

Chers collègues et amis,

Je souhaite me présenter à la candidature pour le conseil d'administration (CA) de l'ACLF

Je suis responsable du secteur de Génétique au CHU de Reims avec une activité clinique et Biologique en Cytogénétique et Génétique moléculaire

Vous me connaissez, je participe au bureau de l'ACLF depuis plus de 10 ans et j'exerce les fonctions de présidente depuis 4 ans.

Au sein du CA de l'ACLF, Je souhaite représenter le COPIL des EEQs dans le domaine constitutionnel et poursuivre la démarche d'accréditation des EEQs. Ma motivation est d'aider la nouvelle équipe du CA pour la gestion des dossiers en cours, notamment la reprise des discussions dans le cadre de la loi de Bioéthique, et le plan France Génomique 2025, ce en lien avec le réseau Achropuce. En effet, il faut assurer une meilleure visibilité des cytogénéticiens au sein des plateformes du plan France Génomique 2025. Des contacts sont pris depuis juin avec la DGOS, et nous vous avons sollicité afin de savoir si vous souhaitez participer activement pour l'interprétation des données. En parallèle nous venons de lancer le projet Grand Déséquilibres Génomiques, qui vous impliquera tous si vous le souhaitez. Je souhaite également impliquer les associations de patients dans ce projet.

Enfin ma fonction de trésorière de la FFGH renouvelée pour 2 ans me permet d'assurer le lien avec les autres sociétés savantes.

Je vous remercie très sincèrement de votre confiance pour ces dernières années et pour tous les liens d'amitiés que nous avons tissé.

Vous trouverez ci-joint mon CV

Très Cordialement



Le 09/05/2020

Pr Martine DOCO-FENZY

Curriculum Vitae

Table des matières

1. ETAT CIVIL	1
2. TITRES	4
3. TRAVAUX : THESES ET MEMOIRES PERSONNELS	7
4. MOBILITE et STAGES DE FORMATION	8
5. ACTIVITE UNIVERSITAIRE	9
6. SOCIETES SAVANTES et FORMATION CONTINUE	21
7. EXPERTISES	24
8. ACTIVITES SCIENTIFIQUES	25
9. ACTIVITE HOSPITALIERE	44
10. CONGRES	57
11 PUBLICATIONS	59-92

1. ETAT CIVIL

Nom : Martine FENZY épouse DOCO

Née le : 26 décembre 1960 à Reims (Marne)

Nationalité : Française

Situation familiale : mariée, 2 enfants (DN 1990 et 1992)

Fonctions : Praticien Hospitalier du secteur de Génétique
Pole de Biologie
Service GHI (Génétique, Hématologie, Immunologie) et Biologie de la reproduction C-H-U Batiment de Biologie Territoriale et AMH2, CHU Reims (Pr. P NGuyen)

Professeur des Universités
Sous-section Génétique (47ème section, 4ème sous-section) décret du 8 décembre 2009
UFR de Médecine de REIMS, SFR CAP santé

Adresses:

Personnelle : 3 rue Paul Langevin 51350 CORMONTREUIL

Hospitalière: Service de Génétique-
AMH2 – 3eme étage CHU REIMS
45, rue Cognacq-Jay 51092 REIMS cedex

Tel : 03 26 78 82 45/ 90 03

Fax : 03 26 78 41 45

Email : mdocofenzy@chu-reims.fr

2. TITRES

- **Baccalauréat, section C**, Académie de REIMS. Juin 1979.
- Préparation HEC , PARIS, 1980
- **Concours de première année des Etudes Médicales**, Faculté de Médecine de REIMS 1981:

2.1 TITRES UNIVERSITAIRES

Diplôme d'Etudes Spécialisées (D.E.S.). d'Anatomie et Cytologie Pathologiques

Inter-Région Nord-Est. Octobre 1990.

Thèse de Doctorat en Médecine – Université de REIMS. 4 juillet 1991.

Diplôme d'Etudes Spécialisées Complémentaire de Cytogénétique (DESC)

Inter-Région Nord-Est (Pr. C.Stoll) – Université Louis Pasteur- STRASBOURG. Novembre 1991.

Assistante Hospitalo-Universitaire

Discipline : *Histologie-Embryologie et Cytogénétique* (Pr J.J. Adnet) Faculté de Médecine de Reims

Prise de fonction le 1er décembre 1990, poste renouvelé pour les années 1993 et 1994

Maître de Conférence des Universités (M.C.U.)

Admise au concours (JO 15 mai 1994) 1 sept 94 et titularisation 1 sept 95. UFR de Médecine de Reims

Discipline : *Histologie-Embryologie et Cytogénétique* (Pr. J.J.Adnet).

Passage en 1ère classe en 1999

Rattachement à la sous-section de Génétique (47-04)

UFR de médecine de Reims (Pr D.Gaillard) (24 mars 2000)

Année de mobilité : mise en délégation (octobre 2002- septembre 2003) au sein de l'unité INSERM

U 468 dirigée par M. le Pr. M. Goossens au CHU Henri - Mondor à CRETEIL.

Professeur des Universités en Génétique (47-04)

Nomination 01 septembre 2009. SFR CAP SANTE CHU REIMS

Disponibilité juillet 2015-aout 2016, activité libérale laboratoire CYTOGEN St HERBLAIN

Coordinateur local du DES de Génétique au CHU de Reims depuis 2018

Coordinateur régionale pour la Région EST du DES de Génétique depuis 2018

- **Pilote de la FST de Génétique et Médecine Moléculaire Bioclinique pour l'UFR de Reims nommée en 2018**

2.2 TITRES SCIENTIFIQUES ET RECHERCHE

Attribution d'une **Année Recherche** (arrêté du 27 septembre 1985) pour l'Inter-Région Nord-Est Laboratoire Pol Bouin (Fr J.J.Adnet) et dans l'Unité INSERM 314 (Dr E. Puchelle) - Hôpital Maison - Blanche - REIMS. Novembre 1987- Novembre 1988.

Diplôme d'étude Approfondies (D.E.A.) de Génie Biologique et Médical - Université de REIMS et Inter-Région Nord - Est - Nancy. Juin 1988.

Maîtrise en Sciences Biologiques et Médicales :

Certificat C2 de **Cytogénétique** - Université René Descartes - Faculté des Saints-Pères (Pr. G.Lejeune) - PARIS. Septembre 1991,

Certificat C2 de **Embryologie - Embryopathologie** - Université de REIMS (Pr. D.Gaillard) REIMS. Juin 1991,

Certificat CI de **Génétique** - Université René Descartes - Hôpital Necker Enfants Malades (Fr. A. Munich et Pr. J. Feingold) - PARIS. Juin 1992.

Diplôme du Cours de Biologie Cellulaire et Moléculaire de l'Institut Pasteur. Novembre 1997.

Thèse de Doctorat nouveau régime de l'Université de Reims Champagne-Ardenne, Mention génie biologique (Fr J.J. Adnet, Fr D. Ploton, Pr. P.Malet, Pr. F.Thépot, Pt J. Motte, Pr. D.Gaillard), mention très honorable avec les félicitations du jury - UFR Médecine Reims : 9 décembre 1998.

Année de mobilité : mise en délégation (octobre 2002- septembre 2003) au sein de l'unité INSERM U 468 dirigée par M. le Pr. M. Goossens au CHU Henri - Mondor à CRETEIL.

Habilitation à Diriger des Recherches – Université de Reims Champagne-ardenne

(Pr M.Goossens, Pr P.Jonveaux, Pr C.Moraine, Pr D.Gaillard, Pr J.M.Dupont, Pr J.Motte) Soutenue le 2 décembre 2005

Professeur des universités décret du 8 décembre 2009 : UFR de médecine de REIMS (Inscription liste d'aptitude PU-PH en mars 2009) nomination 1^{er} septembre 2009.

Unité EA3801 : Rattachement en 2009 : Mécanismes Cellulaires et Moléculaires Impliqués dans le Pré et Postconditionnement Myocardique, et dans la Cicatrisation de la Paroi Artérielle après Angioplastie : Approche Clinique et Fondamentale

Responsable Pr Philippe NGUYEN , Faculté de médecine, Laboratoire d'hématologie biologique et de pharmacologie médicale IFR53, 51 rue Cognacq Jay, 51095 REIMS cedex, 03 26 78 81 71

2.3 TITRES HOSPITALIERS

- **Externat : 1983-1986**
- **Interne de spécialité médicale** en Anatomo-Pathologie
- Concours de l'**Internat** pour l'Inter-Région Nord-Est. Octobre 1986.
- C.H.U de REIMS
 - Néphrologie (Pr. J. Chanard) ; Novembre 1986 - Avril 1987
 - Histologie - (Pr. J.J. Adnet) ; Mai 1987 - Septembre 1987.
 - Anatomo-Pathologie (Pr. T. Caulet) ; Octobre 1988 - Octobre 1989
 - Anatomo-Pathologie Institut Jean Godinot - Centre anticancéreux: (Dr W. Bogomoletz) ; Novembre 1989 - Avril 1990.
 - Anatomo-Pathologie – HRD- (Pr. T. Caulet) ; Mai 1990 - Octobre 1990.
 - Cytogénétique, Biologie de la reproduction, Biologie et diagnostic prénatal, Biologie moléculaire - CECOS (Dr F. Bajolle) ; 1 - 30 Novembre 1990.
- **Assistant Hospitalier**

Détachée dans le Service de Cytogénétique, Biologie de la reproduction, Biologie et diagnostic prénatal, Biologie moléculaire,- CECOS (Docteur F. Bajolle) 1er décembre 1990-1994
- **Praticien Hospitalier (P.H.)**

Service de Cytogénétique, Biologie de la reproduction, Biologie et diagnostic prénatal, Biologie moléculaire - CECOS (PH), (Dr F Bajolle) 1994-2011.
- **Qualification en Génétique Médicale** - 22 mai 2000.
- Affectation dans le Service de Génétique et de Biologie de la Reproduction: CME du 13 décembre 2001,
- **Agrément pour l'exercice de la cytogénétique et de la génétique moléculaire** Août 2001 et renouvelé depuis en 2008 et en 2013 et 2018.
- **Agrément pour la pratique des analyses de diagnostic prénatal** : analyses de cytogénétique y compris les analyses de cytogénétique moléculaire. analyses de génétique moléculaire. 27 Aout 2007 (ABM) et renouvelé en 2012.
- **Autorisation pour le DPNI T21** en Novembre 2018
- **Autorisation** pour le CPDPN renouvelé en 2018
- **Coordinateur du Centre de Référence des Maladies Rares FECLAD maladies embryonnaires du développement** sur le CHU de Reims renouvelé en 2017

3. TRAVAUX : THESES ET MEMOIRES PERSONNELS

M-1- Détection des ARNm codant pour les collagènes de type 1 et IV en pathologie tumorale murine.

Mémoire de DEA GBM (Unité INSERM U314)

" Soutenu le 20 septembre 1988 à Nancy devant Mrs les Professeurs Potron, Cazenave, Labrude et Birembaut
Ce mémoire a fait l'objet d'un poster et d'une publication.

M-2 - L'étude immunohistochimique des systèmes plasmine et cathepsine en pathologie tumorale gastrique humaine."

Mémoire du D.E.S. d'Anatomie-Pathologique (Directeur: Monsieur le Professeur T. Caulet)

Soutenu le 17 octobre 1990 à Nancy devant les Anato-Pathologistes de l'Inter-Région Nord-Est

M-3 - Etude de la réaction stromale dans les carcinomes épidermoïdes des voies aéro-digestives supérieures par l'immunodétection de deux systèmes protéasiques :le système Plasmine et la Cathepsine B."

Thèse de Doctorat en Médecine soutenue le 4 juillet 1991

(Président Monsieur le Professeur T.Caulet, Directeur. Monsieur le Professeur P.Birembaut) Ce travail-a reçu une mention très honorable et les félicitations du jury. Il a fait l'objet d'un poster.

M-4 - Dysmorphologie des oreilles.

Mémoire du certificat C1 d'Embryologie et d'Embryopathologie

Déposé en septembre 1991.

M - 5 - Intérêt diagnostique et pronostique de l'étude cytogénétique des tumeurs nerveuses

Mémoire du DESC de Cytogénétique

Soutenu à Strasbourg en novembre 1991 devant Madame le Professeur S.Gilgenkrantz, Mrs les Professeurs C.Stoll, J.R.Teissier, et Rumpler, Monsieur le Docteur F.Bajolle, et Madame le Docteur F.Carré-Pigeon (note:15/20). Ce travail a fait l'objet d'une publication.

M - 6 - **Mémoire de présentation des Titres et Travaux** exposé en Mai -1994 devant les membres du CNU de la discipline Histologiste-Embryologie-Cytogénétique pour la nomination sur un poste de Maître de Conférences des Universités en Histologie-Embryologie-Cytogénétique .

M - 7 - De l'ADN Satellite aux Satellites Chromosomiques - Etude du polymorphisme de la structure des bras courts des chromosomes acrocentriques humains par hybridation in situ révélée en fluorescence

Thèse de Doctorat Nouveau Régime mention Génie Biologique

Soutenue le 9 décembre 1998, devant Messieurs et Madame les professeurs P. Malet, F.Thépot, D.Gaillard, D.Ploton, J.Motte, J.J.Adnet. Mention très honorable avec les félicitations du jury (UFR de médecine de REIMS).

M - 8 - **Mémoire de présentation des Titres et Travaux** exposé en avril-2009 devant les membres du CNU de la discipline Génétique pour la nomination sur un poste de Professeur en Génétique

4. MOBILITE et STAGES DE FORMATION

MOBILITE

- Convention au titre d'une Activité d'Intérêt Général avec le CHU de Créteil : 2003-**2005**
- Année de mise en délégation au sein de l'unité INSERM U 468 dirigée par Mr le Pr. M.Goossens au CHU Henri-Mondor à CRETEIL (octobre 2002- septembre **2003**).
 - Année recherche : **Année Recherche** attribuée sur classement - D.E.A. G.B.M. dans l'Unité INSERM U314 (Dr E. Puchelle) - Octobre 1987 - Septembre **1988**.
 -

STAGES DE FORMATION

- * Stage de formation sur la maladie de Fabry - Service du Pf R.J. Desnick – New york-USA – Mont Sinai Hospital- 26-31 juin 2011
- * Stage de formation sur l'utilisation des puces CGH-ARRAY dans le service du Dr J.Vermeesch et du Pr. Fryns à Leuven – Belgique (28 fev - 5 Mars **2005**).
- * Stage clinique de 4 fois une semaine dans le Service de Génétique du Pr J.F.Mattei et du Pr. N.Philip :Hôpital de la Timone à MARSEILLE: Juin 2001 à avril **2002**
- * Cours pratique de génétique cellulaire et moléculaire du DEA de Génétique Humaine à l'institut Pasteur à PARIS (M.Fellous) (8 septembre-8 novembre **1997**)
- *Séminaire international d'analyse cytogénétique automatisée et moléculaire. Sessions théoriques et pratiques à CLERMONT-FERRAND (18 au 19 septembre **1995**).
- * Stage d'initiation à l'interrogation des bases de données GENDIAG, OMIM, GDB, Centre de bioinformatique de Villejuif - INSERM SC11 (Pr S.Aymé) (février **1994**)
- * Stage d'initiation aux techniques du caryotype dans le service du Docteur M.F.Croquette à l'hôpital Saint-Antoine de LILLE (Juin **1991**).
- * Stage de biologie moléculaire appliquée dans le laboratoire du Docteur Gill Murphy, Strangeways Research Laboratory, CAMBRIDGE CB 14RN, ENGLAND (1-15 novembre **1988**).
- * Stage d'hybridation *in situ* de 3 semaines dans le laboratoire du Professeur J.F.Bemaudin, Professeur d'Histologie-Embryologie de la Faculté de Médecine de CRETEIL, Hôpital Henri Mondor (avril **1988**).

DISPONIBILITE

- ❖ Laboratoire CYTOGEN St Herblain à Nantes : gérance du 1er juillet **2015** au 30 aout **2016**. Activité de cytogénétique pré et postnatal et de consultation.

Formation à la recherche clinique :

MODULE 1 : Acculturation des acteurs de la recherche aux Bonnes Pratiques Cliniques en investigation (GIRCI EST). Alban DUPOUX. 19 mars **2018**

Initiation aux Bonnes Pratiques Cliniques en investigation clinique

- ❖ **Formation de Médecin Manager (CHU REIMS) Groupe ARTHUR HUNT 16/10, 6/11/2018, 27/11/2018,**
- ❖ **Formation aux Techniques de NGS. Fondation Imagine à PARIS 23-24 Janvier 2019**
- ❖ **Formation ETP éducation thérapeutique pour les patients Filière Anddi Rares Necker 4-5 Février, 26 au 28 mars 2019**
- ❖ **Journée NGS pour déficiences intellectuelles et épilepsie : 02/06/2019, 5 quai voltaire Paris**
- ❖ Journée de formation aux ECOS faculté de médecine de Reims 2019
- ❖ Formation Assises de Tours DPC thérapeutique en génétique. Janvier 2020
- ❖ Formation DPC en lien avec les congrès de génétique (Assises de génétique de Nantes, Congrès ACLF)

5. ACTIVITE UNIVERSITAIRE

5.1 ENSEIGNEMENT

Enseignement à la Faculté de Médecine de Reims (SFR-CAP Santé)

Résumé

- PACES
 - Cours UE2-EC1 biologie cellulaire **2h** BIOCE 17 Structure des chromosomes et du caryotype
 - UE9-EC4 **2x2h** organogénèse, et développement et tératogénèse (anomalie du développement d'origine héréditaire ou congénitale)
 - UE2-EC3 BDR **4x2h** Spermatogénèse, ovogénèse et cycle féminin, nidation jusqu'à l'embryogénèse, 4EME Semaine de développement embryonnaire
- Cours MEDlib803 et 1003 Génétique Médicale cours en amphi **10h : 5x2h** et examen
- Cours et UE MED601 Génétique médicale **12H : 6X2h** de cours et **8h : 4x2H** de TD plus examen
- Cours UE2 **2h** Problème posés par les maladies génétiques item 43 (2016-2019)
- **PAES puis PACES (2010-2014 ; 2016-2019), UE2 : EC de biologie cellulaire, cours magistral**
 - Caryotype et structure des chromosomes mitotiques

- Spermiogénèse
- Ovogénèse
- Embryogénèse
- 4^{ème} semaine de développement
- **Discipline : Génétique ,**
 - **Coordonnateur du DES de Génétique sur REIMS et la Région EST**
 - commission pédagogique du **Collège de génétique pour l'enseignement de la Biologie**
 - Responsable de l'enseignement : Pr M. Doco-Fenzy à partir de 2016-2019
 - **MEDLIB803, MEDLIB1003 génétique médicale: 12h + ED 12h**
 -
 - **Cours magistraux :** Cytogénétique en PCEM2 : 1991 à 2010 (10heures) puis L3
 - Les techniques d'étude des chromosomes
 - Le caryotype humain normal
 - La méiose
 - L'inactivation de l'X et les gonosomes
 - Les anomalies chromosomiques de nombre et de structure
 - L'empreinte parentale et les disomies uniparentales
 - Le syndrome X fragile
 - Cartographie génétique
 - Les anomalies chromosomiques dans les tumeurs
 - **Travaux dirigés :** Génétique en PCEM2 : 1991 à 2010 (56heures) puis L3
 - Le caryotype normal
 - Les techniques en cytogénétique
 - Exercices sur des cas cliniques avec anomalies
 - Exercices sur la transmission des maladies génétique
 - Exercices sur la cartographie et la transmission des marqueurs
 - **Enseignement de L3 UE MED0601 : génétique médicale : 12h et 3x8h de TD (2013, 2014, 2015, 2017, 2018, 2019, 2020)**
 - **Module 2 de la Faculté de Médecine :** Problèmes posés par les maladies génétiques (2010-2015, 2017, 2018, 2019)(2heures)
 - **Certificat Optionnel de Génétique (Pr. D.Gaillard) (2005-2012) (4heures)**
 - **Module optionnel de Génétique Médicale (2010-2015-2017-2018)**
 - Cytogénétique appliquée au diagnostic (2heures)
 - Retard mental et troubles du comportement (2 heures)

FST Pilote de la FST génétique et médecine moléculaire clinico-biologique, au CHU de Reims (2018)

ENSEIGNEMENT à l'Institut de Formation

l'école d'infirmiers :

IAD (institut de formation)(2016-2020) 2x2h

- IADE infirmiers des blocs opératoires : **4 h : 2x2H** et examen : Génétique : élément du développement et Biologie du développement

IFSI (institut de formation)(2009-2010)

- Bases essentielles de l'hérédité
Session de Janvier et session de Mars(2x2h) puis Janvier
- 2019 et 2020 2x2h

l'école de sages femmes)(2016-2019) 2x3h

Techniques de laboratoire/ Caryotype, biologie moléculaire, CGH array/
Dépistage T21

Pathologies chromosomiques

-Trisomies 13 , 18 , 21/ Triploïdies , tétraploïdies , placenta molaire

-Anomalies de structure

Foetopathologie

Affections génétiques : Myopathies, Steinert Arthrogrypose, polykystose

Prader Willy, Disomies uniparentales

Conseil Génétique lors d'un projet de grossesse :DAN, DPI

Séminaires :

- Génétique avec Co-organisation le Pr. D.Gaillard (DCEM3 et DCEM4)(une journée)
- Retard Mental Coordonné par le Pr. J.Motte (DCEM3)(2heures)

• **Les Maîtrises des Sciences Biologiques et Médicales (2000-2010)**

○ **UFR Médecine Reims**

- MSBM : Mécanismes cellulaires et moléculaires du développement : Certificat de Biologie Moléculaire de la Cellule (Pr D.Ploton) (2000-2010) et
- 2^{ème} Module : Fécondation et mécanismes impliqués dans les premiers stades embryonnaires (Pr. D.Gaillard) (2003-2010) (6heures)

○ **UFR de Paris XII Créteil**

- MSBM de Génétique Humaine et Comparée – Module de Cytogénétique - Paris XII (Pr. S.Amselem) – 2003-2004/2004-2005 (2heures)

• **Licence Master Doctorat : 2006-2015**

- UE 10 Pharmacologie et Toxicologie du Myocarde :
puces et pharmacologie cardiovasculaire (2heures) (2006-2010)
- Master 1 Spécialité « Biologie Santé » SAN0710 : Pharmacologie et Toxicologie du myocarde (2010-**2015**), Enseignement dans le cadre de l'EA3801 : mécanismes cellulaires et moléculaires impliqués dans le pré et post- conditionnement myocardique, et dans la cicatrisation de la paroi artérielle après angioplastie : approche clinique et fondamentale. Puces et pharmacologie cardiovasculaire 2h et 4h de TP (2006-**2015**)
- ICME0903 Imagerie, Omique, et Analyse bioinformatique :
 - Bioinformatique génomique (Puces) (2 heures) (2006-2007)
- Master 1 Spécialité « Biologie Santé » SAN0804 : Mécanismes cellulaires et moléculaires du développement humain (2010-2012)
 - Méiose (2heures)
 - Mécanismes d'empreinte (2heures)

- **Diplôme d'Etudes Spécialisées :**

- **DES de Génétique** « la FISH », Necker , Mars 2003
- **ED:** Cours DES de génétique : **1h** à PARIS SEPI Thème : diagnostic prénatal/ Enseignement présentiel interactif x**3h** le 06 juillet 2018 et 2019.
- **Soutenance de mémoires cf jury mémoires**
- **Organisation des commissions locales et régionales**
- Membre de la commission mixte de la faculté de médecine de Reims
- Commissions locale de coordination : commission d'agrément, commission d'adéquation,
- La réunion CEBF (Commission des besoin de formation)
-

- **Enseignement pour les internes de pédiatrie:**

- analyses en cytogénétique moléculaire 2009 (2heures)
- 2018 DESC de néonatalogie 2h Nancy

DESC de Cytogénétique (Pr S Romana)

Les inversions : Imagine Paris 20/12/2018

DIU de Cytogénétique (Pr P Vago) (2016-2020)

Les disomies uniparentales 2h

TD a propos de la nomenclature des chromosomes : 3h

Encadrement des internes, des assistants et des externes

- **Enseignement Post-Universitaire ET DPC :**

- Diagnostic étiologique du retard mental : IME Charlevilles 2008
- Association des endocrinologues en Champagne-Ardenne : Obésités Génétiques (2008)
- Rôle du généticien dans la prise en charge des CMH : 8 septembre 2011 (service de Cardiologie)
- Prescription des examens génétiques chez les patients présymptomatiques 21 mars 2012 (Service de néphrologie)
- Réunion des pédiatres libéraux de la région Champagne-Ardenne : quand demander un caryotype ? 7 décembre 2013 (Ferre en Tardenois)

- **DPC :**

- Participation a l'organisation du DPC au titre de la présidence de l'ACLF
 - Assises de Lyon 2016
 - 3^{ème} jeudi session DPNI en avril 2016
- Participation au DPC au titre de conférencière
 - Congrès de l'ACLF en septembre 2016 session CNV
 - Congrès de l'ACLF en septembre 2018 session pathologie dominantes

- **Membre du Conseil de discipline** pour l'école d'infirmiers du CHU de REIMS 2010-2014

