
Les projets financés en 2023

L'appel à projets

"GenOmics for rare diseases"



Porteur	Laboratoire	Titre du projet
Aurélie De Thonel	CNRS	Modelling Rubinstein-Taybi Syndrome: GenOmics of a rare, monogenic disease to address the therapeutic potential of stress response pathways in neuronal disorders
Aude Magerus	Institut Imagine	Genetics of autoimmune hepatitis
Pauline Marzin	Institut Imagine	Elucidation of molecular bases of stiff Skin Syndrome : identification of new genes in pre-screened patients
Sylvie Mazoyer	Centre de Recherche en Neurosciences de Lyon	Long-read single cell sequencing to better characterise minor splicing defaults in RNU4ATAC associated diseases
Benoit Miotto	Institut Cochin	Pan-tissues transcriptional analysis of ORC1 regulated-genes in a mouse model of Meier-Gorlin Syndrome
Béatrice Parfait	Institut Cochin	Molecular bases of non-NF1 associated congenital pseudarthrosis of the tibia
Amélie PITON	IGBMC	Validation of the splicing factor RBMX2 as a novel gene involved in X-linked neurodevelopmental disorders
Florence Roucher-Boulez	Hospices Civils de Lyon	Molecular Etiologies of Syndromic Presentation of Adrenal Insufficiency with Growth Restriction (MESPAG)
Piera Smeriglio	Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière	EpiSMA: Profiling the Epigenetic Landscape of Spinal Muscular Atrophy (SMA) patients to understand phenotypic variability of muscle atrophy
Stéphanie Tome	Institut de Myologie	Accurately characterization of the DM2 locus in patients using Oxford Nanopore technologies



L'appel à projets "Criblage / hit to lead"

Porteur	Laboratoire	Titre du projet
Xavier Dezitter	Université de Lille / INSERM U1286 - UFR3S / Faculté de Pharmacie	Positive modulators of P2RX7 as a therapeutic strategy in Idiopathic Pulmonary Fibrosis
Alina Ghinet	JUNIA / Laboratory of Sustainable Chemistry and Health TRD / Sustainable Chemistry	Structural optimization of pre-identified hits to obtain novel first-in-class anti-prion compounds
Sandrine Gulberti	UMR 7365 CNRS Université de Lorraine - MolCelTEG (Molecular and Cellular Therapeutic Engineering and Glycosyltransferases) group	Towards the hit to lead stage in a new substrate reduction therapy strategy in mucopolysaccharidoses targeting the 4GalT7 glycosyltransferase
Arnaud Monteil	Institut de Genomique Fonctionnelle CNRS UMR5203 / INSERM U1191 - Neurosciences / ION CHANNELS IN NEURONAL EXCITABILITY AND DISEASES Team	Discovering new therapies for patients with the CLIFAHDD syndrome, a sodium leak channel NALCN-Related Disease
Alexis Ossenis	Université Lyon 1 Laennec - Faculté de Médecine - Pathophysiology and Genetics of Neuron and Muscle (UMR5261, U1315) / Nerve - Muscle Interactions	Design and development of new HDAC6 inhibitors to treat Duchenne Muscular Dystrophy

L'appel à projets

"Recherche Translationnelle"



Porteur	Laboratoire	Titre du projet
Fabrice Antigny	INSERM UMR S999, Hypertension Pulmonaire : Physiopathologie et Innovation Thérapeutique, Le Plessis Robinson	The Oraïl calcium channel, a potential therapeutic target in right ventricular failure induced by pulmonary hypertension?
Juliane Isaac	Centre de recherche des cordeliers, UMRS1138, Physiology and Metabolism	Innovative therapeutic strategy with cell-based hybrid materials for oral bone regeneration of patients with Oligodontia : pre-clinical assessment in Aachen minipigs

