

INFORMATIONS PERSONNELLES	
Nom	SCHAEFER Elise
Fonction	Praticien Hospitalier (PH) N° d'inscription à l'Ordre des Médecins : 67/10372 N° RPPS : 10100273480
Adresse professionnelle	Service de Génétique Médicale, Hôpital de Hautepierre 67098 STRASBOURG Cedex
Téléphone	03 88 12 81 20
Télécopie	03 88 12 81 25
Courrier électronique	elise.schaefer@chru-strasbourg.fr

EXPERIENCE PROFESSIONNELLE

- Praticien Hospitalier : depuis janvier 2017
Service de Génétique Médicale - Hôpital de Hautepierre, Strasbourg - Chef de service : Pr Hélène Dollfus
- Médecin de l'Equipe Relais Handicaps Rares NordEst Antenne Alsace (0,1 ETP): depuis novembre 2016
- Praticien Hospitalier Contractuel : mai 2016 à décembre 2016
Service de Génétique Médicale - Hôpital de Hautepierre, Strasbourg - Chef de service : Pr Hélène Dollfus
- Chef de Clinique des Universités – Assistant des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg : mai 2012 à mai 2016
Service de Génétique Médicale - Hôpital de Hautepierre, Strasbourg - Chef de service : Pr Hélène Dollfus
- Assistant Spécialiste des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg : de novembre 2011 à avril 2012
Service de Génétique Médicale - Hôpital de Hautepierre, Strasbourg - Chef de service : Pr Hélène Dollfus
- Thèse de sciences : de novembre 2011 à septembre 2017 (soutenance le 19 septembre 2017)
« *Identification de nouveaux gènes dans le Syndrome de Bardet-Biedl. Corrélations génotype-phénotype* »
Laboratoire Inserm U1112, Laboratoire de Génétique Médicale - Faculté de Médecine de Strasbourg, Université De Strasbourg - Directrice : Pr Hélène Dollfus
- Interne titulaire des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg – Spécialité Médicale : de novembre 2006 à octobre 2011
- Stage de Master 2 : Janvier à octobre 2010
« *Identification d'un nouveau gène dans le Syndrome de Bardet-Biedl. Corrélation Génotype-Phénotype* »
Laboratoire Avenir-Inserm EA 3949, Laboratoire physiopathogénie et épidémiologie de syndromes génétiques rares - Faculté de Médecine de Strasbourg, Université De Strasbourg - Directrice : Pr Hélène Dollfus

EDUCATION ET FORMATION

▪ DIU Maladies Cardiaques Héritaires (coordinateur Pr CHEVALIER)	2018
▪ Doctorat en sciences, Ecole Doctorale Sciences de la Vie et de la Santé, Discipline Aspects Moléculaires et Cellulaires de la Biologie, Université de Strasbourg	2017
▪ DIU Déficience Intellectuelle et Handicap Mental (coordinateurs Dr Héron et Pr Desportes)	2016
▪ DU de Maladies Osseuses Constitutionnelles (coordinatrice Pr Valérie Cormier-Daire)	2013
▪ DIU de Pathologie Fœtale et Placentaire (coordinatrice Dr Marie Gonzales)	2012
▪ Thèse de Médecine, mention Génétique Médicale, Université de Strasbourg	2011
▪ Mémoire de DES, mention Génétique Médicale, Université de Strasbourg	2011
▪ Master 2 Sciences de la Vie et de la Santé Mention Européenne de Génétique, Universités Paris V-Paris VII	2010
▪ Cours de Génétique Cellulaire et Moléculaire, Institut Pasteur	2009
▪ DIU Médecine Fœtale (coordinateurs Dr R. Favre et B. Langer)	2009
▪ DIU Dysmorphologie (coordinateur Pr A. Verloes)	2009
▪ Master 1 Vie et Santé Spécialité Physiopathologie Cellulaire et Moléculaire	2008
▪ Examen National Classant : Spécialités Médicales, rang 568	2006
▪ Diplôme de fin du Deuxième Cycle des Etudes Médicales	2006
▪ Certificat de MSBM de cytogénétique germinale et somatique	2003
▪ Certificat de MSBM Génétique Humaine et Comparée	2002

- | | |
|--|------|
| ▪ Diplôme de fin du Premier Cycle des Etudes Médicales | 2002 |
| ▪ Baccalauréat Général, Série Scientifique, Option SVT, Mention TB | 2000 |

Formations Complémentaires

- Formation aux Bonnes Pratiques Cliniques (GIRCI Est - DRCI) : 14 novembre 2016
- Formation aux bonnes pratiques cliniques : être un investigateur reconnu – points clés pour une recherche de qualité (Médiaxe Formation) : 14 janvier 2016

APTITUDES ET COMPETENCES PERSONNELLES

ACTIVITES D'ENSEIGNEMENT UNIVERSITAIRES

- Faculté de Médecine de Strasbourg
- Master 1 Physiopathologie de Strasbourg: de la Molécule à l'Homme
- DIU d'Echographie Gynécologique et Obstétricale interrégional Grand-Est
- DIU de Médecine Fœtale interrégional Grand-Est
- Ecole de sage-Femme 3^{ème} année de Strasbourg

ACTIVITES DE RECHERCHE

Investigateur Principal du projet de recherche « *PRENATEX : apport diagnostique du séquençage de l'exome en anténatal sur signes échographiques évocateurs d'une maladie génétique rare* » / 2018 / PHRCI