- **Organisation de Congrès ou réunions:**

- Colloque de l'ACLF et de l'ATC à Reims 13-15 septembre 2006
- Réunions de l'ACLF : : Session CGH–Array 14 décembre 2004, 2005, 2010-2015
- Colloque de l'ACLF et de l'ATC à Montpellier 19-20 septembre 2016
- Colloque de l'ACLF et de l'ATC à St Malo 19-20 septembre 2018
- Colloque de l'ACLF et de l'ATC à Grenoble 16-18 septembre 2020
-
- Modérateur : Congrès de l'ACLF a Aix en Provence session de 20-21 septembre 2010
- Membre du Conseil Scientifique pour l'organisation des Assises de Génétiques (2-4 février 2012) à Marseille
- Modérateur de la session cytogénétique : Assises de Génétiques (2-4 février 2012) Marseille.
- Membres du conseil Scientifique pour l'organisation de l'ESHG à Paris en juin 2013
- Modérateur de la session « Prenatal Diagnosis » à l'ESHG à Paris en juin 2013
- Membres du conseil Scientifique pour l'organisation des assises de génétique à Bordeaux, janvier 2014
- Modérateur de la session Cytogénétique : Assises de Génétiques Bordeaux en janvier 2014
- Modérateur de la session NGS : Congrès de l'ACLF à Lyon en septembre 2015
- Membres du conseil Scientifique pour l'organisation des assises de génétique, Lyon, décembre 2014 et mai 2015
- Membres du conseil Scientifique pour l'organisation des assises de génétique, Bordeaux, janvier 2014
- Modérateur de la session Cytogénétique : Assises de Génétiques Lyon, janvier février 2016
- Membres du conseil Scientifique pour l'organisation des assises de génétique, Nantes, février 2018
- Modérateur de la session Cytogénétique : Assises de Génétiques Nantes février 2018
- Membres du conseil Scientifique pour l'organisation du Congrès de l'ACLF, septembre 2016 et 2018
- Modérateur de la session de prénatal du Congrès de l'ACLF en septembre 2018 A St Malo
- Membres du conseil Scientifique pour l'organisation des assises de génétique, Tours, février 2020
- Modérateur de la session de DPN, DPI, DPNI et Reproduction des assises de génétique de Tours 21 Février 2020

5.2 Membre des Instances

Membre des Instances de la Faculté de Médecine de Reims

Membre de la commission des Finances depuis 2013-2015 (Animée par le Pr Laurent Andreoletti)

Membre de la commission Scientifique et Prospectives depuis 2013-2015 (Animée par le Pr François Maquart)

Coordonateur du DES de Génétique au CHU de Reims 2017-2020

Nomination : pilote de la FST de Médecine Moléculaire en 2018

Membre de la commission mixte de la faculté de médecine de Reims 2019

Commissions locale de coordination : commission d'agrément, commission d'adéquation, commission CEBF (Commission des besoin de formation) 2018-2020

Membre des Associations nationales

Membre et présidente de L'ACLF (Association des Cytogénéticiens de Langue Française) (2014-2020)

Membre de l'ANPGM (2010-2020)

Représentante de l'ACLF au sein du bureau de la FFGH (Fédération française de Génétique Humaine) (2014-2020)

Trésorière de la de FFGH a partir de juin 2018

Membre du bureau du réseau NGS Diag à compter de sa création en 2017

Responsable Qualité du réseau Achropuce (2014-2018)

Nomination CMS Comité Médical et Scientifique de l'Agence de Biomédecine (ABM) en octobre 2018-2020

Nomination au CNP en 2018 (en lien avec le Conseil de l'ordre)

Nomination commission de Qualification en Génétique auprès du conseil de l'Ordre 2018

Nomination au groupe génétique du COFRAC en septembre 2018

Filière anddi-Rare : Membre de la commission transversale Sans Diagnostic 2019-2020

Participation sur invitation aux discussions concernant les maquettes de mise en place des DES de Génétique Médicale et des FST en rapport avec la génétique et réflexion autour de la formation des étudiants en génétique médicale.

Membre de Groupes d'experts pour l'Agence de Biomédecine et l'HAS

Membre du comité de pilotage des EEQ en cytogénétique prénatale du CEQAS et de l'ACLF

Responsable du groupe qualité de l'ECA (Association of European Cytogeneticists) depuis 2019

- Intervention pour le Groupe de recherche clinique éthique et soins (GRECS) :
12 avril a REIMS 17h45 a 20h intervention sur la notion de la question de la transmission : **Les enjeux de la consultation en génétique**
- **Etats généraux de la révision de la loi de bioéthique** : invitée pour une réunion-débat avec le public et les membres du GRECS. Cette réunion a pour thème "**Des examens génétiques à l'intelligence artificielle en santé**". Il s'agit d'une réunion qui avait pour objet l'instruction des états généraux, commande du CCNE, en vue de la révision de la loi de bioéthique. Pr Léon
- **Audition à propos de la révision de la loi de bioéthique à la DGS en février 2018 pour l'ACLF**
- **Audition à propos de la révision de la loi de bioéthique a l'assemblée nationale 3 sept 2019**
- **Audition à propos de la révision de la loi de bioéthique au sénat décembre 2019**

5.3 ENCADREMENT DE THESES D'EXERCICE et MEMOIRES

Direction Thèses d'exercice, Maîtrise, DEA, DESC, LMD:

L'hybridation in situ sur noyaux interphasiques et chromosomes en sonde froide: comparaison des systèmes digoxigénine et biotine avec une sonde du chromosome Y

Béatrice Nawroki

Mémoire de D.E.A. G.B.M. de (U. INSERM 314).- Juillet 1992

le syndrome de l'X Fragile: Investigations cliniques et biologiques dans la Région Champagne Ardenne (1991-1993) - A propos de 74 cas

Anne-Catherine Chanier

Thèse de Doctorat en Médecine - Octobre 1993

Le syndrome D'Angelman: étude clinique et génétique. soutenue le 6 mai 1996.

Carole Leclerc

Thèse de Doctorat en médecine

Stratégie diagnostique du syndrome de Prader- Willi au CHU de REIMS, étude de 8 cas

Véronique Azemar

Mémoire de, 4ème année du DIU de Génétique Médicale. juin 1997

Etude de la génotoxicité, in vitro, du Titane et de l'un de ses alliages: Titane-Aluminium Vanadium (TAIV). Apport de la CG.H. (Hybridation Génomique Comparative)

Stéphanie Struski

Mémoire de D.E.A. Biomatériaux. Septembre 1997.

Détermination du point de cassure de la translocation de novo t(X;11) par l'utilisation de Yacs.

Lysiane Dupin

Mémoire de maîtrise de Biochimie. Juin 1998.

Délétion interstitielle du bras long du chromosome 1 a propos d'une observation, revue de la littérature rôle et place du médecin face au handicap.

Olympe Veron

Thèse de Doctorat en Médecine, 12 octobre 2002

Phénotypes extra-cardiaques de la microdélétion 22q11.

Mickaël Remy

Thèse de Doctorat en Médecine, 13 juin 2003

Analyse phénotypique de 2 sites fragiles :Fra 16q22 et Fra 10q21

Sébastien Colas

Thèse de Doctorat en Médecine, 24 nov 2003

Analyse de 30 enfants présentant un retard global des acquisitions avec les sondes télomériques.

Vincent Duchamp

Mémoire du DESC de Cytogénétique

Trisomie 14 partielle , à propos de 5 cas

Anouck Schneider

Mémoire du DESC de Cytogénétique, 2004

Cartographie de la région télomérique du bras long du chromosome 14.

Anouck Schneider

Mémoire du DEA de Génétique Moléculaire des maladies du développement et de l'oncogénèse – Université René Descartes – Paris V - (2003-2004) soutenance en juin 2004

L'utilisation de la technique de CGH-array dans le cadre du dépistage d'une délétion interstitielle du génome chez un enfant présentant des signes d'appels cliniques.

Elisabeth Visseaux

Mémoire de M1 (master parcours santé) 2007

Caractérisation moléculaire de délétions Xp terminales dans quatre familles : apport des techniques de M-Banding et de CGH-array.

Camille LEROY-JEANNE

Mémoire de M1 (master parcours santé) 2008

Cancer de l'endomètre. Hybridation génomique comparative IRM de diffusion pour l'étude de l'invasion tumorale

Emilie Raimond

Mémoire de Master de Cancérologie (M2), spécialité pharmacologie, 1^{er} semestre 2009-2010

Nom de votre responsable de stage : Pr Martine DOCO-FENZY et Pr Olivier GRAESSLIN

Nom du directeur du laboratoire d'accueil : Pr Philippe BIREMBAUT

Année Recherche

Le projet EGMAR au CHU de Reims : bilan des analyses génomiques des patients avec retard mental. Discordances et difficultés d'interprétation.

Mémoire de validation du D.E.S. de génétique médicale

Camille Leroy-Jeanne

Soutenance en avril 2010 en vidéoconférence à Necker Paris.

Cancer de l'endomètre : évaluation des déséquilibres génomiques par hybridation génomique comparative dans le processus de carcinogénèse.

Floriane Schneider

Mémoire de Master de Cancérologie M2 : soutenance septembre 2011

Nom du responsable de stage : Pr Martine DOCO-FENZY et Pr Olivier GRAESSLIN

Direction Thèse 3^{ème} cycle 2010-2012

Docteur Caroline FRANCOIS-FIQUET (chirurgien plasticien)

FENTE LABIO-PALATINE: Approche épidémiologique, étiologique, génétique. Prise en charge chirurgicale et Répercussion psychologique

Directeur de thèse: Professeur Martine DOCO-FENZY

Laboratoire d'accueil : EA 3801 dirigé par le Professeur Philippe N-GUYEN

Identification de nouveaux gènes impliqués dans les fentes labio-palatines

Le service de chirurgie pédiatrique m'a sollicitée pour encadrer la thèse d'une assistante portant sur l'identification de nouveaux gènes des fentes labio-palatines. Le travail collaboratif au sein de notre CPDPN et la proximité de tous les acteurs nous a permis de recueillir des prélèvements de 60 enfants porteurs de fentes palatines. La confrontation des cohortes de patients atteints et porteurs d'anomalies chromosomiques nous permettra d'identifier plusieurs loci et de tester l'ADN des différents patients concernés. Des analyses de screening ciblées sur des gènes d'intérêt pourront être réalisées. Les analyses familiales seront également envisagées. Les gènes candidats sont issus de plusieurs voies de signalisation. Des gènes de l'apoptose ont déjà été testés par plusieurs équipes. Nous souhaitons explorer chez ces patients les constituants de la matrice extra-cellulaire et les facteurs de l'angiogénèse. Une déficience dans chacun de ces systèmes peut expliquer un défaut de fusion des bourgeons de la face

Dans ce cadre nous avons déposé un projet interrégional pour l'appel d'offres séquençage de décembre 2011 pour le séquençage de 50 gènes des fentes sur 50 patients. Il a été refusé mais bien noté.

Thèse soutenue le 24 mai 2013 : Fentes Labio-Palatines : approches étiologique génétique. Place des gènes de l'angiogénèse. Développement d'un modèle d'étude in vivo chez l'enfant.

Etude du Liquide Amniotique frais dans le diagnostic prénatal rapide des anomalies cytogénétiques

Rodolphe DARD

Mémoire de Master 1 Biologie-Santé 2011-2012, soutenu en 2012

Bilan étiologique génétique des patients épileptiques de l'AMH suivis du 01/01/2006 à au 31/12/2011

Emilie Buchet-Cluzel

Mémoire de DES de pédiatrie, SFR CAP-Santé soutenu le 27 septembre 2012

Anomalies Neurodéveloppementales et vulnérabilité à la schizophrénie

Ksenija VUCUROVIC

Thèse de Doctorat en Médecine

27 juin 2012

Président : Pr Arthur Kaladjian, jury : Pr G Schmidt, Pr Rousseau, Pr M.Dococ-Fenzy

Corrélation génotype-phénotype chez 14 patients porteurs d'une délétion 2q37 caractérisée par FISH et CGH-array

Camille Leroy-Jeanne

Mémoire de DESC de cytogénétique, Soutenu à Nancy le 5 décembre 2012

Etude du délai de rendu des résultats de cytogénétique

Marie Breton

Master 1 Biologie-Santé 2012-2013bre 2013, Soutenu en Septembre 2013

Liquide amniotique frais et prénatal BOBs, Etude d'une technique de cytogénétique moléculaire

Tarik Mouhoub

Mémoire de master M1 Biologie-Santé, Soutenu en Septembre 2013

Duplication 12p caractérisées par CGH-array : à propos de 2 observations.

Céline Violle

Master 1 Biologie-Santé 2009-2010, Mémoire soutenu en 2010

Diagnostic de délétion 22q11 en pré- et post-natal : étude collaborative française sur 820 patients

Mémoire de DES de Génétique Clinique

Ce mémoire fait l'objet d'un poster, d'une communication orale et un article est en cours de rédaction.

Céline Violle-Poirsier

Soutenu le 26 septembre en Vidéoconférence à la faculté de médecine de Reims

Diagnostic par CGH-array de 22 patients avec une délétion 22q11

Thèse de médecine de Céline Violle-Poirsier

Array-CGH sur del 22q11

Soutenu le 21 octobre à la faculté de Médecine de Reims

Pris de thèse de la médecine libérale de Reims remis le 9 mars à Reims

Effect de l'EDTA sur les cultures cellulaires, réalisation de caryotypes sur tube EDTA

Mémoire de Master 1 de Maud Colinart Biologie-Santé

Soutenance 15 juillet 2014

Etude de 4 patients avec une microduplication 16p13.11
 Mémoire de Master1 Biologie Santé Qualité de Elise Yakbeck
 Soutenance juin 2014

Thèses de médecine

PREDISPOSITION GENETIQUE ET MYELOME : LE CAS DU GENE MAX, ETUDE DE LA COSEGREGATION FAMILIALE DE MYELOME ET DE, PHEOHROMOCYTOME ASSOCIEE A UNE MUTATION GERMINALE DU GENE MAX

Tarik AIT Mouhoub

Soutenue le 13 avril 2018 a REIMS

Guillaume Jouret

JURY de mémoire et thèses

Présidente du jury :

Thèses de médecine

Direction de la thèse de Médecine

Caractérisation Clinique et Génomique du Syndrome Microdélétionnel 19p13.3

Guillaume Jouret

Octobre 2019 à Reims

Membre du Jury

Description d'un nouveau remaniement chromosomique dans un cas de Leucémie Aigue T Pédiatrique : t(9;14)(q34;q11)

Wendy Cuccuini

Mémoire de DESC de Cytogénétique, Soutenu le 14 novembre 2008 à Nancy

Direction : Isabelle Luquet, Pascale Cornillet-Lefebvre

Caractérisation cytogénétique d'un lymphome B a grandes cellules comportant une translocation t(11;14) impliquant les gènes IGH/CCND1 et une translocation t(4;8) impliquant le gène MYC : un nouveau variant de lymphome « double hit » ?

Mr Baptiste Gaillard

DESC de Cytogénétique. Soutenu le 15 novembre 2010 à Nancy

Direction : Isabelle Luquet

Caractérisation cytogénétique d'une leucémie myélomonocytaire chronique comportant une translocation t(17;21) impliquant le gène RUNX1 : recherche de gènes partenaires.

CUNG Hong Anh

Mémoire de DESC de cytogénétique

Soutenu à Nancy le 5 décembre 2012

Direction I Luquet

Apport du séquençage de nouvelle génération dans le diagnostic des encéphalopathies épileptiques précoces d'origine génétique ; approche ciblée par un panel de gènes sur une cohorte de patients suivis au CHU de Reims

Thèse de Doctorat en Médecine

Rodolphe Dard

Soutenance 26 octobre 2015 a Reims

Apport de l'ACPA dans le diagnostic étiologique des fœtus avec hyperclarté nucale au premier trimestre de grossesse : étude rétrospective multicentrique nationale incluant 720 fœtus

Thèse de Médecine Mathieu Egloff

5 octobre 2016
Faculté des cordeliers Paris

Cohorte de patients DI avec un panel de 456 gènes
Thèse de médecine
Marie Deville
12/10/2018 à 18h salle des thèses à l'université de médecine de Reims.

"Don d'ovocytes: Profil et parcours des couples inscrits et des candidates donneuses. Étude rétrospective à l'hôpital Jean Verdier de 2009 à 2015."
Thèse de médecine
Mme Badria Bennani Smires
mardi 16 octobre 2018 à 16h dans la salle des thèses à l'université de médecine de Reims.

Déficit en carbamoyl phosphate synthétase : étude de cas et test fonctionnel in vitro
Marta Spodenkiewicz
Soutenue le 13 avril 2018 à REIMS

Les échecs du dépistage prénatal non invasif de la trisomie 21 par analyse de l'ADN foetal sur sang maternel :Etude rétrospective dans les Centres Hospitalo-Universitaires de Montpellier et Nimes Manon Chadelle
19 octobre 2017, Reims

Diagnostic des séquences de Pierre Robin, place des examens complémentaires
Mathilde Maman
19 SEPT 2017, UFR Médecine de Reims

Présidente de la Thèse de 3^{ème} cycle

Mme Sarra Dimassi
Identification de gènes responsable d'épilepsie de l'enfant Etude des gènes de l'épilepsie en séquençage et CGH-array
Thèse de doctorat de l'université de Lyon soutenue Le 10 juillet 2017 à Lyon

HDR

caroline François-Fiquet
15 octobre 2016
Faculté de médecine à Reims

DES de génétique :

jury

Etude sur 23 ans du devenir cognitif de 72 patients phénylcétonuriques dépistés en période néonatale
Yvan Herenger
20 octobre 2016 Necker, paris

Diagnostic moléculaire des anomalies cutanées en mosaïque
Arthur Sorlin
Institut Imagine Salle 432 24 Boulevard du Montparnasse, 75015 Paris, le 19/10/17

Les variations autosomiques récessives de TBX6 : De la scoliose congénitale aux dysostoses spondylocostales
Mathilde Lefebvre
Institut Imagine Salle 432 24 Boulevard du Montparnasse, 75015 Paris, le 19/10/17

Validation d'un nouveau gène, WNT7B, impliqué dans une forme de microphthalmie syndromique, le syndrome PDAC, chez le modèle zébrafish

Marguerite Miguet

Institut Imagine Salle 432 24 Boulevard du Montparnasse, 75015 Paris, le 19/10/17

VARIATIONS DE NOVO DU GENE TBRI RESPONSABLES D'UN PHENOTYPE NEUROCOGNITIF AVEC TROUBLES DU SPECTRE AUTISTIQUE: DESCRIPTION DE 24 NOUVEAUX CAS ET REVUE DE LA LITERATURE

Sophie NAMBOT

Présenté le 20 octobre 2018 A necker

La paraplégie spastique comme interféronopathie

Lyse RUAUD

Présenté le 20 octobre 2018 A necker

Revue clinico-biologique du déficit en Prolidase

Marta spodenkiewick

soutenu le 18 avril 2018 à REIMS

Diagnostic moléculaire des surdités non syndromiques : Méta-analyse des données issues du séquençage de 3072 patients et rendement diagnostique d'un score panel de 189 Patients

Guillaume Jouret

Soutenu le 17 octobre 2019 à Nancy

Pathogenic variants in KCNQ2 cause intellectual deficiency without epilepsy NGS helped to broaden the phenotypic spectrum of a potassium channelopathy.

Mary Laura

Soutenu le 17 octobre 2019 à Nancy

Redéfinition du syndrome de dysostose spondylo-costale de type 6, lié aux mutations de RIPPLY2, à partir d'une fratrie

SEREY-GAUT Margaux

Soutenu le 17 octobre 2019 à Nancy

Exome Sequencing as a tool for the diagnosis of inborn errors of metabolism in cohort of 547 individual disability or developmental delay

DELANNE Julian

Soutenu le 17 octobre 2019 à Nancy

Direction

Mémoire de spécialité de DES de Génétique

trouble spécifique du langage et gène DOCK3 Implication de ce gène dans la survenue d'une ségrégation familiale de trouble spécifique du langage,

Tarik AIT Mouhoub

DESC de Cytogénétique :

Mise au point d'un diagnostic préimplantatoire pour un remaniement chromosomique complexe compliqué d'une découverte fortuite

Julia LAUER ZILLHARDT

6 octobre 2017 en visioconférence

Membre du Jury: en **tant que rapporteur**

Recherche de gènes candidats responsables d'anomalies du développement grâce à la caractérisation moléculaire de microremaniements chromosomiques

Mylène Béri

Thèse de Docteur de l'Université Henri Poincaré, Nancy I,

Mention : Génomique

Soutenue le 10 novembre 2009 à Nancy,

Rapport des travaux de Mme Laëtitia Lambert en vue de l'obtention du grade de Docteur de l'université de Lorraine

Recherche de nouveaux gènes impliqués dans l'étiologie moléculaire du syndrome de Rett : évaluation du gène MEF2C et recherche de nouveaux candidats par analyse chromosomique sur microréseaux d'ADN.

Mention : Science de la Vie et de la Santé

Soutenu le 5 décembre 2013 à Nancy

Master M1:

Etude des constantes de qualité pour la CGH-array

Marie Massier

19 mars 2018

DES d'endocrinologie

Lauriane Le Collen

Diabète singulier et délétion du locus proche de FOXC2

Présentation en 2019

6. SOCIETES SAVANTES et FORMATION CONTINUE

6.1 Responsabilités collectives et d'intérêt général

6.1.1. Responsabilités Locales

Candidate comme Responsable de Structure Interne du Service de Génétique (projet déposé en septembre 2014 lors du départ en consultanat du Pr D Gaillard Chef de Service). J'ai assuré jusqu'à présent le relai du Pr D Gaillard auprès du Pole de Biologie pour le secteur de Génétique du service.

