitoire, ARN interférence, CRISPR-Cas9...). Il aura également accès à la plate-forme d'imagerie de notre unité. Des études pourront ensuite être menées *in vivo* sur modèle murin KI afin de mieux caractériser l'effet des mutations incriminées sur la fonction endothéliale.

Les résultats de ce travail pourront permettre le transfert des travaux de recherche vers le laboratoire hospitalier de Génétique Moléculaire de l'hôpital de la Timone-enfant afin de développer de nouveaux tests de diagnostic en milieu hospitalier.

Cursus proposé: (sous réserve d'un niveau Master 1 pré-acquis)

- Master 2 Recherche : Pathologie Humaine – Spécialité « Génétique humaine et Médicale »
- Diplôme Universitaire d'Expérimentation Animale Niveau I, Aix-Marseille Université
- DIU-CESAM
- Doctorat : Ecole doctorale des Sciences de la Vie et de la Santé (EDSVS), AMU

Débouchés :

- Enseignant-Chercheur Universitaire
- Praticien hospitalier
- Chercheur (INSERM, CNRS, Université)
- Industrie Pharmaceutique

Contact :

Pr. Catherine Badens

catherine.badens@univ-amu.fr

+334.91.38.79.20