

## Appel à manifestations d'intérêt

### « Accélérer la recherche et l'innovation sur les maladies rares grâce aux bases de données »

Juillet 2021

Liste des projets retenus pour la phase de dialogue avec l'infrastructure France Cohortes

Acronyme & Titre du projet	Responsable(s) scientifique et technique	Etablissement coordinateur
<b>BANCCO+</b> Une base de CNV pour de réduire l'errance diagnostic, identifier de nouveaux de gènes et accroître nos connaissances sur le génome humain.	M. Damien SANLAVILLE	Hospices Civils de Lyon
<b>CDE.AI</b> L'Intelligence artificielle au service des sets de données minimales pour les maladies rares.	M. Guillaume ASSIE et Mme Anne-Sophie JANNOT	AP-HP
<b>ECYSCO</b> Cohorte européenne de cystinose: nouveaux biomarqueurs et nouvelles approches thérapeutiques.	Mme Aude SERVAIS et M. Patrick NIAUDET	AP-HP
<b>FACES 4 Kids</b> FACE and SKULL for Key Innovative Data Science. Une base de données de phénotypage profond des anomalies craniofaciales au cours du développement.	M. Stanislas LYONNET	Institut IMAGINE
<b>FG-COALS</b> Etude de cohorte franco-germanique sur les facteurs associés à la perte de poids dans la sclérose latérale amyotrophique: leur signification physiopathologique et les cibles thérapeutiques qui en découlent.	M. Philippe COURATIER et M. Luc DUPUIS	CHU Limoges

<p><b>MITOMICS</b> Base de données pour les maladies mitochondriales : une approche multi-OMICS intégrative.</p>	<p>M. Vincent PROCACCIO et Mme Sylvie BANNWARTH</p>	<p>Université d'Angers</p>
<p><b>PAMPERO</b> Vers une médecine personnalisée dans une maladie vasculaire génétique rare : la maladie de Rendu-Osler.</p>	<p>Mme Sophie DUPUIS-GIROD</p>	<p>Hospices Civils de Lyon</p>
<p><b>PROGRESS FSHD</b> Evaluation à distance et intelligence artificielle pour valider de nouvelles mesures, des biomarqueurs et des nouvelles cibles thérapeutiques pour la dystrophie musculaire facio-scapulohumérale.</p>	<p>Mme Sabrina SACCONI</p>	<p>CHU Nice</p>
<p><b>RaReTiA</b> Création d'un entrepôt de données Maladies Rares de l'œil (FREDD): RaReTiA un pilote en intelligence artificielle pour les rétinopathies pigmentaires.</p>	<p>Mme Hélène DOLLFUS</p>	<p>INSERM</p>
<p><b>RASORES</b> Approches précliniques du traitement des patients atteints de RASopathie par une approche multiomique de leur physiopathologie à partir d'une cohorte de patients décrite et annotée de manière approfondie dans un registre européen dédié.</p>	<p>M. Alain VERLOES et Mme Hélène CAVE</p>	<p>AP-HP</p>
<p><b>TransEAsome</b> Devenir à long terme de l'atrésie de l'œsophage: profils transomiques à l'adolescence.</p>	<p>M. Frédéric GOTTRAND</p>	<p>CHRU de Lille</p>