

---

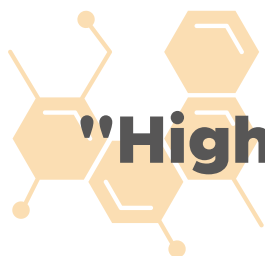
# Les projets financés en 2022

# L'appel à projets

## "Genomics for rare diseases"



| Responsable scientifique           | Laboratoire  | Titre du projet   |
|------------------------------------|--|---|
| <b>Marion Delous</b>               | Génétique des Anomalies du Neurodéveloppement (GenDev), Inserm U1028, CNRS UMR5292, UCBL1        | Transcriptomic study during neuronal differentiation of rnu4atac-associated rare diseases: connecting splicing defects to brain developmental abnormalities |
| <b>Marie-Louise Frémond</b>        | Laboratory of Neurogenetics and Neuroinflammation, Institut Imagine                              | Identifying Novel Monogenic Interferon-Mediated Juvenile Rheumatoid Arthritis   |
| <b>Djihad Hadjadj</b>              | Institut Cochin<br>Development reproduction and cancer   | Identification of constitutional genetic abnormalities predisposing to Familial midgut carcinoid tumors   |
| <b>Céline Huber</b>                | Molecular and physiopathological bases of osteochondrodysplasia, Institut Imagine                | Identification of new pathogenic variants in individuals with Chondrodysplasias with multiple dislocations (CMD) combining WGS and RNASEQ                   |
| <b>Kim Minchul</b>                 | Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire, IGBMC Stem cells and development | Tracking the origin of tubular aggregate myopathy by single-nucleus transcriptomics   |
| <b>Xavier Puéchal</b>              | INSERM U1016, Institut Cochin ; CNRS-UMR 8104, Paris   | Deciphering genetic and molecular bases of Whipple disease  |
| <b>Audrey Putoux</b>               | Centre de Recherche en Neurosciences de Lyon (CRNL), Hospices Civils de Lyon                     | Towards the identification of genes involved in recurrent anencephaly   |
| <b>Stéphane Viville</b>            | Laboratoire de Génétique médicale, CRBS  | Deciphering genetic causes of non-obstructive azoospermia via exome sequencing; a way to personalize treatments and to develop new diagnostic tools         |
| <b>Sandrine Vuillaumier-Barrot</b> | Hôpital Bichat Claude Bernard, Laboratoire de Biochimie et Génétique, INSERM 1149                | Research of homozygous variant in 5' or 3'UTR ALG12 region or cis regulating elements by whole genome for one ALG12-CDG suspected patient                   |



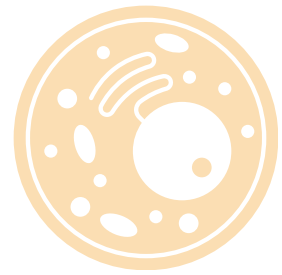
L'appel à projets

# "High throughput screening / hit to lead"

| Responsable scientifique | Laboratoire  | Titre du projet  |
|--------------------------|--|--|
| <b>Barbara Bardoni</b>   | Institut de Pharmacologie Moléculaire et Cellulaire (IPMC), CNRS UMR 7275                                | Identification of drug candidates to treat the Fragile X Syndrome  |
| <b>Marco Pontoglio</b>   | Institut Necker Enfants Malades Inserm U1151 CNRS UMR 5253 Université de Paris                           | A pharmacological therapy for HNF1B-deficiency   |
| <b>Izabela Sumara</b>    | Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire-IGBMC, Cell cycle and ubiquitin signaling | Therapeutic dissolution of aberrant nucleoporin condensation in Fragile X syndrome using small molecule inhibitors                                   |
| <b>Cécile Voisset</b>    | Inserm and School of medicine of Brest, Université de Brest  | Identification and structural optimization of novel first-in-class anti-prion compounds  |
| <b>Mahel Zeghouf</b>     | Structural Biology of Small GTPases, Ecole normale supérieure Paris-Saclay                               | High Throughput Screening of IQSEC2 activity modulators: towards new pharmacotherapeutic approaches in X-linked intellectual disability (SCREENXLID) |