- Participation à la conception et mise en place du logiciel du Service de génétique pour les secteurs de biologie et de consultations de 2007 à 2015
- **Participation à la réflexion sur le projet d'établissement et aux 3 projets architecturaux qui se sont succédés pour le laboratoire de génétique et Cytogénétique.**
- Membre du Conseil de discipline pour l'école d'infirmiers du CHU de REIMS 2010-2012
- **Membre de la commission des Finances de la Faculté de Médecine de Reims** depuis 2013 (Animée par le Pr Laurent Andreoletti)
- **Membre de la commission Scientifique et Prospectives** de la Faculté de Médecine de Reims depuis 2013 (Animée par le Pr François Maquart)
- **Coordinateur du centre de référence Maladies Rares CRMR comme site constitutif du CLAD – EST maladies embryonnaires du développement : 2017-2020**
- **Porteur du projet DPNI et son application au CHU de reims:** septembre 2016-2020
- **Responsable du secteur de génétique du CHU de REIMS en consultation et biologie depuis le départ en retraite du Pr D Gaillard (disponibilité d'une année)**
- **Rédaction des bilans d'activité en clinique et biologie**
- **Animation des réunions de services hebdomadaires**
- **Animations des réunions de formation hebdomadaires**
- **Animations et participation aux RCP dans le cadre de notre CRMR**

6.1.2. Responsabilités nationales

- Présidente du bureau de l'Association des Cytogénéticiens de Langue Française (ACLF) (élue en septembre 2014 réélue en 2016-2020)
- Membre du bureau de l'Association des Cytogénéticiens de Langue Française(ACLF) (2002-2020) et Secrétaire du bureau de l'ACLF qui regroupe depuis 2008 les trois composantes (onco-hémato, constitutionnel et tumeurs solides) en cytogénétique : novembre 2008- septembre 2014- septembre

2016

- Co-Animation avec le Dr L.Taine du réseau télomères 2009-2012
- Rédaction du bulletin annuel de l'ACLF 2006-2020
- Animation du groupe des utilisateurs des puces CGH-Array (2009)
- Animation du groupe Qualité au sein du réseau ACPA (2009-2016)
- Participation à la rédaction du Guide de Bonnes Pratique en Cytogénétique avec ses mises à jour. Cf site <http://www.eacrf.org> (2010-2020)
- Coordinatrice du projet Contrôle de Qualité Externe (CQE/EEQ) en Cytogénétique financé par l'ABM (2007-2020), Membre du comité d'organisation du CQE/EEQ en **CGH-array** 2011-2020 en France et Organisation des EEQ en Cytogénétique Postnatale 2005-2020 en France, Responsable Qualité pour les EEQ de l'ACLF novembre 2013-2016 (plus de 70 laboratoires). **Gestion du système d'évaluation externe de la qualité, management de l'organsation, membre du COPIL. Prévision, Programmation, mise en ligne, réception des soumissions de dossiers, évaluation et rendu de résultats. Gestion des groupes d'experts (3x6=18). Analyse de 450 Dossiers par an.**
- Membre du bureau de l'Association Francophone de Génétique Clinique depuis mars 2014
- Représentation de l'ACLF et du CHU de Reims au sein de la filière Défiscience
- Responsable de **l'axe 4 de la filière Anddi-Rares** : rédaction des recommandations. Au sein du COPIL de la filière.jusque 2019
- Correspondant en génétique pour les CRMR et CCMR du CHU de Reims (cardiogénétique, malformations de la Face, néphrogénétique, épilepsie, déficience intellectuelle, ehlers danlos, endocrinologie, neurologie)
- Expertises nationales de dossiers de PHRC, CPRC, AOI
- Membre du Comité Médical et Scientifique de l'Agence de Biomédecine
- Réprentation à l'Assemblée Nationale et au Sénat de l'ACLF

6.1.3. Responsabilités internationales

- Correspondante auprès du réseau européen EUROGENTEST pour le contrôle de qualité externe en Cytogénétique (Coordonnateur : R. Hastings)(2007-2020)
- Animation du workshop concernant la qualité au sein du comité de pilotage (SAG) du CEQAS dirigé par Ros Hastings
- Expertise pour le CEQAS des dossiers des laboratoires européens depuis 2007-2018

Membre de :

- Association des Cytogénéticiens de Langue Française (ACLF)
- Association des Cytogénéticiens Européens (European Cytogeneticists Association) ..
- Club de Génétique de l'Est.
- Trésorière de la FFGH depuis 2017
- Groupe de Génétique Médicale du 3ème Jeudi de l'Hôpital Necker, GFCC
- Collège national des enseignants et Praticiens de Génétique Médicale
- l'ANPGM : association nationale des praticiens de génétique Moléculaire
- FAGEM puis FFGH
- Réseau RIFFS (journée du 18 décembre 2013), et réseau DéfiScience
- Réseau retard mental (téléphone décembre 2013, 20 janvier 2014)
- Membre Coordinateur de **l'axe 4 pour l'Organisation de la filière Anddi-Rares** (maladies rares du développement)
- Membre de la commission transversale sans diagnostic **pour l'Organisation de la filière Anddi-Rares** (2018-2020)
- Membre du bureau de l'Association Francophone de Génétique Clinique mars 2014-2017
- Membre du Collège de Génétique Médicale
- Membre du conseil scientifique de l'association valentin APAC depuis 2018
- Membre du bureau du réseau NGS Diag depuis sa création 2017

7. EXPERTISES

7.1. Revues d'article depuis 2005

- Histopathologie 2006, 2012
- Human mutation 2011
- American Journal of medical Genetics 2011, AJMG A 2013, 2014, 2017, 2020
- European Journal of Medical Genetics 2011, 2012, 2013, 2016, 2017, août 2018, review of guidelines
- European Journal of Human Genetics 2013, 2014, juin 2018
- Birth defects Research part A 2013, 2014
- Prenatal Diagnosis 2015

Review :

- EJHG : juin 2018 et review

7.2. Propositions d'expertise

- Expert pour le contrôle de qualité européen CEQA (Contrôle de qualité européen en Cytogénétique) au sein d'EUROGENTEST sous la direction de Ros Hastings 2005-2016
- Membre du comité de pilotage pour le CEQA (2006-2009) puis CEQAS (2014-2016)
- Membre du comité de pilotage du CQE et Responsable Qualité pour ACLF 2005-2016
- Expert pour le CQE pour ACLF 2006-2016
- Organisation du Congrès de l'ESHG : sélection des abstracts et modérateur : Paris Juin 2013
- Organisation du Congrès des Assises de Génétique : sélection des abstracts et modérateur: Marseille 2012, Bordeaux 2014, Lyon 2016
- Organisation du Congrès de l'ACLF : sélection des abstracts et modérateur: Paris 2012. Lyon 2014 , Montpellier 2016

7.3 Expertise appels d'offres

- PHRC national en 2005
- AOL inter- régional 2010
- PHRC inter-régional 2010
- CPRC inter-régional 2013
- AOI inter-régional 2013
- Agence de Biomédecine AOR 2014 et 2015 "AMP, DIAGNOSTIC PRENATAL et DIAGNOSTIC

GENETIQUE" 2014

- FWO Belgique en 2014
- PHRC SHS en 2016
- Dossiers RIHN en 2016, 2017

8. ACTIVITES SCIENTIFIQUES

8.1 ACTIVITE DE RECHERCHE

Mes activités de recherche ont eu pour cadre : le laboratoire d'Histologie et l'Unité INSERM U-314, l'Institut des Biomatériaux à Reims, l'Unité INSERM U-648 à Créteil, et se situent actuellement au sein de l'IFR 53 (interactions cellules micro-environnement : cancer, inflammatio, infection, vieillissement) avec l'équipe EA 3801 du Pr P Nguyen et dans le Service (secteur) de Génétique du CHU de Reims. Je participe a des projets comportant avec collaborations nationales et internationales dans le domaine de la génétique et de la cytogénétique.

Dans un premier temps, mon activité s'est orientée vers l'anatomo-pathologie puis s'est centrée sur la cytogénétique puis la génétique humaine dans sa globalité.

Mon activité hospitalière orientée ensuite sur les étiologies chromosomiques des syndromes malformatifs avec ou sans déficience intellectuelle m'a conduite à développer des travaux de recherche sur les anomalies chromosomiques. Je me suis intéressée aux anomalies du chromosome Y, puis aux remaniements subtélomériques et aux déséquilibres génomiques de petite taille détectés par la technique de CGH-array. J'ai étudié cette technique également dans les cancers de l'endomètre et dans les fentes labio-palatines. Enfin plus récemment je me suis intéressée à des maladies rares comme la maladie de fabry et la Hyalinose et maintenant aux techniques de séquençage haut débit. j'ai participé a plusieurs études en lien avec l'épilepsie, la déficience intellectuelle et l'autisme de part mon recrutement hospitalier. J'ai encadré un travail à propos des fentes labio-palatines en lien avec mon équipe EA3801 et mon activité hospitalière.

En effet mon activité au sein de l'EA3801 m'a conduite à encadrer le travail de Thèse de 3^{ème} cycle de Caroline François-Fiquet à propos des fentes-labiopalatines. Ce travail se poursuit aujourd'hui en 2019 avec un financement de Groupama.

En parallèle, mon activité au sein du bureau de l'association des cytogénéticiens de langue française et au sein du comité de pilotage du contrôle de qualité européen, m'a conduite à porter deux projets de recherche afin d'élaborer une plateforme en ligne dédiée au contrôle de qualité en cytogénétique. J'ai participé activement à l'élaboration de ce programme au sein du comité de pilotage. Les contrôles en ligne ont démarré en 2007, j'en ai assuré les fonctions de responsable qualité. Ceci m'a permis de postuler dans ce **domaine de la qualité au sein de la filière Anddi-Rare**.

Ces thèmes sont détaillés ci-dessous avec les publications correspondantes reprises par ailleurs dans la liste à part. Je me suis toujours donné comme priorité de terminer les travaux en cours afin d'obtenir des publications en motivant les internes et assistants.

Mon thème d'étude va s'orienter a l'avenir vers les TADpathies ou pathologies des domaines de régulation génique dans les anomalies du développement. Nous avons commencé à présenter ces travaux lors du congrès de Montpellier en septembre 2016 puis le congrès de St Malo en 2018 et le séminaire de Lille en 2019 ;

Plusieurs projets sont en cours (DISSEQ, DIWA, Foetex, etc...° a propos de la recherche étiologique de la déficience intellectuelle ou les anomalies du développement par les techniques de l'exome ou du génome. Les inclusions sont terminées ou en cours. Notre équipe s'intéresse a des remaniement des chromosome 3 et 19 avec des articles en cours de soumission. Nous avons de nombreuses collabotation dans la région EST et au dela (Lyon, Lille, Nantes). Nos étudiants se sont expatriés dans les centres de génétique à Toulouse, Montpellier, Amiens, Paris, Versailles, Lausanne et je garde d'excellents contacts avec eux ainsi que des collaborations fructueuses.

8.1.1 PROJETS DE RECHERCHE

AOL -1998

Recherche de délétions dans le locus AZF (Azoospermia Factor) du chromosome Y en cas de stérilités masculines inexplicées avec oligozoospermie ou azoospermie. (1998-1999) **Coordonnateur : F. Carré - Pigeon**

AOL 2001-2002

Recherche de micro-remaniements chromosomiques par des techniques novatrices en hybridation : C.G.H., M-FISH, Analyse des délétions télomériques, chez des enfants présentant des retards globaux du développement. **Coordonnateur : M. Doco - Fenzy**

AOL 2003-2005 =

Cartographie des régions télomériques déséquilibrées observées chez des enfants présentant un retard mental global du développement : (Budget : 15 000 €). **Coordonnateur : M. Doco - Fenzy (Reims)**

PHRC : 2003-2005

Recherche de déséquilibres géniques par la technique de C.G.H.-Array chez des enfants présentant un retard global du développement non expliqué : (Budget : 70 000 €). **Coordonnateur : M. Doco - Fenzy (Reims)**

Projet de réseau national cartographie des régions télomériques (ACLF) Sous l'égide de l'ACLF

Etude collaborative ACLF sur la cartographie des remaniements des régions subtélomériques / analyse clinique et moléculaire. **Coordination : L. Taine et M. Doco - Fenzy**

Projet Innovations Thérapeutiques et Diagnostiques Coûteuses 2004 (Coordonateur National : Pr P.Jonveaux)

Thème : Techniques de cytogénétique moléculaire dans le diagnostic et la prise en charge des patients atteints de retard mental.

Protocole : Evaluation médicale et économique de la technique d'hybridation génomique comparative sur puces à ADN génomique dans le diagnostic de remaniements chromosomiques cryptiques chez des patients atteints de retard mental.

Centres associés : Nancy, Marseille, Bordeaux, Lille, Rennes, Nantes, Reims, Créteil : Reims a obtenu 50 000 € pour ce projet classé premier parmi les projets Innovations Thérapeutiques et Diagnostiques Coûteuses 2004 classés à Reims : **Coordonnateur M.Docco-Fenzy (Reims)**

AOL – 2005-2008

Cartographie des inversions du chromosome Y (*invY*)

Budget : 9881.96 €+ 5118.04 €. **Coordonateur M.Docco-Fenzy**

Appel d'offres : «Recherche et PEGH 2006»

« Procréation – Embryologie – Génétique – Humaines »

Création d'une plateforme informatique sécurisée pour la gestion du contrôle de qualité externe en cytogénétique (CPICQE). Budget : 23 000€

Appel d'offres N°DHOS/OPRC/2007/35 du 22 janvier 2007 relatif au soutien exceptionnel accordé pour le développement dans les Centres Hospitaliers Universitaires de plateaux techniques hospitaliers mutualisés de génétique constitutionnelle, dans le cadre de la mise en œuvre du plan maladies rares – Financement de 30 000€ CHU de REIMS, centre coordinateur : Pr P.Jonveaux à Nancy.

Appel d'offres N°DHOS/OPRC/2007/455 du 31 décembre 2007 relatif au renforcement dans les centres Hospitaliers Universitaires de plateaux techniques hospitaliers mutualisés de génétique constitutionnelle pour la détection des microremaniements chromosomiques, déjà soutenus en 2007, dans le cadre de la mise en œuvre du plan national maladies rares : Financement pour Reims : 24 000€, centre coordinateur : Pr P.Jonveaux à Nancy (212 000€ au total).

Appel d'offres : «Recherche et PEGH 2008»

« Procréation – Embryologie – Génétique – Humaines »

Extension d'une plateforme informatique sécurisée pour la gestion du contrôle de qualité externe rétrospectif et prospectif en cytogénétique (EPICQE) **Coordinateur Dr Doco-Fenzy martine**. Projet financé 42 000€

AOL 2009 : Identification de sous-groupes phénotypiques dans l'autisme et recherche de diagnostic étiologique. Dr Nathalie Golovkine (CRA Champagne Ardenne, service de Psychothérapie de l'Enfant et l'Adolescent HRD CHU Reims)

Subvention de la ligue contre le cancer 2010

Cancer de l'endomètre. Hybridation génomique et comparative et IRM de diffusion.

Subvention de la ligue contre le cancer 15 000€ : demande 23 octobre 2009

Laboratoire d'accueil : EA 3801, Reims

Nom du responsable du laboratoire : Pr P.Birembaut (INSERM et Histologie)

Nom du directeur de recherche : Drs Martine Doco-Fenzy et Olivier Graesslin

AOL 2010

Cancer de l'endomètre: Evaluation des déséquilibres génomiques dans le processus de carcinogenèse.

Coordinateur Olivier Graesslin

Avril 2010- présentation Emilie Raimond, M.Doco-Fenzy

AOL 2010

« Fentes labio-palatines : Approche épidémiologique et étiologique

Coordinateur : Dr caroline François Fiquet

Autres investigateurs : Pr Martine DOCO-FENZY, Pr Philippe NGYUEN, Pr Marie-Laurence POLI-

MEROL, Dr Coralie BARBE, Pr Philippe BIREMBAUT, Pr Dominique GAILLARD, Dr Emilie LANDAIS

Subvention de la ligue contre le cancer 2011

Cancer de l'endomètre. Hybridation génomique et comparative

Pr O. Graesslin coordinateur.

AOL 2011

Cancer de l'endomètre - Etude complémentaire : Interprétation des déséquilibres génomiques et analyse pronostique

Coordinateur Olivier Graesslin

Avril 2011, présentation Floriane Schneider

Projet NGS (PNMR2) février 2012

Porteur de projet Pr C.Clavel , co-rédaction M.Doco-Fenzy

Subvention pour le séquençage haut débit de 120 000€ obtenue

Caractérisation Moléculaire en Prénatal et postnatal par CGH+SNP-ARRAY des marqueurs chromosomiques Surnuméraires et des translocations réciproques apparemment équilibrées de novo (étude COMPASS) 2013-2015

Porteur de projet : Patrick Callier

Projet NGS Epilepsie 2014-2016

Porteur de projet M.Docu-Fenzy

Soutient de l'Hopital Américain du CHU de REIMS pour le séquençage des patients porteurs d'épilepsie

Appel à projet selon INSTRUCTION N° DGOS/PF2/2013/ 306 du 29 juillet 2013 relative à la structuration des filières de santé maladies rares prévues par le plan national maladies rares 2011-2014

Porteur du projet : Professeur Laurence Olivier-Faivre (CLAD Est-CHU Dijon)

NOR : AFSH1320145J

Axe 4 : Rédaction et utilisation de recommandations de bonnes pratiques et de protocoles

(Coordonnateurs de l'axe: Dr Laurent Pasquier, Dr Jean-Baptiste Rivière, Pr Martine Docu-Fenzy)

Antériorité des CRMRj

Les étiologies et recommandations concernant les AD étant nombreuses, spécifiques à chaque pathologie, et souvent mal connues, les acteurs de la filière ont participé à l'effort national (annexe 3).

Principales actions prévues

- Rassemblement des experts de syndromes avec anomalies du développement pour une action coordonnée, permettant le rassemblement des protocoles, tout comme des initiatives de conception de novo (PNDS, recommandations de filière), avec accès favorisés à tous les membres de la filière, et aux acteurs de l'extérieur le cas échéant par le site Internet public de la filière. Mesure de l'impact des recommandations
- Identification de cibles pour la diffusion des recommandations, telles que les sociétés savantes nationales, mais aussi les sociétés savantes internationales et les échanges avec des filières homologues dans d'autres pays européens
- Mise en place de protocoles de laboratoires (cytogénétique, génétique moléculaire, foetopathologie), avec accent sur les nouvelles technologies. La validation des examens de haut débit nécessite une interaction clinico-biologique étroite pour l'interprétation des variations identifiées. La filière s'engage à oeuvrer en ce sens, avec l'élaboration en outre de nouveaux consentements en lien avec les initiatives de la fondation maladies rares et l'agence de biomédecine.
- Participation active à la mise en place du contrôle qualité NGS au sein de l'EMQN (European Molecular Genetics Quality Network; <http://www.emqn.org/>)
- Mise en place d'une "cellule éthique" qui puisse être saisie par les comités d'éthique locaux pour des questions précises autour des maladies rares de notre compétence (comme, par exemple, les problèmes autour du DPN/DPI, les résultats anormaux non sollicités...)

Appel à projet selon INSTRUCTION N° DGOS/PF2/2013/ 306 du 29 juillet 2013 relative à la structuration des filières de santé maladies rares prévues par le plan national maladies rares 2011-2014

Porteur du projet Vincent Desportes

DEFISCIENCES : Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle.

Représentant au CHU de Reims en génétique : M.Docu-Fenzy

Filière Tête et Cou

Centre de Compétence maladies rares : Fentes Labio-Palatine (Dr c François-Fiquet pour le CHU de reims)

Etude PREDICT : (Fondation maladies rares)

Etude multicentrique, démarre en 2016. Elle concerne des apparentés adultes réalisant, ou ayant réalisé, un test génétique prédictif dans le cadre de maladies cardiaques héréditaires. La proposition de participation se fera auprès de tout apparenté consultant dans un centre de référence ou un centre de compétence participant au projet.

Les objectifs sont :

- d'évaluer par questionnaires **l'impact psychologique et socio-professionnel de la révélation du statut génétique** sur les personnes à risque de développer une maladie cardiaque héréditaire et qui ont réalisé un test génétique prédictif

- de recenser au moyen de questionnaires **les modalités d'organisation des consultations de test prédictif** dans les centres investigateurs et d'évaluer **l'influence de cette organisation médicale sur l'impact psychologique et socio-professionnel des consultants.**

Les résultats apporteront des éléments innovants et déterminants sur la pratique du test génétique prédictif dans les maladies cardiaques héréditaires en France et son impact psychosocial. Les enseignements seront tirés afin de réviser les modalités d'accompagnement et de réalisation des consultations de génétique prédictive dans les maladies cardiaques héréditaires, avec la définition de nouvelles modalités optimales qui seront proposées aux centres français afin d'harmoniser les pratiques et le parcours de soin en France.

Déficiência intellectuelle et épilepsie reconduit pour 2017

Projet soutenu par le comité américain de l'hôpital américain de REIMS
(coordonnateur : Pr N Bednarek).

30 000€ pour les exomes déficiences intellectuelles et 20 000€ pour un panel de gènes en NGS pour l'épilepsie

DISSEQ

Evaluation médico-économique des différentes stratégies de technologies de séquençage par haut débit dans le diagnostic des patients atteints de déficiences intellectuelles.

Ouverture des inclusions 13 Mars 2018. Promoteur CHU de Dijon (Pr L THAUVIN)

responsable local Pr M Doco-Fenzy inclusions / 23 patients

Suite **COMPASS** versant whole génome avec le Pr P Callier.

Di-WA apport du séquençage haut débit de l'ARN combiné au séquençage de génomes entiers dans le diagnostic de la déficiences intellectuelles. (coordonnateur : F Tran-Mau-Them) ouvert 2019

Discovery : Un CPP générique pour permettre la mise en conformité de différents projets de recherche en génomique, et qui peut être le support des études de faisabilité de la filière AnDDI-Rares : Coordonnateur L Faivre et C Thauvin

Projet Déficiência récurrente et exome: Besançon P Kuentz 2018-2019

Apport du séquençage haut-débit de génome entier en profondeur sur tissu atteint dans la caractérisation moléculaire de syndromes avec dysplasie fronto-nasale.

LEHALLE daphnée (Dijon)

FASTGEN (Dr A SORLIN) : Étude de l'intérêt diagnostique de l'analyse "rapide" de séquençage haut débit de génome en situation d'urgence diagnostique. PHRC Interrégional 2018 instruit par le GIRCI Est

DEFIdiag en lien avec la filière DEFISCIENCE et le Dr H Héron et le Dr B Keren. 2018-2019

20 familles incluses

PRENATEX Apport diagnostique du séquençage de l'exome en anténatal sur signes échographiques évocateurs d'une maladie génétique rare», coordonnateur E Shaeffer 2019

Fréquence et type d'anomalies génétiques retrouvées devant une malformation du corps calleux en période anténatale, de 2013 à 2018. Etude rétrospective multicentrique AGMCC1318 : coordonnateur Dr A H Saliou BREST n° 0229020012

Projet : Exomes Fentes labio-palatines

Collaboration GROUPEAMA et faculté de Lille, accepté et signé en janvier 2020 par le CHU de Reims pour 20 famille

Coordonnateur **Pr M Doco**

Projet SOLVE-RD

En lien avec la filière Anddi-rare 2020

Projet : Dijon : exomefast

Projets rédigés non acceptés

- CPER 2010

- NGS : Fentes palatines : Appel d'offre interrégional décembre 2011

- Projet excellence 2012 mars 2012.

Porteur de projet Pr C.Clavel , co-rédaction M.Dococ-Fenzy

- AOL *Projet diagnostic prénatal ACPA 2013*

- **Cyto22q11** : Etude collaborative par ACPA des délétions 22q11.2

Projet PEGH

8.1.2 THEMES DE RECHERCHE

Mon premier thème d'étude portait sur l'analyse des relations entre la matrice extra-cellulaire et les cellules tumorales in vivo. J'ai développé ce sujet pendant l'année recherche au cours de mon internat et pour le DEA GBM.

L'analyse synthétique présentée ici reprendra les autres thèmes, suivant un ordre chronologique. Les thèmes cytogénétiques restent d'actualité et seront développés, les perspectives seront exposées à la fin du document.

Les publications concernant les différents thèmes sont ici partiellement rapportées.

1- L'étude des anomalies chromosomiques dans les tumeurs (DESC de Cytogénétique)

J'ai débuter mon travail au CHU par l'étude de la cytogénétique des tumeurs. Ma première publication dans ce domaine a porté sur les tumeurs cérébrales puis j'ai eu des collaborations avec mes collègues gynécologies et chirurgiens pédiatriques portant sur les tumeurs de l'endomètre et sur les tumeur métanéphrique par exemple.

Metanephric stromal tumor is a rare benign entity belonging to the group of metanephric renal tumors in children. Although metanephric stromal tumors can be cured by simple nephrectomy, differential diagnosis based on histopathologic criteria with other pediatric renal tumors requiring aggressive chemotherapy can be difficult. To our knowledge, cytogenetic characterization of metanephricstromal tumor has never been reported. We describe conventional ("R-bands" karyotyping) and molecular [fluorescence in situ hybridization (FISH), multicolor

FISH, oligo array-comparative genomic hybridization] cytogenetic examinations of a metanephric stromal tumor in a 3-year-old boy. Cytogenetic analysis revealed a complex homogeneous gain between bands 17q22 and 17q25.3, resulting in partial triplication of the segment between bands 17q22 and 17q24.3, and duplication of the segment between bands 17q24.3 and 17q25.3. Cytogenetic confirmatory studies in metanephric stromal tumors are currently needed to assess 17q22q25.3 gain as a recurring cytogenetic abnormality of metanephric stromal tumors.

Toutain J, VuPhi Y, Doco-Fenzy M, Morice-Picard F, Stanislas S, Laharanne E, Cailley D, Vergnes P, Perel Y, Boccon-Gibod L, Deminiere C, Taine L. Service de Génétique Médicale,
Identification of a complex 17q rearrangement in a metanephric stromal tumor.
Cancer Genet. 2011 Jun;204(6):340-3.

2-L'étude du polymorphisme de structure des bras p des chromosomes acrocentriques

Sujet de thèse de 3^{ème} cycle .

3-Analyse des remaniements télomériques dans les retards du développement

- Télomère 14q

Amongst previously reported cases of 14q terminal deletions, only 11 have dealt with pure terminal deletion of 14q (14q3 to 14qter) and the breakpoints were mapped by Fluorescent In Situ Hybridisation (FISH) or genotyping in only four of them. Thank to a collaborative study on behalf of the 'Association des Cytogeneticiens de langue Française'(ACLF), we report two patients with terminal deletion of the long arm of chromosome 14, del(14)(q32.2) and del(14)(q32.32) diagnosed by subtelomere screening. In the two cases a thick nuchal skinfold was detected by early ultrasound with normal prenatal karyotype. Their postnatal phenotype associated: large forehead, narrow palpebral fissures, epicanthic folds, upturned tip of the nose, narrow mouth and thin upper lip, microretrognathia, prominent earlobes, hypotonia, delayed psychomotor development, and hypoplastic corpus callosum. By physical mapping using FISH, the size of the deletions were measured for patient 1 and 2: 6.55+/-1.05Mb and 4.67+/-0.10Mb respectively. The paternal origin of the deleted chromosome 14 was established by genotyping of microsatellites for patient 1 and the phenotype of terminal del(14)(q32) was compared to maternal uniparental disomy 14.

A. Schneider, B. Benzacken, A. Guichet, A. Verloes, D. Bonneau, N. Collot, F. Dastot-Le-Moal, M. Goossens, L.Taine, E.Landais, D. Gaillard, M. Doco-Fenzy

Molecular cytogenetic characterization of terminal 14q32 deletions in two children with an abnormal phenotype and corpus callosum hypoplasia

Eur J Hum Genet. 2008 Jun;16(6):680-7. doi: 10.1038/sj.ejhg.5201977. Epub 2008 Jan 16.

- Télomère 2p

Early onset obesity and paternal 2pter deletion encompassing the *ACPI*, *TMEM18* and *MYT1L* genes.

Martine Doco-Fenzy 1, E.milie Landais 1, Anouck Schneider 2, Florence Petit 3, Joris Andrieux 3, L. Perrin-Sabourin 4, Azzedine Abboura 4, Jacques Puechberty 2-5, Manon Girard 5, Magalie Tournaire 5, Elodie Sanchez 6, Christian Jorgensen 6, A Ameil 7, M. Goossens 8, M.J Grégoire 9, Geneviève Lefort 2-5, LaurenceTaine 10, D.Cailley 10, Marie-Ange Delrue 10, D. Gaillard 1, Bruno Leheup 9, Pierre Sarda 2, David Geneviève 2-6.

