

109/2005

Édition 2005 du programme Maladies Rares

Cet appel d'offres bénéficie du soutien de l'Association Française contre les Myopathies

Liste des projets sélectionnés (par ordre alphabétique) :

Titre du projet	Coordinateur
ALPS study - Syndrome lymphoprolifératif avec autoimmunité : défauts génétiques de l'apoptose lymphocytaire chez l'homme	Frédéric RIEUX-LAUCAT
Ataxies Récessives - Identification de gènes d'ataxie récessive et de leurs mécanismes moléculaires en relation avec un dysfonctionnement mitochondrial	Michel KOENIG
CADASIL - Démence CADASIL : de l'exploration des mécanismes physiopathogéniques à l'évaluation de stratégies thérapeutiques	Anne JOUTEL
CARE for HF - Maladie de Huntington : caractériser et restaurer la fonction de la huntingtine dans le transport axonal et les dynamiques intracellulaires	Frédéric SAUDOU
CatAb - Anticorps anti-FVIII catalytiques au cours de l'hémophilie : études structurales et implications thérapeutiques	Srinivas KAVERI
CAV3PATHIES - Approches physiopathologique et moléculaire de la signalisation calcique dans les caveolinopathies musculaires	Bruno ALLARD
CLN3 FUNCTION - Pathophysiologie moléculaire de la maladie de Batten	Bruno GASNIER
EPI-LCH 2005 - Etude épidémiologique, immunologique, microbiologique et génétique de l'histiocytose langerhansienne	Jean DONADIEU
F8APC - Caractérisation des cellules présentatrices de l'antigène impliquées dans l'allo-immunisation contre le facteur VIII chez l'hémophile A	Sébastien LACROIX-DESMAZES
FHHt and WNK1 - Analyse génétique et expérimentale d'une forme rare d'hypertension, l'Hypertension Hyperkaliémique Familiale	Xavier JEUNEMAITRE
FRASIER - Comprendre le syndrome de Frasier : pathophysiologie, processus moléculaire et nouvelles approches pour traitements	Andreas SCHEDL
Génétique des maladies mitochondriales - Identification de gènes nucléaires de maladies mitochondriales	Agnès RÖTIG
Hemophilia B - Une nouvelle approche de thérapie cellulaire/génique de l'hémophilie B	Anne DUBART-KUPPERSCHMITT

- HSCRgenes** - Etude génétique et fonctionnelle de plusieurs gènes impliqués dans la maladie de Hirschsprung syndromique Michel GOOSSENS
- HSEPID** - Encéphalite herpétique de l'enfant : un nouveau groupe de déficits immunitaires héréditaires Jean-Laurent CASANOVA
- IRONGENES** - Intégration d'approches génétiques et génomiques pour l'identification des gènes modificateurs impliqués dans l'hémochromatose génétique Marie-Paule ROTH
- Kallmann syndrome** - Recherche de gènes responsables du syndrome de Kallmann de Morsier et physiopathologie moléculaire Catherine DODE
- LENEGRE** - Caractérisation phénotypique et moléculaire des blocs de conduction progressifs familiaux chez l'homme et la souris Jean-Jacques SCHOTT
- Levure et NARP** - 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 Jean-Paul DI RAGO
- Lowe-Dent** - Etudes physiopathologiques du syndrome de Lowe et de la maladie de Dent, deux entités cliniques partageant une base moléculaire commune ? Joël LUNARDI
- MAPO** - Mapping and analyzing patient organization movements on rare diseases Vololona RABEHARISOA
- NETHERLINK** - Syndrome de Netherton : un modèle de maladie pour comprendre le rôle des protéases à sérine de la peau et identifier des cibles thérapeutiques Alain HOVNIANIAN
- NF-kB et épiderme** - Voie de signalisation NF-kB, de l'incontinentia pigmenti à la dysplasie ectodermale anhidrotique Asma SMAHI
- PCD project** - Dyskinésie ciliaire primitive : aspects génétiques et fonctionnels Serge AMSELEM
- PHOX2B et dysautonomies** - Mutation du gène PHOX2B dans l'hypoventilation alvéolaire centrale congénitales et d'autres dysautonomies : physiopathologie et modèles Jeanne AMIEL
- PLOSL mouse** - Physiopathologie de l'Ostéodysplasie polykystique lipomembraneuse avec leucoencéphalopathie sclérosante étudiée sur un modèle murin Alain BESSIS
- Podocin FSGS** - Rôle de la podocine dans la pathophysiologie de la sclérose glomérulaire du syndrome néphrotique cortico-résistant Corinne ANTIGNAC
- PolyQ-Net** - Etude de la structure, de la fonction et de la pathogénicité des domaines PolyGlutamines en rapport avec la pathogénèse de la maladie de Huntington Yvon TROTTIER
- SCA7RET** - Mécanismes de la neurodégénérescence induite par les expansions polyglutamine dans SCA7 et fonction de l'ataxine-7 dans le complexe transcriptionnel TFIIIC Didier DEVYS
- SCID Gene Therapy** - Thérapie génique de déficits immunitaires combinés sévères liés aux déficits en gamma-c, RAG1 et Artemis Marina CAVAZZANA-CALVO
- Spastin and spastic paraplegia** - Vers une meilleure compréhension de la physiopathologie des paraplégies spastiques liées à des mutations de la spastine Judith MELKI

SPATAX - Paraplégies spastiques autosomiques récessives : identification de nouveaux gènes et des mécanismes de dégénérescence	Alexandra DURR
TFIIH & repair - 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	Frédéric COIN
TNFLAMINAC - Glutathion et TNF dans la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss et autre laminopathies du muscle strié. Thérapie par le N-acétylcystéine	Gisèle BONNE
Usher type I - 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	Christine PETIT

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

La liste des projets définitivement financés sera rendue publique au terme de l'instruction administrative et financière.

Le 20 octobre 2005

Le Directeur



Gilles BLOCH