Co-investigateur des projets de recherche suivants

- *PRENATOME « Étude de faisabilité d'une analyse "rapide" de séquençage haut débit pangénomique en diagnostic prénatal »*/2018/financement Filière AnDDI-Rare
- « *FASTGEN : Étude de l'intérêt diagnostique de l'analyse "rapide" de séquençage haut débit de génome en situation d'urgence diagnostique* »/2018/PHRCI
- « *DEFIDIAG : DEFicience Intellectuelle DIAGnostic. Etude pilote des différentes stratégies de séquençage haut débit du génome pour le diagnostic génétique des patients atteints de déficience intellectuelle* » /2017/Plan France Médecine Génomique - Inserm
- « *Caractérisation de formes fréquentes de troubles du neuro-développement, associées à des mutations dans les gènes DYRK1A et AUTS2* »/ 2017/ FHU Neurogenycs
- « *Registre observationnel, longitudinal, prospectif, à long terme portant sur des patients atteints d'hypophosphatasie (HPP)* »/2016/Alexion®
- « *DISSEQ : Évaluation médico-économique des différentes stratégies de technologies de séquençage par haut débit dans le diagnostic des patients atteints de déficience intellectuelle*»/2016/AAP PRME
- « *PREDICT : Test génétique prédictif dans les maladies cardiaques héréditaires : évaluation de l'impact psycho-social et de la prise en charge pluridisciplinaire* »/2015/APR Sciences Humaines et Sociales, et Maladies Rares
- « *FOETEX : Apport diagnostique du séquençage haut débit d'exome en foetopathologie* »/ 2014/ PHRC Inter-régional
- « *DERMA-SEQ : Identification de mutations responsables de maladies rares dermatologiques familiales par séquençage de nouvelle génération* » /2014/AAP Jeune Chercheur
- « *ANI : Caractérisation moléculaire de microremaniements chromosomiques apparemment équilibrés par séquençage haut-débit chez 55 patients atteints de déficience intellectuelle*[Utilisation de la technique d'hybridation génomique comparative \(CGH-ARRAY\) dans l'exploration des retards mentaux inexpliqués le et/ou malformations congénitales](#) »/ 2013/PRTS
- « *Etude clinique d'une ciliopathie unique : le Syndrome d'Alström* » /2012/ PHRC National
- « *La trisomie 21 chez l'adulte. Etat des lieux médical et social en Alsace* » /2012/ PHRC Inter-régional
- « *Syndrome de Cohen et Cohen-Like : étude clinique, moléculaire et physiopathologique pour une stratégie diagnostique, un conseil génétique et une approche thérapeutique* »/2012/ PHRC National
- « *GENMODIF Etude de l'expressivité de la neurofibromatose 1 : identification de gènes modificateurs* »/ 2010/ PHRC National
- « *Etude clinique et moléculaire du syndrome CHARGE* »/2010/ PHRC National

- « *Physiopathologie ciliaire, neurosensorielle et métabolique du syndrome de Bardet-Biedl* » /2007/ PHRC National
- « *Réseau Français syndrome de Kabuki : épidémiologie, prise en charge et recherche par CGH Array haute densité* »/2007/ PHRC National
- « *Etude clinique et moléculaire du syndrome de Cockayne* » /2005/ PHRC National
- « *Le syndrome de Bardet-Biedl : Manifestations cliniques de l'adulte - Epidémiologie génétique* » /2002/ PHRC National
- « *Utilisation de la technique d'hybridation génomique comparative (CGH-ARRAY) dans l'exploration des retards mentaux inexplicés* » /2001/ PHRC Régional

TRAVAUX

PUBLICATIONS

- Durand B, Stoetzel C, **Schaefer E**, Calmels N, Scheidecker S, Kempf N, De Melo C, Guilbert AS, Timbolschi D, Donato L, Astruc D, Sauer A, Antal MC, Dollfus H, El Chehadeh S. *A severe case of Frank-ter Haar syndrome and literature review: Further delineation of the phenotypical spectrum*. Eur J Med Genet. 2020 Jan 21:103857.
- Snanoudj S, Molin A, Colson C, Coudray N, Paulien S, Mittre H, Gérard M, **Schaefer E**, Goldenberg A, Bacchetta J, Odent S, Naudion S, Demeer B, Faivre L, Gruchy N, Kottler ML, Richard N. *Maternal Transmission Ratio Distortion of GNAS Loss-of-Function Mutations*. J Bone Miner Res. 2019 Dec 30.
- Ruault V, Corsini C, Duflos C, Akouete S, Georgescu V, Abaji M, Alembick Y, Alix E, Amiel J, Amouroux C, Barat-Houari M, Baumann C, Bonnard A, Boursier G, Boute O, Burglen L, Busa T, Cordier MP, Cormier-Daire V, Delrue MA, Doray B, Faivre L, Fradin M, Gilbert-Dussardier B, Giuliano F, Goldenberg A, Gorokhova S, Héron D, Isidor B, Jacquemont ML, Jacqueline A, Jeandel C, Lacombe D, Le Merrer M, Sang KHLQ, Lyonnet S, Manouvrier S, Michot C, Moncla A, Moutton S, Odent S, Pelet A, Philip N, Pinson L, Reversat J, Roume J, Sanchez E, Sanlaville D, Sarda P, **Schaefer E**, Till M, Touitou I, Toutain A, Willems M, Gatinois V, Geneviève D. *Growth charts in Kabuki syndrome 1*. Am J Med Genet A. 2019 Dec 26.
- Mirzaa GM, Chong JX, Piton A, Popp B, Foss K, Guo H, Harripaul R, Xia K, Scheck J, Aldinger KA, Sajan SA, Tang S, Bonneau D, Beck A, White J, Mahida S, Harris J, Smith-Hicks C, Hoyer J, Zweier C, Reis A, Thiel CT, Jamra RA, Zeid N, Yang A, Farach LS, Walsh L, Payne K, Rohena L, Velinov M, Ziegler A, **Schaefer E**, Gatinois V, Geneviève D, Simon MEH, Kohler J, Rotenberg J, Wheeler P, Larson A, Ernst ME, Akman CI, Westman R, Blanchet P, Schillaci LA, Vincent-Delorme C, Gripp KW, Mattioli F, Guyader GL, Gerard B, Mathieu-Dramard M, Morin G, Sasanfar R, Ayub M, Vasli N, Yang S, Person R, Monaghan KG, Nickerson DA, van Binsbergen E, Enns GM, Dries AM, Rowe LJ, Tsai ACH, Svihovec S, Friedman J, Agha Z, Qamar R, Rodan LH, Martinez-Agosto J, Ockeloen CW, Vincent M, Sunderland WJ, Bernstein JA; Undiagnosed Diseases Network, Eichler EE, Vincent JB; University of Washington Center for Mendelian Genomics (UW-CMG), Bamshad MJ. *De novo and inherited variants in ZNF292 underlie a neurodevelopmental disorder with features of autism spectrum disorder*. Genet Med. 2019 Nov 14
- Armand T, **Schaefer E**, Di Rocco F, Edery P, Collet C, Rossi M. Genetic bases of craniosynostoses: An update. *Neurochirurgie*. 2019 Nov;65(5):196-201.
- Estrada-Cuzcano A, Etard C, Delvallée C, Stoetzel C, **Schaefer E**, Scheidecker S, Geoffroy V, Schneider A, Studer F, Mattioli F, Chennen K, Sigaudy S, Plassard D, Poch O, Piton A, Strahle U, Muller J, Dollfus H. *Novel IQCE variations confirm its role in postaxial polydactyly and cause ciliary defect phenotype in zebrafish*. Hum Mutat. 2020 Jan;41(1):240-254
- Balak C, Benard M, **Schaefer E**, Iqbal S, Ramsey K, Ernoult-Lange M, Mattioli F, Llaci L, Geoffroy V, Courel M, Naymik M, Bachman KK, Pfundt R, Rump P, Ter Beest J, Wentzensen IM, Monaghan KG, McWalter K, Richholt R, Le Béhec A, Jepsen W, De Both M, Belnap N, Boland A, Piras IS, Deleuze JF, Szelinger S, Dollfus H, Chelly J, Muller J, Campbell A, Lal D, Rangasamy S, Mandel JL, Narayanan V, Huentelman M, Weil D, Piton A. *Rare De Novo Missense Variants in RNA Helicase DDX6 Cause Intellectual Disability and Dysmorphic Features and Lead to P-Body Defects and RNA Dysregulation*. Am J Hum Genet. 2019 Sep 5;105(3):509-525.
- Bizaoui V, Michot C, Baujat G, Amouroux C, Baron S, Capri Y, Cohen-Solal M, Collet C, Dieux A, Geneviève D, Isidor B, Monnot S, Rossi M, Rothenbuhler A, **Schaefer E**, Cormier-Daire V. *Pycnodysostosis: Natural history and management guidelines from 27 French cases and a literature review*. Clin Genet. 2019 Oct;96(4):309-316.
- Bruel AL, Nambot S, Quéré V, Vitobello A, Thevenon J, Assoum M, Moutton S, Houcinat N, Lehalle D, Jean-Marçais N; **Orphanomix Physician's Group**, Chevarin M, Jouan T, Poë C, Callier P, Tisserand E, Philippe C, Them FTM, Duffourd Y, Faivre L, Thauvin-Robinet C. *Increased diagnostic and new genes identification outcome using research reanalysis of singleton exome sequencing*. Eur J Hum Genet. 2019 Oct;27(10):1519-1531
- Laugel-Haushalter V, Bär S, **Schaefer E**, Stoetzel C, Geoffroy V, Alembik Y, Kharouf N, Huckert M, Hamm P, Hemmerlé J, Manière MC, Friant S, Dollfus H, Bloch-Zupan A. *A New SLC10A7 Homozygous Missense Mutation Responsible for a Milder Phenotype of Skeletal Dysplasia With Amelogenesis Imperfecta*. Front Genet. 2019 May 28;10:504.
- Baer S, **Schaefer E**, Michot C, Fischbach M, Morelle G, Bendavid M, Castelle M, Moshous D, Collet C. *Intermediate autosomal recessive osteopetrosis with a large noncoding deletion in SNX10: A case report*. Pediatr Blood Cancer. 2019 Jul;66(7):e27751.