Background

Deletion of the terminal region of the short arm of chromosome 2 is rare and has been reported in 7 patients in the literature. Two distinct phenotypes have been delineated namely Prader-Willi like and Angelman like phenotype.

Method and results

We report on 5 unrelated patients presenting with early onset obesity, hyperphagia, mental retardation and behavioural difficulties and paternal 2p25 deletion. Among these patients 3 were *de novo* pure 2pter deletions, one presented with an interstitial 2p deletion and another presented with a paternal derivative der(2)t(2;15)(p25.3;q26) with deletion in the 2pter region.

Four patients shared a 2p25.3 deletion with a minimum critical region **estimated at 1,97Mb of size**. The size of the deletion was delineated by SNP-array or array-CGH using SNP 6.0 affymetrix chip or 44K/105K Agilent DNA chip. The deletions were confirmed by FISH studies. The minimum critical region encompasses 7 genes namely the *SH3HYL1*, *ACPI*, *TMEM18*, *SNTG2*, *TPO*, *PXDN*, and *MYT1L* genes. Paternal origin of the deletion was determined by genotyping using microsatellite markers.

Conclusion

The 2p25.3 deletion originated de novo except for the (fifth) 2nd patient. Analysis of the genes encompassed in the deleted region, led us to speculate that the *TMEM18* and *ACPI* genes may be involved in the early onset obesity. In addition, mental retardation and behavioural trouble could be explained the heterozygous loss of the *SNTG2* and *MYT1L* genes. At last (?), we discuss on the parental-off origin effect and imprinting and the 2 phenotypes (i. e. Prader-Willi like and Angelman like) ascribed to the 2p25 deletion.

Doco-Fenzy M, Leroy C, Schneider A, Petit F, Delrue MA, Andrieux J, Perrin-Sabourin L, Landais E, Aboura A, Puechberty J, Girard M, Tournaire M, Sanchez E, Rooryck-Thambo C, Ameil A, Goossens M, Jonveaux P, Lefort G, Taine L, Cailley D, Gaillard D, Leheup B, Sarda P, Geneviève D.

Early onset obesity and paternal 2pter deletion encompassing the ACPI, TMEM18 and MYT1L genes.

Eur J Hum Genet. 2014 Apr;22(4):471-9. doi: 10.1038/ejhg.2013.189. Epub 2013 Oct 16

- Télomère 2q

The 2q37 locus is one of the most commonly deleted subtelomeric regions. More than 100 patients have been reported with such a deletion diagnosed with telomeric FISH analysis and less frequently by array-CGH. A recognisable “2q37 deletion syndrome” or AHO-Like syndrome has been previously described. To better map the deletion and to further delineate this deletional syndrome, an ACLF collaboration allowed us to collect 14 new intellectually deficient patients with a 2q37 distal or interstitial deletion characterised by FISH and array-CGH. Facial dysmorphism (13/14) and brachydactyly (10/14) were found in patients, associated with behaviour troubles, autism or autism spectrum disorders of various severities. The deletions in these 14 new patients measured from 2.4 to 8.8Mb. If the major role of *HDAC4* has been demonstrated, the phenotypical involvement of numerous other genes in those deletions remains unknown. We have further refined the 2q37 microdeletion genotype-phenotype correlation. Indeed, from the clinical data, the review of the literature, and in silico Manteia database, we tried to list in the smallest region of overlap the candidate genes for skeletal malformations, i.e the facial dysmorphism and brachydactyly, overweight, behavioural troubles and seizures. Among them, we emphasized *PRLH*, *PER2*, *TWIST2*, *CAPN10*, *KIF1A*, *FARP2*, *D2HGDH* and *PDCD1*.

Leroy C, Landais E, Briault S, David A, Tassy O, Gruchy N, Delobel B, Grégoire MJ, Leheup B, Taine L, Lacombe D, Delrue MA, Toutain A, Paubel A, Mugneret F, Thauvin-Robinet C, Arpin S, Le Caignec C, Jonveaux P, Beri M, Leporrier N, Motte J, Fiquet C, Brichet O, Mozelle-Nivoix M, Sabouraud P, Golovkine N, Bednarek N, Gaillard D, **Doco-Fenzy M.**

The 2q37-deletion syndrome: an update of the clinical spectrum including overweight, brachydactyly and behavioural features in 14 new patients.

Eur J Hum Genet. 2013 Jun;21(6):602-12. doi: 10.1038/ejhg.2012.230. Epub 2012 Oct 17.

Nous avons poursuivi ce travail par une participation à l'élaboration du PNDS 2q37 en 2019

Je suis régulièrement sollicitée pour reviewer des articles sur ce sujet.

- Télomère 1p

Le syndrome de la délétion 1p36 concerne la perte d'une partie du bras court du chromosome 1 et survient chez 1 nouveau né vivant sur 5000 à 10,000. C'est une deletion fréquente et les yndrome se caractérise par une dysmorphie faciale typique, un retard de développement, une déficience intellectuelle, une hypotonie, une épilepsie et une cardiomyopathie et ou une pathologie cardiaque.

- Le but de notre étude:

- -Revue du phénotype en lien avec les données de la CGH-array
- -Estimer l'incidence de la délétion 1p36 deletion dans notre population

Une étude rétrospective multicentrique a été mise en place pour collecter des données des patients atteints du syndrome de délétion 1p36 au sein de l'ACLF. 91 patients ont été diagnostiqués après la naissance dans 18 laboratoires français entre 1996 et 2018. Des informations cliniques et des tests génétiques ont été demandés. 5 patients ont été exclus de l'étude en raison d'un manque d'informations génétiques et cliniques, de très petites délétions ou d'un chromosome 1 dérivé (associé au réarrangement d'un autre chromosome) résultant d'une translocation déséquilibrée. La CGH-array a été réalisée chez 76 patients. Les données résultantes ont permis d'aligner 71 délétions et de générer une carte à l'aide du serveur UCSC (build GRCh37/hg19). Il a permis de créer 2 groupes en fonction de la position de la délétion. Les deux groupes ont été comparés en termes de signes cliniques, le test de χ^2 et le test exact de Fisher ont été utilisés pour l'analyse statistique.

Prédire le phénotype de la délétion 1p36 reste un défi. Des régions critiques et des gènes candidats ont été identifiés, mais d'autres gènes doivent encore être reliés aux signes cliniques. Cette étude aidera à établir un lien entre les génotypes et les phénotypes associés à ce syndrome pour fournir plus d'informations aux familles.

- Cette étude permet d'évaluer le nombre de patients présentant une délétion 1p36 diagnostiqués chaque année, avec 90 patients diagnostiqués après 22 ans. Une étude prénatale supplémentaire permettra d'évaluer l'incidence de la délétion 1p36 dans la population française.

Ce travail se poursuit avec une publication en cours de soumission, la rédaction d'un PNDS et d'une carte d'urgence en relecture.

4-Analyse des micro-remaniements détectés par la technique de l'hybridation génomique comparative CGH-array dans les déficiences intellectuelles

Depuis 2007, le soutien de la DGOS (Direction Générale de la Santé) a permis l'implémentation de la technique d'Analyse Chromosomique sur Puce à ADN (ACPA) dans le champ de l'exploration des déficiences intellectuelles et des syndromes malformatifs dans l'activité de routine au CHU de REIMS. Cette technique a en effet montré son intérêt scientifique et médical en permettant de l'identification de nouveaux syndromes microdélétionnels récurrents et en doublant le taux de déséquilibres chromosomiques pathogènes mis en évidence chez ces patients.

L'évolution des pratiques avec une part croissante d'ACPA réalisée pour des troubles envahissants du développement/Autisme et des syndromes polymalformatifs interrompus en période prénatale a entraîné le passage en première intention de cette technique pour l'exploration des déficiences intellectuelles et syndromes malformatifs. Dans cette perspective un guide des bonnes pratiques a été rédigé par le groupe qualité que je coordonne et un contrôle qualité a été mis en place par Damien Sanlaville et moi-même avec le soutien de l'ACLF. Je souhaite continuer à participer aux projets du réseau maintenant dirigé par le Pr V Malan (études collaboratives, constitution d'une base nationale de CNV, techniques de séquençage dit à haut débit).

J'ai démarré ma formation pour la CGH-array en 2003, puis nous avons participé au projet EGMAR avec le Pr P.Jonveaux pour l'étude en CGH-array des patients avec retard mental dans l'interrégion Nord-Est Array-CGH et avons progressé avec l'activité en postnatal et en prénatal avec Melle E Landais qui est ingénieur dans ce domaine au laboratoire.

Après l'ACPA, Nous avons exploré les points de cassure par une collaboration avec l'équipe de D Sanlaville et C Schluth, et cette collaboration s'est poursuivie pour l'étude du génome que nous préparons maintenant puisque Reims dépendra de la plateforme Lyonnaise dans le cadre du plan Franc Génomique 2025.

Voici un extrait des observations soumises pour publication sinon liste totale jointe.

Screening in 100 patients with mental retardation

BACKGROUND: Genome imbalances are a major cause of mental retardation and multiple congenital anomalies (MCA/MR). Previous study reporting array-CGH screening with a resolution of at least 1 Mb were undertaken on more than 500 patients with MCA/MR. Most imbalances observed were non-recurrent and spread across the genome.

OBJECTIVE: A population of 100 patients with unexplained MCA/MR and 25 positive controls was screened using a 1Mb BAC/PAC array comparative genome hybridisation (CGH). The tested patients had a "chromosomal phenotype" but normal 850 band level resolution Karyotype.

RESULTS: Polymorphic DNA copy-number variant were present in 60% of the 125 patients. Submicroscopic chromosomal imbalances were detected in 16 of the 100 patients, and included 4 duplications and 12 deletions ranging from 1 to 7.5 Mb. Large deletions concerned the following chromosomal bands 1p36.31p36.21, 1p35.2p34.3, 3p25.1p24.3, 7p14.1p13, 10q23.31q23.32, 10q26.11q26.12. and large duplications were found on 22q11.21q11.21 and 11q23.3q24.1 regions. Array-CGH showed also small imbalances involving a single BAC clone in six deletions of 4p16.3p16.3, 4q28.1q28.1, 13q12.12q12.12, 14q21.2q21.2, 14q32.33q32.33, and 17p13.3p13.3 regions, and in two duplications of 2q36.3q36.3, and 4q13.1q13.1 regions. Six imbalances were confirmed de novo; one was inherited from abnormal parents, and three from normal parents. The clinical relevance of those genomic imbalances will be discussed, at least 12 were assumed to be causal, three of them correlated with known syndromes and 9 imbalances were new.

CONCLUSION: Array-CGH is very useful for the detection of novel imbalances like abnormalities located in homogeneously stained R or G-banded regions, and duplications.

It is becoming an essential genetic analysis for patients with MCA/MR also efficient to detect the length and the gene content of those imbalances, which is helpful for the genetic counselling and the follow up of patients.

Plusieurs patients de cette série ont été publiés depuis dans plusieurs articles.

Le dernier article accepté sur ce thème est le suivant :

- Split familial pure 6q16.1q21 duplication associated to obesity and transmitted with meiotic reduction.

Background Familial transmission of chromosome 6 duplications is rare. We report the first observation of a maternally inherited pure segmental 6q duplication split into two segments 6q16.1q16.3 and 6q16.3q21 and associated to obesity. Obesity was previously correlated to chromosome 6 q arm deletion and not yet assessed in duplications.

Methods The aim of the present study was to characterise the structure of these intrachromosomal insertional translocations by classical cytogenetic banding, array-CGH, FISH, M-banding, and genotyping using microsatellites, in the mother and four offspring.

Results The duplicated segments sized 16.80 Mb and 7.05 Mb are inserted distally into two distinct 6q loci. They were transmitted to 4 offspring. A son and a daughter inherited the two unbalanced insertions and

displayed, like the mother, an abnormal phenotype with facial dysmorphism, mental retardation and morbid obesity. Two daughters with a normal phenotype, inherited only the smaller segment 6q16.3q21.

Conclusion The abnormal phenotype is associated to the proximal larger 6q16.1q16.3 duplication. We hypothesise and discuss the mechanism of this rare recurrent reduction and transmission of the duplication during meiosis. The interpretation of the findings is useful for genetic counselling and understanding the mechanisms underlying the evolution of the duplication and deletion of large segmental 6q duplications.

E Landais, C. Leroy, P. Kleinfinger, S. Brunet, V. Koubi, C. Pietrement, M-L Poli-Mérol, C. Fiquet, P-F Souchon, M. Beri, P. Jonveaux, R. Garnotel, D. Gaillard, M. Doco-Fenzy

Cet article comme 2 articles encore à venir (transmission d'un anneau du 11 et 3 anneaux du 4) traitent de la mécanique chromosomique et des mécanismes de formation des anomalies chromosomiques.

Nous avons par ailleurs développé l'approche en séquençage NGS pour le diagnostic étiologique génétique de la Déficience Intellectuelle dans la suite de la CGH-array ou ACPA.

5-Analyse des micro-remaniements détectés par la technique de l'hybridation génomique comparative dans les syndromes autistiques

Nous avons développé une interface avec le service de Pédo-Psychiatrie à propos du diagnostic de l'autisme et ce travail se poursuit dans l'attente d'un accès plus facile au NGS dans ce domaine. Plusieurs présentations ou publication ont été obtenues par cette collaboration

- Bipolar affective disorder and early dementia onset in a male patient with *SHANK3* deletion.

The SHANK3 protein is a scaffold protein known to stabilize metabotropic receptor of glutamate (mGluR5) in the post-synaptic membrane of neurons. It is associated to genetic vulnerability in autism and schizophrenia. Here we report a case of 18 years old male who displayed psychiatric features of bipolarity associated to the early setting of dementia related to sporadic occurrence of SHANK3 gene multiple deletion. In addition, we propose an overview of phenotype related to SHANK3 deletion.

K. Vucurovic, E. Landais, C. Delahaigue, J. Eutrope, A. Schneider, C. Leroy, H. Kabbaj, A-C. Rolland M. Doco-Fenzy. Eur J Med Genet. 2012 Nov;55(11):625-9..

- A de novo intragenic *NRXN1* deletion in a patient with autistic spectrum disorder, language delay, intellectual disability, seizures and dysmorphic feature.

R.Dard, E.Landais, D.Gruson, P.Jonveaux, M.Beri, C.Bonnet, C.Vermeulen, A.Lannoy, D.Gaillard, M.Doco-Fenzy. Assises de Génétique Marseille 2012.

- Identification de sous-groupes phénotypiques dans l'autisme et recherche de diagnostic étiologique génétique

résumé: L'autisme est une pathologie hétérogène dont l'origine génétique n'a été démontrée que pour certains patients mais de nombreux diagnostics étiologiques restent à établir. L'équipe du CRA Champagne Ardenne a observé différents phénotypes au sein de la cohorte de 60 enfants de 3 ans à 6 ans adressés pour suspicion d'autisme au CRA depuis 1999. Au moins 5 phénotypes (sous-groupes de 8 à 12 patients homogènes sur le plan phénotypique) ont été identifiés en fonction du quotient développemental des enfants et de leur réactivité au contact corporel. Une étiologie génétique commune est suspectée pour ces groupes comme elle a pu l'être pour des enfants présentant un retard de développement avec des phénotypes identiques ou récurrent.

Le but de cette étude consiste à définir précisément les phénotypes avec des critères discriminants et quantifiables par le test du PEP-R et de tester les patients au sein de chaque groupe pour le caryotypage moléculaire (CGH-array) et la recherche du syndrome X fragile. Les résultats seront comparés entre les groupes afin d'identifier des caractéristiques développementales ou comportementales communes ainsi que des remaniements génomiques communs ou discordants. Nous nous intéresserons plus particulièrement aux

variations génomiques de petite taille considérées parfois comme des polymorphismes, en comparaison avec une population témoin de sujets non autistes.

E. Landais, Dr N Golovkine, psychiatre CRA Champagne Ardenne CHU Reims , CRA Champagne Ardenne Service de Psychothérapie de l'Enfant et l'Adolescent, CHU REIMS, M Doco-Fenzy, , N.Bednarek, J.Motte, G.Schmidt. Assises de Génétique Marseille 2012.

6- Développement d'une interface pour le Contrôle de Qualité Externe (et maintenant EEQ) en cytogénétique constitutionnelle pour l'ACLF

Plateforme informatique sécurisée pour la gestion du contrôle de qualité externe rétrospectif et prospectif en cytogénétique (EPICQE)

L'activité de cytogénétique comprend la cytogénétique constitutionnelle (prénatale et postnatale), et la cytogénétique des pathologies acquises (cytogénétique hématologique et cytogénétique des tumeurs). Un agrément est nécessaire pour les laboratoires et les praticiens qui exercent la cytogénétique constitutionnelle en France. Environ la moitié des laboratoires pratiquant la cytogénétique hématologique exercent également la cytogénétique constitutionnelle.

Le Contrôle de Qualité Externe (CQE) maintenant Evaluation Externe de la Qualité (EEQ) est une démarche obligatoire dans notre pratique médicale pour la Biologie en générale. Le système des EEQ en Cytogénétique est particulier car il repose sur l'analyse d'images. Le CQE en Cytogénétique est opérationnel dans différents pays comme l'Allemagne, l'Autriche, l'Italie, la Suisse, la Finlande, et le Royaume Uni et il est piloté à l'échelle Européenne par l'EMQN (European Molecular Genetics Quality Network). Ce réseau comporte un programme spécifique pour la cytogénétique CEQAS développé suivant le modèle britannique du UKNEQAS(www.ukneqas.org.uk).

En France, le CQE ou EEQ en cytogénétique a été mis en place dès 2005 à l'initiative des cytogénéticiens car il nécessite un mode opératoire et une expertise spécifique. En effet l'organisation de la cytogénétique française se caractérise par un grand nombre de laboratoire (plus de 70) et par une pratique très répandue du marquage en bandes R des chromosomes, alors que le contrôle anglo-saxon n'expertise que la technique des bandes G.

L'ACLF est une association qui regroupe des cytogénéticiens exerçant dans les 3 domaines d'activité pré, post-natal et onco-hématologique. Elle a développé une réflexion sur le CQE depuis 2004 (E.Carles, et C.Turleau. cf congrès de Versailles 2004- www.eacrf.org). En décembre 2004, P.Jonveaux (alors président), C.Turleau (alors secrétaire) et moi-même (chargée de la réflexion sur le CQE) ont pris contact avec l'AFFSAPS (Mme P.Maisonneuve). L'AFFSAPS a proposé à l'ACLF de lancer une étude pilote pour mettre en place le CQE rétrospectif en France, sans donner de moyens. En tant que secrétaire de l'ACLF j'ai rédigé et déposé deux projets successifs auprès de l'Agence de Biomédecine (PEGH 2006 et 2008) afin de mettre en place le contrôle qualité en ligne pour les laboratoires Francophones.

Les pratiques pour les EEQ sont différentes dans chaque pays et les objectifs de chaque type de contrôle également : Le contrôle rétrospectif teste le travail effectivement effectué dans le laboratoire dans les conditions de routine. Le contrôle prospectif s'effectue soit sur des échantillons soit sur des images.

- Contrôle rétrospectif

Il s'agit de contrôler des dossiers d'images de caryotypes déjà conclus et rendus aux prescripteurs par les laboratoires. il permet d'apprécier la qualité technique et l'auto-évaluation du laboratoire dont sont issues les analyses.

-Contrôle prospectif

Un CQE prospectif a été mis en place par les membres du GFCH pour la cytogénétique hématologique en 2005 basé sur l'envoi de culots cellulaires de cytogénétique aux 40 laboratoires volontaires. Grâce à la

subvention du projet PEGH 2006, une étude pilote en collaboration avec le GFCH pour un CQE sur images a été menée. Nous avons étendu son application en 2011 au secteur constitutionnel.

Ce travail de recherche a permis de développer un nouvel outil informatique et la mise en place de l'expertise avec transfert de fichiers en ligne. Ce système permet la tracabilité pour les laboratoires eux-mêmes et pour les EEQ, le transfert des données est possible vers l'ABM et ORPHANET. Les rapports des EEQs sont disponibles en ligne.

Enfin nous avons mis en place l'EEQ ACPA en 2011 pour la CGH-array avec envoi d'ADN (D.Sanlaville et M.Docu-Fenzy) et gestion de l'expertise en ligne.

La participation est toujours en progression avec: 73 laboratoires participants en constitutionnel, 45 laboratoires en hématologie et 33 laboratoires en CGH-array/ACPA.

Ce projet permet la formation des plus jeunes et de motiver les équipes de cytogénéticiens seniors et juniors des laboratoires francophones volontaires pour une formation continue vers l'obtention d'une meilleure qualité des examens. Tous les cytogénéticiens sont concernés comme expertisés et comme experts examinateurs. Ce contrôle a pour vocation majeure la formation et l'homogénéisation des pratiques en se basant sur le guide des bonnes pratiques en cytogénétique que nous mettons à jour régulièrement en suivant la littérature internationale. Ce travail a fait l'objet de présentations dans plusieurs congrès.

En parallèle dans le cadre de l'encadrement du groupe Qualité du réseau ACPA, le Pr D. Sanlaville et moi-même avons rédigé le guide des bonnes pratiques pour la CGH-array

Le système dans sa globalité a été soumis pour l'accréditation en novembre 2018. Nous attendons les audits du COFRAC. Tous les résultats des expertises réalisées sont en ligne ils ont été présentés annuellement et participent à la **formation des cytogénéticiens** de tout âge.

7- Approche génomique des fentes labio-palatines (EA 3801, Pr P.Nguyen)

Ce travail d'encadrement de thèse de Caroline François-Fiquet a été réalisé dans le cadre de l'EA3801

Titre de la Recherche :

« Fentes labio-palatines : Approche épidémiologique et étiologique »

Résumé de la thèse

Les fentes labio-palatines (FLP) sont la malformation cranio-faciale congénitale la plus fréquente. D'origine multifactorielle, elles sont la conséquence d'un défaut de fusion des bourgeons faciaux.

• Objectif et Méthodologie

L'objectif de ce travail a été d'étudier la place des gènes de l'angiogenèse dans le cadre de la piste étiologique des FL/P. La méthodologie de ce travail comporte 3 étapes :

- Une analyse systématique et exhaustive des gènes impliqués dans les FL/P comprenant les gènes identifiés mais aussi les gènes potentiellement impliqués.
- Une analyse rétrospective des explorations génétiques des FL/P opérées au CHU de Reims entre 2003 et 2009.
- La mise en place d'un projet d'étude prospective (2009-2012, AOL) consistant à une analyse :
 - Génomique constitutionnelle par CGH Array In situ au niveau des berges des fentes issues de déchets opératoires des chirurgies primaires des FL/P comprenant :
 - Le développement d'un protocole de culture cellulaire de fibroblastes
 - Une analyse anatomopathologique
 - Et surtout le développement d'un modèle d'étude *in vivo* chez l'enfant
 - d'analyse transcriptomique des gènes de l'angiogenèse.

Matériel et Méthodes:

Schéma expérimental: étude cas-témoins à inclusion prospective unicentrique

Population / patients: Patients porteurs de fentes labio-palatines (les « cas »): inclusion de tous patients porteurs de fente faciale du service de chirurgie pédiatrique de American Memorial Hospital du CHU de Reims (Pr ML Poli-Mérol), opérés d'une chirurgie primaire de fente faciale (labiale, palatine, ou labio-palatine) de Juin 2011 à Juin 2013.

Patients témoins non porteurs de fentes labio-palatines : inclus parmi des patients pris en charge pour une pathologie bénigne sans étiologie génétique avérée sans antécédent personnel et familial de fente faciale.

• Résultats

- L'analyse systématique des gènes impliqués dans les FL/P a mis en évidence 94 gènes dont >10 connus comme liés aux mécanismes d'angiogénèse (facteurs de croissance et protéases). Ces derniers sont en interaction et aussi avec 18 autres gènes impliqués dans les FL/P. Au total 1/3 des gènes d'intérêt sont soit des gènes de l'angiogénèse soit en lien avec eux.
- L'étude rétrospective a permis de mettre en exergue certaines formes cliniques originales qui ont été étudiées et publiées sous un angle « étiologique ».
- L'étude prospective nous a permis, après obtention des consentements, d'inclure 72 patients (30 FLP, 24FL, 18FP) opérés au CHU de Reims entre 2009 et 2012 d'une chirurgie primaire. La présentation concerne : Les résultats épidémiologiques, anatomopathologiques, génétiques (CGH Array), le protocole de culture cellulaire, les réflexions, notre cheminement aboutissant à la création du modèle d'étude d'analyse transcriptomique des gènes de l'angiogénèse

• Discussion

- Même si notre étude n'a pas mis en évidence d'anomalies en CGH-Array des gènes de l'angiogénèse, les facteurs de croissance *TGFβ*, *FGA*, *PDGFα*, *PDGFβ*, *FGF*, *FGFR1*, *FGFR2* et les protéases MMP et TIMP2 ont un rôle dans la genèse des FL/P(P>L). Il est pertinent de penser que les FL/P puissent être la conséquence d'un trouble de l'angiogénèse, car même si leur implication n'est probablement pas toujours synonyme de défaut d'angiogénèse, leurs mécanismes d'actions quant à la formation labio-palatine n'ont à ce jour pas tous été clairement identifiés.
- En conclusion les gènes de l'angiogénèse impliqués dans les FL/P sont une piste de recherche porteuse qui mérite développement. Cette conclusion a fait l'objet d'une publication.
- En Perspective : étude de l'expression des gènes en cours sur des plaques multi-puits. L'interprétation des résultats est en cours sur le plan informatique.

