FONDATION
Maladies Rares

LES PROJETS DE RECHERCHE LAUREATS

2019

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

RESPONSABLE DU PROJET	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Sandrine BARBAUX	DRC Institut Cochin	Genetic causes of a rare form of infertility, the sertoli cell only syndrome
Nadine CERF-BENSUSSAN	Laboratory Intestinal Immunity , INSERM UMR 1163 & Institut Imagine Institut National pour la Santé et la Recherche médicale	Whole genome sequencing in Very Early Onset- IBD and related intestinal disorders
Arnaud DUPUIS	Recherche Etablissement Français du Sang Grand Est - Site de Strasbourg	Looking for gene(s) responsible for non syndromic platelet delta storage pool deficiency.
Carole ESCARTIN	CEA	Microglial cells: the third element for mutant Huntingtin clearance in Huntington's disease ?
Céline GAUCHER	Institut Cochin U1016 Université Paris Descartes	High-throughput sequencing for non syndromic dental hard tissues anomalies: ExoDent
Suzanne LESAGE	INSERM U 1127 Pitié-Salpêtrière	Whole genome sequencing in a North African consanguineous family with an early-onset Parkinson's disease
Anne LETESSIER	DRC Institut Cochin	Molecular analysis of Meier-Gorlin Syndrome type 1: consequences of ORC1 mutation on chromatin organization and gene expression
Caroline MICHOT	Imagine Institute	Dissection of molecular bases of myhre syndrome : identification of new genes in pre-screened patients

FONDATION
Maladies Rares

SUITE - APPEL À PROJETS 'GENOMICS : SÉQUENÇAGE À HAUT DÉBIT & MALADIES RARES'

RESPONSABLE DU PROJET	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Isabelle PERRAULT	Genetic ophthalmology Institut des Maladies Génétiques Rares	IGenetic deciphering of new syndrome associating early and severe retinal dystrophy and sensorineural hearing loss.
Sadia SAEED	Université de Lille 2	Identification of new genes and rare variants implicated in monogenic severe obesity in children from a consanguineous population.
Michèle STUDER	Institut de Biologie Valrose (iBV) Université de Nice Sophia Antipolis	Unravelling the Genetic Pathways Leading to Hereditary Congenital Facial Palsy and Associated Hearing Loss
Piotr TOPILKO	Developmental Biology Institut de Biologie de l'Ecole Nomale Supérieure (IBENS)	Identification of markers of the cells at the origin of cutaneous Neurofibromatosis type 1 tumours and deciphering the molecular mechanisms responsible for malignant transformation of plexiform neuro-fibromas.
Aurélien TRIMOUILLE	Génétique Médicale CHU de Bordeaux	Further delineation of molecular bases of Oculo-Auriculo-Vertebral Spectrum.
Clémence VANLERBERGHE	Clinical genetics Centre hospitalier Universitaire de Lille	Deciphering the genetic basis of fibular hypoplasia/ agenesis.

CAMPAGNE D'OPTIMISATION DES HITS

RESPONSABLE DU PROJET	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Pascale BOMONT	Institut des Neurosciences de Montpelllier (INM)INSERM U1051	Hit to Lead discovery for Giant Axonal Neuropathy
Yvon TROTTIER	Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire - IGBMC Translational Medicine and Neurogenetics UMR 7104 CNRS/UdS, Inserm U1258 Fundamental and patho-physiological mechanisms implicated in recessive ataxia	Hit-to-lead development of amyloid aggregation modulators in Huntington's disease and pioneering a new synergic strategy to potentiate their use in therapy

FONDATION
Maladies Rares

APPEL À PROJETS 'MODELES DE MALADIES RARES'

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, Institut de la Vision, Paris	Modeling retinitis pigmentosa using retinal organoids derived from patient-specific induced pluripotent stem cells
Laurence LEGEAI-MALLET	INSERM U 1163, Institut Imagine, Paris	Zebrafish model of X-linked hypophosphatemia

FONDATION
Maladies Rares

SUITE - APPEL À PROJETS 'MODELES DE MALADIES RARES'

RESPONSABLE DU PROJET	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
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 mechanism specific of autism mutants.
Grégoire MICHAUX	Institut de Génétique et Développement de Rennes UMR6290 CNRS Université de Rennes	Role of V0-ATPase in intestinal absorption and Microvillus Inclusion Disease
Christelle PEYRON	Centre de Recherche en Neurosciences 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-principle for Duchenne Muscular Dystrophy
Hamid-Reza REZVANI	INSERM U1035 BMGIC Université Bordeaux	Modelling of Pigmentary abnormalities in xeroderma pigmentosum type C

FONDATION
Maladies Rares

APPEL À PROJETS 'SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES'

RESPONSABLE DU PROJET	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Nathalie ANGEARD	Université Paris Descartes	Entraînement à la Théorie de l'Esprit en Réalité Virtuelle dans la forme infantile de la Dystrophie Myotonique de Type 1 (DM1)
Pascal ANTOINE	Université Lille 3 UMR CNRS 9193 SCALAB -équipe DEEP	Dyade : Dynamique de Couple dans la Maladie de Huntington
Alexandra FOUBERT-SAMIER	BORDEAUX Centre INSERM psychogérontologie,) épidémiologie, psychologie de la santé	Qualité de Vie des patients atteints d'une Atrophie Multi Systématisée et de leurs aidants
Marcela GARGIULO	UNIVERSITE Paris Descartes institut de psychologie Laboratoire de Psychologie,Psychopathologie, Psychanalyse	Projet : PARENTALITE et Amyotrophie Spinale Etude multidimensionnelle de la surcharge des parents . Étude Franco-chilienne
Jean-Pierre POULAIN	Université Toulouse Jean Jaurès Sociologie CERTOP SANTAL	Socialisations des Pratiques Alimentaires des enfants avec un syndrome de Prader-Willi – SoPAP
Amélie ROCHET-CAPELLAN	Université Grenoble-Alpes Sciences du langage GIPSA-lab - Equipe de recherche inter-disciplinaire sur la parole et la communication	ParticipAACtion : Un corpus participatif de la Communication Augmentée et Alternative des personnes avec un syndrome neurogénétique rare pour la comprendre et l'améliorer

FONDATION
Maladies Rares

APPEL À PROJETS 'JTC 2019 EUROPEAN JOINT'

32 ORGANISMES ET AGENCES DE FINANCEMENT (DONT LA FONDATION MALADIES RARES) CONJOINTEMENT AVEC LA COMMISSION EUROPÉENNE

RESPONSABLE DU PROJET	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Agnès RÖTIG	Institut Imagine, INSERM U1163	Mitochondrial Disorders: from a global registry to medical genomics, toward clinical trials
Hélène CAVÉ	Département de Génétique, CHU Hôpital Robert Debré and INSERM UMR1131 - Institut de recherche Saint-Louis, IRSL – Université de Paris	European network on Noonan syndrome and related disorders
Armelle YART	Institute for Metabolic and Cardiovascular Diseases INSERM U1048	European network on Noonan syndrome and related disorders
Hélène DOLLFUS	Strasbourg University, Medical Genetics Research Laboratory INSERM unit (U1112), Faculté de Médecine	Solving missing heritability in inherited retinal diseases using integrated omics and gene editing in human cellular and animal models
Lydie DA COSTA	Service d'Hématologie Biologique Robert Debré Hospital	The European Ribosomopathy Consortium