- **Schaefer E**, Delvallée C, Mary L, Stoetzel C, Geoffroy V, Marks-Delesalle C, Holder-Espinasse M, Ghomid J, Dollfus H, Muller J: *Identification and Characterization of Known Biallelic Mutations in the IFT27 (BBS19) Gene in a Novel Family With Bardet-Biedl Syndrome*. *Front Genet*. 2019 Jan 30;10:21.
- Mary L, Chennen K, Stoetzel C, Antin M, Leuvrey A, Nourisson E, Alanio-Detton E, Antal MC, Attié-Bitach T, Bouvagnet P, Bouvier R, Buenerd A, Clémenson A, Devisme L, Gasser B, Gilbert-Dussardier B, Guimiot F, Khau Van Kien P, Leroy B, Loget P, Martinovic J, Pelluard F, Perez MJ, Petit F, Pinson L, Rooryck-Thambo C, Poch O, Dollfus H, **Schaefer E**, Muller J: *Bardet-Biedl syndrome: Antenatal presentation of forty-five fetuses with biallelic pathogenic variants in known Bardet-Biedl syndrome genes*. *Clin Genet*. 2019 Mar;95(3):384-397.
- Vuillaumier-Barrot S, Schiff M, Mattioli F, **Schaefer E**, Dupont A, Dancourt J, Dupré T, Couvineau A, de Baulny HO, de Lonlay P, Seta N, Moore S, Chantret I. *Wide clinical spectrum in ALG8-CDG: clues from molecular findings suggest an explanation for a milder phenotype in the first-described patient*. *Pediatr Res*. 2019 Feb;85(3):384-389.
- Vegas N, Cavallin M, Maillard C, Boddaert N, Toulouse J, **Schaefer E**, Lerman-Sagie T, Lev D, Magalie B, Moutton S, Haan E, Isidor B, Heron D, Milh M, Rondeau S, Michot C, Valence S, Wagner S, Hully M, Mignot C, Masurel A, Datta A, Odent S, Nizon M, Lazaro L, Vincent M, Cogné B, Guerrot AM, Arpin S, Pedespan JM, Caubel I, Pontier B, Troude B, Rivier F, Philippe C, Biennu T, Spitz MA, Bery A, Bahi-Buisson N. *Delineating FOXG1 syndrome: From congenital microcephaly to hyperkinetic encephalopathy*. *Neurol Genet*. 2018 Nov 7;4(6):e281.
- Beyens A, Albuissou J, Boel A, Al-Essa M, Al-Manea W, Bonnet D, Bostan O, Boute O, Busa T, Canham N, Cil E, Coucke PJ, Cousin MA, Dasouki M, De Backer J, De Paepe A, De Schepper S, De Silva D, Devriendt K, De Wandele I, Deyle DR, Dietz H, Dupuis-Girod S, Fontenot E, Fischer-Zirnsak B, Gezdirici A, Ghomid J, Giuliano F, Baena N, Haider MZ, Hardin JS, Jeunemaitre X, Klee EW, Kornak U, Landecho MF, Legrand A, Loeys B, Lyonnet S, Michael H, Mocerri P, Mohammed S, Muiño-Mosquera L, Nampoothiri S, Pichler K, Prescott K, Rajeb A, Ramos-Arroyo M, Rossi M, Salih M, Seidahmed MZ, **Schaefer E**, Steichen-Gersdorf E, Temel S, Uysal F, Vanhomwegen M, Van Laer L, Van Maldergem L, Warner D, Willaert A, Collins li TR, Taylor A, Davis EC, Zarate Y, Callewaert B. *Correction: Arterial tortuosity syndrome: 40 new families and literature review*. *Genet Med*. 2018 Sep 10.
- Brischoux-Boucher E, Trimouille A, Baujat G, Goldenberg A, **Schaefer E**, Guichard B, Hannequin P, Paternoster G, Baer S, Cabrol C, Weber E, Godfrin G, Lenoir M, Lacombe D, Collet C, Van Maldergem L. *IL11RA-related Crouzon-like autosomal recessive craniosynostosis in 10 new patients: Resemblances and differences*. *Clin Genet*. 2018 Oct;94(3-4):373-380.
- Mary L, Piton A, **Schaefer E**, Mattioli F, Nourisson E, Feger C, Redin C, Barth M, El Chehadeh S, Colin E, Coubes C, Faivre L, Flori E, Geneviève D, Capri Y, Perrin L, Fabre-Teste J, Timbolschi D, Verloes A, Olaso R, Boland A, Deleuze JF, Mandel JL, Gerard B, Giurgea I. *Disease-causing variants in TCF4 are a frequent cause of intellectual disability: lessons from large-scale sequencing approaches in diagnosis*. *Eur J Hum Genet*. 2018 Jul;26(7):996-1006.
- Geoffroy V, Stoetzel C, Scheidecker S, **Schaefer E**, Perrault I, Bär S, Kröll A, Delbarre M, Antin M, Leuvrey AS, Henry C, Blanché H, Decker E, Kloth K, Klaus G, Mache C, Martin-Coignard D, McGinn S, Boland A, Deleuze JF, Friant S, Saunier S, Rozet JM, Bergmann C, Dollfus H, Muller J. *Whole-genome sequencing in patients with ciliopathies uncovers a novel recurrent tandem duplication in IFT140*. *Hum Mutat*. 2018 Jul;39(7):983-992.
- Baer S, Afenjar A, Smol T, Piton A, Gérard B, Alembik Y, Biennu T, Boursier G, Boute O, Colson C, Cordier MP, Cormier-Daire V, Delobel B, Doco-Fenzy M, Duban-Bedu B, Fradin M, Geneviève D, Goldenberg A, Grelet M, Haye D, Heron D, Isidor B, Keren B, Lacombe D, Lèbre AS, Lesca G, Masurel A, Mathieu-Dramard M, Nava C, Pasquier L, Petit A, Philip N, Piard J, Rondeau S, Saugier-veber P, Sukno S, Thevenon J, Van-Gils J, Vincent-Delorme C, Willems M, **Schaefer E**, Morin G. *Wiedemann-Steiner syndrome as a major cause of syndromic intellectual disability: A study of 33 French cases*. *Clin Genet*. 2018 Jul;94(1):141-152.
- Lefebvre M, Dieux-Coeslier A, Baujat G, **Schaefer E**, Judith SO, Bazin A, Pinson L, Attie-Bitach T, Baumann C, Fradin M, Pierquin G, Julia S, Quélin C, Doray B, Berg S, Vincent-Delorme C, Lambert L, Bachmann N, Lacombe D, Isidor B, Laurent N, Joelle R, Blanchet P, Odent S, Kervran D, Leporrier N, Abel C, Segers K, Guiliano F, Ginglinger-Fabre E, Selicorni A, Goldenberg A, El Chehadeh S, Francannet C, Demeer B, Duffourd Y, Thauvin-Robinet C, Verloes A, Cormier-Daire V, Riviere JB, Faivre L, Thevenon J. *Diagnostic strategy in segmentation defect of the vertebrae: a retrospective study of 73 patients*. *J Med Genet*. 2018 Jun;55(6):422-429.
- Beyens A, Albuissou J, Boel A, Al-Essa M, Al-Manea W, Bonnet D, Bostan O, Boute O, Busa T, Canham N, Cil E, Coucke PJ, Cousin MA, Dasouki M, De Backer J, De Paepe A, De Schepper S, De Silva D, Devriendt K, De Wandele I, Deyle DR, Dietz H, Dupuis-Girod S, Fontenot E, Fischer-Zirnsak B, Gezdirici A, Ghomid J, Giuliano F, Diéz NB, Haider MZ, Hardin JS, Jeunemaitre X, Klee EW, Kornak U, Landecho MF, Legrand A, Loeys B, Lyonnet S, Michael H, Mocerri P, Mohammed S, Muiño-Mosquera L, Nampoothiri S, Pichler K, Prescott K, Rajeb A, Ramos-Arroyo M, Rossi M, Salih M, Seidahmed MZ, **Schaefer E**, Steichen-Gersdorf E, Temel S, Uysal F, Vanhomwegen M, Van Laer L, Van Maldergem L, Warner D, Willaert A, Collins TR, Taylor A, Davis EC, Zarate Y, Callewaert B. *Arterial tortuosity syndrome: 40 new families and literature review*. *Genet Med*. 2018 Oct;20(10):1236-1245.
- Johannesen KM, Gardella E, Linnankivi T, Courage C, de Saint Martin A, Lehesjoki AE, Mignot C, Afenjar A, Lesca G, Abi-Warde MT, Chelly J, Piton A, Merritt JL 2nd, Rodan LH, Tan WH, Bird LM, Nespeca M, Gleeson JG, Yoo Y, Choi M, Chae JH, Czapansky-Beilman D, Reichert SC, Pendziwiat M, Verhoeven JS, Schelhaas HJ, Devinsky O, Christensen J, Specchio N, Trivisano M, Weber YG, Nava C, Keren B, Doummar D, **Schaefer E**, Hopkins S, Dubbs H, Shaw JE, Pisani L, Myers CT, Tang S, Tang S, Pal DK, Millichap JJ, Carvill GL, Helbig KL, Mecarelli O, Striano P, Helbig I, Rubboli G, Mefford