Voici les publications en rapport avec ce travail :

- Cleft palate and bilateral congenital cataract: a familial observation: a new syndrome?

We report a family with a rare association of congenital bilateral cataract and cleft palate that has not to our knowledge been previously reported. The lineage has unveiled abnormalities over four generations affecting 21 people with congenital bilateral cataract, with or without cleft palate. The transmission seems autosomal dominant. Four brothers and sisters presented with this defect, and a fifth sister is healthy. The mother has facial dimorphism, congenital bilateral cataract, submucous cleft palate, clinodactyly, and scoliosis. The proband's karyotype was normal. Array comparative genomic hybridisation (CGH) analysis showed an interstitial amplification in Xp21.1, found in the mother, in all the affected siblings but one, and in the healthy girl. This association is not rare and has been reported in over 50 syndromes but rarely in familial observations. Based on the genetic-clinical discordance we wonder about the deleterious impact of the Xp21.1 amplification that might be a copy number polymorphism.

François-Fiquet C, Wavreille O, Poli Merol ML, **Doco-Fenzy M. Br J Oral Maxillofac Surg. 2011 Dec 5. [Epub ahead of print]**

- Cleft palate associated with cervico-facial teratoma: report of two cases and review of the literature.

Le Saux A., Poli Merol ML., Zachard D., Josset P., Pezzetigota S., **Doco- Fenzy M.**, Guyot E., François-Fiquet C. **Int J Pediatr Otorhinolaryngol.** 2012 Aug;76(8):1225-7. doi: 10.1016/j.ijporl.2012.05.011.

- Role of angiogenesis-related genes in cleft lip/palate: review of the literature

Fiquet C, Poli-Merol M.L., Nguyen P, Landais E, Gaillard D, **Doco-Fenzy M.** **J Pediatr Otorhinolaryngol.** 2014 Oct;78(10):1579-85.

- Cultures de fibroblastes issues de berges de fentes labio-palatine : description du protocole et extraction d'ADN.

C.François-Fiquet, R. Dard, E. Landais, L. Laffon, N. Ta Phi Than, C. Mangeonjean, P. Feucher, D. Gaillard, M-L. Poli-Merol, P. N Guyen, **M. Doco-Fenzy** . **Journal d'Histotechnologie** soumis 2015

Le projet est relancé en 2019 avec un financement pour l'étude de l'exome pour 20 familles

8- Tumeurs de l'endomètre (Responsable et co-encadrement : Pr O.Graesslin gynécologue, E.Landais)

Les études en CGH-array ont été appliquées sur plusieurs tissus dont le **Cancer de l'endomètre. Ainsi nous avons encadré le travail de 2 assistante pour ce thème E.Raimond, et F.Schneider : Evaluation des déséquilibres génomiques par hybridation génomique comparative dans le processus de carcinogenèse.**

1. Rappel de la problématique

Le cancer de l'endomètre est un cancer gynécologique fréquent en Europe, aux USA et au Japon. Il présente une incidence standardisée de 13,6 pour 100 000 femmes en Europe et se situe au 3ème rang des cancers de la femme. Malgré sa fréquence, il est le cancer gynécologique le moins bien connu.

Le risque de récurrence et d'extension métastatique, et donc le pronostic du cancer de l'endomètre est directement corrélé au grade, au type histologique et au degré d'extension. Cependant, ces paramètres histopronostiques semblent insuffisants pour prédire de façon fiable le risque de récurrence et/ou de décès chez ces patientes (en particulier dans les stades précoces). La chirurgie représente la meilleure option thérapeutique.

Le pronostic du cancer de l'endomètre est réputé favorable car limité à l'utérus. La survie globale à 5 ans varie de 80% dans les stades I à 5 % dans les stades IV. Néanmoins il s'agit d'une pathologie hétérogène et la survie à 5 ans peut varier de 92% à 42% dans les stades I selon le type histologique et le grade de la tumeur. Malgré la connaissance du stade de la maladie et des facteurs histopronostiques classiques, l'évolution de la pathologie est mal corrélée à ces paramètres dans 25 à 30% des cas, suggérant que d'autres paramètres biologiques seraient utiles pour rendre pertinent l'analyse pronostique, en permettant ainsi d'adapter les stratégies thérapeutiques.

La thérapie moléculaire ciblée est de plus en plus utilisée à l'heure actuelle en médecine et particulièrement en cancérologie. La technique d'hybridation génomique comparative (CGH sur chromosome et CGH-array) permet d'analyser les déséquilibres génomiques des cancers. Peu d'études se sont intéressées aux anomalies génomiques dans les lésions précancéreuses et les cancers de l'endomètre. Ces études associant l'analyse du caryotype et l'application de la CGH sur chromosomes ont montré des anomalies chromosomiques qui pouvaient être différentes en nombre et en localisation, et spécifiques de sous types histologiques de cancers de l'endomètre. Les auteurs rapportaient 20 % d'anomalies par CGH sur chromosome dans les hyperplasies bénignes, pour atteindre 80 % dans les cancers de stade IV. Le nombre d'anomalies s'enrichissait dans les hyperplasies complexes avec atypies puis dans les cancers invasifs.

Ces remaniements étaient pour la plupart complexes et impliquaient des anomalies de nombre associant des gains des chromosomes 1, 8 et 10, ainsi que plusieurs gènes notamment les oncogènes *MYCL1* (1p34.2), *JUN* (1p32-p31), *PTEN* (10q23), *C-MYC* (8q24) etc. Ces anomalies étaient rapportées comme corrélées aux facteurs histopronostiques « connus », pour l'évolution du cancer. Ainsi il a été montré que le locus 1p36 est impliqué dans les phases précoces de l'hyperplasie . Les études par CGH sur chromosome retrouvaient une corrélation entre les altérations du nombre de copie d'ADN (délétion ou amplification) de certaines régions et la présence de métastase et le décès des patients. Ces travaux qui mettaient en évidence des zones d'intérêts,

incitaient à l'utilisation d'une technique plus résolutive comme la CGH-array de type oligonucléotide (résolution de 0,15 Mb). En effet la technique de CGH sur chromosomes a une résolution moyenne de 5 mégabases et ne permet pas de calculer précisément le nombre de gènes impliqués. La technique de CGH array étant beaucoup plus sensible (résolution inférieure à 1 Mb) elle devrait nous permettre de comparer les remaniements des différents types histologiques et de définir une hiérarchisation des gènes impliqués à différents stades.

Notre étude avait pour but de définir les anomalies génomiques les plus fréquemment retrouvées dans l'hyperplasie et le cancer de l'endomètre grâce à la technique de CGH-array. Cette technique devrait permettre d'analyser les anomalies qui existent dans ce continuum histologique menant de l'hyperplasie au cancer et de mettre en évidence des zones d'intérêts sur le génome. Nous souhaitons ainsi pouvoir déterminer les gènes compris dans les segments impliqués précocement (les hyperplasies), les segments impliqués dans les étapes suivantes (hyperplasies complexes avec atypie, cancer), dans l'invasion tumorale et la dissémination métastatique. De plus, la confrontation des résultats obtenus par cette technique avec l'anatomopathologie devrait également aboutir à individualiser des anomalies caractéristiques de sous-type histologique des cancers de l'endomètre, et d'évaluer leur intérêt sur le plan pronostic.

L'étude en cours au CHU de Reims a été réalisée grâce aux financements de la Ligue contre le cancer et de l'AOL 2010 du CHU de Reims. Elle a permis d'identifier des zones d'intérêts sur le génome. A ce jour, plus de 70 patientes atteintes d'un cancer de l'endomètre ou d'une hyperplasie de l'endomètre (patientes « cas ») ont été incluses dans l'étude. Pour cette étude, plus de 20 patientes ne présentant ni cancer ni hyperplasie de l'endomètre ont également été incluses.

Objectifs:

Dans la continuité de l'étude débutée en novembre 2009, le rôle pronostique de ces facteurs génétiques chez les patientes porteuses d'une pathologie de l'endomètre (cancer ou hyperplasie), par la mise en place d'une base de données clinico-biologiques et l'établissement de courbes de survie sur 5 ans a été effectuée.

Matériel et Méthodes:

- Schéma expérimental : Etude transversale à inclusion prospective multi-centrique suivie d'une étude de cohorte portant sur les patientes « cas ».
- Population/patients : au total, il est prévu d'inclure 100 patientes atteintes d'une hyperplasie ou d'un cancer de l'endomètre (22 patientes incluses dans le cadre de la pré-étude financée par la Ligue contre le cancer en 2010 et 78 patientes incluses dans le cadre de l'étude financée par l'AOL 2010 du CHU de Reims et par la Ligue contre le cancer en 2011).

Les prélèvements réalisés lors de la chirurgie ont été analysés avec un caryotype tumoral, une extraction d'ADN sont réalisés sur chaque prélèvement à l'état frais. Une hybridation génomique comparative est effectuée à partir des ADN ainsi obtenus. Des analyses supplémentaires (étude immunohistochimique et analyse de l'instabilité des microsatellites) seront pratiqués sur l'ensemble de prélèvements déjà obtenus et sur les prélèvements à venir.

- une étude de cohorte :

Un suivi des patientes « cas » sur une période de 10 ans est effectuée avec prise de contact tous les 6 mois et interrogation sur la survenue d'un événement d'intérêt (récidive du cancer de l'endomètre pour les patientes présentant initialement un cancer de l'endomètre, survenue d'un cancer de l'endomètre pour les patientes présentant une hyperplasie de l'endomètre et décès spécifiques et non spécifiques) avec remplissage d'un cahier d'observation.

- étude des facteurs pronostiques : relevé des événements d'intérêt dans les 10 ans suivant la chirurgie (récidive du cancer de l'endomètre pour les patientes présentant initialement un cancer de l'endomètre, survenue d'un cancer de l'endomètre pour les patientes présentant une hyperplasie de l'endomètre et décès spécifiques et non spécifiques) et des facteurs connus comme étant associés au pronostic chez ces patientes (stadiation de la tumeur, le statut ganglionnaire et le type histologique), établissement de courbes de survie.

Cette étude est en cours et fera l'objet de la thèse de science du Dr E Raimond.

9- Etude étiologique dans la déficience intellectuelle avec ou sans malformation par les techniques de NGS

Plusieurs projets sont en cours pour l'étude prospective de l'exome dans le contexte

- **Enfant avec déficience intellectuelle**
- **Diagnostic prénatal devant des malformations**
- **Diagnostic en période néonatale urgente**
- **Sujet avec suspicion de mosaïcisme cellulaire**

10- Etude des TAD pathies 2016-2019

Etude du locus du gène FOXC2

Etudes collaboratives sur les délétion et duplication de la région 19q

Etude collaborative de la région 3q29

8.1.3 COLLABORATIONS NATIONALES ET INTERNATIONALES

- Service de génétique du CHUV de Lausanne : Dr S.Jacqmenont et Hyppolyte Lois à propos des patients porteurs de délétion ou duplications 16p11.2.

- Service de Génétique du CHU de Strasbourg : Pr Jean-Louis Mandel et Amélie Piton

NGS Retard Mental: séquençage haut débit et retard mental

- Service de génétique d'Angers et de Marseille : à propos de translocations associées à un syndrome.

- Service de génétique de Besançon et de Marseille à propos d'une observation de délétion en Xq pour KIAA2022, un patient.

- Service de génétique de Montpellier à propos de plusieurs observations de délétion 2pter.

- Service de génétique de Dijon :

- Etude DupMECP2 Pr L.Faivre,
- Etude collaborative CGH array et découvertes incidentales Pr L.Faivre
- Projets exomes en pré ou postnatal avec l'équipe de L Faivre à Dijon
- Etude COMPASS avec P Callier à Dijon
- Etude BRAF1 avec Besançon
- Structuration de la filière Anddi-Rares

- Collaboration à propos des CNV avec Boston (USA) et laila Khattabi

9. ACTIVITE HOSPITALIERE

Assistante du laboratoire de Cytogénétique et de Biologie de la reproduction, CECOS et Biologie prénatale Sous la responsabilité du Dr F.Bajolle :1992-2002 - Fédération de services Pol Bouin HMB CHU-Reims (Pr. J.J.Adnet), Assistante puis Praticien Hospitalier du Service de Génétique sous la responsabilité du Pr. D.Gaillard - Fédération de Biologie puis pole de Biologie dirigé par le Pr P.Gillery (2002-2012)

Mon activité hospitalière a débuté dans le secteur cytogénétique post-natal du service dirigé par le Dr. F Bajolle. Elle s'est poursuivie dans le Service de Génétique dirigé par le Pr. D.Gaillard. Le service s'appelle maintenant « GHI et biologie de la reproduction » (génétique, hématologie, immunologie), il est dirigé par le pr P Nguyen hématologue au sein du pole de Biologie Territoriale (Pr p Gillery).

J'ai assuré au sein du service de génétique des charges administratives en rapport avec les besoins du moment et les projets de restructuration du CHU de 1999 à 2015, la réflexion sur la mise en place de la nouvelle gouvernance et des pôles. Mon activité médicale est partagée entre la biologie (cytogénétique et génétique moléculaire) et les consultations de génétique en relation avec la plate-forme de Biologie Moléculaire PRBI (Pr C.Clavel) dans le cadre du pole de Biologie (Pr P Gillery). L'activité de génétique moléculaire est actuellement noyée dans celle de Biologie Moléculaire de notre pole de Biologie.

Mon activité clinique s'inscrit dans le cadre des maladies rares avec la mise en place de plusieurs centres de compétence ou de références dans notre CHU. Je suis responsable du CRMR FECLAD sur les maladies embryonnaires du développement. Je participe également aux centres de compétence de néphrologie, des anomalies rares du cervelet et du Centre de Référence CRMR FECLAD (anomalies du développement) que je coordonne depuis 2017.

En 2019-2020 j'ai assuré toute la responsabilité et l'activité des 3 secteurs de clinique, génétique moléculaire et cytogénétique constitutionnelle suite au congé maternité du Dr Céline Poirsier (PH) (avril-octobre 2019) et car le Pr AS lèbre était en disponibilité (janvier-juin 2019) puis de septembre 2019 a début janvier 2020. Elle souhaite poursuivre une activité parisienne actuellement. Nous n'avons pas d'autre praticien PH en clinique mais M Spodenkiewick actuellement AHU sera recrutée en mai 2020. En cytogénétique je travaille avec le Dr MC Melun Blocquaux qui est à mi-temps et prendra sa retraite fin décembre 2020.

9.1 Charges administratives

- Rédaction du projet de service (1999), puis participation à la rédaction du projet de service, du projet de

pole (2007), participation à l'élaboration des plans du nouvel hôpital 2012, et du dernier 2014-2017

- Choix et la justification de l'achat de matériels et de réactifs,
- Choix stratégiques pour l'archivage et la gestion informatique des dossiers patients, l'imagerie cytogénétique (microscopie et photographie), participation à la rédaction du cahier des charges du nouveau logiciel métier du service (2009-2015)
- Mise en place du GBEA, puis du contrôle de qualité externe en Cytogénétique
- Participation à la démarche d'accréditation
- Encadrement des stagiaires (internes, externes, maîtrises, LMD) et du personnel
- Je représente le Service pour les projets de restructuration architecturale pour la plateforme de biologie moléculaire PRBI et pour le service de génétique (GHI) dans un nouveau bâtiment (échéance 2017)
- A mon retour de disponibilité le 1^{er} septembre 2016, j'ai assuré la responsabilité du secteur de génétique clinique et cytogénétique.
- Participation au COPIL de génétique du CHU de REIMS mis en place en 2018
- Recrutement d'une assistante HU : Marta Spodenkiewick, d'une secrétaire pour le CRMR, et d'un ingénieur
- Organisation des réunions hebdomadaires des secteurs de Biologie Génétique
- Organisation des réunions de service de génétique hebdomadaire et des RCP
- encadrement des externes, internes, de notre conseillère en génétique et des techiciennes de génétique et cytoégénétique.
- Activité de recours sur dossiers de prénatal
- Accompagnement des consultations de notre conseillère en génétique
- Participation à l'organisation du déménagement dans le nouveau batiment de biologie pour 2019
- Participation aux audits pour l'accréditation
- **durant le confinement COVID19 j'étais la seule encadrante présente sur place tous les jours pour accompagner les techniciens, secrétaires et praticiens plus jeunes. J'ai assuré la mise en place des visioconférence pour les staff qui ne se sont pas arrêté et pour les visioconsultations que nous avons débuté dès la deuxième semaine.**

9.2 Activité Médicale :

Mon activité médicale est partagée entre la biologie et les consultations de génétique. Je participe aux consultations afin d'expliquer aux parents le résultat des examens de cytogénétique de leur enfant. Après le vote des lois de bioéthique et l'obtention obligatoire du consentement éclairé des patients, le volume des consultations de génétique a augmenté. Ce faisant j'ai acquis une expérience dans le domaine de la déficience intellectuelle et de la dysmorphologie. Les enfants me sont maintenant adressés pour avis sur le diagnostic étiologique. Lors de ces consultations je recueille l'histoire familiale, l'histoire clinique du ou des

enfants, l'histoire du développement psycho-moteur, une iconographie avec des photographies et un examen clinique. Je peux ainsi colliger les données cliniques et biologique en collaboration avec les cliniciens et participer à l'élaboration de cohortes de patients présentant les mêmes signes. Nous avons développés les consultations pluridisciplinaires dans ce domaine ainsi que les hospitalisations de Jour (Pr N Bednarek, Pr Motte). Ces éléments sont importants au sein du réseau CGH-array/ Achro-Puces pour décrire de nouveaux syndromes.

Nous avons mis en place également depuis 6 ans avec le Dr Lesaffre (cardiologue), une consultation pluridisciplinaire de Cardio-génétique, et avec le Pr Labrousse une consultation de surdité .

En disponibilité pendant 14 mois au sein du laboratoire Cytogen à Nantes, j'ai acquis une expérience pour l'accréditation de cytogénétique prénatale et postnatale dans un laboratoire privé accrédité avec une activité de 1200 caryotypes par an.

A mon retour j'ai assuré le renouvellement du CENTRE de REFERENCE CRM MR FECLAD pour les maladies embryonnaires du développement et son animation.

Activité médicale

Consultations : 3 demi journées par semaine

	Consultations
2016	246 retour en septembre
2017	808
2018	1150
2019	980
2020	142 en février

Activité en biologie

	Total MDF
2014	904
2015	507 : jusque juin
2016	178 : a partir de septembre
2017	909
2018	1391
2019	1485
2020	241 en février

ACPA pré et postnatal, DPNI , Caryotype et FISH

	CARYOTYPE	LIQUIDE AMNIO	PVC	FISH	PRODUIT AVORT	ACPA	DPNI
2016	23	11	4	19	0	37	0

2017	87	35	4	61	8	218	55
2018	30	14	4	59	5	390	487
2019	47	23	4	56	2	439	236
2020	0	4	0	7	0	84	35

Génétique moléculaire pré et postnatale

	FRAXA	SEGRE	QPCR	MLPA	GJB2	GJB6	PMP22	AZF	SRY
2016	13	0	55	14	0	0	1	1	0
2017	139	3	273	5	1	0	8	11	1
2018	155	12	220	4	0	0	7	3	1
2019	273	15	302	3	32	24	16	5	8
2020	30	6	52	0	11	10	1	0	1

9.1.1 ACTIVITE CLINIQUE

Le secteur des consultations de génétique s'est développé sous l'impulsion du Pr D.Gaillard, dans des locaux dédié. J'ai acquis la Qualification en Génétique Médicale en 2000 et participe à ces consultations pour les domaines suivants :

- Consultations de conseil génétique : retard mental et retard global du développement, Centre de compétence retard mental, Centre de compétence des maladies de la fosse postérieure

- Consultations en salle (URIP, Hopital de Jour (UMAP))

- Activité du centre de référence des maladies rares anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique grand Est (Dijon, Nancy, Strasbourg, Reims - Coordinateur L.Faivre- Labellisation - 2006), Centres FECLAD Nord Est. Direction Laurence Faivre (Centre de Référence Maladies Rares "Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs"Hôpital d'Enfants, 10 bd Maréchal de Lattre de Tassigny, BP77908, 21079 Dijon cedex)

- Consultation pluridisciplinaire sur le retard de développement en collaboration avec les neuropédiatres du CHU de Reims (Pr.J.Motte, N.Bednarek, P.Sabouraud, A Ameil), avec Mme le Pr. Gaillard et le Dr M. Mozelle-Nivoix depuis 2000 puis avec le Pr N. Bednarek.

- Consultations en HDJ pour le polyhandicap depuis 2012 (Pr Bednarek).

- Révision de dossier avec le Centre de Ressource sur l'Autisme depuis 2007 tous les 3 mois (Dr N Golovkine)

- Révisions de dossiers génétiques pour le diagnostic prénatal dans le service depuis 2000 tous les mois

- Réunions du Centre multidisciplinaire pour le diagnostic anténatal depuis 2007 toutes les semaines

(Dr Bory, et Alanio)

- Membre des équipes pluridisciplinaires pour le diagnostic présymptomatique
- Réunions du 3^{ème} Jeudi de Necker depuis 2001
- Centre de compétence des maladies rénales du CHU de Reims (réunion tous les 3 mois) (Pr Pietrement et Rieu)
- Consultation de cardio-génétique tous les 2 mois (Dr Lesaffre)
- Consultation pour la surdité tous les 2 mois (Pr Labrousse)

Années	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	TOTAL
Consultations	29	22	12	47	45	34	55	deleg	129	127	142	130	180	897

Années	2009	2010	2011	2012	2013	2014
Consultations	153	206	341	350	399	410

En 2015 : j'assurais **2 consultations** par semaine (8 familles) :

Activité similaire jusqu'en juin 2015 220 Consultations puis mobilité au Laboratoire CYTOGEN activité de consultation : 40 jusqu'en décembre.

Participation aux réunions du CPDPN au CHU de Reims puis au CHU de Nantes (via Polyclinique de l'Atlantique les mardis soir.

NB Totalité des CS de Génétique au CHU de REIMS en **2015** :

Pr D Gaillard 600, C Poirsier 670, **M Doco 220**, A Lannoy 250, M Mozelle 20.

De retour au CHU de Reims en septembre 2016, j'ai assuré les consultations en remplacement de C Poirsier (congé maternité) puis D Gaillard (consultanat) avec des consultations quotidiennes.

Depuis 2016 le Pr D Gaillard est en retraite, j'assure **3 consultations** par semaine (15 familles)

Mon activité :

- **Participation aux RCP :**
 - **Neurogénétique**
 - **CPDPN**
 - **Surdité**
 - **néphrologie**
 - **Déficience intellectuelle (visioconférences)**
- **Coordination du CRMR FECLAD: file active de plus de 700 patients**

Organisation de

- La journée des maladies rares diffusion du film Wonder pour la journée internationale des maladies rares **2018**
- Journée internationale des maladies rares **2019** et organisation du spectacle « écoute donc voir » avec alliance maladie rares le 04 mars **2019**
- Journée sans diagnostic au CHU en 2018,
- Animation : organisation des RCP, recrutement d'une secrétaire, recrutement d'un ingénieur
- Rédaction du PNDS délétion 1p36
- Participation aux réunions du COPIL des CRMR FECLAD

En 2017 et 2018 : Participation aux journées sur le parcours de soin des patients atteints de maladies rares organisé par l'ARS à Strasbourg et Metz

En 2019 : Formation aux ETP (éducation thérapeutique du patient) avec e learning et présentiel février et mars 2019, formation requise pour le CRMR

9.1.2 ACTIVITE BIOLOGIQUE

9.1.2.1- CYTOGENETIQUE

Responsable de l'Unité Fonctionnelle de cytogénétique constitutionnelle (UF 6130) depuis 1992 :

Organisation de l'activité, conclusion de tous les caryotypes en prométaphase et de certains caryotypes en métaphase et en FISH. Conclusion de tous les caryotypes de tumeurs solides.

- Caryotypes constitutionnels en métaphase et en prométaphase depuis 1991
- Caryotypes des tumeurs solides depuis 1990
- Cytogénétique moléculaire depuis 1991 :
- Cytogénétique prénatale en routine depuis 2015

Les caryotypes constitutionnels sont prescrits par les différents services hospitaliers publics et privés de Reims, de la région Champagne-Ardenne et de l'Aisne. Les médecins prescripteurs sont pédiatres, gynécologues, urologues, endocrinologues, psychiatres, hématologues, ou oncologues.

Depuis mon arrivé dans le service du Dr Bajolle, j'ai mis en place la technique des caryotypes en prométaphase dans le secteur constitutionnel, puis le secteur de la cytogénétique moléculaire avec un recrutement très important de neuropédiatrie. La technique de FISH nous permet depuis 1991 l'analyse des microdélétions ou des remaniements de structure chromosomiques complexes. Les techniques de C.G.H. (hybridation génomique comparative) et de M-FISH. ont été mises en place avec une application tant pour les caryotypes constitutionnels que tumoraux. A partir de 2001, j'ai développé l'analyse des extrémités télomériques grâce à un projet de recherche (AOL) tout d'abord par la technique de FISH puis par MLPA.

