

LES LAURÉATS DE L'APPEL À PROJETS 'GENOMICS' JUILLET 2018

RESPONSABLE DU PROJET	LABORATOIRE	APPROCHE TECHNOLOGIQUE	TITRE DU PROJET
Stéphane BEZIEAU	Laboratoire de génétique moléculaire, CHU de Nantes	WGS	Trio-based whole-genome sequencing of patients with syndromic and non-syndromic moderate or severe intellectual disability
Clément CARRE	Institut de Biologie Paris Seine (IBPS), Laboratoire de Biologie du Développement UMR7622, Paris	RNAseq, small RNAseq, RiboMethSeq	tRNA Fragments & RNA methylation detection for functional diagnostic in Intellectual Disability
Marie-Christine CHABOISSIER	Institut de Biologie de Valrose (iBV) UMR CNRS-7277- INSERM U1091 - Université de Nice- Sophia Antipolis	RNAseq, single cells	Identification of the Genetic Network Leading to Frasier Syndrome and other Disorders of Sexual Development
Mireille COSSEE	Laboratoire de Génétique de Maladies Rares, EA7402 Université de Montpellier	WGS, RNAseq	Evaluation of a Whole Genome and RNA-sequencing strategy to identify the molecular bases of unsolved myopathies and muscular dystrophies
Caroline KANNENGIES- SER	Service de Génétique, Hôpital Bichat, Paris	WES	Identification of new genes implicated in Pleuroparenchymal fibroelastosis
Stanislas LYONNET	INSERM U1163, Institut Imagine, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris	WGS	Deciphering the molecular mechanisms leading to Mayer-Rokitansky-Kuster- Hauser syndrome
Frédérique MAGDINIER	Centre de Génétique Médicale de Marseille, UMR1251 INSERM - Aix Marseille Université	RNAseq, CHIPseq	Identification of genes and regions regulated by the SMCHD1 chromatin-associated factor in Facio-Scapulo-Humeral Dystrophy (FSHD) and Bosma Arhinia and Microphthalmia Syndrome (BAMS)

LES LAURÉATS DE L'APPEL À PROJETS 'GENOMICS' (SUITE)

JUILLET 2018

RESPONSABLE DU PROJET	LABORATOIRE	APPROCHE TECHNOLOGIQUE	TITRE DU PROJET
Anne PHILIPPE	INSERM U1163, Institut Imagine, Hôpital Necker- Enfants Malades, Paris	WES	Whole exome sequencing in non syndromic autism spectrum disorders
Hélène PUCCIO	Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire (IGBMC), INSERM U964, CNRS- UdS UMR7104, Illkirch	RNAseq	Identification of pathological mechanisms underlying proprioceptive neurons dysfunction and cell death in Friedreich Ataxia
Florent SOUBRIER	Institut ICAN, UMR_ S 1166, Unité de recherche sur les maladies cardiovascu- laires, du métabolisme et de la nutrition, Faculté de médecine - Sorbonne Université, Paris	WGS	Search for new genes in familial pulmonary hypertension by Whole Genome Sequencing
Stéphane VIVILLE	Laboratoire de diagnostic génétique, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg	WES	Exome sequencing in consanguineous families in the quest of genes implicated in oocyte maturation arrest