HC, Møller RS. *Defining the phenotypic spectrum of SLC6A1 mutations*. *Epilepsia*. 2018 Feb;59(2):389-402.

▪ Létard P, Drunat S, Vial Y, Duerinckx S, Ernault A, Amram D, Arpin S, Bertoli M, Busa T, Ceulemans B, Desir J, Doco-Fenzy M, Elalaoui SC, Devriendt K, Faivre L, Francannet C, Geneviève D, Gérard M, Gitiaux C, Julia S, Lebon S, Lubala T, Mathieu-Dramard M, Maurey H, Metreau J, Nasserreddine S, Nizon M, Pierquin G, Pouvreau N, Rivier-Ringenbach C, Rossi M, **Schaefer E**, Sefiani A, Sigaudy S, Sznajder Y, Tunca Y, Guilmin Crepon S, Alberti C, Elmaleh-Bergès M, Benzacken B, Wollnick B, Woods CG, Rauch A, Abramowicz M, El Ghouzi V, Gressens P, Verloes A, Passemard S. *Autosomal recessive primary microcephaly due to ASPM mutations: An update*. *Hum Mutat*. 2018 Mar;39(3):319-332.

▪ Collet C, Ostertag A, Ricquebourg M, Delecourt M, Tueur G, Isidor B, Guillot P, **Schaefer E**, Javier RM, Funck-Brentano T, Orcel P, Laplanche JL, Cohen-Solal M. *Primary Osteoporosis in Young Adults: Genetic Basis and Identification of Novel Variants in Causal Genes*. *JBMR Plus*. 2017 Nov 6;2(1):12-21.

▪ Ivanova EL, Mau-Them FT, Riazuddin S, Kahrizi K, Laugel V, **Schaefer E**, de Saint Martin A, Runge K, Iqbal Z, Spitz MA, Laura M, Drouot N, Gérard B, Deleuze JF, de Brouwer APM, Razzaq A, Dollfus H, Assir MZ, Nitchké P, Hinkelmann MV, Ropers H, Riazuddin S, Najmabadi H, van Bokhoven H, Chelly J. *Homozygous Truncating Variants in TBC1D23 Cause Pontocerebellar Hypoplasia and Alter Cortical Development*. *Am J Hum Genet*. 2017 Sep 7;101(3):428-440.

