

**Edition 2007 du  
Programme Pluriannuel National de Recherche  
sur les Maladies Rares**

Liste des projets sélectionnés (par ordre alphabétique) :

<b>ACRONYME et titre du projet</b>	<b>Coordinateur</b>
<b>C MS</b> : Syndromes myasthéniques congénitaux : le réseau français et approches fondamentales	Daniel HANTAI
<b>CCM2 angiomas</b> : Physiopathologie des angiomes caverneux cérébraux. Rôle de CCM2 dans l'angiogenèse cérébrale	Elisabeth TOURNIER-LASSERVE
<b>Coronary patterning</b> : Bases moléculaires et cellulaires du développement des artères coronaires	Damien BONNET
<b>CRINAGENETHER</b> : La maladie de Crigler-Najjar: un paradigme pour la thérapie génique des hépatopathies héréditaires	Nicolas FERRY
<b>DUCHENNE_ELEGANS</b> : Comprendre la Myopathie de Duchenne : Une approche intégrée chez C. elegans	Laurent SEGALAT
<b>EICOCF</b> : Etude de la voie de signalisation des eicosanoïdes dans la mucoviscidose par les approches lipidomique et protéomique	Aleksander EDELMAN
<b>eIF2B and gliopathy</b> : Pathologie des cellules gliales due aux mutations du facteur eIF2B: approches moléculaires et physiopathologiques, développement thérapeutique	Anne FOGLI
<b>EPP-HMA</b> : Identification des gènes et des mécanismes physio-pathologiques impliqués dans une nouvelle forme de protoporphyrie érythropoïétique et dans des cas rares d'anémie microcytaire hypochrome	Carole BEAUMONT
<b>EYEARPHYSIOPATHOL</b> : Physiologie et physiopathologie des maladies visuelles et/ou auditives liées aux fonctions ciliaires: au delà de RPGR, RPGRIP1 et partenaires	Aziz EL-AMRAOUI

<b>FETALCILIOPATHIES</b> : Néphropathies dysplasiques et kystiques du fœtus et malformations cérébrales associées	Remi SALOMON
<b>GLUCOGENE THERAPY</b> : Glycogénose de type Ia: de la physiopathologie à la thérapie génique	Fabienne RAJAS
<b>GOLDENHAR</b> : Recherche d'un gène impliqué dans le déterminisme des formes monogéniques du syndrome de Goldenhar	Benoît ARVEILER
<b>HIR-GENET</b> : Génétique et bases moléculaires de la maladie de Hirschsprung : du transcriptome aux gènes modificateurs dans une malformation oligogénique	Stanislas LYONNET
<b>HypEoS</b> : Syndromes hyperéosinophiles: caractérisation génétique, phénotypique et fonctionnelle	Monique CAPRON
<b>IMINOGLYCODRUGS</b> : Thérapie moléculaire pour le traitement de glycosphingolipidoses	Olivier MARTIN
<b>Macrothrombopénie</b> : Syndromes de Bernard-Soulier et maladies liées au MYH9 : étude des anomalies plaquettaires et de la thrombopoïèse, et correction par thérapie génique	François LANZA
<b>NARCOGENE</b> : Analyse génétique et génomique de la narcolepsie, un modèle d'hypersomnie sévère et rare	Yves DAUVILLIERS
<b>NeoDiabGenDev</b> : Diabète néonatal; des aspects génétiques à la biologie du développement	Michel POLAK
<b>NK-HLH-Still</b> : Pathogénie des lymphohistiocytoses hémophagocytaires réactionnelles et de la maladie de Still de l'adulte: rôles de l'IL-18 et des cellules Natural Killer	Eric VIVIER
<b>Oral dysmorphia</b> : Msx1 et physiopathologie des fentes labio-palatines isolées ou associées à des agénésies dentaires	Ariane BERDAL
<b>PHAAR</b> : Recherche pan-génomique d'allèles de susceptibilité à l'hypertension artérielle pulmonaire	Florent SOUBRIER
<b>PHYSIO-WAS</b> : Physiopathologie des maladies causées par mutations du gène WAS	Anne GALY

**PNEUMOIPD** : Infections invasives à pneumocoque chez l'enfant : un nouveau groupe de déficits immunitaires héréditaires  
Capucine PICARD

**RESHPE** : Développement de l'étude clinique, identification de nouveaux loci par CGH array et validation fonctionnelle des gènes candidats  
Véronique DAVID

**SCA7 therapy** : Evaluation du potentiel thérapeutique de molécules candidates et suppression de la protéine pathologique dans l'ataxie spinocérébelleuse de type 7 (SCA7)  
Annie SITTLER

**SCADHESION** : Physiopathologie de l'adhérence des cellules sanguines dans la drépanocytose et approches thérapeutiques  
Caroline LE VAN KIM

**VASYSCLER** : Vasculopathie de la sclérodermie systémique: approches moléculaires et cellulaires  
Catherine BOILEAU

**vonF8** : Rôle immuno-protecteur du facteur von Willebrand vis-à-vis du facteur VIII  
Sébastien LACROIX-DESMAZES

**WHIMther** : Pathogenèse du syndrome WHIM et caractérisation de cibles thérapeutiques  
Françoise BACHELERIE

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.

Liste complémentaire (par ordre de classement) :

**BIO-DYSFIVIG 2007**: Role physiopathologique du système du complément dans les dysferlinopathies  
François-Jérôme AUTHIER

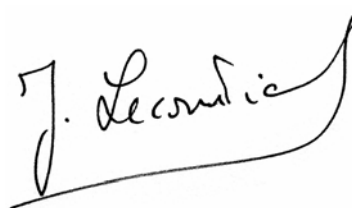
**HANAC syndrome** : Etude des corrélations phénotype-génotype et de la physiopathologie du syndrome AHNAC (Angiopathie Héréditaire avec Néphropathie, Anévrisme et Crampes) : Une nouvelle "basalopathie"  
Pierre RONCO

**NF1GENEMODIF** : Neurofibromatose de type 1 : Identification des gènes de modification et rôle des variants alléliques normaux et délétères du gène NF1 dans la survenue et l'évolution des neurofibromes dans la neurofibromatose de type 1  
Dominique VIDAUD

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.

Le 17 juillet 2007

Le Directeur Général

A handwritten signature in black ink, reading "J. Lecourtier". The signature is written in a cursive style with a long, sweeping underline that extends to the right.

Jacqueline Lecourtier