J'ai participé à l'évolution technologique de mon secteur puisque nous sommes passés de l'aire de la pellicule photographique à celle de la lecture automatisée sur chercheur de métaphase ou de noyau.

Bilan d'activité cytogénétique de M.Docu-Fenzy 1996 à 2013

	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	TOTAL
CA Std seul sang	485	398	395	357	351	364	411	257	365	356	216	110	80	4145
CA Std seul autre	46	26	76	1	26	28	9	4	3	5	10	5	3	242

CA HRC seul sang				9	26	19	19	8	11	11	9	4	15	131
CA Std+HRC sang	271	266	248	315	331	328	287	136	287	287	286	270	269	3581
CA Std+HRC autre				0	0	0	3	2	0	12	12	8		37
Cultures									35	31	15	13	15	109
CA Prod.avortement	45	43	47	42	39	27	20	0	0	0	0	2	5	270
FISH sang			117	240	194	189	188	118	466	371	528	308	269	2988
FISH autre				12	105	144	143	95	13	12	9	10	15	558
CA tumeur	55	152	70	29	55	43	40	17	44	31	45	64	55	700

	2009	2010	2011	2012	2013
CA Std seul sang	20	20	15	126	200
CA HRC seul sang	13	6	4		
CA Std+HRC sang	320	277	239	310	367
Cultures	35	1	19		
FISH sang	356	321	224	96	116
CA tumeur	61	101	60	50	60

Bilan d'activité de Cytogénétique de 2014 transmis à l'Agence de Biomédecine



Rapport annuel d'activité en génétique constitutionnelle post-natale 2014

Cytogénétique

Diagnostic postnatal par Caryotype/FISH

Nombre total d'individus testés (FISH et/ou caryotype) * :

517

Indications	Techniques	Nombre d'analyses	Nombre de résultats normaux	Nombre d'anomalies équilibrées	Nombre d'anomalies déséquilibrées
Retard mental / malformations / anomalies du développement (y compris T21)	Caryotype	279	262	7	20
	FISH	69	50	4	15
Troubles de la reproduction	Caryotype	101	99	1	1
	FISH	3	2	1	0
Maladies cassantes	Caryotype	0	0	0	0
	FISH	0	0	0	0
Etudes familiales	Caryotype	120	107	13	0
	FISH	48	39	5	4

Le laboratoire réalise-t-il des sondes à façon ?

Oui

2015 ACTIVITE jusqu'en juin au CHU de Reims puis au laboratoire CYTOGEN à St Herblain :

En 2015 et 2016 j'ai exercé une activité importante de diagnostic prénatal au sein du laboratoire CYTOGEN a Nantes (liquide amniotique et PVC)

Chiffres : Juillet à décembre 2015 : 650 Caryotypes lymphocytaires, 150 Liquides amniotiques, 55 trophoblastes

2016 Janvier à aout 2016 : activité similaire avec augmentation du nombre de caryotypes au laboratoire CYTOGEN

Septembre 2016 à mai 2019

Retour au CHU de Reims. Depuis mon retour, j'assume la responsabilité de la cytogénétique cosntitutionnelle avec Dr Melun-Blocquaux. **j'ai organisé la mise en place de** la technique avec le budget pour :

- **La FISH interphasique**
- **La CGH-array en prénatal.**
- **Le DPNI pour la trisomie 21 (juin 2017)**

Les techniques de C.G.H. sur chromosome (AOL 2001-2003) et CGH-array (PHRC 2003-2005), ont été progressivement implantées dans le laboratoire par l'intermédiaire de projets de recherche clinique puis par un projet STIC 2004. J'ai coordonné ces projets sur le CHU de Reims.

Bilans d'activité de CGH-array de 2014 transmis à l'Agence de Biomédecine

Puces, MLPA, QF-PCR...

Activité globale en 2014

Activité globale d'analyse par puces (puces pangénomiques + puces ciblées)

Nombre de dossiers rendus au prescripteur	104
Nombre d'analyses de puce réalisées au sein du laboratoire	106

Validation d'analyse de puce

Nombre de FISH	9
Nombre d'analyses de génétique moléculaire	216
Nombre d'analyses de validation par puces (parent confirmant puce enfant)	0

Recherche d'anomalies chromosomiques par analyse moléculaire
(MLPA, QF-PCR, QMPFSF...) pour l'année 2014

Nombre de dossiers	106
--------------------	-----

Analyses pangénomiques par puces en 2014

Indications	Analyses réalisées en 2014	Nombre de dossiers rendus	Nombre de dossiers positifs rendus
Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique	Oui	79	16
Malformations sans retard psychomoteur	Oui	30	3
Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages isolé	Oui	43	5
Troubles Envahissants du Développement (TED) / Autisme	Oui	21	0
Caractérisation d'une anomalie découverte au caryotype ou par une autre technique (MLPA, FISH...)	Oui	8	7
Fœtopathologie	Oui	5	1
Autres indications	Oui	8	1

Analyses ciblées par puces

Avez-vous réalisé des analyses ciblées par puces en 2014 ?	Non
--	-----

La technique de CGH-array ou ACPA pour les signes d'appel échographiques s'est maintenant implantée dans le diagnostic prénatal ce que nous faisons avec l'aide d'E Landais en lien avec le CPDPN où les indications sont discutées. Le nombre de demande progresse avec 2 à 3 demandes par semaine. Je valide les résultats toute l'année pour cette activité.

Par ailleurs nous avons rappatrié 80 CGH-array par an qui étaient depuis 2007 prise en charge par l'équipe du Pr P Jonveaux a Nancy.

9.1.2.2 GENETIQUE MOLECULAIRE

Je participe à l'activité du service pour le secteur de génétique moléculaire depuis 1990 en collaboration avec le Dr Pascale Cornillet. **J'ai obtenu l'Agrément pour la Génétique Moléculaire** en 2001 Je signe actuellement tous les examens du Service de Génétique en dehors des études de panel. J'ai participé à la rédaction des protocoles nationaux dans le cadre du réseau de génétique moléculaire pour les disomies uniparentales.

Les activités diagnostiques sont :

- Syndrome X Fragile : pour FRAXA et FRAXE.
- Syndromes de Prader- Willi et Angelman
- Délétion du gène SRY pour les suspicions d'ambiguïté sexuelle

Projet de recherche clinique (P.H.R.C.) sur la recherche des microdélétions du chromosome Y chez les patients azoospermiques. (Dr F. Carré-Pigeon, et le Dr P. Cornillet)

- Disomies uniparentales 13, 14, 15, 16, 7, 20, 18 et 11.
- Recherche de mutation pour : *CX26*, *CX30*, *SALL1*, *GLA*, *CMG2/ ANTRX2*
- Remaniements subtélomériques : MLPA télomères et micro-remaniements
- Remaniements quantitatifs : QPCR
- **DPNI ADNIcT21**

En 2012 nous avons mis en place le séquençage du gène *CMG2(ANTRX2)* responsable de la hyalinose systémique afin de répondre à la demande et nous avons ainsi développé un recrutement national et international. Je participe aux réunions de l'ANPGM pour suivre les évolutions techniques telles que le NGS et participer aux informations sur les recommandations pour l'accréditation.

Nous avons répondu à l'appel d'offre NGS et avons été notifiés pour la Région Champagne-Ardenne. Un séquenceur moyen débit est en cours d'achat par le CHU de Reims (arrivée en septembre 2014).

Parallèlement au développement de ce secteur nous avons mis au point la CGH sur chromosomes, puis j'ai acquis une formation sur la CGH-Array ou ACPA à partir de 2003 et j'ai pu déposer un PHRC régional sur l'application de la CGH-array dans le retard psychomoteur qui a été financé.

La technique de Q-PCR a été mise en place avec Emilie Landais pour le contrôle des amplifications dépistées par la CGH-array.

Nous fabriquons maintenant en routine des sondes Bacs ou Pacs, grâce à mon expérience acquise

avec F.Dastot Le Moal et N.Collot (Service de Biochimie Génétique du Pr. M. Goossens), et avec l'aide de Anouck Schneider, puis d'Emilie Landais. Ces sondes nous permettent de contrôler les résultats de la CGH-array, préciser des points de cassures ou d'identifier l'orientation des micro-remaniements chromosomiques. Nous participons au réseau national CGH-array Achro-Puces et échangeons ces outils avec les autres laboratoires.

Bilan d'activité de Biologie Moléculaire de 1996 à 2013

	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	TOTAL
Xfragile														
FRAXA				174	188	203	180	139	166	162	191	179	181	1763
FRAXE				167	193	193	177	138	152	149	183	177	169	1698
Prader-Willi - Angelman				33	45	35	35	34	36	41	29	27	27	342
Disomies				10	16	35	25	49	63	22	77	24	55	376
Délétion Y (AZF)				66	74	83	86	104	79	92	80	57	65	786
Gène SRY				11	8	7	1	5	1	14	6	3	11	67
C.G.H.				16	2	7	2	10	40	0	0	0	0	77
BRCA 1 et RET				0	0	15	35	0	0	0	0	0	0	0
SALL 1										1	4	2	4	11
Connexines 26										20	28	7	17	72
Connexine 30										5	18	4	11	38
TOTAL	265	295	262	477	526	563	506	479	537	506	616	480	540	5230
														6052

	2009	2010	2011	2012	2013
Xfragile					
FRAXA	209	223	194	208	153
FRAXE	184	207	141	172	32
Prader-Willi - Angelman	18	29	40	26	19
Disomies	52	39	73	10	
Délétion Y (AZF)	70	50	21	24	15
Gène SRY	18	7	15	2	2
SALL 1	5	1	2	2	1
Connexines 26	17	9	21	15	15
Connexine 30	13	9	16	11	8
MLPA	21	18	10	1	69
QPCR	117	30	50	325	182
CMG2		1	10	11	11
ségrégation	35	21	35	3	0
ARX		26	8	0	0
Fabry			35	56	47
PMP22				8	12
PAFAHB1				1	0

C.G.H./ACPA	43	146	202	150	232
-------------	----	-----	-----	-----	-----

Bilan d'activité de Biologie Moléculaire de 2014 transmis à l'Agence de Biomédecine



Rapport annuel d'activité en génétique constitutionnelle post-natale 2014

ORPHA136	CADASIL	NOTCH3	1	1	1	1	0	0	0
ORPHA2175 69	Cardiomyopathie hypertrophique	MYBPC3	1	5	1	1	4	0	0
ORPHA1009 73	Déficience intellectuelle FRAXE	AFF2	1	26	26	0	0	0	0
ORPHA3326 49	Déficit du transport vésiculaire cérébral de la dopamine et la sérotonine	SLC18A2	2	0	0	0	0	0	0
ORPHA13	Déficit en 6-pyruvoyl-tétrahydroptérine synthase	PTS	2	2	1	1	1	0	0
ORPHA3570 8	Déficit en décarboxylase des acides aminés aromatiques	DDC	2	3	1	1	2	0	0
ORPHA226	Déficit en dihydroptéridine réductase	QDPR	2	0	0	0	0	0	0
ORPHA2102	Déficit en GTP cyclohydrolase I	GCH1	2	5	1	1	4	0	0
ORPHA3057	Déficit en monoamine oxydase A	MAOA	2	0	0	0	0	0	0
ORPHA1646	Délétion partielle du chromosome Y	USP9Y	1	31	31	0	0	0	0
ORPHA2630 49	Disomie uniparentale du chromosome 14	DLK1	1	1	1	0	0	0	0
ORPHA2630 49	Disomie uniparentale du chromosome 14	DLK1	1	1	1	0	0	0	0
ORPHA3328 4	Dysplasie spondylo-épiphyse tardive	TRAPPC2	2	1	1	1	0	0	0
ORPHA1011 50	Dystonie dopa-sensible autosomique récessive	TH	2	3	1	1	2	0	0
ORPHA7059 4	Dystonie dopa-sensible par déficit en 5,6-pyridoxine réductase	SPR	2	0	0	0	0	0	0
ORPHA2384 55	Dystonie-parkinsonisme infantile	SLC6A3	2	0	0	0	0	0	0
ORPHA273	Dystrophie myotonique de type I	DMPK	1	8	8	2	0	0	0
ORPHA2088	Glycogénose par déficit en GLUT2	SLC2A2	1	0	0	0	0	0	0
ORPHA2176	Hyalinose systémique infantile	ANTXR2	2	4	4	1	2	0	0

Cette version vous permet de relire vos données et ne peut pas faire office de rapport d'activité.

13/02/2015 - Page 11/19
EUGT 8103

2016-2018

Poursuite de l'activité en génétique moléculaire. Je m'efforce de suivre les formations en NGS.

Dans les perspectives nous allons développer l'étude d'exomes pour les patients sans diagnostic.

Le Pr Anne-Sophie LEBRE a été recrutée pour remplacer le Pr D Gaillard et elle a développé le diagnostic en NGS.

Depuis retour à Reims fin 2016 : j'ai mis en place le DPNI pour la trisomie 21 (20 patientes par semaine fin 2017) par la technique de NGS.

J'ai a plusieurs reprise depuis 2016 été consultée par la DGOS, la DGS et l'ABM pour la mise en place du DPNI (j'ai déposée la lettre d'intention pour le DPNI en 2016 au nom de l'ACLF).

En 2018 le CHU de Reims a obtenu l'autorisation par l'ARS pour réaliser le DPNI pour la T21 sur ma double casquette cytogénétique et génétique moléculaire;

Nous avons anticipé la sortie des textes de loi de fin 2018 en mettant en place le test dès 2017. 785 patientes ont été dépistée en 2018.

9.1.2.3 PERSPECTIVES du SERVICE et de l'ACTIVITE de GENETIQUE

Dans le cadre des perspectives nous devons nous adapter à la restructuration du pôle de biologie avec le déménagement dans le nouveau bâtiment consacré à la biologie. La génétique est regroupée avec toutes les activités de génétique moléculaire ou biologie moléculaire au sein de la plateforme PRBI. Je défends régulièrement notre discipline de génétique pour garder notre spécificité et afin de pouvoir former nos étudiants.

- Développement de l'activité de Génétique Humaine biologique et clinique sur le plan Universitaire et Hospitalier notamment dans le domaine des maladies rares en s'appuyant le renouvellement de notre CRMR et sur les filière Anddi-Rares et DéfiScience ainsi que sur les centres de compétences auxquels nous participons. Recrutement de collègues cliniciens.
- Travail en réseau au sein du pôle de biologie du CHU de Reims et du pôle Femme Parents Enfant,
 - o Le développement de la technique de séquençage NGS (panels) et le développement de l'accès à l'exome afin d'identifier des mutations pour les familles qui présentent des maladies non étiquetées (épilepsie, déficience intellectuelle, polymalformation etc..) avec le Pr AS Lebre. Dans le cadre des préindications, nous allons travailler avec la plateforme AURAGEN du plan France Génomique 2025, j'ai toujours eu d'excellents rapports avec son directeur le Pr D Sanlaville, au sein du bureau de l'ACLF, et cela va continuer. Je suis proposée comme correspondant RCP pour les inclusions.
 - o Maintient de l'activité de diagnostic prénatal qui se développe et développement des techniques « innovantes » pour le diagnostic prénatal (exome, génome et TADpathies). Nous devons faire face à une activité de diagnostic prénatal croissante en génétique et avec des consultations plus nombreuses également.
 - o La démarche d'accréditation.
 - o Le maintien des activités du service soumises à agrément, et la formation des internes et externes.

- J'ai lancé le projet d'une fédération des centres de référence et de compétence au sein du CHU de Reims pour répondre aux exigences du **PNMR3**. Je suis maintenir la pression pour le diagnostic des patients sans diagnostic à la fois sur le plan clinique et biologique
- Participer au développement des innovations technologique pour la prise en charge des patients porteurs de maladies rares à la fois sur le plan diagnostique et clinique en lien avec la plateforme PRBI du CHU de Reims.
- Poursuivre le travail en réseau mis en place en cytogénétique, en génétique moléculaire et en recherche clinique sur le plan national au sein de la FFGH, l'ACLF, le réseau Achropuce, l'ANPGM, NGSdiag et des filières de soin par exemple.
- Poursuivre l'effort d'interaction avec les associations de patients ALLIANCE Maladies Rares, AFM, deletion 22, Valentin APAC, le Goeland, trisomie 21 etc pour un meilleur accès aux diagnostics et à la prise en charge des patients, en lien avec les conseillers en génétique et notre psychologue cf la structure du centre de référence (UF 6138) CLAD-Est site Reims
- Maintenir l'effort de publication qui s'est mis en place

10. CONGRES

- **Symposium de Génétique Humaine Lariboisière** - Paris – mai 1994-1999
- **European Cytogenetic Conference (E.C.A.) 1997-2019**
- **International Congress of Human Genetics et ESHG 2000-2019**
- **Colloques de l'ACLF (Association des cytogénéticiens de langue française) 1992 – Tours 1994, Paris 1996, Montpellier 1998, Toulouse 2000, Genève 2002, Versailles 2004, Reims 2006, Nantes 2008, Aix 2010, Paris 2012, Lyon 2014 et Montpellier 2016, St Malo 2018**
 - o Journée ACPA 30 novembre 2011 Paris
 - o 11^{ème} journée thématique : journée 15 mai 2013
 - o 12^{ème} journée thématique : journée 20 novembre 2013
 - o Maladies cassantes 7 décembre 2016
 - o Journée accréditation Novembre 2017
 - o Journée ACPA 19 juin 2018 et 2019 Paris
- **Euromédecine** - Montpellier - novembre 1993 – 1995
- **Assises de Génétique Humaine et Médicale** janvier 2002-2020
 - o Assises de Génétique humaine : Marseille 2002, Angers 2004, Strasbourg 2006, Montpellier 2008, Lille 2010, Marseille février 2012, Bordeaux 2014, Lyon 2016, Nantes 2018, Tours 2020
- **Groupe de Génétique médicale du 3^{ème} Jeudi 1999-2020: Hôpital Necker -Paris**
- Séminaire de Diagnostic anténatal des malformations - Paris- Necker – 1993-1999
- séminaire de génétique clinique de l'Hôpital des enfants malades - Paris 7 avril 1994-2000
- Séminaire de génétique et accompagnement
- séminaire de génétique clinique A Lille janvier 2019
- **Club de génétique de l'Est (Nancy - Strasbourg - Mulhouse - Reims - Besançon) 1996-2007, 2014, 2016-2018**
- **Eurocancer - Génétique et Cancer** - Palais des Congrès - Paris – 1995-1999
- Congrès international: les causes génétiques du retard mental- Caen 19-21 octobre 1995
- First International conference on Haploinsufficiency Diseases - June 26-29- 1996 –
- Participation au Forum citoyen sur le thème des maladies rares dans le cadre des états généraux de la santé d'Ile de France et invitée par l'AFM - 1999
- Participation au Téléthon 1999, 2000, 2001- 2003, 2016-2019
- Société Française de Génétique et Société Française de Génétique Humaine Structure et pathologies nucléaires et chromatine - Institut Curie - Paris 20-21 janvier 2000
- Formation sur Metacyte - analyse FISH complètement automatisée sur des noyaux

- interphasiques, comptage des spots et co-localisation. 5 Décembre 2000 -14-18h - Paris .
- 17ème Séminaire de Génétique: Le retard mental: nouveautés diagnostiques, 4ème séminaire de génétique et accompagnement: le retard mental, prise en charge et soins (15-16 /032001)
- Diagnostic préimplantatoire : indications et résultats (Dr S.Viville) IRF Reims 14 juin 2001
- Enabling Discovery Seminar Genotyping in the genomic Era Paris 7 mars 2002
- 1ère Conférence Découverte des Génomes et Expression des Gènes – auditorium de l’Institut Pasteur – Paris – 15 mai 2003
- Les Journées 2004 – Rein et Génétique – Paris 5-6 mars 2004
- Colloque DEA de Génétique Humaine – 18 juin 2004 – Orsay (Pr M.Fellous)
- Rencontres de diagnostic anténatal le 26 janvier 2011 Reims IRF , 2012, 2013, **2014-2020**
- Atelier du réseau des laboratoires de diagnostic moléculaire des maladies génétiques et neurologiques musculaires, neurosensorielles et retards mentaux- Cochin St Vincent de paul 17-18 mars 2011
- Séminaire de génétique clinique et de conseil génétique journée nationale de médecine prédictive jeudi 12 mai 2011 – Faculté de médecine de Lille
- Journée internationales des maladies rares : Février 2011 et 29 février 2012, 2013-2014
- Journée sur les maladies Métaboliques Rares, Novembre 2013, Paris Bercy
- Réunions en visioconférences pour le réseau NGS et le club de génétique de l’EST 2014-2016
- Formation MULTIPLICOM sur le DPNI, 14 décembre 2016, décembre 2017, septembre 2019
- Journée des maladies rares : 2017, 2018, 2019, 2020
- Journée internationale de la trisomie 21 : 22 mars 2018
- Rencontres du GERSSED en Champagne, 28 juin 2017 : les SED, Syndromes d’Ehlers Danlos
- 31 eme journée des gynécologues de la Région Champagne Ardennes 15 Novembre 2017
- Journée de diagnostic prénatal : 16 Février 2018, février 2019, Février 2020
- Focus sur les cardiomyopathies : 26 juin 2019 (19h 22h)
- Relais Handicaps rares du Nord Est : 10 octobre 2019 a 13h30

11. PUBLICATIONS

A - REVUES SCIENTIFIQUES A COMITÉ DE LECTURE.

