



# **LES PROJETS FINANCÉS EN 2021**

# LES LAURÉATS DES APPELS À PROJETS FONDATION MALADIES RARES

## APPEL À PROJET GENOMICS - SÉQUENÇAGE HD

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Sara Baldassari	Genetics and physio-pathology of epilepsy, Institut du Cerveau	<i>Dissection of genetic etiology of epilepsy with focal cortical dyslapsia</i>
Guilaine Boursier	Genetic analysis and patho-physiology of auto-inflammatory diseases, CHU de Montpellier	<i>Exome sequencing of inflammatory amyloidosis of unknown cause (AAx)</i>
Clément Carré	Transgenerational and small RNA biology, IBPS Institut de Biologie Paris Seine	<i>Lost in translation: RNA methylation control translation in ID patient mutated in FTSJ1</i>
Svetlana Gorokhova	Muologie Translationnelle, Université Aix-Marseille	<i>Integrating transposable element screening into the diagnostics of patients with rare genetic diseases</i>
Gilles Lavemy	Rôles physiopathologiques des voies de signalisation des récepteurs nucléaires, Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire	<i>Identification of ZK therapeutic activities for Idiopathic Infantile Hypercalcemia</i>
Jean-Yves Picard	Lipodystrophies, adaptations métaboliques et hormonales, et vieillissement, INSERM - Sorbonne Université	<i>Thinking outside the box: a search for new genes responsible for Müllerian regression</i>

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Amélie Piton	Mécanismes génétiques des maladies neurodéveloppementales, Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire	<i>Analysis of parental genomes in individuals with intellectual disability without pathogenic mutation identified by solo WGS</i>
Amédée Renand	Team4 : Immunoregulation And Immunointervention in Transplantation And Autoimmunity, Université de Nantes	<i>Tracking autoreactive CD4 T cells in rare autoimmune liver diseases</i>
Jean Soulier	Team J. Soulier, APHP, INSERM/CNRS and University	<i>Dysfunctional hematopoietic stem cells and clonal hematopoiesis in Fanconi Anemia: what underlies an attenuated phenotype?</i>
Anne-Claude Tabet	Institut Pasteur, Paris, Assistance Publique Hôpitaux Paris	<i>Characterization of non recurrent duplications by next-generation optical mapping in patients with autisme</i>
Angela Tingaud-Sequeira	Laboratoire Maladies Rares : Génétique et Métabolisme (MRGM), INSERM U1211	<i>Whole-genome sequencing in the complex Oculo-Auriculo-Vertebral spectrum: application on whole-exome sequencing negative familial cases versus direct analysis</i>

## SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Brigitte Chabrol	ADES (UMR 7268) "Anthropologie bio-culturelle, droit, éthique et santé"	<i>Réflexion éthique sur la mise en place d'un Espace Maladies Rares dédié aux patients et leur famille</i>
Christelle Duprez	DEEP SCLAB Université de Lille	<i>Processus émotionnels chez les patients adultes atteints d'angioedème héréditaire : étude pilote couplant mesures auto rapportées et physiologiques</i>
Sylvain Ferez	Sant.E.Si.H. (Santé, Éducation, Situations de Handicap), Université de Montpellier 1	<i>Maladies invisibles ? Étude de la reconfiguration du stigmaté dans l'environnement scolaire et professionnel après la transpiration pulmonaire chez les personnes vivant avec la mucoviscidose</i>
Estelle Louët	Laboratoire de Psychologie clinique, Psychopathologie, Psychanalyse, Université de Paris	<i>Chirurgie in utero pour myéloméningocèle fœtale : mécanismes de la prise de décision et impact psychologique d'une thérapie prénatale</i>

# LES LAURÉATS FINANCÉS PAR NOS PARTENAIRES INDUSTRIELS

## AG2R LA MONDIALE

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Barbara Le Driant	Université de Picardie Jules Verne (UPJV)	<i>Accompagnement des parents confrontés au diagnostic de surdité permanente néonatale</i>

## ALNYLAM

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Léon Kautz	INSERM IRSD U1220, CHU PURPAN	<i>Cibler l'hépatokine ERFE-2 pour diminuer la surcharge en fer et améliorer l'anémie dans la <math>\beta</math>-thalassémie</i>
Pierre-Louis Tharaux	Paris Cardiovascu- lar Centre (PARCC), UMR970	<i>SILENT COLLAPSE : miRNome des gloméro- lopathies collapsantes humaines et expéri- mentales et preuve de concept thérapeutique par silençage génique du miR-92a</i>