# L'appel à projets

## "Experimental models"



| Responsable scientifique   | Laboratoire   | Titre du projet  |
|----------------------------|---|--|
| <b>Sarah Beck-Cormier</b>  | Inserm UMR 1087/CNRS UMR 6291, Université de Nantes   | Generation of a new mouse model for the rare PFBC disease  |
| <b>Matthieu Giraud</b>     | INSERM U1064 CR2TI Nantes   | A new rat model of deficient anterior pituitary gland with variable immune deficiency syndrome by mutation of the NFKB2 gene     |
| <b>David Hicks</b>         | Light, vision and brain. Institut des neurosciences, Strasbourg   | Creation of a diurnal rodent model of Stargardts DiseaseSTGD1  |
| <b>Alice Lepelley</b>      | Inserm U1163 Institut Imagine   | Characterisation of the role of IFN signalling in neural cells in ATAD3A disease   |
| <b>Florian Lesage</b>      | Physiologie et physiopathologie moléculaire des canaux ioniques, IPMC Nice  | Mouse models of human BirkBarel syndrome   |
| <b>Justine Masson</b>      | Role of Sonic Hedgehog and of the primary cilium in cortical development UMR-S1270 / Inserm / Sorbonne Université | Cortical and cerebella rorganoids, new models to study a rare neurodeveloppemental disease caused by mutationsi n the YIF1B gene |
| <b>Anne-Cécile Reymann</b> | Dynamique de l'actine et biomécanique de l'embryon précoce IGBMC Strasbourg                                       | CRISPR targeted mutagenesis of C. elegans actin: novel insights into the understanding of human non-muscle actinopathies         |
| <b>Stéphanie Trudel</b>    | Inserm Infinty 1291 Toulouse  | Generation and characterization of iPSCs from Sanfilippo type B patients fibroblast  |

# L'appel à projets

## "Preuves de Concept Thérapeutiques"



en lien avec les Filières de Santé Malades Rares

| Responsable scientifique    | Filière                  | Laboratoire   | Titre du projet   |
|-----------------------------|--------------------------|---|---|
| <b>Valérie Allamand</b>     | Filnemus, OSCAR, Fimarad | Sorbonne Université, Inserm UMRS974, Centre de Recherche en Myologie  | Suppression of premature termination codons by anticodon-edited tRNAs   |
| <b>David Bonnaffé</b>       | Fai2R                    | Université Paris Saclay Institut de Chimie Moléculaire et des Matériaux d'Orsay UMR 8182 Université Paris-Saclay-CNRS | A new way of targeting IFN-g for ocular dryness of primary Sjögren's Syndrome: toward eye-drops of glycomimetics endowed with nanomolar anti-IFN-g activities.      |
| <b>Cécile Contin-Bordes</b> | Fai2R                    | Bordeaux University, Bordeaux University Hospital, Immuno ConcEpT, CNRS UMR 5164                                      | Endothelial cell-induced macrophages efferocytosis alteration during Systemic Sclerosis: mechanistic dissection and new therapeutic intervention to limit fibrosis. |
| <b>Isabelle Marty</b>       | Filnemus                 | Inserm-Grenoble Institut des Neurosciences-U1216  | Nanoblades as a genome editing tool for neuromuscular disorders   |
| <b>Olivier Tabary</b>       | MUCO-CFTR                | CDR St Antoine  | Development of a new microRNA therapeutic approach for the treatment of all patients with Cystic Fibrosis   |
| <b>Isabelle Talon</b>       | Fimatho                  | University hospital of Strasbourg, INSERM UMR_S 1121, bioingénierie et biomatériaux                                   | Pediatric mesh innovation with 3D bioprinting process :the first prosthesis design for children   |



