

LES PROJETS DE RECHERCHE LAUREATS 2018

APPEL À PROJETS 'CRIBLAGE À HAUT DÉBIT DE MOLÉCULES THÉRAPEUTIQUES & MALADIES RARES'

| RESPONSABLE DU PROJET | LABORATOIRE | TITRE DU PROJET |
|--------------------------|--|---|
| Joahnn BOHM | Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire IGBMC, Médecine translationnelle CNRS UMR 7104 - Inserm U 964, Physiopathologie des maladies neuromusculaires, Strasbourg | A high-throughput screen to identify compounds antagonizing tubular aggregate myopathy |
| Marie-Odile FAUVARQUE | Institut de Biosciences et Biotechnologies de Grenoble, CEA-INSERM-UGA UMR1038 Génétique et Chemogénomique, Grenoble | Targeting USP8 in Cushing's disease |
| Jean-Jacque FEIGE | Institut de Biosciences et Biotechnologies de Grenoble, CEA-INSERM-UGA UMR1036 Famille BMP dans l'Angiogenèse et le Cancer, Grenoble | HHTreat: new drugs for the treatment of Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia HHT (Rendu-Osler-Weber disease) patients |

1^{ER} APPEL À PROJETS 'GENOMICS : SÉQUENÇAGE À HAUT DÉBIT & MALADIES RARES'

| RESPONSABLE DU PROJET | LABORATOIRE | TITRE DU PROJET |
|-------------------------------|---|--|
| Pauline ARNAUD | Inserm U1148 LVTS Equipe 2, Paris | Identification of new genes involved in Marfan syndrome and Familial Thoracic Aortic Aneurysm and Dissection by WES and WGS approaches |
| Alexandre BACQ | Institut du Cerveau et de la Moelle Epinière (ICM) INSERM U1127 | Identification of novel pathogenic mechanisms involved in DEPDC5-related epilepsy and SUDEP |
| Nadine CERF BENSUSSAN | Inserm UMR 1163 & Institut Imagine | High throughput screening for identification of mendelian causes of intestinal inflammation |
| Nicolas CHASSAING | Université Toulouse III - Paul Sabatier Dépar- tement de Génétique Médicale | Analysis of regulatory gene sequences in microphthalmia/anophtalmia |
| Betty GARDIE | Université de Nantes Section Sciences et Vie de la Terre L'institut du thorax, Inserm UMR 1087 / CNRS UMR 6291 | Whole genome sequencing of patients with hereditary erythrocytosis |
| Gaetan LESCA | Hospices Civils de Lyon Département de Génétique médicale Centre de Biologie Est Equipe GENDEV | Searching for the genetic basis of West syndrome with favorable outcome |
| Arturo LONDONO -VALLEJO | Institut Curie UMR3244 | RNA partitioning in RTEL1-associated Hoyeraal-Hreidarsson syndrome |

| RESPONSABLE DU PROJET | LABORATOIRE | TITRE DU PROJET |
|------------------------------------|---|--|
| Jean MULLER | Hôpitaux Universitaires de Strasbourg U1112 La- boratoire de Génétique Médicale | Identification of genes and pathways implicated in families affected with a ciliopathy |
| Sandrine PASSEMARD | INSERM U1141 Université Paris Diderot Hôpital Robert Debré | MICRO-WGS: Identifying genes responsible for primary microcephaly |
| Véronique PAQUIS FLUCKLINGER | IRCAN, Université de Nice-Sophia Antipolis | Identification of new genes responsible of mitochondrial disorders by RNA sequencing |
| Pascale QUIGNON | Institut de génétique et développement de Rennes UMR6290 | Whole genome sequencing of dogs affected by idiopathic epilepsy as genetic models for human epilepsies |
| Nicolas RAMOZ | Inserm U894 Centre de psychiatrie et neu- rosciences, Paris | Combining high throughput sequencing approaches to define the genetic bases of dominant familial forms of anorexia nervosa |
| Arthur SORLIN | Université de Bourgogne - Faculté de Médecine Laboratoire GAD UMR1231 EA4271 | Deciphering the genetic basis of mosaic development disorders with skin pigmentary anomalies |