Publications

- Rédaction de guide de bonne pratique en ACPA 2018
- Rédaction de fiches pour le réseau VALENTIN APAC r(21)
- Rédaction de fiches d'urgence pour la filière Anddi-Rares del 1p36
- Révision : Guide de bonne pratique en cytogénétique 2019-2020
- Révision : Guide de bonne pratique du DPNI 2017
- Rédaction annuelle du bulletin de l'ACLF depuis 2005, Bulletins en ligne sur le site de l'ACLF (www.eacrf.org)
- Traduction fiches UNIQUE Dup 15q 2019
- Orphanet : Mise à jour fiche 2q37 2020

Rédaction

- PND5 1p36
- PND5 2q37 sorti 2019

Publications :

Soumises

CLINICAL-NEURORADIOLOGICAL CORRELATIONS IN 67 AICARDI CASES: BASAL GANGLIA DYSMORPHISMS AS A NEW FEATURE

Masnada S., Pichiecchio A., Formica M., Arrigoni F., Borrelli P., Accorsi P., Bonanni P., Borgatti R., Dalla Bernardina B., Danieli A., Darra F., Deconinck N., De Giorgis V. MD, Dulac O MD, Gataullina S. MD, Giordano L., Guerrini R., La Briola F., Mastrangelo M., Montomoli M., Mortilla M., Osanni E., Parisi P., Perucca E., Pinelli L., Romaniello R., Severino M.S., Vigeveno F., Vignoli A., *Aicardi Syndrome International Study Group*, Bahi-Buisson N., Cavallin M., Arzimanoglou A. and Veggioni P.^a These authors contributed equally to this work
Aicardi Syndrome International Study Group: Accogli A., Burgeois M., Capra V., Chaves-Vischer V., Chiapparini L., Colafati GS, D'Arrigo S., Desguerre I., Doco-Fenzy M., d'Orsi G., Epitashvili N., Fazzi E., Ferretti A., Fiorini E., Fradin M., Fusco C., Granata T., Johannesen K. M., Lebon S., Loget Ph., Moller R., Montanaro D., Orcesi S., Quelin C., Rebessi E., Romeo A., Solazzi R., Spagnoli C., Uebler C, Zara F.
 NEUROLOGY MS ID#: NEUROLOGY/2019/052274

Variants in the degtron of *AFF3* cause a multi-system disorder with mesomelic dysplasia, horseshoe kidney and developmental and epileptic encephalopathy

Norine Voisin, Rhonda E. Schnur, Sofia Douzgou, Susan M. Hiatt, Cecilie F. Rustad, Natasha J. Brown, Dawn L. Earl, Boris Keren, Olga Levchenko, Sinje Geuer, David Amor, Alfredo Brusco, E. Martina Bebin, Gerarda Cappuccio, Joel Charrow, Nicolas Chatron, Gregory M. Cooper, Thomas Courtin, Elena Dadali, Julien Delafontaine, Ennio Del Giudice, **Martine Doco**, Ganka Douglas, Tara Funari, Giuliana Giannuzzi, Nicolas Guex, Delphine Heron, Øystein L. Holla, Anna C.E. Hurst, Jane Juusola, David Kronn, Alexander Lavrov, Crystle Lee, Séverine Lorrain, Else Merckoll, Anna Mikhaleva, Jennifer Norman, Sylvain Pradervand, Victoria Sanders, Fabio Sirchia, Toshiki Takenouchi, Akemi J. Tanaka, Heidi Taska-Tench, Elin Tønne, Kristian Tveten, Giuseppina Vitiello, Tomoko Uehara, Caroline Nava, Binnaz Yalcin, Kenjiro Kosaki, Dian Donnai, Stefan mundlos, Nicola Brunetti-Pierri, Wendy K. Chung, Alexandre Reymond

Resubmission to AJHG

Mosaic tetrasomy 15q25.3-qter due to a supernumerary marker chromosome: a clinical report and a review of literature

Clémence Jacquin, Emilie Landais, Céline Poirsier, Marta-Bronislawa Spodenkiewicz, Guillaume Jouret, Evan Gouy, Marie-Claude Melin-Blocquaux, Anne-Sophie Lèbre, Audrey Lannoy, Monique Mozelle-Nivoix, Sophie Bourelle, Béatrice Digeon, Isabelle Bonnet, **Martine Doco-Fenzy**
EJMG

Clinical Genetics Of Prolidase Deficiency: An Updated Review

Marta Spodenkiewicz, Michel Spodenkiewicz, Maureen Cleary, Marie Massier, Giorgos Fitsialos, Vincent Cottin, Guillaume Jouret, Céline Poirsier, **Martine Doco-Fenzy**, Anne-Sophie Lèbre
Biology

Understanding the New 19p13.3 Duplication Syndrome

G. Jouret, M. Egloff, E. Landais, O. Tassy, F. Giuliano, H. Karmous-Benailly, C. Coutton, V. Satre, F. Devillard, K. Dieterich, G. Vieville, P. Kuentz, C. Le Caignec, P. Callier, V. Marquet, C. Laroche-Raynaud, E. Bieth, J. Lévy, A. Philippe-Recasens, S. Lyonnet, G. Baujat, M. Rio, F. Cartault, S. Berg, S. Scheidecker, A. Gouronc, A. Schalk, C. Jacquin, E. Gouy, H. Thorn, M. Spodenkiewicz, C. Poirsier, C. Angélini, P. Pennamen, C. Rooryck-Thambo, **M. Doco-Fenzy**
EJHG

SOUMISSION IMMINENTE

Disentangling molecular stratification patterns in GM1 gangliosidosis and mucopolysaccharidosis type IVB

Abdellah Tebani, Ivana Dabaj, Bénédicte Sudrié-Arnaud, Stéphanie Torre, Domitille Laur, Bénédicte Héron, **Thierry Levade**, Catherine Caillaud, Sabrina Vergnaud, Pascale Saugier-Weber, Isabelle Tounier, Roseline Froissart, Majed Al Khouri, Yves Alembik, Jean-Baptiste Arnoux, Julien Baruteau, Vanina Bellavoine, Anaïs Brassier, Anne-Claire Brehin, Tiffany Busa, Aline Cano, Chabrol Brigitte, Marie-Pierre Cordier, Christine Coubes, Isabelle Desguerre, **Martine Doco-Fenzy**, Bernard Drenou, Nursel Elcioglu, Solaf M. Elsayed, Elisabeth Flori, Alain Fouilhoux, Dominique Gaillard, Alice Goldenberg, Philippe Jouvencel, Alice Kuster, Mei Lan Kwee, François Labarthe, Leila Lazaro, Samantha Leonard, Pierre Monin, Samia Pichard, Pierre Crost, Serge Rivera, Sandrine Roche, Stephanie Roggerone, Agathe Roubertie, Sabine Sigaudy, Martha-Bronislawa Spodenkiewicz, Marine Tardieu, Catherine Vanhulle, Stéphane Marret, Soumeiya Bekri
Genetics In Medicine on April 18 2020

FOXC2 (Syndromic) Atypical Diabetes mellitus and deletion 16q24.2

Le collen I, b. Delemer, vaxillaire m, ait mouboub Tarik, froguel p, bonnefond, à Jouret Guillaume, Gouy Evan, Souchon pf, Barraud s, cornillet Lefevre p, landais Emilie, spodenkiewicz m, doco fenzy m

Adult diagnosis of Townes-Brocks syndrome with renal failure: two related cases and review of literature

Beaudoux Olivia, Lèbre Anne-Sophie, **Doco-Fenzy Martine**, Spodenkiewicz Marta, Canivet Eric, Colosio Charlotte and Poirsier Céline

2020

Excess of De Novo Variants in Genes Involved in Chromatin Remodelling in Patients With Marfanoid Habitus and Intellectual Disability

Chevarin M, Duffourd Y, A Barnard R, Moutton S, Lecoquierre F, Daoud F, Kuentz P, Cabret C, Thevenon J, Gautier E, Callier P, St-Onge J, Jouan T, Lacombe D, Delrue MA, Goizet C, Morice-Picard F, Van-Gils J, Munnich A, Lyonnet S, Cormier-Daire V, Baujat G, Holder M, Petit F, Leheup B, Odent S, Jouk PS, Lopez G, Geneviève D, Collignon P, Martin-Coignard D, Jacqueline A, Perrin L, Putoux A, Sarrazin E, Amarof K, Missotte I, Coubes C, Jagadeesh S, Lapi E, Demurger F, Goldenberg A, **Doco-Fenzy M**, Mignot C, Héron D, Jean-Marçais N, Masurel A, El Chehadeh S, Marle N, Huet F, Biquet C, Collod-Beroud G, Arnaud P, Hanna

N, Boileau C, Jondeau G, Olaso R, Lechner D, Poe C, Assoum M, Carmignac V, Duplomb L, Tran Mau-Them F, Philippe C, Vitobello A, Bruel AL, Boland A, Deleuze JF, Thauvin-Robinet C, Rivière JB, O'Roak BJ, Faivre L.

J Med Genet 2020 Apr 10;jmedgenet-2019-106425. doi: 10.1136/jmedgenet-2019-106425.
Online ahead of print.

[Developmental Trajectories of Neuroanatomical Alterations Associated With the 16p11.2 Copy Number Variations](#)

Cárdenas-de-la-Parra A, Martin-Brevet S, Moreau C, Rodriguez-Herreros B, Fonov VS, Maillard AM, Zürcher NR; 16p11.2 European Consortium, Hadjikhani N, Beckmann JS, Raymond A, Draganski B, Jacquemont S, Collins DL.

16p11.2 European Consortium:**Martine Doco-Fenzy**...

Neuroimage. 2019 Dec;203:116155. doi: 10.1016

[2019](#)

[Genetics of Usher Syndrome: New Insights From a Meta-analysis.](#)Jouret G, Poirsier C, Spodenkiewicz M, Jaquin C, Gouy E, Arndt C, Labrousse M, Gaillard D, Doco-Fenzy M, Lebre AS.
Otol Neurotol. 2019 Jan;40(1):121-129.

[Whole genome paired-end sequencing elucidates functional and phenotypic consequences of balanced chromosomal rearrangement in patients with developmental disorders.](#)

Schluth-Bolard C, Diguët F, Chatron N, Rollat-Farnier PA, Bardel C, Afenjar A, Amblard F, Amiel J, Blesson S, Callier P, Capri Y, Collignon P, Cordier MP, Coubes C, Demeer B, Chaussenot A, Demurger F, Devillard F, Doco-Fenzy M, Dupont C, Dupont JM, Dupuis-Girod S, Faivre L, Gilbert-Dussardier B, Guerrot AM, Houlier M, Isidor B, Jaillard S, Joly-Hélas G, Kremer V, Lacombe D, Le Caignec C, Lebbar A, Lebrun M, Lesca G, Lespinasse J, Levy J, Malan V, Mathieu-Dramard M, Masson J, Masurel-Paulet A, Mignot C, Missirian C, Morice-Picard F, Moutton S, Nadeau G, Pebrel-Richard C, Odent S, Paquis-Flucklinger V, Pasquier L, Philip N, Plutino M, Pons L, Portnoï MF, Prieur F, Puechberty J, Putoux A, Rio M, Rooryck-Thambo C, Rossi M, Sarret C, Satre V, Siffroi JP, Till M, Touraine R, Toutain A, Toutain J, Valence S, Verloes A, Whalen S, Edery P, Tabet AC, Sanlaville D.

J Med Genet. 2019 Aug;56(8):526-535. doi: 10.1136/jmedgenet-2018-105778. Epub 2019 Mar 28.

[Prenatal findings in 1p36 deletion syndrome: New cases and a literature review.](#)

Guterman S, Beneteau C, Redon S, Dupont C, Missirian C, Jaeger P, Herve B, Jacquin C, Douet-Guilbert N, Till M, Tabet AC, Moradkhani K, Malan V, Doco-Fenzy M, Vialard F.
Prenat Diagn. 2019 Sep;39(10):871-882.

[Risk estimation of uniparental disomy of chromosome 14 or 15 in a fetus with a parent carrying a non-homologous Robertsonian translocation. Should we still perform prenatal diagnosis?](#)

Moradkhani K, Cuisset L, Boisseau P, Pichon O, Lebrun M, Hamdi-Rozé H, Maurin ML, Gruchy N, Manca-Pellissier MC, Malzac P, Bilan F, Audrezet MP, Saugier-Verber P, Fauret-Amsellem AL, Missirian C, Kuentz P, Egea G, Guichet A, Creveaux I, Janel C, Harzallah I, Touraine R, Goumy C, Joyé N, Puechberty J, Haquet E, Chantot-Bastaraud S, Schmitt S, Gosset P, Duban-Bedu B, Delobel B, Vago P, Vialard F, Gomes DM, Siffroi JP, Bonnefont JP, Dupont JM, Jonveaux P, Doco-Fenzy M, Sanlaville D, Le Caignec C.
Prenat Diagn. 2019 Oct;39(11):986-992.

[Prenatal findings in 1p36 deletion syndrome: new cases and a literature review](#)

S Guterman, C Béneteau, S Redon, C Dupont, C Missirian, P Jaeger, B Herve, N Douet-Guilbert, M Till, AC Tabet, C Le Caignec, M Doco-Fenzy, F Vialard
Prenatal Diagnosis 2019, Sep; 39(10):871-882

[Whole genome paired-end sequencing elucidates functional and phenotypic consequences of balanced chromosomal rearrangement in patients with developmental disorders.](#)

Caroline Schluth-Bolard, Flavie Diguët, Nicolas Chatron, Pierre-Antoine Rollat-Farnier, Claire Bardel, Alexandra Afenjar, Florence Amblard, Jeanne Amiel, Sophie Blesson, Patrick Callier, Yline Capri, Patrick Collignon, Marie-Pierre Cordier, Christine Coubes, Bénédicte Demeer, Annabelle Chaussenot, Florence Demurger, Françoise Devillard, **Martine Doco-Fenzy**, Céline Dupont, Jean-Michel Dupont, Sophie Dupuis-Girod, Laurence Faivre, Brigitte Gilbert-Dussardier, Anne-Marie Guerrot, Marine Houlier, Bertrand Isidor, Sylvie Jaillard, Géraldine Joly-Hélas, Valérie Kremer, Didier Lacombe, Cédric Le Caignec, Aziza Lebbar, Marine Lebrun, Gaétan Lesca, James Lespinasse, Jonathan Levy, Valérie Malan, Michèle Mathieu-Dramard, Julie Masson, Alice Masurel-Paulet, Cyril Mignot, Chantal Missirian, Fanny Morice-

Picard, Sébastien Moutton, Gwenaél Nadeau, Céline Pebrel-Richard, Sylvie Odent, Véronique Paquis-Flucklinger, Laurent Pasquier, Nicole Philip, Morgane Plutino, Linda Pons, Marie-France Portnoi, Fabienne Prieur, Jacques Puechberty, Audrey Putoux, Marlène Rio, Caroline Rooryck, Massimiliano Rossi, Catherine Sarret, Véronique Satre, Jean-Pierre Siffroi, Marianne Till, Renaud Touraine, Annick Toutain, Stéphanie Valence, Alain Verloes, Sandra Whalen, Patrick Edery, Anne-Claude Tabet, Damien Sanlaville

[J Med Genet.](#) 2019 Mar 28. pii: jmedgenet-2018-105778. doi: 10.1136/jmedgenet-2018-105778.

[Genetics of Usher Syndrome: New Insights From a Meta-analysis.](#)

Jouret G, Poirsier C, Spodenkiewicz M, Jaquin C, Gouy E, Arndt C, Labrousse M, Gaillard D, **Doco-Fenzy M**, Lebre AS. *Otol Neurotol.* 2019 Jan;40(1):121-129.

[2018](#)

[16p13.11 microduplication in 45 new patients: refined clinical significance and genotype-phenotype correlations.](#)

Allach El Khattabi L, Heide S, Caberg JH, Andrieux J, **Doco Fenzy M**, Vincent-Delorme C, Callier P, Chantot-Bastaraud S, Afenjar A, Boute-Benejean O, Cordier MP, Faivre L, Francannet C, Gerard M, Goldenberg A, Masurel-Paulet A, Mosca-Boidron AL, Marle N, Moncla A, Le Meur N, Mathieu-Dramard M, Plessis G, Lesca G, Rossi M, Edery P, Delahaye-Duriez A, De Pontual L, Tabet AC, Lebbar A, Suiro L, Ioos C, Natiq A, Chafai Elalaoui S, Missirian C, Receveur A, François-Fiquet C, Garnier P, Yardin C, Laroche C, Vago P, Sanlaville D, Dupont JM, Benzacken B, Pipiras E. *J Med Genet.* 2018 Oct 4. pii: jmedgenet-2018-105389. doi: 10.1136/jmedgenet-2018-105389. [Epub ahead of print]

[Quantifying the Effects of 16p11.2 Copy Number Variants on Brain Structure: A Multisite Genetic-First Study.](#)

Martin-Brevet S, Rodríguez-Herreros B, Nielsen JA, Moreau C, Modenato C, Maillard AM, Pain A, Richetin S, Jønh AE, Qureshi AY, Zürcher NR, Conus P; 16p11.2 European Consortium; Simons Variation in Individuals Project (VIP) Consortium, Chung WK, Sherr EH, Spiro JE, Kherif F, Beckmann JS, Hadjikhani N, Raymond A, Buckner RL, Draganski B, Jacquemont S. *Biol Psychiatry.* 2018 Aug 15;84(4):253-264. doi: 10.1016/j.biopsych.2018.02.1176. Epub 2018 Mar 27.

[Wiedemann-Steiner syndrome as a major cause of syndromic intellectual disability: A study of 33 French cases.](#)

Baer S, Afenjar A, Smol T, Piton A, Gérard B, Alembik Y, Bienvenu 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-Verber P, Sukno S, Thevenon J, Van-Gils J, Vincent-Delorme C, Willems M, Schaefer E, Morin G. *Clin Genet.* 2018 Jul;94(1):141-152. doi: 10.1111/cge.13254. Epub 2018 May 17.

[MED13L-related intellectual disability: involvement of missense variants and delineation of the phenotype.](#)

Smol T, Petit F, Piton A, Keren B, Sanlaville D, Afenjar A, Baker S, Bedoukian EC, Bhoj EJ, Bonneau D, Boudry-Labis E, Bouquillon S, Boute-Benejean O, Caumes R, Chatron N, Colson C, Coubes C, Coutton C, Devillard F, Dieux-Coeslier A, **Doco-Fenzy M**, Ewans LJ, Faivre L, Fassi E, Field M, Fournier C, Francannet C, Genevieve D, Giurgea I, Goldenberg A, Green AK, Guerrot AM, Heron D, Isidor B, Keena BA, Krock BL, Kuentz P, Lapi E, Le Meur N, Lesca G, Li D, Marey I, Mignot C, Nava C, Nesbitt A, Nicolas G, Roche-Lestienne C, Roscioli T, Satre V, Santani A, Stefanova M, Steinwall Larsen S, Saugier-Verber P, Picker-Minh S, Thuillier C, Verloes A, Vieville G, Wenzel M, Willems M, Whalen S, Zarate YA, Ziegler A, Manouvrier-Hanu S, Kalscheuer VM, Gerard B, Ghommid J. *Neurogenetics.* 2018 May;19(2):93-103. doi: 10.1007/s10048-018-0541-0. Epub 2018 Mar 6.

[Autosomal recessive primary microcephaly due to ASPM mutations: An update.](#)

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, Sznajer Y, Tunca Y, Guilmin Crepon S, Alberti C, Elmaleh-Bergès M, Benzacken B, Wollnick B, Woods CG, Rauch A, Abramowicz M, El Ghoulzi V, Gressens P, Verloes A, Passemard S. *Hum Mutat.* 2018 Mar;39(3):319-332. doi: 10.1002/humu.23381. Epub 2018 Jan 16. Erratum in: [Hum Mutat.](#) 2019 Jan;40(1):127.

[Bilateral methachronous testicular germ cell tumor and testicular microlithiasis in a child: Genetic analysis and insights. A case report.](#)

Boudaoud N, Loron G, Pons M, Landais E, Kozal S, **Doco-Fenzy M**, Poli-Merol ML. *Int J Surg Case Rep.* 2017;41:76-79. doi: 10.1016/j.ijscr.2017.09.035. Epub 2017 Oct 15.

[2017](#)

[WDR81 mutations cause extreme microcephaly and impair mitotic progression in human fibroblasts and *Drosophila* neural stem cells.](#)

Cavallin M, Rujano MA, Bednarek N, Medina-Cano D, Bernabe Gelot A, Drunat S, Maillard C, Garfa-Traore M, Bole C, Nitschké P, Beneteau C, Besnard T, Cogné B, Eveillard M, Kuster A, Poirier K, Verloes A, Martinovic J, Bidat L, Rio M, Lyonnet S, Reilly ML, Boddaert N, Jenneson-Liver M, Motte J, **Doco-Fenzy M**, Chelly J, Attie-Bitach T, Simons M, Cantagrel V, Passemard S, Baffet A, Thomas S, Bahi-Buisson N. *Brain*. 2017 Oct 1;140(10):2597-2609. doi: 10.1093/brain/awx218.

[The Immune Signaling Adaptor LAT Contributes to the Neuroanatomical Phenotype of 16p11.2 BP2-BP3 CNVs.](#)

Loviglio MN, Arbogast T, Jøneh AE, Collins SC, Popadin K, Bonnet CS, Giannuzzi G, Maillard AM, Jacquemont S; 16p11.2 Consortium, Yalcin B, Katsanis N, Golzio C, Raymond A. *Am J Hum Genet*. 2017 Oct 5;101(4):564-577. doi: 10.1016/j.ajhg.2017.08.016. Epub 2017 Sep 28.

[New in vivo model to analyse the expression of angiogenic genes in the borders of a cleft lip.](#)

François C, Poli-Merol ML, Tournois C, Cornillet-Lefebvre P, Guillard T, Djerada Z, **Doco Fenzy M**, Nguyen P. *Br J Oral Maxillofac Surg*. 2017 Jun;55(5):488-495. doi: 10.1016/j.bjoms.2017.01.018. Epub 2017 Mar 9.

[\[Analysis of prenatal follow-up strategies for trisomy 21 affected pregnancies in France\].](#)

Dupont JM, Simon-Bouy B, Zebina A, Pessione F, Royère D, **Doco-Fenzy M**; le groupe de Cytogénétique constitutionnelle de l'ACLF (GFCC). *Gynecol Obstet Fertil Senol*. 2017 Mar;45(3):152-157. doi: 10.1016/j.gofs.2017.01.015. Epub 2017 Mar 1. French.

[DNA ligase IV deficiency: Immunoglobulin class deficiency depends on the genotype.](#)

Dard R, Herve B, Leblanc T, de Villartay JP, Collopy L, Vulliamis T, Drunat S, Gorde S, Babik A, Souchon PF, Agadr A, Abilkassem R, Elalloussi M, Verloes A, **Doco-Fenzy M**. *Pediatr Allergy Immunol*. 2017 May;28(3):298-303. doi: 10.1111/pai.12694. Epub 2017 Feb 22. Review. No abstract available.

[Xq28 duplication including MECP2 in six unreported affected females: what can we learn for diagnosis and genetic counselling?](#)

El Chehadeh S, Touraine R, Prieur F, Reardon W, Bienvenu T, Chantot-Bastaraud S, **Doco-Fenzy M**, Landais E, Philippe C, Marle N, Callier P, Mosca-Boidron AL, Mugneret F, Le Meur N, Goldenberg A, Guerrot AM, Chambon P, Satre V, Coutton C, Jouk PS, Devillard F, Dieterich K, Afenjar A, Burglen L, Moutard ML, Addor MC, Lebon S, Martinet D, Alessandri JL, Doray B, Miguet M, Devys D, Saugier-Verber P, Drunat S, Aral B, Kremer V, Rondeau S, Tabet AC, Thevenon J, Thauvin-Robinet C, Perret N, Des Portes V, Faivre L. *Clin Genet*. 2017 Apr;91(4):576-588. doi: 10.1111/cge.12898. Epub 2017 Feb 16.

2016

[SETD2 and DNMT3A screen in the Sotos-like syndrome French cohort.](#)

Tlemsani C, Luscan A, Leulliot N, Bieth E, Afenjar A, Baujat G, **Doco-Fenzy M**, Goldenberg A, Lacombe D, Lambert L, Odent S, Pasche J, Sigaudy S, Buffet A, Violle-Poirier C, Briand-Suleau A, Laurendeau I, Chin M, Saugier-Verber P, Vidaud D, Cormier-Daire V, Vidaud M, Pasmant E, Burglen L. *J Med Genet*. 2016 Nov;53(11):743-751. doi: 10.1136/jmedgenet-2015-103638. Epub 2016 Jun 17.

[Genetic Analysis of 'PAX6-Negative' Individuals with Aniridia or Gillespie Syndrome.](#)

Ansari M, Rainger J, Hanson IM, Williamson KA, Sharkey F, Harewood L, Sandilands A, Clayton-Smith J, Dollfus H, Bitoun P, Meire F, Fantes J, Franco B, Lorenz B, Taylor DS, Stewart F, Willoughby CE, McEntagart M, Khaw PT, Clericuzio C, Van Maldergem L, Williams D, Newbury-Ecob R, Traboulsi EI, Silva ED, Madlom MM, Goudie DR, Fleck BW, Wieczorek D, Kohlhase J, McTrusty AD, Gardiner C, Yale C, Moore AT, Russell-Eggitt I, Islam L, Lees M, Beales PL, Tuft SJ, Solano JB, Splitt M, Hertz JM, Prescott TE, Shears DJ, Nischal KK, **Doco-Fenzy M**, Prieur F, Temple IK, Lachlan KL, Damante G, Morrison DA, van Heyningen V, FitzPatrick DR. *PLoS One*. 2016 Apr 28;11(4):e0153757. doi: 10.1371/journal.pone.0153757. eCollection 2016.

[Uncommon nucleotide excision repair phenotypes revealed by targeted high-throughput sequencing.](#)

Calmels N, Greff G, Obringer C, Kempf N, Gasnier C, Tarabeux J, Miguet M, Baujat G, Bessis D, Bretones P, Cavau A, Digeon B, **Doco-Fenzy M**, Doray B, Feillet F, Gardezabal J, Gener B, Julia S, Llano-Rivas I, Mazur A, Michot C, Renaldo-Robin F, Rossi M, Sabouraud P, Keren B, Depienne C, Muller J, Mandel JL, Laugel V. *Orphanet J Rare Dis*. 2016 Mar 22;11:26. doi: 10.1186/s13023-016-0408-0.

[The Number of Genomic Copies at the 16p11.2 Locus Modulates Language, Verbal Memory, and Inhibition.](#)

Hippolyte L, Maillard AM, Rodriguez-Herreros B, Pain A, Martin-Brevet S, Ferrari C, Conus P, Macé A, Hadjikhani N, Metspalu A, Reigo A, Kolk A, Männik K, Barker M, Isidor B, Le Caignec C, Mignot C, Schneider L, Motttron L, Keren B,

David A, **Doco-Fenzy** M, Gérard M, Bernier R, Goin-Kochel RP, Hanson E, Green Snyder L; 16p11.2 European Consortium, Simons Variation in Individuals Project Consortium, Ramus F, Beckmann JS, Draganski B, Reymond A, Jacquemont S. Biol Psychiatry. 2016 Jul 15;80(2):129-139. doi: 10.1016/j.biopsych.2015.10.021. Epub 2015 Nov 10.

[A series of 38 novel germline and somatic mutations of NIPBL in Cornelia de Lange syndrome.](#)

Nizon M, Henry M, Michot C, Baumann C, Bazin A, Bessi eres B, Blesson S, Cordier-Alex MP, David A, Delahaye-Duriez A, Delezo ide AL, Dieux-Coeslier A, **Doco-Fenzy** M, Faivre L, Goldenberg A, Layet V, Loget P, Marlin S, Martinovic J, Odent S, Pasquier L, Plessis G, Prieur F, Putoux A, Rio M, Testard H, Bonnefont JP, Cormier-Daire V. Clin Genet. 2016 May;89(5):584-9. doi: 10.1111/cge.12720. Epub 2016 Feb 3.