▪ Bourchany A, Thauvin-Robinet C, Lehalle D, Bruel AL, Masurel-Paulet A, Jean N, Nambot S, Willems M, Lambert L, El Chehadé-Djebbar S, **Schaefer E**, Jaquette A, St-Onge J, Poe C, Jouan T, Chevarin M, Callier P, Mosca-Boidron AL, Laurent N, Lefebvre M, Huet F, Houcinat N, Moutton S, Philippe C, Tran-Mau-Them F, Vitobello A, Kuentz P, Duffourd Y, Rivière JB, Thevenon J, Faivre L. *Reducing diagnostic turnaround times of exome sequencing for families requiring timely diagnoses*. *Eur J Med Genet*. 2017 Nov;60(11):595-604.

▪ Biancalana V, Scheidecker S, Miguet M, Laquerrière A, Romero NB, Stojkovic T, Abath Neto O, Mercier S, Voermans N, Tanner L, Rogers C, Ollagnon-Roman E, Roper H, Boutte C, Ben-Shachar S, Lornage X, Vasli N, **Schaefer E**, Laforet P, Pouget J, Moerman A, Pasquier L, Marcocelle P, Magot A, Küsters B, Streichenberger N, Tranchant C, Dondaine N, Schneider R, Gasnier C, Calmels N, Kremer V, Nguyen K, Perrier J, Kamsteeg EJ, Carlier P, Carlier RY, Thompson J, Boland A, Deleuze JF, Fardeau M, Zanoteli E, Eymard B, Laporte J. *Affected female carriers of MTM1 mutations display a wide spectrum of clinical and pathological involvement: delineating diagnostic clues*. *Acta Neuropathol*. 2017 Dec;134(6):889-904.

▪ Le Gall J, Nizon M, Pichon O, Andrieux J, Audebert-Bellanger S, Baron S, Beneteau C, Bilan F, Boute O, Busa T, Cormier-Daire V, Ferec C, Fradin M, Gilbert-Dussardier B, Jaillard S, Jønch A, Martin-Coignard D, Mercier S, Moutton S, Rooryck C, **Schaefer E**, Vincent M, Sanlaville D, Le Caignec C, Jacquemont S, David A, Isidor B. *Sex chromosome aneuploidies and copy-number variants: a further explanation for neurodevelopmental prognosis variability?* *Eur J Hum Genet*. 2017 Aug;25(8):930-934.

▪ Heidet L, Morinière V, Henry C, De Tomasi L, Reilly ML, Humbert C, Alibeu O, Fourrage C, Bole-Feysot C, Nitschké P, Tores F, Bras M, Jeanpierre M, Pietrement C, Gaillard D, Gonzales M, Novo R, **Schaefer E**, Roume J, Martinovic J, Malan V, Salomon R, Saunier S, Antignac C, Jeanpierre C. *Targeted Exome Sequencing Identifies PBX1 as Involved in Monogenic Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract*. *J Am Soc Nephrol*. 2017 Oct;28(10):2901-2914

▪ Lehman N, Mazery AC, Visier A, Baumann C, Lachesnais D, Capri Y, Toutain A, Odent S, Mikaty M, Goizet C, Taupiac E, Jacquemont ML, Sanchez E, **Schaefer E**, Gatinois V, Faivre L, Minot D, Kayirangwa H, Sang KLQ, Boddart N, Bayard S, Lacombe D, Moutton S, Touitou I, Rio M, Amiel J, Lyonnet S, Sanlaville D, Picot MC, Geneviève D. *Molecular, clinical and neuropsychological study in 31 patients with Kabuki syndrome and KMT2D mutations*. *Clin Genet*. 2017 Sep;92(3):298-305.

▪ Mattioli F, **Schaefer E**, Magee A, Mark P, Mancini GM, Dieterich K, Von Allmen G, Alders M, Coutton C, van Slegtenhorst M, Vieville G, Engelen M, Cobben JM, Juusola J, Pujol A, Mandel JL, Piton A. *Mutations in Histone Acetylase Modifier BRPF1 Cause an Autosomal-Dominant Form of Intellectual Disability with Associated Ptosis*. *Am J Hum Genet*. 2017 Jan 5;100(1):105-116.

▪ Miguet M, Thevenon J, Laugel V, Lefebvre M, Bourchany A, Rivière JB, Duffourd Y, **Schaefer E**, Antal MC, Abida R, Weingertner AS, Kremer V, Vabres P, Morice-Picard F, Gonzales M, Lipsker D, Fraitag S, Mandel JL, Chelly J, Dollfus H, Faivre L, Thauvin-Robinet C, Calmels N, El Chehadé S. *Mutations in the ERCC2 (XPD) gene associated with severe fetal ichthyosis and dysmorphic features*. *Prenat Diagn*. 2016 Dec;36(13):1276-1279.

▪ Goldenberg A, Riccardi F, Tessier A, Pfundt R, Busa T, Cacciagli P, Capri Y, Coutton C, Delahaye-Duriez A, Frebourg T, Gatinois V, Guerrot AM, Genevieve D, Lecoquierre F, Jacqueline A, Khau Van Kien P, Leheup B, Marlin S, Verloes A, Michaud V, Nadeau G, Mignot C, Parent P, Rossi M, Toutain A, **Schaefer E**, Thauvin-Robinet C, Van Maldergem L, Thevenon J, Satre V, Perrin L, Vincent-Delorme C, Sorlin A, Missirian C, Villard L, Mancini J, Saugier-veber P, Philip N. *Clinical and molecular findings in 39 patients with KBG syndrome caused by deletion or mutation of ANKRD11*. *Am J Med Genet A*. 2016 Nov;170(11):2847-2859.

▪ Barat-Houari M, Dumont B, Fabre A, Them FT, Alembik Y, Alessandri JL, Amiel J, Audebert S, Baumann-Morel C, Blanchet P, Bieth E, Brechard M, Busa T, Calvas P, Capri Y, Cartault F, Chassaing N, Ciorca V, Coubes C, David A, Delezoide AL, Dupin-Deguine D, El Chehadé S, Faivre L, Giuliano F, Goldenberg A, Isidor B, Jacquemont ML, Julia S, Kaplan J, Lacombe D, Lebrun M, Marlin S, Martin-Coignard D, Martinovic J, Masurel A, Melki J, Mozelle-Nivoix M, Nguyen K, Odent S, Philip N, Pinson L, Plessis G, Quélin C, **Schaefer E**, Sigaudy S, Thauvin C, Till M, Touraine R, Vigneron J, Baujat G, Cormier-Daire V, Le Merrer M, Geneviève D, Touitou I. *The expanding spectrum of COL2A1 gene variants IN 136 patients with a skeletal dysplasia phenotype*. *Eur J Hum Genet*. 2016 Jul;24(7):992-1000

