



PROJETS FINANCÉS PAR LA FONDATION EN 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	Targeting USP8 in Cushing's disease
Jean-Jacques FEIGE	Institut de Biosciences et Biotechnologies de Grenoble, CEA-INSERM-UGA UMR1036 Famille BMP dans l'Angiogenèse et le Cancer	HHTreat: new drugs for the treatment of Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia HHT (Rendu-Osler-Weber disease) patients

APPEL À PROJETS 'GENOMICS : SÉQUENÇAGE À HAUT DÉBIT & MALADIES RARES' JANVIER 2018

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

APPEL À PROJETS 'GENOMICS : SÉQUENÇAGE À HAUT DÉBIT & MALADIES RARES' JANVIER 2018 (SUITE)

RESPONSABLE DU PROJET	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Nicolas CHASSAING	Université Toulouse III - Paul Sabatier Département de Génétique Médicale	Analysis of regulatory gene sequences in microphthalmia/anophthalmia
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
Jean MULLER	Hôpitaux Universitaires de Strasbourg U1112 Laboratoire 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 neurosciences, 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

APPEL À PROJETS 'GENOMICS : SÉQUENÇAGE À HAUT DÉBIT & MALADIES RARES' JUILLET 2018

RESPONSABLE DU PROJET	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Stéphane BEZIEAU	Laboratoire de génétique moléculaire, CHU de Nantes	Trio-based whole-genome sequencing of patients with syndromic and non-syndromic moderate or severe intellectual disability
Clément CARRE	Institut de Biologie Paris Seine (IBVS), 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 KANNENGIESSER	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
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 proprioceptive neurons dysfunction and cell death in Friedreich Ataxia

APPEL À PROJETS 'GENOMICS : SÉQUENÇAGE À HAUT DÉBIT & MALADIES RARES' JUILLET 2018 (SUITE)

RESPONSABLE DU PROJET	LABORATOIRES	TITRE DU PROJET
Florent SOUBRIER	Institut ICAN, UMR_S 1166, Unité de recherche sur les maladies cardiovasculaires, 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 & MALADIES RARES, ÉTAPES TRANSLATIONNELLES'

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 using a rAAV9 vector
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 STORME	CHRU LILLE Néonatalogie EA4489, Environnement Périnatal et Santé	Optimization of intact cord resuscitation for congenital diaphragmatic hernia
Laurent TIRET	Institut Mondor de Recherche Biomédicale Equipe 10 de l'IMRB, Biologie du système neuromusculaire	Establishment and characterization of a modeled DNM2 colony dedicated to validate efficient treatments

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