2^{ÈME} APPEL À PROJETS 'GENOMICS : SÉQUENÇAGE À HAUT DÉBIT & MALADIES RARES'

| RESPONSABLE DU PROJET | LABORATOIRE | TITRE DU PROJET |
|--------------------------------|--|--|
| Stéphane BEZIEAU | Laboratoire de génétique moléculaire, CHU de Nantes | Trio-based whole-genome sequen- cing 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 | 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 | 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 | Evaluation of a Whole Genome and RNA-sequencing strategy to identify the molecular bases of unsolved myopathies and muscular dystrophies |
| Caroline KANNENGISSER | Service de Génétique, Hôpital Bichat, Paris | Identification of new genes implicated in Pleuroparenchymal fibroelastosis |
| Stanislas LYONNET | INSERM U1163, Institut Imagine, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris | Deciphering the molecular mechanisms leading to Mayer-Rokitansky-Kuster- Hauser syndrome |

| RESPONSABLE DU PROJET | LABORATOIRE | TITRE DU PROJET |
|--------------------------|--|---|
| Frédérique MAGDINIER | Centre de Génétique Médicale de Marseille, UMR1251 INSERM - Aix Marseille Université | 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) |
| Anne PHILIPPE | INSERM U1163, Institut Imagine, Hôpital Necker- Enfants Malades, Paris | 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 | Identification of pathological mechanisms underlying propriocep- tive 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 | Search for new genes in familial pulmonary hypertension by Whole Genome Sequencing |
| Stéphane VIVILLE | Laboratoire de diagnostic génétique, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg | Exome sequencing in consanguineous families in the quest of genes implicated in oocyte maturation arrest |

APPEL À PROJETS 'RECHERCHE PRÉCLINIQUE : MODÈLES EXPÉRIMENTAUX'

| RESPONSABLE DU PROJET | LABORATOIRE | TITRE DU PROJET |
|--------------------------|--|---|
| Caroline LE GUINER | Université de Nantes INSERM UMR 1089 Thérapie génique des maladies neuromusculaires | Gene therapy for the cardiac disease in Duchenne Muscular Dystrophy: Definition of the optimal mode of delivery to transduce the heart of nonhuman primates using a rAAV9 vector |
| Laurent STORME | CHRU Lille Néonatalogie EA4489, Environnement Périnatal et Santé | Optimization of intact cord resuscitation in newborn lambs with congenital diaphragmatic hernia |
| Gabriel RAHMI | Inserm U970 PARCC Laboratoire Imagerie de l'Angiogénèse Equipe 2 | Fistula therapy by extracellular vesicles into thermoreversible hydrogels: tackling a complication of oesophageal atresia reparative surgery |
| Laurent TIRET | Institut Mondor de Recherche Biomédicale Equipe 10 de l'IMRB, Biologie du système neuromusculaire (direction Pr Frédéric Relaix) | Establishment and characterization of a humanized canine DNM2 colony dedicated to validate efficient treat- ments in mice |

APPEL À PROJETS ' SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES & MALADIES RARES '

| RESPONSABLE DU PROJET | LABORATOIRE | TITRE DU PROJET |
|---------------------------|--|---|
| Carolina BAEZA-VELASCO | Université Paris Descartes Psychologie Laboratoire Psychopathologie et Processus de santé | Patterns d'activité des personnes atteintes du Syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile : facteurs associés et prise de décision |
| DELPHINE HERON | Hôpital de la Pitié - Salpêtrière UF Génétique Médicale | Processus décisionnels des couples confrontés au diagnostic prénatal d'une agénésie du corps calleux isolée |
| Charlotte JACQUEMOT | Institut Mondor de Recherche Biomédicale INSERM U955 | Utiliser le langage comme marqueur de la maladie de Huntington pour améliorer sa prise en charge et son suivi |
| Céline LANCELOT | Université d'Angers Psychologie Laboratoire de Psychologie des Pays de la Loire | Retentissement des capacités de cognition sociale et de cognition affective sur les difficultés relationnelles et d'adaptation sociale des adolescentes atteintes du syndrome de Turner |
| Bruno QUINTARD | Université de Bordeaux Département de Psychologie Unité INSERM 1219 | Les déterminants biopsychosociaux de l'ajustement dyadique à la maladie chez le sujet albinos et son proche entourage : une approche mixte qualiquantitative |