## FONDATION D'ENTREPRISE IRCEM

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Sandrine Carabeux	Équipe Relais Handicaps Rares (ERHR), Île de France	<i>La coordination renforcée, un dispositif de soutien et d'accompagnement au parcours de vie des personnes atteintes d'un syndrome de Prader-Willi (SPW)</i>
Jérôme Dinet	Laboratoire 2LPN, Université de Lorraine	<b>HÉMOGAME :</b> <i>Co-conception d'un prototype de serious game destiné aux enfants hémophiles, parents d'enfants hémophiles et enseignants</i>
Agnès Dumas	ECEVE UMR1123, Université de Paris	<i>Transition des soins et bien-être des jeunes adultes atteints d'arthrite juvénile idiopathique et de lupus érythémateux systémique (Transcare)</i>
François Schmidt	Pôle Femme-Mère-Enfant, CHU d'Angers	<i>Étude prospective des critères diagnostics anténataux de complications digestives des laparoschisis : Étude Laparo-DAN</i>
Isabelle Talon	INSERM UMR1121, CHU de Strasbourg	<i>Améliorer le parcours de soin et de vie des enfants atteints d'hernie diaphragmatique congénitale</i>

## FONDATION LES AILES

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Céline Lancelot	Laboratoire de Psychologie des Pays de la Loire, EA4638, Université d'Angers	<i>Mieux comprendre le fonctionnement social et émotionnel des jeunes filles avec un syndrome de Turner pour mieux les accompagner dans la vie</i>
Audrey Lecoufle	FSMR Fimatho, CHU de Lille	<i>Améliorer la prise en charge des enfants souffrant d'Atrésie de l'oesophage</i>
Fabrice Lejeune	Institut de biologie de Lille, CNRS UMR9020 - INSERM UMRS1277	<i>Caractérisation de nouvelles molécules correctrices de mutations non-sens (mucoviscidose)</i>

## FONDATION SODEBO

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Guy Lenears	Unité MitoVasc, UMR5015 CNRS	<i>Cibler l'hépatokine ERFE-2 pour diminuer la surcharge en fer et améliorer l'anémie dans la <math>\beta</math>-thalassémie</i>
Pierre-Louis Tharaux	Paris Cardiovascular Centre (PARCC), CNRS UMR970 - INSERM U1083, Université d'Angers	<i>Intérêt de la micro-nutrition pour le traitement des Maladies Rares : Syndrome de Wolfram</i>

## SOCIÉTÉ PGCD

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Betty Gardie	Équipe de Génétique Médicale, UMR1087 / CNRS UMR6291	<i>Modélisation cellulaire des pathologies associées aux mutations du gène VHL (Von Hippel Lindau)</i>

## FONDS DE DOTATION TRANSATLANTIQUE CIC NORD-OUEST

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Clémence Vanlerberghe	Service de génétique clinique Guy Fontaine, Hôpital Jeanne de Flandre, CHU de Lille	<i>Décrypter les maladies génétiques de malformations congénitales touchant les membres inférieurs</i>

## MGEFI

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Pascal Antoine	Université de Lille	<i>Dyade : Dynamique de Couple dans la Maladie de Huntington</i>

## PFIZER INNOVATION FRANCE

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Alain Loute	Centre d'éthique médicale de l'Université Catholique de Lille	<i>ETH-TELE-SLA : Évaluation des enjeux éthiques et juridiques de l'utilisation de la télémédecine dans le cadre de l'accompagnement de patients atteints de Sclérose latérale Amyotrophique en phase avancée</i>
Alexandre Mathieu-Fritz	Université Gustave Eiffel, LATTs UMR CNRS 8134	<i>Étude sociologique de l'accompagnement à l'autonomie en santé des patients adultes atteints de mucoviscidose à l'aide des nouvelles technologies et avec les professionnels de santé</i>



# LES LAURÉATS FINANCÉS PAR NOS PARTENAIRES ASSOCIATIFS

## ALGODYSTROPHIE FRANCE

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Julien Nizard	UIC22, CHU de Nantes	<i>Toward a better consideration of patient's feeling in CRPS : a study mixing quantitative and qualitative approaches to test and make recommendations regarding the use of a BPD assessment tool</i>

## AMMI

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Alessandro Prigione	Heinrich Heine University Duesseldorf, Allemagne	<i>Modeling Leigh syndrome caused by MT-FMT mutations using patient-specific neuronal cells</i>

## BBS FRANCE

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Hélène Dollfus	UMRS1112 INSERM, Université de Strasbourg	<i>Proof of concept of AAV gene replacement therapy for retinal degeneration occurring in 2 Bardet-Biedl Syndrome (BBS)</i>

## HPN-AM FRANCE

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Simona Pagliuca	Clinique de Cleveland, États-Unis	<i>Immunogenomics of idiopathic bone marrow failure disorders: immune-escape mediated by class I/II HLA somatic mutations</i>

## PACS1

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Marc Bitoun	UMRS974 INSERM, Pitié Salpêtrière Hospital	<i>Proof of concept of therapy by allele-specific silencing for the Schuurs-Hoeijmakers Syndrome</i>

## VLM

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Pierre Lombrail	Laboratoire Éducatifs et Pratiques de Santé, Université Paris 13 Nord	<i>Expérience Patient du Parcours Mucoviscidose pendant la pandémie de Covid-19</i>