L'appel à projets



"Preuves de Concept Thérapeutiques"

en lien avec les Filières de Santé Malades Rares



Porteur	Filière	Laboratoire	Titre du projet
Fabrice Antigny	RESPIFIL	INSERM UMR S999, Hypertension Pulmonaire : Physiopathologie et Innovation Thérapeutique, Le Plessis Robinson	Orai1 Ca2+ channel: a new therapeutic target in PAH
Bénédicte Chazaud	FILNEMUS	Univ Claude Bernard Lyon, INSERM, CNRS, Institut NeuroMyogène, Lyon	Promoting regenerative inflammation to improve muscle homeostasis in Duchenne Muscular Dystrophy
Gilles Laverny	ORKID OSCAR	Institute of Genetics and of Molecular and Cellular Biology (IGBMC), CNRS UMR 7104, INSERM U1258, University of Strasbourg	Consolidation of an innovative strategy for the treatment of calcitriol-mediated hypercalcemia
Peter Lenting	MHEMO	INSERM, U1176, Hemostasis - Inflammation - Thrombosis, Development of new therapies, Kremlin Bicetre	Inducing albumin-mediated recycling of endogenous proteins: a novel strategy to treat quantitative deficiencies of plasma proteins
Laurent Schaeffer	FILNEMUS	Université Lyon1, Department Faculty of medicine, Laboratory Pathophysiology and Genetics of Neuron and Muscle, Lyon	HDAC6 inhibitors to treat Duchenne Muscular Dystrophy



L'appel à projets

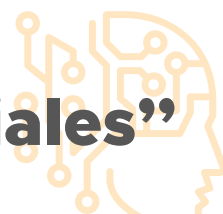
"Projets Sciences Humaines et Sociales - COSY"




Porteur	Laboratoire	Titre du projet
Catherine Lejeune	Université de Bourgogne, UFR des Sciences de la Santé, Equipe UMR 1231	Besoins non couverts des patients atteints de syndromes hypertrophiques: regards croisés des patients, des proches-aidants et des professionnels de santé et médico-sociaux

L'appel à projets

"Sciences Humaines et Sociales"



Porteur	Laboratoire	Titre du projet
Caroline Desombre	PSITEC - Lille	La SCOLarisation des enfants atteints d'une anomalie chromosomique rare : Leviers et obstacles du point de vue des parents et des enseignants
Camille Level & Christine Perron	FHU TRANSLAD, CHU de Dijon Bourgogne	Acceptabilité, par les parents français, de l'extension du dépistage néonatal avec ou sans génétique en première intention : SeDeN-p3
Nadine Proia-Lelouey	Maison de la Recherche en Sciences Humaines Université de Caen-Normandie, Calvados	Évaluation de l'anxiété à la première consultation de néphrologie chez les patients atteints de polykystose rénale
Elise Ricadat	 Université Paris Descartes, Cermes 3, INSERM, CNRS	Enjeux psychosociaux des nouveaux traitements pour la Mucoviscidose et la Drépanocytose



Les lauréats des ateliers de co-design en e-santé

Porteur	Financement	Structure	Titre du projet
Aurélie Berland	-	Maladies Rares Occitanie	Itinéraire Maladies Rares
Florence Riccardi	5 000 €	Centre Hospitalier InterCommunal Toulon – La Seyne sur mer	Gyn & Gen
Iris Marolleau	-	Brain- Team	Brain Mouv
Martine Tailleu	-	Association AMSN	Application Syndrome Néphrotique Idiopathique
Federico Di Rocco & Sofia Guernouche	5 000 €	Service de neurochirurgie pédiatrique de l'HFME, HCL	REDAPP CRANIO
Xavier ZANLONGHI	5 000 €	CCMR, CHU Rennes	IA surdit� cécit� et droit m�dico-social