- **Schaefer E**, Stoetzel C, Scheidecker S, Geoffroy V, Prasad MK, Redin C, Missotte I, Lacombe D, Mandel JL, Muller J, Dollfus H. *Identification of a novel mutation confirms the implication of IFT172 (BBS20) in Bardet-Biedl syndrome*. J Hum Genet. 2016 May;61(5):447-50.
- Lefebvre M, Sanlaville D, Marle N, Thauvin-Robinet C, Gautier E, Chehadeh SE, Mosca-Boidron AL, Thevenon J, Edery P, Alex-Cordier MP, Till M, Lyonnet S, Cormier-Daire V, Amiel J, Philippe A, Romana S, Malan V, Afenjar A, Marlin S, Chantot-Bastaraud S, Bitoun P, Heron B, Piparas E, Morice-Picard F, Moutton S, Chassaing N, Vigouroux-Castera A, Lespinasse J, Manouvrier-Hanu S, Boute-Benejean O, Vincent-Delorme C, Petit F, Meur NL, Marti-Dramard M, Guerrot AM, Goldenberg A, Redon S, Ferrec C, Odent S, Caignec CL, Mercier S, Gilbert-Dussardier B, Toutain A, Arpin S, Blesson S, Mortemousque I, **Schaefer E**, Martin D, Philip N, Sigaudy S, Busa T, Missirian C, Giuliano F, Benailly HK, Kien PK, Leheup B, Benneteau C, Lambert L, Caumes R, Kuentz P, François I, Heron D, Keren B, Cretin E, Callier P, Julia S, Faivre L. *Genetic counselling difficulties and ethical implications of incidental findings from array-CGH: a 7-year national survey*. Clin Genet. 2016 May;89(5):630-5.
- Herenger Y, Stoetzel C, **Schaefer E**, Scheidecker S, Manière MC, Pelletier V, Alembik Y, Christmann D, Clavert JM, Terzic J, Fischbach M, De Saint Martin A, Dollfus H. *Long term follow up of two independent patients with Schinzel-Giedion carrying SETBP1 mutations*. Eur J Med Genet. 2015 Sep;58(9):479-87.
- Scheidecker S, Hull S, Perdomo Y, Studer F, Pelletier V, Muller J, Stoetzel C, **Schaefer E**, Defoort-Dhellemmes S, Drumare I, Holder GE, Hamel CP, Webster AR, Moore AT, Puech B, Dollfus HJ. *Predominantly Cone-System Dysfunction as Rare Form of Retinal Degeneration in Patients With Molecularly Confirmed Bardet-Biedl Syndrome*. Am J Ophthalmol. 2015 Aug;160(2):364-372.e1.
- Vincent M, Geneviève D, Ostertag A, Marlin S, Lacombe D, Martin-Coignard D, Coubes C, David A, Lyonnet S, Vilain C, Dieux-Coeslier A, Manouvrier S, Isidor B, Jacquemont ML, Julia S, Layet V, Naudion S, Odent S, Pasquier L, Pelras S, Philip N, Pierquin G, Prieur F, Aboussair N, Attie-Bitach T, Baujat G, Blanchet P, Blanchet C, Dollfus H, Doray B, **Schaefer E**, Edery P, Giuliano F, Goldenberg A, Goizet C, Guichet A, Herlin C, Lambert L, Leheup B, Martinovic J, Mercier S, Mignot C, Moutard ML, Perez MJ, Pinson L, Puechberty J, Willems M, Randrianaivo H, Szakszon K, Toutain A, Verloes A, Vigneron J, Sanchez E, Sarda P, Laplanche JL, Collet C. *Treacher Collins syndrome: a clinical and molecular study based on a large series of patients*. Genet Med. 2016 Jan;18(1):49-56.
- Timbolschi D, **Schaefer E**, Monga B, Fattori D, Dott B, Favre R, Kohler M, Nisand I, Viville B, Astruc D, Kehrl P, Gasser B, Lindner V, Marcellin L, Flori E, Girard-Lemaire F, Dollfus H, Doray B. *Neural tube defects: the experience of the registry of congenital malformations of Alsace, France, 1995-2009*. Fetal Diagn Ther. 2015;37(1):6-17.
- Plaisancié J, Collet C, Pelletier V, Perdomo Y, Studer F, Fradin M, **Schaefer E**, Speeg-Schatz C, Bloch-Zupan A, Flori E, Dollfus H. *MSX2 Gene Duplication in a Patient with Eye Development Defects*. Ophthalmic Genet. 2015;36(4):353-8.
- Démurger F, Ichkou A, Mougou-Zerelli S, Le Merrer M, Goudefroye G, Delezoide AL, Quélin C, Manouvrier S, Baujat G, Fradin M, Pasquier L, Megarbané A, Faivre L, Baumann C, Nampoothiri S, Roume J, Isidor B, Lacombe D, Delrue MA, Mercier S, Philip N, **Schaefer E**, Holder M, Krause A, Laffargue F, Sinico M, Amram D, André G, Liquier A, Rossi M, Amiel J, Giuliano F, Boute O, Dieux-Coeslier A, Jacquemont ML, Afenjar A, Van Maldergem L, Lackmy-Port-Lis M, Vincent-Delorme C, Chauvet ML, Cormier-Daire V, Devisme L, Geneviève D, Munnich A, Viot G, Raoul O, Romana S, Gonzales M, Encha-Razavi F, Odent S, Vekemans M, Attie-Bitach T. *New insights into genotype-phenotype correlation for GLI3 mutations*. Eur J Hum Genet. 2015 Jan;23(1):92-102.
- **Schaefer E**, Millat G. Authors' response to the letter to the editor "Left ventricular noncompaction associated with a compound heterozygous MYBPC3 mutation". Eur J Med Genet. 2014 Jul;57(7):350-1.
- **Schaefer E**, Collet C, Genevieve D, Vincent M, Lohmann DR, Sanchez E, Bolender C, Eliot MM, Nürnberg G, Passos-Bueno MR, Wiczorek D, van Maldergem L, Doray B. *Autosomal recessive POLR1D mutation with decrease of TCOF1 mRNA is responsible for Treacher Collins syndrome*. Genet Med. 2014 Sep;16(9):720-4.
- **Schaefer E**, Minoux M, Lauer J, Pelletier V, Schmittbuhl M, Manière M-C, Clauss F, Veillon F, Riehm S, Stoetzel C, Dollfus H. *A Novel Mutation Involving the Initiation Codon of FGF3 in a Family Described with Complete Inner Ear Agenesis, Microtia and Major Microdontia (LAMM Syndrome)*. J Genet Syndr Gene Ther 2014, 5: 251.
- **Schaefer E**, Helms P, Marcellin L, Desprez P, Billaud P, Chanavat V, Rousson R, Millat G. *Next-generation sequencing (NGS) as a fast molecular diagnosis tool for left ventricular noncompaction in an infant with compound mutations in the MYBPC3 gene*. Eur J Med Genet. 2014 Mar;57(4):129-32.
- Scheidecker S, Etard C, Pierce NW, Geoffroy V, **Schaefer E**, Muller J, Chennen K, Flori E, Pelletier V, Poch O, Marion V, Stoetzel C, Strähle U, Nachury MV, Dollfus H. *Exome sequencing of Bardet-Biedl syndrome patient identifies a null mutation in the BBSome subunit BBIP1 (BBS18)*. J Med Genet. 2014 Feb;51(2):132-6.
- **Schaefer E**, Lauer J, Durand M, Pelletier V, Obringer C, Claussmann A, Braun JJ, Redin C, Mathis C, Muller J, Schmidt-Mutter C, Flori E, Marion V, Stoetzel C, Dollfus H. *Mesoaxial Polydactyly is a Major Feature in Bardet-Biedl Syndrome (BBS) patients with LZTFL1 (BBS17) Mutations*. Clin Genet. 2014 May;85(5):476-81.
- Michot C, Corsini C, Sanlaville D, Baumann C, Toutain A, Philip N, Busa T, Holder M, Faivre L, Odent S, Delrue MA, Till M, Jacquemont ML, Cordier MP, Goldenberg A, Sanchez E, Alix E, Poisson S, Kayirangwa H, Lacombe D, Gilbert-Dussardier B, Pelet A, Roume J, Jacqueline A, Isidor B, Giuliano F, Burglen L, Fradin M, **Schaefer E**, Alembick Y, Doray B, Moncla A, Héron D, Willems M, Pinson L, Le Quan Sang KH, Le Merrer M, Cormier-Daire V, Sarda P, Amiel J, Lyonnet S, Geneviève D. *Finger creases lend a hand in Kabuki syndrome*. Eur J Med Genet. 2013 Oct;56(10):556-60.
- Dupont C, Baumann C, Le Du N, **Schaefer E**, Guimiot F, Boutaud L, Capri Y, Spaggiari E, Aboura A, Benzacken B,

