

Pour chaque projet est indiqué son titre, le ou les laboratoires participants ainsi que le coordinateur

Approches physiopathologique et moléculaire de la signalisation calcique dans les caveolinopathies musculaires

CNRS/Université Claude Bernard Lyon 1 - UMR 5123 Laboratoire de physiologie intégrative, cellulaire et moléculaire Bruno ALLARD
 Inserm - Unité 607 Canaux calciques, fonctions et pathologies - CEA

Mutation du gène PHOX2B dans l'hypoventilation alvéolaire centrale congénitale et d'autres dysautonomies : physiopathologie et modèles

Inserm - Unité 393 Handicaps génétiques de l'enfant - Hôpital Necker-Enfants Malades Jeanne AMIEL
 Inserm - Unité 509 Pathologie moléculaire des cancers - Institut Curie
 Inserm - Unité 676 Physiopathologie, conséquences fonctionnelles et neuroprotection des atteintes du cerveau en développement - Hôpital Robert Debré

Encéphalite herpétique de l'enfant : un nouveau groupe de déficits immunitaires héréditaires

Inserm - Unité 550 Génétique humaine des maladies infectieuses - Faculté de médecine Necker Enfants malades Jean-Laurent CASANOVA
 Inserm - E 109 La réponse immunitaire ANTI-VIH systémique et cérébrale aspects physiologiques et thérapeutiques - Faculté de médecine Paris Sud
 Inserm - Unité 567 Département des Maladies infectieuses - Hôpital Cochin
 Inserm - Unité 631 Centre d'Immunologie - Université de la Méditerranée de Marseille Luminy

Thérapie génique de déficits immunitaires combinés sévères liés aux déficits en gamma-c, RAG1 et Artemis

Inserm - Unité 429 Développement normal et pathologique du système immunitaire - Hôpital Necker Enfants Malades Marina CAVAZZANA-CALVO
 Institut Pasteur Département de Médecine Moléculaire - Groupe de virologie et Vectorologie Moléculaire
 Inserm - Unité 668 Physiopathologie du système immunitaire - Institut Pasteur
 Inserm - E210 Génétique des hémopathies humaines - Fac de médecine Necker Enfants Malades

Vers une explication des défauts moléculaires associés aux syndromes humains de réparation de l'ADN ; le Xeroderma pigmentosum, le syndrome de Cockayne et la trichothiodystrophy

GIE CERBM - Unité 596 Biologie moléculaire et génie génétique UMR 7104 CNRS-ULP-Inserm / IGBMC Frédéric COIN

Une nouvelle approche de thérapie cellulaire /génique de l'hémophilie B

Inserm - Unité 567 - Département d'Hématologie UMR 8104 Institut Cochin

Anne DUBART-KUPPERSCHMITT

Inserm - Unité 689 Centre de recherche cardiovasculaire - Hôpital Lariboisière

Commissariat à l'Energie Atomique - Service de Neurovirologie

Pathophysiologie moléculaire de la maladie de Batten

CNRS UPR 1929 Institut de Biologie Physico Chimique
CEA - Service de Pharmacologie et d'Immunologie

Bruno GASNIER

Etude génétique et fonctionnelle de plusieurs gènes impliqués dans la maladie de Hirschsprung syndromique

Inserm - Unité 654 - Bases moléculaires et cellulaires des maladies génétiques, service de biochimie et génétique AP-HP - Hôpital Henri Mondor

Michel GOOSSENS

Syndrome de Netherton : un modèle de maladie pour comprendre le rôle des protéases à sérine de la peau et identifier des cibles thérapeutiques

Inserm - Unité 563 Génétique fonctionnelle des maladies des épithéliums approches diagnostique, physiopathologique et thérapeutique - Hôpital de Purpan

Alain HOVNANIAN

Université Victor Segalen Bordeaux 2 Laboratoire d'histologie et pathologie moléculaire

Analyse génétique et expérimentale d'une forme rare d'hypertension, l'Hypertension Hyperkaliémique Familiale

Inserm - Unité 772 Gènes et pression artérielle

Xavier JEUNEMAITRE

Démence CADASIL : de l'exploration des mécanismes physiopathogéniques à l'évaluation de stratégies thérapeutiques