Les lauréats

financés par nos mécènes



Porteur	Mécène	Laboratoire	Titre du projet
Camille Level, Christine Peyron	Groupama Grand Est	CHU de Dijon et Laboratoire d'Economie de Dijon	Acceptabilité, par les parents français, de l'extension du dépistage néonatal avec ou sans génétique en première intention
Régis Giet	Fondation Les Ailes	CNRS, INSERM, UMR6290-Institut de Génétique et Développement de Rennes-ERL U 1305 Génétique et Cancer, Rennes	Étude fonctionnelle de TACC1, un nouveau gène impliqué dans une forme rare d'encéphalopathie développementale épileptique
Fabrice Lejeune	ROTARY Linselle	Institut Pasteur, Lille	Caractérisation de nouvelles molécules correctrices de mutations non-sens (mucoviscidose)
Catherine Bui	Roquette	Université de Lorraine, Nancy	Comprendre pour Guérir : Exploration fonctionnelle de la déficience en β 1,3 galactosyltransférase 6 dans une maladie génétique rare des tissus conjonctifs
Pierre-Olivier Ferganut	Servier	Laboratoire de Neurosciences Expérimentales et Cliniques, Poitiers	Comprendre les mécanismes moléculaires impliqués dans l'AMS
Deniz Dalkara	Kiwanis	Institut de la Vision, INSERM, Paris	Rendre la vue aux enfants atteints du syndrome de Bardet-Biedl

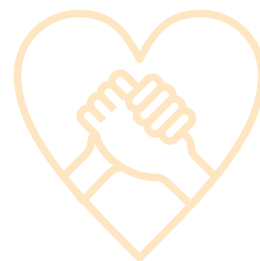


Les prix & bourses de recherche **SHS et Sciences Biomédicales**

Responsable scientifique	Mécène financeur	Laboratoire	Titre du projet
Loïc Guillot	Alnylam Pharmaceuticals	Equipe "Mucoviscidose : physiopathologie et phénogénomique" - Hôpital Saint-Antoine - AP-HP	Évaluation préclinique du miR-222-5p comme agent anti-inflammatoire, favorisant la réparation épithéliale et limitant l'infection dans la mucoviscidose
Nicolas Cenac	Fondation APICIL	UMR 1220 - IRSD - Institut de Recherche en Santé Digestive - Toulouse	Intérêt thérapeutique des métabolites issus du microbiote intestinal dans la douleur viscérale associée à la pseudo obstruction intestinale chronique (POIC) chez l'enfant
Damien Oudin Doglioni	Novo Nordisk	Université Grenoble Alpes, Laboratoire LIP/PC2S Grenoble	Adaptation et évaluation de la faisabilité du programme FACETS de gestion de la fatigue chez des patients adultes atteints de drépanocytose

Les lauréats

financés grâce à nos
partenaires associatifs



Responsable scientifique	Partenaire associatif	Laboratoire	Titre du projet
Muriel Perron	BBS	UMR9197	Regenerative Therapy for Retinal Degenerative Diseases
Marc Bitoun	PACS1	UMR_S974	Rescue of phenotype in patient-derived fibroblasts by allele-specific siRNAs
Mathieu Anheim	CSC	CHU Strasbourg	Natural History and Causes of Sporadic Tardive Cerebellar Ataxia (STARAC)
Vincent Cantagrel	CSC	UMR1163	Development of cerebellar organoids to study early developmental defects and improve disease genes and mechanisms discovery
Sylvie Schneider-Maunoury	CSC	UMR7622	An organoid approach to study the developmental origin of cerebellar dysfunction in Joubert syndrome
Véronique Monnier	AFAF	UMR8251	Identification of dietary and genetic conditions leading to suppressive effects in Drosophila models of Friedreich Ataxia with GAA expansions
Hélène Puccio	AFAF	UMR5261	Deciphering the neurodevelopmental component in Friedreich Ataxia
Agnès Rotig	AFAF	UMR_S1163	Protein palmitoylation in Friedreich ataxia
Isabelle Talon	APEHDia	UMR1121	Echodia
Lionel Le Bouhris	AMARAPE	U1160	Modulation of the immune response in peritoneal carcinomatosis from colorectal cancer
Roland Chapurlat	VMOV	UMR1033	In vitro and in vivo study of the regulation of microRNAs in Osteogenesis Imperfecta, the TargetMIROI study
Valérie Cormier-Daire	VMOV	UMR_S1163	Osteogenesis imperfecta and growth_Effect of ossification
Piera Smeriglio	VMOV	UMR974	Enhancing Bone-Muscle Crosstalk in Osteogenesis Imperfecta