

166/2006

**Édition 2006 du programme MRAR
« Programme Pluriannuel de Recherche sur les Maladies Rares »**

Liste des projets sélectionnés (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	Valerie CORMIER-DAIRE
AMYLOI : Utilisation de la levure comme modèle de toxicité et d'assemblage d'amyloïdes infectieux de type « prions »	Christophe CULLIN
ARCMT : Etude génétique et fonctionnelle des formes autosomiques recessives de maladie de Charcot-Marie-Tooth	Eric LEGUERN
BARDET-BIELD SYNDROM : Le syndrome de Bardet-Bield : identification de nouveaux gènes et caractérisation biologique d'un nouveau gène (BBS10)	Hélène DOLLFUS
BRUGADA : Génétique et physiopathologie du syndrome de Brugada et syndromes apparentés	Pascale GUICHENEY
CENTROPATHIES : Identification et caractérisation de nouveaux gènes impliqués dans les myopathies centronucléaires : liens moléculaires avec la voie myotubularine-dynamine impliquée dans plusieurs maladies neuromusculaires	Jocelyn LAPORTE
CHERUBISME 3BP2 : Physio-pathologie du Chérubisme : Analyse moléculaire et fonctionnelle de la protéine adaptatrice 3BP2/SH3BP2 dans le contrôle de l'homéostasie lymphoïde et osseuse	Marcel DECKERT
CMTHER : Correction du phénotype CMT1A par des molécules modulant l'expression du gène PMP22 : rôle de l'acide ascorbique et d'autres molécules	Michel FONTÈS
COMPLEXE DE CARNEY : Physiopathologie et génétique de la dysplasie micronodulaire pigmentée des surrénales (PPNAD) et du complexe de Carney (CNC)	Jérôme BERTHERAT
DFT-MND : Démence fronto-temporale associée à une maladie du motoneurone : étude clinico-génétique intégrée	Alexis BRICE

DICV : Caractérisation génétique et moléculaire des déficits immunitaires communs variables	Claire FIESCHI
DM1MICE : Etude des conséquences moléculaires et physiopathologiques des expansions CTG dans des modèles murins de la dystrophie myotonique de Steinert	Geneviève GOURDON
EPICOGN : Bases génétiques et moléculaires des épilepsies focales avec troubles cognitifs et du langage : SRPX2 et partenaires de SRPX2	Pierre SZEPETOWSKI
FETAL KIDNEY DISEASE : Hypodysplasies et dysplasies rénales kystiques chez le fœtus	Rémi SALOMON
FRIEDREICH : Ataxie de Friedreich et stress oxydant : étude du rôle de la frataxine et recherche de nouveaux agents thérapeutiques	Emmanuel LESUISSE
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 in utero au moyen vecteurs lentiviraux	Giovanni LEVI
GENETHERCEP : Thérapie génique de la porphyrie érythropoïétique congénitale	Hubert DE VERNEUIL
GONAD-CGH : Analyse "comparative genome hybridisation" à très haute résolution de patients présentant des anomalies du développement gonadique	Ken MCELREAVEY
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-/-	Fabienne ROLLING
HEREFEVER : Fièvres récurrentes héréditaires : étude fonctionnelle des gènes connus - clonage positionnel des gènes non encore identifiés	Laurence CUISSET
HIGM : Dissection moléculaire d'un déficit immunitaire héréditaire : le syndrome hyper IgM	Anne DURANDY
ICF SYNDROME : Le syndrome ICF : caractérisation génomique et fonctionnelle des patients et d'un modèle murin	Evani VIEGAS-PEQUIGNOT
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	Brigitte BUENDIA
MASTOCYTOSE : Mastocytoses et mutations de Kit : physiopathologie et thérapeutiques moléculaires ciblées	Patrice DUBREUIL

MFM : Myopathies myofibrillaires : des études cliniques à la physiopathologie moléculaire	Patrick VICART
MG CHEMOKINES : Implication de CXCL13 et CCL21 dans les mécanismes pathogéniques de la Myasthenie	Sonia BERRIH-AKNIN
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	Ivan TARASSOV
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	Marisol CORRAL-DEBRINSKI
MODIFIER GENES IN CF : Gènes modificateurs dans la mucoviscidose	Annick CLEMENT
OPMDDROSOPHILAMODEL : Développement de nouvelles stratégies thérapeutiques pour la Dystrophie Musculaire Oculopharyngée (OPMD) en utilisant un modèle drosophile	Martine SIMONELIG
PAX3 IN WS : Syndrome de Waardenburg : analyse cellulaire et moléculaire des défauts cranio-faciaux dans des modèles murin	Frederic RELAIX
PCSK9 AND ADH : PCSK9, un nouvel acteur dans la physiopathologie de l'hypercholestérolémie autosomique dominante	Mathilde VARRET
PLATELET DISORDER : Etude de l'implication d'un facteur de transcription AML1 dans la mégacaryopoïèse normale et pathologique liée à FDP	Hana RASLOVA
RDCVF SIGNALING : Etude de la signalisation de RdCVF, un facteur trophique et un espoir pour la thérapie des rétinopathies pigmentaires	Thierry LÉVEILLARD
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	Bertrand FONTAINE
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	Thierry BIENVENU
RIBODBA : Anémie de Diamond Blackfan : mécanismes moléculaires d'une maladie ribosomique	Pierre-Emmanuel GLEIZES
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	Sophie NICOLE

SHP2NOONAN : Exploration fonctionnelle des mutations de SHP2 responsables des syndromes de Noonan et LEOPARD - Conséquences pour la résistance à l'hormone de croissance

Patrick RAYNAL

SMABIO : Etude des relations fonctionnelles entre biogenèse de snRNPs et l'atrophie spinale musculaire

Remy BORDONNE

La décision de financement de ces projets est conditionnée par la validation des budgets des projets, par les résultats de l'analyse financière des partenaires privés et par la fourniture par chaque partenaire des informations administratives et financières nécessaires.

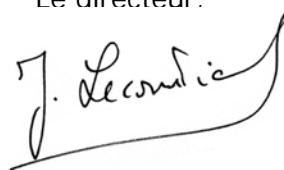
Liste complémentaire :

ACRONYME et Titre du projet	Coordinateur
1 - CARDIOSTEM : Potentiel des cellules souches embryonnaires pour la thérapie cellulaire des cardiomyopathies rares	Michel PUCEAT
2 - MYAGENE : Cartographie à très haute résolution du complexe majeur d'histocompatibilité dans la myasthénie auto-immune	Henri-Jean GARCHON
3 - SilenceHD : Validation in vivo et études pré-cliniques de l'inactivation de l'Huntingtine par RNA interférence pour le traitement de la maladie de Huntington	Nicole DÉGLON
4 - Myca : Myopathies et calcium	Isabelle MARTY
5 - DRUG DELIVERY IN LCA : Développement d'une approche thérapeutique pour la forme majoritaire et la plus sévère d'Amaurose congénitale de Leber (LCA)	Isabelle PERRAULT
6 - IMINOGLYCODRUGS : Thérapie moléculaire pour le traitement de glycosphingolipidoses	Olivier MARTIN

La liste des projets définitivement financés par l'ANR sera rendue publique au terme des instructions administrative et financière. Cet appel d'offres bénéficie du soutien de l'Association Française contre les Myopathies et des autres partenaires du GIS-Institut des maladies rares.

Paris, le 24 juillet 2006

Le directeur.



Jacqueline Lecourtier