Inserm - Unité 740 Génétique des maladies vasculaires Faculté de Médecine Lariboisière St Louis
CNRS - UMR 6188 Microcirculation Faculté de Médecine

Anne JOUTEL

Anticorps anti-FVIII catalytiques au cours de l'hémophilie : études structurales et implications thérapeutiques

Inserm - Unité 681 Immunopathologie et immunointervention thérapeutique - Institut des Cordeliers

Srinivas KAVERI

CNRS - UMR 6022 Génie Enzymatique et cellulaire

Inserm - Unité 143 Hémostase et Biologie Vasculaire

Identification de gènes d'ataxie récessive et de leurs mécanismes moléculaires en relation avec un dysfonctionnement mitochondrial

GIE CERBM - Unité 596 Biologie moléculaire et génie génétique - CNRS-
ULP-Inserm / IGBMC

Michel KOENIG

CNRS - UPR 2301 Institut de Chimie des substances naturelles

Vers une meilleure compréhension de la physiopathologie des paraplégies spastiques liées à des mutations de la spastine

Inserm -E223 Neurogenetique moléculaire - Génopole d'Evry

Judith MELKI

Inserm - Unité 366 Organisation fonctionnelle du cytosquelette - CEA

Inserm - IFR70 Neurosciences - Hôpital Pitié- Salpêtrière

Physiopathologie du syndrome de Usher de type I : de la structure de la myosine VIIa et de l'harmonine à leur fonction dans les cellules ciliées auditives

Inserm - Unité 587 Génétique des déficits sensoriels - Institut Pasteur

Christine PETIT

CNRS - UMR 144 Motilité structurale - Institut Curie

Mapping and analyzing patient organization movements on rare diseases

Ecole Nationale Supérieure des Mines de Paris - Centre de sociologie et de l'innovation - ARMINES

Vololona RABEHARISOA

Syndrome lymphoprolifératif avec autoimmunité : défauts génétiques de l'apoptose lymphocytaire chez l'homme

Inserm - Unité 429 Développement normal et pathologique du système
immunitaire - Hôpital Necker Enfants Malades

Frédéric RIEUX-LEUCAT

Maladie de Huntington : caractériser et restaurer la fonction de la huntingtine dans le transport axonal et les dynamiques intracellulaires

Institut Curie CNRS - UMR 146 Signalisation intracellulaire et mort
neuronale

Frédéric SAUDOU

Comprendre le syndrome de Frasier : pathophysiologie, processus moléculaire et nouvelles approches pour traitements

Inserm - Unité 636 Génétique du développement normal et pathologique
(Institut de Biochimie)

Andreas SCHEDL

Voie de signalisation NF- κ B, de l'incontinentia pigmenti à la dysplasie ectodermale anhidrotique

Inserm - Unité 393 Handicaps génétiques de l'enfant - hôpital Necker
Enfants Malades

Asma SMAHI

Inserm - Unité 550 Génétique humaine des maladies infectieuses -
Faculté de médecine Necker Enfants malades

Rôle de la podocine dans la pathophysiologie de la sclérose glomérulaire du syndrome néphrotique cortico-résistant

Inserm - Unité 574 Nephropathies héréditaires et rein en développement -
Hôpital Necker Enfants Malades

Corinne ANTIGNAC

Dyskinésie ciliaire primitive : aspects génétiques et fonctionnels

Inserm - Unité 654 Bases moléculaires et cellulaires des maladies
génétiques - Hôpital Henri Mondor

Serge AMSELEM

Inserm - Unité 467 Régulation cellulaires. Lipidoses et athérosclérose -
Faculté de Médecine Necker

CNRS UMR 5534 Centre de Génétique Moléculaire et Cellulaire -
Université Claude Bernard Lyon 1

CNRS UMR 8601 Laboratoire de Chimie Biochimie Pharmacologiques et
Toxicologiques - Université René Descartes

Physiopathologie de l'Ostéodysplasie polykystique lipomembraneuse avec leucoencéphalopathie sclérosante étudiée sur un modèle murin

Inserm - Unité 497 Biologie cellulaire de la synapse normale et
pathologique - Ecole Normale Supérieure

Alain BESSIS

UMR 5161 CNRS/ENS UMR 1237 INRA/CNRS Laboratoire de Biologie et
Moléculaire de la Cellule

