



# LES PROJETS DE RECHERCHE LAUREATS 2020

## LES LAURÉATS DE L'APPEL À PROJETS " GENOMICS "

RESPONSABLE DU PROJET	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Benoit ARVEILER	MRGM INSERM U 1211, Université de Bordeaux, Equipe de recherche sur les causes génétiques de l'albinisme	Search for new albinism genes.
Julien BARC	Institut du thorax Inserm UMR 1087/CNRS UMR 6291	Molecular mechanism of a new syndrome characterized by cardiac electrical and developmental defects and associated with an enhancer deletion of chromosome 4q25.
Marion DELOUS	Inserm U1028 - CNRS UMR5292 - UCBL1, Centre de Recherche de Neurosciences de Lyon, équipe GenDev	Towards the identification of the genetic causes of rare autosomal dominant forms of idiopathic scoliosis
Alexandre FABRE	UMR 1251, Centre de Génétique Médicale de Marseille, Aix Marseille Université, équipe Enveloppe Nucléaire et Pathologies	Identification of new genes associated with syndromic congenital diarrhea syndrom
Laura MARY	IRSET - CHU Rennes, équipe Physiologie et physiopathologie du tractus uro-génital	Identification of genes involved in syndromic disorders of sex development
François-Xavier MAUVAIS	UMR 1151 - Institut Necker - Enfant Malades (INEM)	Identifying the molecular basis underlying the heterogeneity among the spectrum of lysosomal acid lipase deficiency by a proteogenomic approach supported by bioinformatics
Sylvie MAZOYER	Inserm U1028 - CNRS UMR5292 - UCBL1, Centre de Recherche de Neurosciences de Lyon, équipe GenDev	A transcriptomic study in zebrafish models of RNU4A-TAC-associated rare diseases: connecting U12 splicing defects to developmental abnormalities
Pierre RONCO	UMR 1155 Maladies rénales fréquentes et rares, Hôpital Tenon	Whole Genome Sequencing to Unravel the Genetic Mechanisms of PLA2R-Associated Membranous Nephropathy
Caroline SCHLUTH-BOLARD	Inserm U1028 - CNRS UMR5292 - UCBL1, Centre de Recherche de Neurosciences de Lyon, équipe GenDev	Characterization of 3D chromatin architecture disruption in chromosomal rearrangements to identify candidate genes in neurodevelopmental disorders

RESPONSABLE  
DU PROJET

LABORATOIRE

TITRE DU PROJET

Julie STEFFANN

UMR1163 Institut Imagine,  
équipe Maladies mitochondriales

Does nuclear transfer alter mitochondrial-nuclear crosstalks in the human preimplantation embryo?

Pierre-Louis  
THARAUX

UMR 970 - Paris Centre de  
Recherche Cardiovasculaire  
(PARCC), Equipe GPCRs and  
Tyrosine Kinase Receptors

TRAJHISTORY projet: assessing single cell  
TRAJectories and alterations of cell communication  
and tissue HISTOry to get causal insights into rare and  
catastrophic glomerular diseases

Ha TRANG

CRMR syndrome  
d'Ondine, Hôpital Robert  
Debré et UMR 1141

Congenital Central Hypoventilation Syndrome -  
searching causal genes in patients without PHOX2B  
mutation

## LE LAURÉAT DE L'APPEL À PROJETS 'RECHERCHE PRÉCLINIQUE'

RESPONSABLE  
DU PROJET

LABORATOIRE

TITRE DU PROJET

Thierry  
LÉVEILLARD

Institut de la Vision,  
Département de  
Génétique, UMR-S 968 Sor-  
bonne Université

BlindTimee: Reconstruction of the cone-  
photoreceptor outer segment to recover vision  
in a large model of retinitis pigmentosa

## LES LAURÉATS DE L'APPEL À PROJETS "SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES"

Nathalie ANGEARD	Université Paris Descartes Laboratoire Mémoire, Cerveau & Cognition (UPR 7536)	Ressources attentionnelle chez l'enfant avec syndrome d'Ondine
Karinne GUENICHE	Hôpital Necker-Enfants Malades Centre de Référence Pathologies Gynécologiques Rares (PGR) Centre de Référence des Pathologies Gynécologiques Rares ( PGR)	Evolution de l'impact psychosocial de l'annonce diagnostique du syndrome de Rokitansky: EIPSAMRKH5
Barbara LE DRIANT	Université de Picardie Jules Verne (UPJV) UFR SHS-P, Département de psychologie Centre de Recherche en Psychologie (CRP-CPO, UR 7273)	Accompagnement des parents confrontés au diagnostic de surdit� permanente n�onatale : analyse des difficult�s et des besoins.
Yannick LE HENAFF	Universit� de Rouen Sociologie DYSOLAB	L'engagement dans les activit�s physiques et sportives chez les adolescents atteints de hernie de coupole diaphragmatique
Pierre LOMBRAIL	Universit� Paris 13 Nord Laboratoire Educations et Pratiques de Sant� UFR Sant�, M�decine, Biologie Humaine	Exp�rience Patient du Parcours Mucoviscidose pendant la pand�mie de Covid-19
Alain LOUTE	Institut catholique de Lille - ICL ETHICS EA 7446	Evaluation des enjeux �thiques et juridiques de l'utilisation de la t�l�m�decine dans le cadre de l'accompagnement de patients atteints de Scl�rose lat�rale Amyotrophique en phase avanc�e
Alexandre MATHIEU-FRITZ	Universit� Gustave Eiffel (UGE) Laboratoire Techniques, Territoires et Soci�t�s (LATTS), Axe de recherche GOT	�tude sociologique de l'accompagnement � l'autonomie en sant� des patients adultes atteints de mucoviscidose � l'aide des nouvelles technologies et avec les professionnels de sant� lib�raux
Aurore PELISSIER	Universit� de Bourgogne Laboratoire d'Economie de Dijon (LEDi), Equipe d'Economie de la Sant�	Configurations d'Aides et Situations d'Emploi pour les PProches Aidants. Le cas des enfants atteints de maladies rares avec d�ficience intellectuelle. Une �tude pilote.

## LES LAURÉATS DE L'APPEL À PROJETS "CRIBLAGE / HIT TO LEAD"

Sophie NICOLE	Institut Génomique Fonctionnelle Inserm U1191, CNRS UMR5203, Université de Montpellier	Search for isoform-selective sodium channel modulators to treat monogenic motor channelopathies
Lucile HOCH	Institut des cellules Souches pour le Traitement et l'Étude des maladies Monogéniques (I-Stem) I-Stem	Use of pluripotent stem cells to model and treat GSDIII
Véronique STOVEN	Mines-ParisTech, Mathematics and Systems, Inserm U900 Center for Computational Biology CBIO	New drugs for Cystic Fibrosis based on machine-learning approaches»
Eric DURAND	Centre National de la Recherche Scientifique, LISM UMR 7255 Laboratoire d'Ingénierie des Systèmes Macromoléculaires/ Virulence NanoMacromolecular Machinosome (VN2M)»	Towards the development of Pseudomonas aeruginosa « virulence blockers » targeting the T6SS nanomachine: A Hits-To-Lead approach
Sandrine GULBERTI	UMR 7365 CNRS Université de Lorraine MolCeITEG Molecular and Cellular Therapeutic Engineering and Glycosyltransferases	Development of a specific inhibitor of the glycosyltransferase $\beta$ 4GalT7 for substrate reduction therapy in mucopolysaccharidoses: towards the hit to lead stage.