Tabet AC. *COL2A1 gene disruption by a balanced translocation t(12;15)(q13;q22.2) in familial Stickler syndrome*. Am J Med Genet Part A. 2013 Oct;161A(10):2663-5.

▪ Gaudineau A, Doray B, **Schaefer E**, Sananès N, Fritz G, Kohler M, Alembik Y, Viville B, Favre R, Langer B. *Postnatal phenotype according to prenatal ultrasound features of Noonan syndrome: a retrospective study of 28 cases*. Prenat Diagn. 2013 Mar;33(3):238-41.

▪ Doray B, Badila-Timbolschi D, **Schaefer E**, Fattori D, Monga B, Dott B, Favre R, Kohler M, Nisand I, Viville B, Kauffmann I, Bruant-Rodier C, Grollemund B, Rinkenbach R, Astruc D, Gasser B, Lindner V, Marcellin L, Flori E, Girard-Lemaire F, Dollfus H. *Epidemiology of orofacial clefts (1995-2006) in France (Congenital Malformations of Alsace Registry)*. Arch Pediatr. 2012 Oct;19(10):1021-9.

▪ Marion V, Stutzmann F, Gérard M, De Melo C, **Schaefer E**, Claussmann A, Hellé S, Delague V, Souied E, Barrey C, Verloes A, Stoetzel C, Dollfus H. *Exome sequencing identifies mutations in LZTFL1, a BBSome and smoothed trafficking regulator, in a family with Bardet-Biedl syndrome with situs inversus and insertional polydactyly*. J Med Genet. 2012 May;49(5):317-21.

▪ Böhm J, Biancalana V, DeChene ET, Bitoun M, Pierson CR, **Schaefer E**, Karasoy H, Dempsey MA, Klein F, Dondaine N, Kretz C, Haumesser N, Poirson C, Toussaint A, Greenleaf RS, Barger MA, Mahoney LJ, Kang PB, Zanoteli E, Vissing J, Witting N, Echaniz-Laguna A, Wallgren-Pettersson C, Dowling J, Merlini L, Oldfors A, Bomme Ousager L, Melki J, Krause A, Jern C, Oliveira AS, Petit F, Jacqueline A, Chausseot A, Mowat D, Leheup B, Cristofano M, Poza Aldea JJ, Michel F, Furby A, Llona JE, Van Coster R, Bertini E, Urtizberea JA, Drouin-Garraud V, Bérout C, Prudhon B, Bedford M, Mathews K, Erby LA, Smith SA, Roggenbuck J, Crowe CA, Brennan Spitale A, Johal SC, Amato AA, Demmer LA, Jonas J, Darras BT, Bird TD, Laurino M, Welt SI, Trotter C, Guicheney P, Das S, Mandel JL, Beggs AH, Laporte J. *Mutation spectrum in the large GTPase Dynamin 2 and genotype/phenotype correlation in autosomal dominant centronuclear myopathy*. Hum Mutat. 2012 Jun;33(6):949-59.

▪ **Schaefer E**, Zaloszcyc A, Lauer J, Durand M, Stutzmann F, Perdomo-Trujillo Y, Redin C, Bennouna Greene V, Toutain A, Perrin L, Gérard M, Caillard S, Bei X, Lewis RA, Christmann D, Letsch J, Kribs M, Mutter C, Muller J, Stoetzel C, Fischbach M, Marion V, Katsanis N, Dollfus H. *Mutations in SDCCAG8/NPHP10 cause Bardet-Biedl Syndrome and are associated with penetrant renal disease and absent polydactyly*. Mol Syndromol. 2011 Sep;1(6):273-281.

▪ **Schaefer E**, Durand M, Stoetzel C, Doray B, Viville B, Hellé S, Danse JM, Hamel C, Bitoun P, Goldenberg A, Finck S, Faivre L, Sigaudy S, Holder M, Vincent MC, Marion V, Bonneau D, Verloes A, Nisand I, Mandel JL, Dollfus H. *Molecular diagnosis reveals genetic heterogeneity for the overlapping MKKS and BBS phenotypes*. Eur J Med Genet. 2011;54(2):157-60.

COMMUNICATIONS ORALES

- 9^{ème} assises de génétique humaine et médicale : 24 à 26 janvier 2018

Le syndrome de Wiedemann-Steiner, une cause majeure de déficience intellectuelle syndromique : retour sur la cohorte française de 33 cas. Sarah Baer, Alexandra Afenjar, Thomas Smol, Amélie Piton, Bénédicte Gérard, Yves Alembik, Thierry Bienvenu, Guilaine Boursier, Odile Boute, Cindy Colson, Marie-Pierre Cordier, Valérie Cormier-Daire, Bruno Delobel, Martine Doco-Fenzy, Bénédicte Duban-Bedu, Mélanie Fradin, David Geneviève, Alice Goldenberg, Maud Grelet, Damien Haye, Delphine Héron, Bertrand Isidor, Boris Keren, Didier Lacombe, Anne-Sophie Lèbre, Gaétan Lesca, Alice Masurel, Michèle Matthieu-Dramard, Caroline Nava, Laurent Pasquier, Alexandra Petit, Nicole Philip, Juliette Piard, Sophie Rondeau, Pascale Saugier-Veber, Sylvie Sukno, Julien Thevenon, Julien Van-Gils, Catherine Vincent-Delorme, Marjolaine Willems, Gilles Morin, **Elise Schaefer**.

