

LES LAURÉATS DE L'APPEL À PROJETS “MODÈLES DE MALADIE RARE”

FÉVRIER 2019

RESPONSABLE DU PROJET	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Daniel Aberdam	INSERM U976, Hôpital Saint-Louis, Paris	Production d'iPSC dérivées de patients atteints d'aniridie, maladie oculaire rare due à des mutations non sens sur le gène PAX6
Fabrice Antigny	INSERM U999, Hopital Marie Lannelongue, Le Plessis-Robinson	Role of Orai1 in the pathogenesis of pulmonary arterial hypertension
Nadia Bahi-Buisson	INSERM U 1163, Institut Imagine, Paris	Investigating the cellular basis of DYNC1H1 related malformations of cortical development and spinal muscular Atrophy with lower limb predominance using targeted differentiation of human iPS cells
Marc Baud'huin	INSERM UMRS_1238, Université de Nantes	RIBObone
Thierry Bienvenu	INSERM U1266, Institut de Psychiatrie et de Neurosciences de Paris	Development of a new mouse model of anorexia nervosa, a knock-in mice model carrying a missense variant in the cholecystokinin A receptor (CCKAR)
Thomas Boulin	CNRS UMR5310, INSERM U1217, Université Lyon 1, Institut NeuroMyoGène, Lyon	Modeling disease-causing mutations of Neurobeachin/ NBEA in the nematode Caenorhabditis elegans
Valérie Dupé	Institut de Génétique et Développement de Rennes IGDR UMR6290 CNRS Université de Rennes	Assessment of functional relevance of synonymous variants in Shh identified in patients with holoprosencephaly
Olivier Goureau	INSERM UMRS_968, UPMC, Insti- tut de la Vision, Paris	Modeling retinitis pigmentosa using retinal organoids de- rived from patient-specific induced pluripotent stem cells
Laurence Legeai-Mallet	INSERM U 1163, Institut Imagine, Paris	Zebrafish model of X-linked hypophosphatemia
Philippe Lory	Institut Génomique Fonctionnelle, Département Neuroscience, Montpellier	A mouse model of Childhood Cerebellar Atrophy (ChCA) is required to decipher the pathogenic mechanism and to design a therapeutic option
Massimo Mantegazza	Institut de Pharmacologie Moléculaire et Cellulaire IPMC UMR7275, Nice	Knock-in mouse model for studying and treating negative dominant SCN2A mutations: a novel pathological mecha- nism specific of autism mutants.

LES LAURÉATS DE L'AAP 'MODELES DE MALADIE RARE'

(SUITE) FÉVRIER 2019

RESPONSABLE DU PROJET	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Grégoire Michaux	Institut de Génétique et Développement de Rennes UMR6290 CNRS Université de Rennes	Role of VO-ATPase in intestinal absorption and Microvillus Inclusion Disease
Christelle Peyron	Centre de Recherche en Neuros- ciences de Lyon INSERM U1028, CNRS UMR5292, Univ Lyon	Development of an hypocretin-KO rat model of narcolepsy type 1
Frederic Relaix	Institut Mondor de Recherche Biomédicale Equipe 10, Paris	Accurate preclinical modeling and treatment proof-of-prin- ciple for Duchenne Muscular Dystrophy
Hamid-Reza Rezvani	INSERM U1035 BMGIC Université Bordeaux	Modelling of Pigmentary abnormalities in xeroderma pig- mentosum type C