Inserm - Unité 679 Neurologie et thérapeutique expérimentale - Hôpital
Pitié-Salpêtrière

Paraplégies spastiques autosomiques récessives : identification de nouveaux gènes et des mécanismes de dégénérescence

Inserm - Unité 679 Neurologie et thérapeutique expérimentale - Hôpital
Pitié-Salpêtrière

Alexandra DURR

Modélisation chez la levure de déficiences en ATP synthase associées à des pathologies chez l'homme : des mécanismes moléculaires à la recherche de molécules médicaments

CNRS UMR 5095 Institut de Biochimie et Génétique Cellulaires
CNRS UMR 7150 Mer et Santé, Station Biologique de Roscoff

Jean-Paul RAGO

Identification de gènes nucléaires de maladies mitochondriales

Inserm - Unité 393 Handicaps génétiques de l'enfant - hôpital Necker
Enfants Malades

Agnès RÖTIG

Recherche de gènes responsables du syndrome de Kallmann de Morsier et physiopathologie moléculaire

Inserm - Unité 567 Département de génétique, développement et
pathologie moléculaire - Institut Cochin

Catherine DODE

Caractérisation phénotypique et moléculaire des blocs de conduction progressifs familiaux chez l'homme et la souris

Inserm - Unité 533 Physiopathologie et pharmacologie cellulaire et moléculaires - Institut du Thorax

Jean-Jacques SCHOTT

Mécanismes de la neurodégénérescence induite par les expansions polyglutamine dans SCA7 et fonction de l'ataxine-7 dans le complexe transcriptionnel TFIIIC

GIE CERBM Unité 596 Biologie moléculaire et génie génétique UMR 7104 CNRS-ULP-Inserm / IGBMC

Didier DEVYS

Caractérisation des cellules présentatrices de l'antigène impliquées dans l'allo-immunisation contre le facteur VIII chez l'hémophile A

Inserm - Unité 681 Immunopathologie et immunointervention thérapeutique - Institut des Cordeliers

Sébastien LACROIX-DESMAZES

Intégration d'approches génétiques et génomiques pour l'identification des gènes modificateurs impliqués dans l'hémochromatose génétique

Inserm - Unité 563 Centre de physiopathologie - CHU Purpan
CNRS - UMR 6061 Université de Rennes 1 - Plate-forme transcriptome

Marie-Paule ROTH

Etude épidémiologique, immunologique, microbiologique et génétique de l'histiocytose langerhansienne

CHU de Nantes - Service d'Hémo oncologie pédiatrique
Inserm - IFR94 IFR Necker Enfants Malades (IRNEM) - Hôpital Necker Enfants Malades
Inserm - Unité 716 Cibles moléculaires dans les cancers - Institut de Génétique Moléculaire

Jean DONADIEU

Etudes physiopathologiques du syndrome de Lowe et de la maladie de Dent, deux entités cliniques partageant une base moléculaire commune ?

CHU de Grenoble - Laboratoire de Biochimie et de Génétique Moléculaire
Inserm - Unité 567 Département génétique, développement et pathologie moléculaire - Faculté de Médecine Cochin Port-Royal
CNRS UMR 144 Institut Curie Mécanismes moléculaires du transport intracellulaire
CNRS - UMR7134 Centre de Recherche Biomédicale des Cordeliers

Joël LUNARDI

Etude de la structure, de la fonction et de la pathogénicité des domaines PolyGlutamines en rapport avec la pathogenèse de la maladie de Huntington

GIE CERBM Unité 596 Biologie moléculaire et génie génétique UMR 7104 CNRS-ULP-Inserm / IGBMC
CNRS UMR Chimie Physique moléculaire et spectroscopie
Université Louis Pasteur CNRS UMR 7100 Département Biotechnologie des Interactions Macromoléculaires

Yvon TROTTIER

Glutathion et TNF dans la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss et autre laminopathies du muscle strié. Thérapie par le N-acétylcystéine

Inserm - Unité 582 Physiopathologie et thérapie du muscle strié - Hôpital
Pitié-Salpêtrière

Gisèle BONNE

Inserm - Unité 581 Remodelage tissulaire et Fibrose - Hôpital Henri
Mondor

AP-HP Hôpital Cochin Service de Cardiologie