

Maladies Rares et Anomalies de structure du génome Appel d'offres GIS – Institut des Maladies Rares / AFM

Informations

Les dossiers devront **obligatoirement** être soumis par voie électronique **ET** par voie postale

Date limite de dépôt des dossiers :

pour la **soumission électronique** : le jeudi 3 mai 2007 à 16 heures

à sjournot@gis-maladiesrares.net

par **voie postale** (1 original portant les signatures et 2 copies) le 4 mai 2007 (cachet de la poste faisant foi) à :

Pascale Borensztein
GIS-Institut des maladies rares
102 rue Didot
75014 Paris

Contacts : toute information complémentaire concernant cet appel d'offres peut être obtenue auprès de : Pascale Borensztein ; tel 01 58 14 22 82 ; courriel. pborensz@gis-maladiesrares.net

Maladies Rares et Anomalies de structure du génome

Appel d'offres GIS – Institut des Maladies Rares / AFM

De nombreuses maladies rares génétiques sans locus ni gène identifiés pourraient être liées à des anomalies de dosage génique (délétions / duplications) dont la détection est difficile à réaliser avec les technologies conventionnelles. Les nouvelles approches de microarrays pan génome utilisant différentes technologies (Bacs arrays, oligonucleotides arrays, SNP arrays ...) permettent maintenant la détection de certaines de ces anomalies, ouvrant ainsi la voie à l'identification des gènes impliqués. Ce type d'outils a démontré sa puissance récemment dans plusieurs maladies rares, en particulier certains retards mentaux, mais il existe encore de multiples freins à leur utilisation, incluant i) la nécessité de disposer d'informations précises sur les polymorphismes non délétères dans la population concernée, ii) les difficultés de gestion de fichiers informatiques de données d'une taille importante et iii) le coût de ces approches.

Le GIS – Institut des Maladies Rares en partenariat avec l'Association Française contre les Myopathies met en place en 2007 un appel d'offres destiné à encourager le développement de projets de recherche visant à explorer l'implication éventuelle d'anomalies de structure du génome dans les maladies rares dont les anomalies moléculaires ne sont pas identifiées.

Les dossiers seront évalués par un panel d'experts internationaux.

Les critères d'évaluation seront : 1) l'adéquation à l'appel d'offres, 2) la faisabilité du projet et la plus value potentielle pour la prise en charge des maladies rares concernées, 3) les travaux accomplis dans le passé par les équipes candidates.

Seront particulièrement pris en compte :

- La qualité et les caractéristiques des cohortes de patients : qualité du phénotypage clinique, appui sur des centres cliniques experts de type Centres Labellisés Maladies Rares
- La nature et la qualité des échantillons biologiques : nombre et type d'échantillons disponibles (trios, familles, cas sporadiques ...), qualité des ADN disponibles (mode de préparation)

- L'expertise des plateformes sur lesquelles sera réalisé le projet (publications de la plateforme dans le domaine ? Banque de polymorphismes identifiés chez des témoins sains de même origine ethnique ...)
- Capacité de l'équipe à analyser les données obtenues : lien avec une équipe informatique / biostatistique rodée à ce type d'approches *
- Capacité de l'équipe à exploiter les résultats (identification des gènes ...)

La durée des projets sera au maximum de 2 ans et le budget alloué pourra atteindre 100 k€. Il couvrira les frais de fonctionnement du projet de dosage génique (hors constitution de cohortes/collection de matériel biologique). Le recrutement de scientifiques post-doctorants, d'ingénieurs ou de techniciens est également possible et devra être dûment motivé.

* Dans le cadre de cette action, le GIS-Institut des Maladies Rares prévoit de recruter un biostatisticien dont les missions seront i) d'aider de façon transversale les équipes qui auraient besoin d'un appui bioinformatique/biostatistique pour l'analyse des données ii) d'aider au développement d'applications utiles au traitement des données iii) d'alimenter et maintenir par une articulation étroite avec les différentes plateformes sur lesquelles seront développées les projets retenus dans le cadre de cet AO, une base de données nationale sur les polymorphismes au sein de la population française.

Dans le cadre de ce dernier objectif, chaque équipe financée devra s'engager à fournir toutes les informations utiles sur les polymorphismes identifiés sur les cas témoins inclus dans leurs cohortes (époux sains etc...).