# Les lauréats

financés par nos partenaires mécènes

| Responsable scientifique        | Mécène financeur                   | Laboratoire   | Titre du projet  |
|---------------------------------|------------------------------------|---|--|
| <b>Christine Leaute-Labreze</b> | Alnylam<br>Pharmaceuti<br>cals     | CHU de Bordeaux, INSERM<br>U1312 BRIC-TRIO2   | Approche ARN interférent<br>ciblant la mutation du gène<br>GNAQ dans les anomalies<br>vasculaires  |
| <b>Nicolas PENEL</b>            | Fondation<br>APICIL                | Centre Oscar Lambert, Lille   | Douleur dans lestumeurs<br>desmoïdes   |
| <b>Alban Baruteau</b>           | Fondation<br>d'Entreprise<br>IRCEM | Equipe de génétique humaine,<br>Inserm UMR 1087, CNRS UMR<br>6291, CHU de Nantes  | OSCAR : Outil de Suivi<br>CARDio-pédiatrique à<br>domicile   |
| <b>Brigitte Chabrol</b>         | Fondation<br>d'Entreprise<br>IRCEM | Equipe «Éthique Biomédicale et<br>Anthropologie», Aix Marseille<br>Université   | Réflexion éthique sur la<br>mise en place d'un Espace<br>Maladies Rares dédié aux<br>patients et leur famille                            |
| <b>Guillaume Canaud</b>         | Fondation<br>d'Entreprise<br>IRCEM | Institut Necker Enfants Malades<br>UMR 8253/UMR-S1151   | PIK3CA cible thérapeutique<br>de choix des malformations<br>vasculaires liées à des<br>mutations de la voie RAS                          |
| <b>Damien Brezulier</b>         | Groupama<br>Loire<br>Bretagne      | ISCR UMR 6226, équipe Verres<br>& Céramiques, groupe<br>Biomatériaux, Rennes  | Aller vers un nouveau<br>traitement des fentes<br>labio-palatines  |
| <b>Régis Giet</b>               | Groupama<br>Loire<br>Bretagne      | Univ Rennes, CNRS, INSERM,<br>UMR6290-Institut de<br>Génétique et Développement<br>de Rennes-ERL U 1305<br>Génétique et Cancer  | Étude fonctionnelle de<br>TACC1, un nouveau gène<br>impliqué dans une forme<br>rare d'encéphalopathie<br>développementale<br>épileptique |
| <b>Cécile Voisset</b>           | Groupama<br>Loire<br>Bretagne      | Inserm UMR 1078-Génétique,<br>Génomique Fonctionnelle et<br>Biotechnologies-Groupe<br>PRIME-IBRBS, Faculté de<br>Médecine et des Sciences de la<br>Santé de l'UBO (Brest) | Identification et<br>optimisation de nouveaux<br>médicaments anti-prion  |

# Les lauréats

financés par nos partenaires associatifs



| Responsable scientifique       | Partenaire associatif  | Laboratoire           | Titre du projet  |
|--------------------------------|--|-----------------------|--|
| <b>Ingrid Banovic</b>          | Sobi HPN-AM France   | UR 7475, Rouen        | Fatigue Chronique et fonctionnement cognitif des patients atteints de HPN etAM   |
| <b>Jamila Faivre</b>           | ALBI-Association pour la lutte contre les maladies inflammatoires du foie et des voies biliaires | UMR_S 1193, Villejuif | Immune landscape in human primary sclerosing cholangitis   |
| <b>Pierre-Olivier Fernagut</b> | AMS-ARAMISE  | U 1084, Poitiers      | Alpha-synuclein and the fate of oligodendrocytes in Multiple System Atrophy  |
| <b>Nathalie Jonca</b>          | AIF Ichtyose France  | UMR 5051, Toulouse    | RARESKINLIP : Innovative in vitro models of ichthyosis to assess the efficiency of a novel lipid substitutive therapy in the rescue of the epidermal barrier |
| <b>Kévin Le Duc</b>            | Crédit Mutuel APEHDia- Association Pour Encourager la recherche sur la Hernie Diaphragmatique    | ULR 2694, Lille       | Impact of analgesia before intubation and intact corde suscitation on cardio-respiratory adaptation at birth: study on a CDH newborn lamb's model.           |

# Les lauréats

financés par nos partenaires associatifs



| Responsable scientifique | Partenaire associatif  | Laboratoire           | Titre du projet   |
|--------------------------|--|-----------------------|---|
| <b>Sara Lemoine</b>      | ALBI-Association pour la lutte contre les maladies inflammatoires du foie et des voies biliaires   | UMR_S 938, Paris      | Effect of the probiotic Faecalibacterium prausnitzii in primary sclerosing cholangitis                            |
| <b>Guy Lenaers</b>       | AMMI - Association contre les Maladies Mitochondriales   | UMR 6015, Angers      | A pharmacological approach of the Leigh syndrome related to MTFMT recessive variants                              |
| <b>David Michonneau</b>  | HPN-AM France  | U 976, Paris          | Compréhension des mécanismes de la tolérance opérationnelle après allogreffe de cellules souches hématopoïétiques |
| <b>Dimitri Moreau</b>    | PACS1 - Association Syndrome PACS1 Schuurs-Hoeijmakers   | ACCESS Geneva, Genève | Development of a robust cell-based microscopy assay for compound screening project on PACS1 (R203W) rare disease  |
| <b>Amedée Renand</b>     | ALBI - Association pour la lutte contre les maladies inflammatoires du foie et des voies biliaires | UMR 1064, Nantes      | Direct effect of steroid hormone pathways on pathogenic T lymphocytes in auto-immune liver diseases               |