

Programme MRAR:

«Programme Pluriannuel de Recherche sur les Maladies Rares»

- Edition «2006»-

Liste des projets financés (par ordre alphabétique) :

Acronyme et titre du projet

Coordinateur

ADAMTS & ACROMELIA, Identification des bases physiopathogéniques du groupe des dysplasies acroméliques : rôle de la famille des ADAMTS

CORMIER-DAIRE Valérie

AMYLOI, Utilisation de la levure comme modèle de toxicité et d'assemblage d'amyloïdes infectieux de type « prions »

CULLIN Christophe

ARCMT, Etude génétique et fonctionnelle des formes autosomiques récessives de maladie de Charcot-Marie-Tooth

LEGUERN Eric

BARDET-BIELD SYNDROM, Le syndrome de Bardet-Bield : identification de nouveaux gènes et caractérisation biologique d'un nouveau gène (BBS10)

DOLLFUS Hélène

BRUGADA, Génétique et physiopathologie du syndrome de Brugada et syndromes apparentés

GUICHENEY Pascale

CARDIOSTEM, Potentiel des cellules souches embryonnaires pour la thérapie cellulaire des cardiomyopathies rares

PUCEAT Michel

CENTROPATHIES, Identification et caractérisation de nouveaux gènes impliqués dans les myopathies centronucléaires : liens moléculaires avec la voie myotubularine-dynamine impliquée dans plusieurs maladies neuromusculaires

LAPORTE Jocelyn

CHERUBISME 3BP2, Physiopathologie du Chérubisme : Analyse moléculaire et fonctionnelle de la protéine adaptatrice 3BP2/SH3BP2 dans le contrôle de l'homéostasie lymphoïde et osseuse

DECKERT Marcel

CMTHER, Correction du phénotype CMT1A par des molécules modulant l'expression du gène PMP22 : rôle de l'acide ascorbique et d'autres molécules

FONTÈS Michel

COMPLEXE DE CARNEY, Physiopathologie et génétique de la dysplasie micronodulaire pigmentée des surrénales (PPNAD) et du complexe de Carney (CNC)

BERTHERAT Jérôme

DFT-MND , Démence fronto-temporale associée à une maladie du motoneurone : étude clinico-génétique intégrée	BRICE Alexis
DICV , Caractérisation génétique et moléculaire des déficits immunitaires communs variables	FIESCHI Claire
DMIMICE , Etude des conséquences moléculaires et physiopathologiques des expansions CTG dans des modèles murins de la dystrophie myotonique de Steinert	GOURDON Geneviève
DRUG DELIVERY IN LCA , Développement d'une approche thérapeutique pour la forme majoritaire et la plus sévère d'Amaurose congénitale de Leber (LCA)	PERRAULT Isabelle
EPICOGN , Bases génétiques et moléculaires des épilepsies focales avec troubles cognitifs et du langage : SRPX2 et partenaires de SRPX2	SZEPETOWSKI Pierre
FETAL KIDNEY DISEASE , Hypodysplasies et dysplasies rénales kystiques chez le fœtus	SALOMON Rémi
FRIEDREICH , Ataxie de Friedreich et stress oxydant : étude du rôle de la frataxine et recherche de nouveaux agents thérapeutiques	LESUISSE Emmanuel
GENDACTYL , Analyse du rôle des gènes Dlx et Msx dans l'étiopathogénèse du syndrome "mains et pieds fendus" (SHFM), et correction de la maladie par transfert de gènes <i>in utero</i> au moyen vecteurs lentiviraux	LEVI Giovanni
GENETHERCEP , Thérapie génique de la porphyrie érythropoïétique congénitale	DE VERNEUIL Hubert
GONAD-CGH , Analyse "comparative genome hybridisation" à très haute résolution de patients présentant des anomalies du développement gonadique	MCELREAVEY Ken
GT-AAVRPGRIP , Evaluation d'un vecteur associé à l'adénovirus de sérotype 5 (AAV5) pour le traitement, par thérapie génique, d'un nouveau modèle canin de l'amaurose congénitale de Leber : le chien teckel RPGRIP-/-	ROLLING Fabienne
HEREFEVER , Fièvres récurrentes héréditaires : étude fonctionnelle des gènes connus - clonage positionnel des gènes non encore identifiés	CUISSET Laurence
HIGM , Dissection moléculaire d'un déficit immunitaire héréditaire : le syndrome hyper IgM	DURANDY Anne
ICF SYNDROME , Le syndrome ICF : caractérisation génomique et fonctionnelle des patients et d'un modèle murin	VIEGAS-PEQUIGNOT Evani
LAMINOPATHIES , Analyse des anomalies d'interaction entre facteurs de régulation génétique et lamines de type A mutées en pathologie humaine en combinant des approches biophysique et biologique : incidences thérapeutiques	BUENDIA Brigitte
MASTOCYTOSE , Mastocytoses et mutations de Kit : physiopathologie et thérapeutiques moléculaires ciblées	DUBREUIL Patrice
MFM , Myopathies myofibrillaires : des études cliniques à la physiopathologie moléculaire	VICART Patrick
MG CHEMOKINES , Implication de CXCL13 et CCL21 dans les mécanismes pathogéniques de la Myasthénie	BERRIH-AKNIN Sonia