- 10^{ème} congrès Cils, Flagelles et Centrosomes : 10 à 12 octobre 2017

New insights in Bardet-Biedl Syndrome

- 31^{ème} Séminaire de Génétique Clinique et de Conseil Génétique : 2 et 3 février 2017

Syndromes génétiques causés par des mutations du complexe histone acétyltransférase BRPF1/KAT6A/KAT6B
Syndrome de Wiedemann-Steiner lié à des mutations dans le gène KMT2A

- 30^{èmes} Journées Nationales de l'ANECAMSP – Mulhouse : 12 et 13 mars 2015

Quand parents et professionnels échangent sur le repérage des difficultés de l'enfant : itinéraire de Sasha

- 25th European Meeting on Dysmorphology – Bischenberg, France: 10 au 12 septembre 2014

Unknown Case

- 3^{èmes} Jeudis de Génétique – Association Francophone de Génétique Clinique – Paris : 20 février 2014

Le Syndrome du mois : le syndrome d'Alström

- Réunion Société Française de Foetopathologie (SOFPOET) : 14 décembre 2012

Epidémiologie, clinique et génétique des fentes oro-faciales : Etude rétrospective sur 15 ans à partir du Registre des Malformations Congénitales d'Alsace

- Réunion d'Automne de la Société de Génétique Ophtalmologique Francophone, Lausanne : 03 décembre 2012

Crâniosténose et colobome : à propos de deux cas

- European Society of Human Genetics, Nuremberg : 24 juin 2012

Homozygosity mapping and candidate prioritization identify mutations, missed by whole-exome sequencing, in SMO2, causing major dental developmental defects

- 20^{ème} Congrès National de l'AFPA - 3rd Annual Meeting of ECPCP : 22 au 24 juin 2012

Animation de l'atelier Trisomie 21 : accompagnement au cours de l'âge

- Bingins Days, Strasbourg : 17 avril 2012

Clinical aspects of Bardet-Biedl Syndrome

- Evaluation AERES du Centre d'Investigation Clinique : 24 janvier 2012

Présentation des travaux et résultats du Laboratoire de Génétique Médicale, U1112

- 3^{ème} Jeudi de Necker (Paris) : 15 septembre 2011

New insights in Bardet-Biedl Syndrome

- 3^{èmes} Jeudis de Génétique – Association Francophone de Génétique Clinique – Paris: Présentation régulière de cas cliniques sans diagnostic
- Journées interMOC – Filière OSCAR (Os-Calcium-Cartilage-Rein) – Paris: Présentation régulière de cas cliniques sans diagnostic

COMMUNICATIONS ÉCRITES POUR DES CONGRÈS SCIENTIFIQUES (premier ou dernier auteur uniquement)

- European Society of Human Genetics 49st Annual Meeting – Glasgow, UK: 27 au 30 mai 2017

KMT2A mutation is a major gene in intellectual disability

- 8^{èmes} Assises de Génétique Humaine et Médicale – Lyon: 3 au 5 février 2016

Identification d'une nouvelle mutation confirmant l'implication du gène IFT172 dans le Syndrome de Bardet-Biedl (BBS20)

Identification d'une large délétion de SNX10 dans une forme intermédiaire d'ostéopétrose

- 9^{ème} Congrès Français sur les Cils, Flagelles et Centrosomes, Strasbourg, France : 12-14 octobre 2015.

Identification of a novel mutation confirms the implication of IFT172 (BBS20) in Bardet-Biedl Syndrome.

- European Society of Human Genetics 47st Annual Meeting – Glasgow, UK: 6 au 9 Juin 2015

Identification of a new mutation confirms the implication of IFT172 in Bardet-Biedl Syndrome (BBS20)

- Symposium interrégional de Génétique « Aspects Moléculaires de cliniques de la prise en charge des maladies neurodéveloppementales » - Strasbourg : 22 septembre 2014

La duplication du gène NSD1 est responsable d'un syndrome associant un retard de croissance, une microcéphalie, déficience intellectuelle et dysmorphie faciale.

- European Society of Human Genetics 46st Annual Meeting – Milan, Italie: 31 mai au 3 juin 2014

Autosomal recessive POLR1D mutation with decreasing of TCOF1mRNA is responsible for Treacher Collins syndrome

- 7^{èmes} Assises de Génétique Humaine et Médicale – Bordeaux: 29 au 31 janvier 2014

Le Séquençage Haut Débit, un outil de diagnostic moléculaire rapide : exemple d'un cas de Non Compaction du Ventricule Gauche avec identification de 2 mutations dans le gène MYBPC3.

- European Society of Human Genetics 45st Annual Meeting – Paris: 8 au 11 Juin 2013

Ciliopathies polydactyly variability illustrated by LZTFL1 related phenotype.

- American Society of Human Genetics 62th Annual Meeting, San Francisco, USA: 06-10 novembre 2012

Exome sequencing identifies LZTFL1, a BBSome and smoothed trafficking regulator, as a gene of Bardet-Biedl syndrome with insertional polydactyly

- Association for Research in Vision and Ophthalmology, Fort Lauderdale, USA : 05-10 mai 2012

Exome sequencing identifies mutations in LZTFL1, a BBSome and smoothed trafficking regulator, in a family with Bardet-Biedl syndrome with situs inversus and insertional polydactyly.

- 6^{èmes} Assises de Génétique, Marseille, France : 02-04 février 2012

Une observation exceptionnelle de syndrome de Treacher Collins autosomique récessif. Bases moléculaires et conseil génétique.

Observation de 2 enfants atteints de Syndrome de Schinzel-Giedion : confirmation de l'implication du gène SETBP1 et suivi clinique sur 10 ans.

- 5^{èmes} Assises de Génétique, Strasbourg, France : 28-30 janvier 2010

Intérêt de l'étude moléculaire des gènes BBS devant l'association d'un hydrométrocolpos à une polydactylie évoquant un syndrome de McKusick-Kaufman - Bardet-Biedl.

Myopathies centronucléaires. stratégies diagnostiques et bases UMD spécifiques MTM1, DNM2 et BIN1.

- European Human Genetics Conference 41st Annual Meeting, ESHG, Vienne, Autriche : 23-26 mai 2009

Mutation spectrum and genotype phenotype correlation for dynamin 2 gene in autosomal dominant centronuclear myopathy: from neonatal to adult forms.