MINATAR , Thérapie génique de maladies humaines associées à des mutations de l'ADN mitochondrial : mise au point de modèles cellulaires exploitant l'adressage d'acides nucléiques dans les mitochondries	TARASSOV Ivan
MITO-RET , Optimisation de l'expression allotopique de gènes codés par le génome mitochondrial à des fins thérapeutiques pour les pathologies causées par des mutations dans l'ADN mitochondrial	CORRAL-DEBRINSKI Marisol
MODIFIER GENES IN CF , Gènes modificateurs dans la mucoviscidose	CLEMENT Annick
MYAGENE , Cartographie à très haute résolution du complexe majeur d'histocompatibilité dans la myasthénie auto-immune	GARCHON Henri-Jean
Myca , Myopathies et calcium	MARTY Isabelle
OPMDDROSOPHILAMODEL , Développement de nouvelles stratégies thérapeutiques pour la Dystrophie Musculaire Oculopharyngée (OPMD) en utilisant un modèle drosophile	SIMONELIG Martine
PAX3 IN WS , Syndrome de Waardenburg : analyse cellulaire et moléculaire des défauts cranio-faciaux dans des modèles murin	RELAIX Frederic
PCSK9 AND ADH , PCSK9, un nouvel acteur dans la physiopathologie de l'hypercholestérolémie autosomique dominante	VARRET Mathilde
PLATELET DISORDER , Etude de l'implication d'un facteur de transcription AML1 dans la mégacaryopoïèse normale et pathologique liée à FDP	RASLOVA Hana
RDCVF SIGNALING , Etude de la signalisation de RdCVF, un facteur trophique et un espoir pour la thérapie des rétinopathies pigmentaires	LÉVEILLARD Thierry
RESOCANAUX , Corrélations entre le génotype, la sévérité et la réponse au traitement, et identification de nouveaux gènes dans les canalopathies musculaires et l'hémiplégie alternante de l'enfant	FONTAINE Bertrand
RETT THERAPY , Approches thérapeutiques du syndrome de Rett : développement de modèles cellulaires humains et criblage à haut débit de molécules chimiques dans le but d'identifier de nouvelles substances susceptibles d'induire une translecture d'un codon stop	BIENVENU Thierry
RIBODBA , Anémie de Diamond Blackfan : mécanismes moléculaires d'une maladie ribosomique	GLEIZES Pierre-Emmanuel
SCHWARTZ-JAMPEL , Syndrome de Schwartz-Jampel et déficit en perlecan : test de nouvelles approches thérapeutiques chimiques sur des cellules de patients et étude d'un modèle murin pour en comprendre ces mécanismes physiopathologiques	NICOLE Sophie
SHP2NOONAN , Exploration fonctionnelle des mutations de SHP2 responsables des syndromes de Noonan et LEOPARD - Conséquences pour la résistance à l'hormone de croissance	RAYNAL Patrick
SilenceHD , Validation in vivo et études précliniques de l'inactivation de l'Huntingtine par RNA interférence pour le traitement de la maladie de Huntington	DÉGLON Nicole
SMABIO , Etude des relations fonctionnelles entre biogenèse de snRNPs et l'atrophie spinale musculaire	BORDONNE Remy