[Defining the Effect of the 16p11.2 Duplication on Cognition, Behavior, and Medical Comorbidities.](#)

D'Angelo D, Lebon S, Chen Q, Martin-Brevet S, Snyder LG, Hippolyte L, Hanson E, Maillard AM, Faucett WA, Mac   A, Pain A, Bernier R, Chawner SJ, David A, Andrieux J, Aylward E, Baujat G, Caldeira I, Conus P, Ferrari C, Forzano F, G  rard M, Goin-Kochel RP, Grant E, Hunter JV, Isidor B, Jacqueline A, J  nch AE, Keren B, Lacombe D, Le Caignec C, Martin CL, M  nnik K, Metspalu A, Mignot C, Mukherjee P, Owen MJ, Passeggeri M, Rooryck-Thambo C, Rosenfeld JA, Spence SJ, Steinman KJ, Tjernagel J, Van Haelst M, Shen Y, Draganski B, Sherr EH, Ledbetter DH, van den Bree MB, Beckmann JS, Spiro JE, Reymond A, Jacquemont S, Chung WK; Cardiff University Experiences of Children With Copy Number Variants (ECHO) Study; 16p11.2 European Consortium; Simons Variation in Individuals Project (VIP) Consortium. JAMA Psychiatry. 2016 Jan;73(1):20-30. doi: 10.1001/jamapsychiatry.2015.2123.

[A French multicenter study of over 700 patients with 22q11 deletions diagnosed using FISH or aCGH.](#)

Poirsier C, Besseau-Ayasse J, Schluth-Bolard C, Toutain J, Missirian C, Le Caignec C, Bazin A, de Blois MC, Kuentz P, Catty M, Choiset A, Plessis G, Basinko A, Letard P, Flori E, Jimenez M, Valduga M, Landais E, Lallaoui H, Cartault F, Lespinasse J, Martin-Coignard D, Callier P, Pebrel-Richard C, Portnoi MF, Busa T, Receveur A, Amblard F, Yardin C, Harbuz R, Prieur F, Le Meur N, Pipiras E, Kleinfinger P, Vialard F, **Doco-Fenzy** M. Eur J Hum Genet. 2016 Jun;24(6):844-51. doi: 10.1038/ejhg.2015.219. Epub 2015 Oct 28.

2015

[A pure familial 6q15q21 split duplication associated with obesity and transmitted with partial reduction.](#)

Landais E, Leroy C, Kleinfinger P, Brunet S, Koubi V, Pietrement C, Poli-M  rol ML, Fiquet C, Souchon PF, Beri M, Jonveaux P, Garnotel R, Gaillard D, **Doco-Fenzy** M. Am J Med Genet A. 2015 Jun;167(6):1275-84. doi: 10.1002/ajmg.a.36995. Epub 2015 Apr 21.

[Further delineation of the KAT6B molecular and phenotypic spectrum.](#)

Gannon T, Perveen R, Schlecht H, Ramsden S, Anderson B, Kerr B, Day R, Banka S, Suri M, Berland S, Gabbett M, Ma A, Lyonnet S, Cormier-Daire V, Yilmaz R, Borck G, Wiczorek D, Anderlid BM, Smithson S, Vogt J, Moore-Barton H, Simsek-Kiper PO, Maystadt I, Destr  e A, Bucher J, Angle B, Mohammed S, Wakeling E, Price S, Singer A, Sznajder Y, Toutain A, Haye D, Newbury-Ecob R, Fradin M, McGaughan J, Tuysuz B, Tein M, Bouman K, Dabir T, Van den Ende J, Luk HM, Pilz DT, Eason J, Davies S, Reardon W, Garavelli L, Zuffardi O, Devriendt K, Armstrong R, Johnson D, **Doco-Fenzy** M, Bijlsma E, Unger S, Veenstra-Knol HE, Kohlhaase J, Lo IF; DDD study, Smith J, Clayton-Smith J. Eur J Hum Genet. 2015 Sep;23(9):1165-70. doi: 10.1038/ejhg.2014.248. Epub 2014 Nov 26.

[The 16p11.2 locus modulates brain structures common to autism, schizophrenia and obesity.](#)

Maillard AM, Ruef A, Pizzagalli F, Migliaavacca E, Hippolyte L, Adaszewski S, Dukart J, Ferrari C, Conus P, M  nnik K, Zazhytska M, Siffredi V, Maeder P, Kutalik Z, Kherif F, Hadjikhani N, Beckmann JS, Reymond A, Draganski B, Jacquemont S; 16p11.2 European Consortium. Mol Psychiatry. 2015 Feb;20(1):140-7. doi: 10.1038/mp.2014.145. Epub 2014 Nov 25.

2014

[Role of angiogenesis-related genes in cleft lip/palate: review of the literature.](#)

Fran  ois-Fiquet C, Poli-M  rol ML, Nguyen P, Landais E, Gaillard D, **Doco-Fenzy** M. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2014 Oct;78(10):1579-85. doi: 10.1016/j.ijporl.2014.08.001. Epub 2014 Aug 12. Review.

[Efficient strategy for the molecular diagnosis of intellectual disability using targeted high-throughput sequencing.](#)

Redin C, G  rard B, Lauer J, Herenger Y, Muller J, Quartier A, Masurel-Paulet A, Willems M, Lesca G, El-Chehadeh S, Le Gras S, Vicaire S, Philipps M, Dumas M, Geoffroy V, Feger C, Haumesser N, Alembik Y, Barth M, Bonneau D, Colin E, Dollfus H, Doray B, Delrue MA, Drouin-Garraud V, Flori E, Fradin M, Francannet C, Goldenberg A, Lumbroso S, Mathieu-Dramard M, Martin-Coignard D, Lacombe D, Morin G, Polge A, Sukno S, Thauvin-Robinet C, Thevenon J, **Doco-Fenzy** M, Genevieve D, Sarda P, Edery P, Isidor B, Jost B, Olivier-Faivre L, Mandel JL, Piton A.

J Med Genet. 2014 Nov;51(11):724-36. doi: 10.1136/jmedgenet-2014-102554. Epub 2014 Aug 28.

[16p11.2 600 kb Duplications confer risk for typical and atypical Rolandic epilepsy.](#)

Reinthal EM, Lal D, Lebon S, Hildebrand MS, Dahl HH, Regan BM, Feucht M, Steinböck H, Neophytou B, Ronen GM, Roche L, Gruber-Sedlmayr U, Geldner J, Haberlandt E, Hoffmann P, Herms S, Gieger C, Waldenberger M, Franke A, Wittig M, Schoch S, Becker AJ, Hahn A, Männik K, Tolia MR, Winterer G; 16p11.2 European Consortium, Lerche H, Nürnberg P, Mefford H, Scheffer IE, Berkovic SF, Beckmann JS; EPICURE Consortium; EuroEPINOMICS Consortium, Sander T, Jacquemont S, Raymond A, Zimprich F, Neubauer BA.

Hum Mol Genet. 2014 Nov 15;23(22):6069-80. doi: 10.1093/hmg/ddu306. Epub 2014 Jun 16.

[Report on 3 patients with 12p duplication including GRIN2B.](#)

Poirsier C, Landais E, Bednarek N, Nobecourt JM, Khoury M, Schmidt P, Morville P, Gruson N, Clomes S, Michel N, Riot A, Manjeongean C, Gaillard D, **Doco-Fenzy M**.

Eur J Med Genet. 2014 Apr;57(5):185-94. doi: 10.1016/j.ejmg.2013.12.009. Epub 2014 Feb 3.

[A French collaborative survey of 272 fetuses with 22q11.2 deletion: ultrasound findings, fetal autopsies and pregnancy outcomes.](#)

Besseau-Ayasse J, Violle-Poirsier C, Bazin A, Gruchy N, Moncla A, Girard F, Till M, Mugneret F, Coussement A, Pelluard F, Jimenez M, Vago P, Portnoi MF, Dupont C, Beneteau C, Amblard F, Valduga M, Bresson JL, Carré-Pigeon F, Le Meur N, Tapia S, Yardin C, Receveur A, Lespinasse J, Pipiras E, Beaujard MP, Teboul P, Brisset S, Catty M, Nowak E, Douet Guilbert N, Lallaoui H, Bouquillon S, Gatinois V, Joly-Helas G, Prieur F, Cartault F, Martin D, Kleinfinger P, Molina Gomes D, **Doco-Fenzy M**, Vialard F.

Prenat Diagn. 2014 May;34(5):424-30. doi: 10.1002/pd.4321. Epub 2014 Feb 12.

[Early-onset obesity and paternal 2pter deletion encompassing the ACP1, TMEM18, and MYT1L genes.](#)

Doco-Fenzy M, Leroy C, Schneider A, Petit F, Delrue MA, Andrieux J, Perrin-Sabourin L, Landais E, Aboura A, Puechberty J, Girard M, Tournaire M, Sanchez E, Rooryck C, Ameil A, Goossens M, Jonveaux P, Lefort G, Taine L, Cailley D, Gaillard D, Leheup B, Sarda P, Geneviève D.

Eur J Hum Genet. 2014 Apr;22(4):471-9. doi: 10.1038/ejhg.2013.189. Epub 2013 Oct 16.

[Molecular characterization of 39 de novo sSMC: contribution to prognosis and genetic counselling, a prospective study.](#)

Marle N, Martinet D, Aboura A, Joly-Helas G, Andrieux J, Flori E, Puechberty J, Vialard F, Sanlaville D, Fert Ferrer S, Bourrouillou G, Tabet AC, Quilichini B, Simon-Bouy B, Bazin A, Becker M, Stora H, Amblard S, **Doco-Fenzy M**, Molina Gomes D, Girard-Lemaire F, Cordier MP, Satre V, Schneider A, Lemeur N, Chambon P, Jacquemont S, Fellmann F, Vigouroux-Castera A, Mollignier R, Delaye A, Pipiras E, Liquier A, Rousseau T, Mosca AL, Kremer V, Payet M, Rangon C, Mugneret F, Aho S, Faivre L, Callier P.

Clin Genet. 2014 Mar;85(3):233-44. doi: 10.1111/cge.12138. Epub 2013 Apr 5.

2013

[Novel mutational mechanism in the thyroglobulin gene: imperfect DNA inversion as a cause for hereditary hypothyroidism.](#)

Citterio CE, Rossetti LC, Souchon PF, Morales C, Thouvard-Viprey M, Salmon-Musial AS, Maura PL, **Doco-Fenzy M**, González-Sarmiento R, Rivolta CM, De Brasi CD, Targovnik HM.

Mol Cell Endocrinol. 2013 Dec 5;381(1-2):220-9. doi: 10.1016/j.mce.2013.07.034. Epub 2013 Aug 7.

[Loss of function of KIAA2022 causes mild to severe intellectual disability with an autism spectrum disorder and impairs neurite outgrowth.](#)

Van Maldergem L, Hou Q, Kalscheuer VM, Rio M, **Doco-Fenzy M**, Medeira A, de Brouwer AP, Cabrol C, Haas SA, Cacciagli P, Moutton S, Landais E, Motte J, Colleaux L, Bonnet C, Villard L, Dupont J, Man HY.

Hum Mol Genet. 2013 Aug 15;22(16):3306-14. doi: 10.1093/hmg/ddt187. Epub 2013 Apr 24.

[Sirenomelia: a new type, showing VACTERL association with Thomas syndrome and a review of literature.](#)

Lhuire M, Jestin A, Boulagnon C, Looock M, **Doco-Fenzy M**, Gaillard D, Diebold MD, Avisse C, Labrousse M.

Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2013 Mar;97(3):123-32. doi: 10.1002/bdra.23125. Review. Erratum in: Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2013 Jun;97(6):429.

[Systematic molecular and cytogenetic screening of 100 patients with marfanoid syndromes and intellectual disability.](#)

Callier P, Aral B, Hanna N, Lambert S, Dindy H, Ragon C, Payet M, Collod-Beroud G, Carmignac V, Delrue MA, Goizet C, Philip N, Busa T, Dulac Y, Missotte I, Sznajder Y, Toutain A, Francannet C, Megarbane A, Julia S, Edouard T, Sarda P, Amiel J, Lyonnet S, Cormier-Daire V, Gilbert B, Jacqueline A, Heron D, Collignon P, Lacombe D, Morice-Picard F, Jouk PS, Cusin V, Willems M, Sarrazin E, Amarof K, Coubes C, Addor MC, Journel H, Colin E, Khau Van Kien P, Baumann C, Leheup B, Martin-Coignard D, **Doco-Fenzy M**, Goldenberg A, Plessis G, Thevenon J, Pasquier L, Odent S, Vabres P,

Huet F, Marle N, Mosca-Boidron AL, Mugneret F, Gauthier S, Binquet C, Thauvin-Robinet C, Jondeau G, Boileau C, Faivre L.
Clin Genet. 2013 Dec;84(6):507-21. doi: 10.1111/cge.12094. Epub 2013 Mar 18.

[KBP-cytoskeleton interactions underlie developmental anomalies in Goldberg-Shprintzen syndrome.](#)

Drévilion L, Megarbane A, Demeer B, Matar C, Benit P, Briand-Suleau A, Bodereau V, Ghomid J, Nasser M, Decrouy X, **Doco-Fenzy M**, Rustin P, Gaillard D, Goossens M, Giurgea I.
Hum Mol Genet. 2013 Jun 15;22(12):2387-99. doi: 10.1093/hmg/ddt083. Epub 2013 Feb 19.

[The 2q37-deletion syndrome: an update of the clinical spectrum including overweight, brachydactyly and behavioural features in 14 new patients.](#)

Leroy C, Landais E, Briault S, David A, Tassy O, Gruchy N, Delobel B, Grégoire MJ, Leheup B, Taine L, Lacombe D, Delrue MA, Toutain A, Paubel A, Mugneret F, Thauvin-Robinet C, Arpin S, Le Caignec C, Jonveaux P, Beri M, Leporrier N, Motte J, Fiquet C, Brichet O, Mozelle-Nivoix M, Sabouraud P, Golovkine N, Bednarek N, Gaillard D, **Doco-Fenzy M**.
Eur J Hum Genet. 2013 Jun;21(6):602-12. doi: 10.1038/ejhg.2012.230. Epub 2012 Oct 17.

2012

[A 600 kb deletion syndrome at 16p11.2 leads to energy imbalance and neuropsychiatric disorders.](#)

Zufferey F, Sherr EH, Beckmann ND, Hanson E, Maillard AM, Hippolyte L, Macé A, Ferrari C, Kutalik Z, Andrieux J, Aylward E, Barker M, Bernier R, Bouquillon S, Conus P, Delobel B, Faucett WA, Goin-Kochel RP, Grant E, Harewood L, Hunter JV, Lebon S, Ledbetter DH, Martin CL, Männik K, Martinet D, Mukherjee P, Ramocki MB, Spence SJ, Steinman KJ, Tjernagel J, Spiro JE, Raymond A, Beckmann JS, Chung WK, Jacquemont S; Simons VIP Consortium; 16p11.2 European Consortium.
J Med Genet. 2012 Oct;49(10):660-8. doi: 10.1136/jmedgenet-2012-101203. Erratum in: J Med Genet. 2014 Jul;51(7):478.

[Bipolar affective disorder and early dementia onset in a male patient with SHANK3 deletion.](#)

Vucurovic K, Landais E, Delahaigue C, Eutrope J, Schneider A, Leroy C, Kabbaj H, Motte J, Gaillard D, Rolland AC, **Doco-Fenzy M**.
Eur J Med Genet. 2012 Nov;55(11):625-9. doi: 10.1016/j.ejmg.2012.07.009. Epub 2012 Aug 4.

[Cleft palate associated with cervico-facial teratoma: report of two cases and review of the literature.](#)

Le Saux A, Poli Merol ML, Zachar D, Josset P, Pezzettigotta S, **Doco Fenzy M**, Guyot E, Francois-Fiquet C.
Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2012 Aug;76(8):1225-7. doi: 10.1016/j.ijporl.2012.05.011. Epub 2012 Jun 4.

[\[Diagnostic investigations for an unexplained developmental disability\].](#)

Verloes A, Héron D, Billette de Villemeur T, Afenjar A, Baumann C, Bahi-Buisson N, Charles P, Faudet A, Jacqueline A, Mignot C, Moutard ML, Passemard S, Rio M, Robel L, Rougeot C, Ville D, Burglen L, des Portes V; Réseau DéfiScience.
Arch Pediatr. 2012 Feb;19(2):194-207. doi: 10.1016/j.arcped.2011.11.014. Epub 2012 Jan 14. French.

GUIDES DE BONNE PRATIQUE: En ligne sur le site eACLF.org

- **GUIDES DE BONNE PRATIQUE EN ACPA (mission AXE 4 de la filière ADDI Rares et groupe de travail de la commission qualité du réseau achropuce**
- **RECOMMANDATIONS pour le de pistage non invasif des anomalies chromosomiques fœtales (DPNI) : groupe de travail ACLF et le CNGOF (Collège National des Gynécologues et Obstétriciens Français)**
- **TUTORIAUX D'UTILISATION DU LOGICIEL MEDIFIRST POUR LES EEQ ACLF**

2011

François-Fiquet C, Wavreille O, Poli Merol ML, **Doco-Fenzy M**.

Cleft palate and bilateral congenital cataract: a familial observation: a new syndrome?

Br J Oral Maxillofac Surg. 2011 Dec 5. [Epub ahead of print]

Jacquemont S, Reymond A, Zufferey F, Harewood L, G Walters R, Kotalik Z, Martinet D, Shen Y, Valsesia A, Beckmann ND, Thorleifsson G, Belfiore M, Bouquillon S, Campion D, de Leeuw N, de Vries BBA, Esko T, Fernandez BA, Fernández-Aranda F, Fernández-Real JM, Gratacòs M, Guilmatre A, Hoyer J, Jarvelin MR, Kooy RF, Kurg A, Le Caignec C, Männik K, Platt OS, Sanlaville D, Van Haelst MM, Villatoro Gomez S, Walha F, Wu BL, Yu Y, Aboura A, Addor MC, Alembik A, Antonarakis SE, Arveiler B, Barth M, Bednarek N, Béna F, Bergmann S, Beri M, Bernardini L, Blaumeiser B, Bonneau D, Bottani A, Boute O, Brunner HG, Cailley D, Callier P, Chiesa J, Chrast J, Coin L, Coutton C, Cuisset JM, Cuvellier JC, David A, de Freminville B, Delobel B, MDelrue MA, Demeer B, Descamps D, Didelot G, Dieterich K, Disciglio V, **Doco-Fenzy M**, Drunat S, Duban-Bedu B, Dubourg C, El-Sayed Moustafa J, Elliott P, Faas BHW, Faivre L, Faudet A, Fellmann F, Ferrarini A, Fisher R, Flori E, Forer L, Gaillard D, Gerard M, Gieger C, Gimelli S, Gimelli G, Grabe HJ, Guichet A, Guillin O, Hartikainen AL, Heron D, Hippolyte L, Holder M, Homuth G, Isidor B, Jaillard S, Jaros Z, Jiménez-Murcia S, Joly Helas G, Jonveaux P, Kaksonen S, Keren B, Kloss-Brandstätter A, Knoers NVAM, Koolen DA, Kroisel PM, Kronenberg F, Labalme A, Landais E, Lapi E, Layet V, Legallic S, Leheup B, Leube B, Lewis S, Lucas J, MacDermot KD, Magnusson P, Marshall C, Mathieu-Dramard M, McCarthy MI, Meitinger T, Mencarelli MA, Merla G, Moerman A, Mooser V, Morice-Picard F, Mucciolo M, Nauck M, Ndiaye NC, Nordgren A, Pasquier L, Petit F, Pfundt R, Plessis G, Rajcan-Separovic E, Ramelli GP, Rauch A, Ravazzolo R, Reis A, Renieri A, Richart C, Ried JS, Rieubland C, Roberts W, Roetzer KM, Rooryck C, Rossi M, Saemundssen E, Satre V, Schurmann C, Sigurdsson E, Stavropoulos DJ, Stefansson H, Tensgröm C, Thorsteinsdóttir U, J Tinahones F, Touraine R, Louis Vallée Lvan Binsbergen E, Van der Aa N, Vincent-Delorme C, Visvikis-Siest S, Vollenweider P, Völzke H, Vultovan Silfhout AT, Waeber G, Wallgren-Pettersson C, Witwicki RM, Zwolinski S, Andrieux J, Estivill X, Gusella JF, Gustafsson O, Metspalu A, Scherer SW, Stefansson K, Blakemore AIF, Beckmann J S, Froguel P

Reciprocal extreme BMI phenotypes associated with gene dosage at the 16p11.2 locus

Nature. 2011 Aug 31;478(7367):97-102. doi: 10.1038/nature10406

Toutain J, VuPhi Y, **Doco-Fenzy M**, Morice-Picard F, Stanislas S, Laharanne E, Caillee D, Vergnes P, Perel Y, Boccon-Gibod L, Deminiere C, Taine L.

Identification of a complex 17q rearrangement in a metanephric stromal tumor

Cancer Genet. 2011 Jun;204(6):340-3.

Beneteau C, Landais E, **Doco-Fenzy M**, Gavazzi C, Philippe C, Béri-Dexheimer M, Bonnet C, Vigneron J, Walrafen P, Motte J, Leheup B, Jonveaux P.

Microtriplication of 11q24.1: a highly recognisable phenotype with short stature, distinctive facial features, keratoconus, overweight, and intellectual disability.

J Med Genet. 2011 Sep;48(9):635-9. Epub 2011 May 26.

Bouquillon S, Andrieux J, Landais E, Duban-Bedu B, Boidein F, Lenne B, Vallée L, Leal T, **Doco-Fenzy M**, Delobel B.

A 5.3Mb deletion in chromosome 18q12.3 as the smallest region of overlap in two patients with expressive speech delay.

Eur J Med Genet. 2011 Mar-Apr;54(2):194-7. Epub 2010 Dec 9.

C. Dubourg, D. Sanlaville, **M. Doco-Fenzy**, C. Le Caignec, C. Missirian, S. Jaillard, C. Schluth-Bolard, E. Landais, O. Boute, N. Philip, A. Toutain, A. David, P. Edery, A. Moncla, D. Martin-Coignard, C. Vincent-Delorme, I. Mortemousque, B. Duban-Debu, S. Drunat, M. Béri, J. Mosser, S. Odent, V. David, J. Andrieux. *Clinical and molecular characterization of the 17q21.31 microdeletion syndrome in 14 French patients with mental retardation,*

European Journal of Medical Genetics, 2011, Mar-Apr;54(2):144-51. Epub 2010 Nov 20.

2010

HM Targovnik, PF Souchon, GA Machiavelli, AS Salmon-Musial, PL Mauran, V Sulmont, **M.Docco-Fenzy**, CM Rivolta

Congenital goitre with hypothyroidism caused by a novel compound heterozygous mutations in the thyroglobulin gene

Clin Endocrinol (Oxf) 2010 May;72(5):716-8..

2009

Publication en ligne sur ORPHANET

M.Docco-Fenzy

Monosomie10pter, février 2009, in press

M.Docco-Fenzy

Délétions 2qter : http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=1001, janvier 2009

J.Andrieux, C.Dubourg, M.Rio, T.Attie-Bitach, E.Delaby, M.Mathieu, H.Journal, H.Copin, E.Blondeel, M.Docco-Fenzy, E.Landais, B.Deloblel, S.Odent, S.Manouvrier-Hanu, M.Holder-Espinasse

Genotype-phenotype correlation in four 15q24 deleted patients identified by array-CGH

Am J Med genet A, 2009 Dec, 149A(12):2813-9

HM Targovnik, PF Souchon, GA Machiavelli, AS Salmon-Musial, PL Mauran, V.Sulmont, M.Docco-Fenzy, CM Rivolta

Congenital goitre with hypothyroidism caused by a novel compound heterozygous mutations in the thyroglobulin gene.

Clin Endocrinol (Oxf) 2009 Sep 10 . [Epub ahead of print]

S.C.Sreenath Nagamani, F.Zhang, O.A.Shchelochkov, W.Bi , F.Scaglia , F.J.Probst, M.Shinawi, C.Eng, J.V.Hunter, S.Spargana, E.Lagoe, M.Pearson, **M.Docco-Fenzy**, E.Landais, M.Mozelle, A.C.Chinault., A.Patel, C.A.Bacino, T.Sahoo, S.H.Kang, S.Wai Cheung, J.R.Lupski and P.Stankiewicz.

Microdeletions including YWHAE in the Miller-Dieker syndrome region on chromosome 17p13.3 result in growth restriction, cognitive impairment, and structural abnormalities of the brain.

J Med Genet. 2009 Dec;46(12):825-33. Epub 2009 Jul 6.

R.Lyle, F.Béna, S.Gagos, C.Gehrig, G.Lopez, A.Schinzell, J.Lespinasse, A.Bottani, S.Dahoun, L.Taine, **M.Docco-Fenzy**, P.Cornillet-Lefèbvre, A.Pelet, S.Lyonnet, A.Toutain, L.Colleaux, J.Horst, I.Kennerknecht, N.Wakamatsu, M.Descartes, J.C.Franklin, L.Florentin-Arar, S.Kitsiou, E.Aït Yahya-Graison, M.Costantine, P.M.Sinnet, J.M.Delabar, S.E.Antonarakis.

Genotype-phenotype correlations in Down syndrome identified by array CGH in 30 cases of partial trisomy and partial monosomy chromosome 21.

Eur J Hum Genet. 2009 Apr;17(4):454-66. Epub 2008 Nov 12.

2008

M.Docco-Fenzy, E.Landais, J.Andrieux, A.Schneider, B.Delemer, V.Sulmont, J.P.Melin, D.Ploton, M.Belouadah, F.Lefevre, A.Durlach, M.Goossens, J.Motte and D.Gaillard.

Deletion 2q36.2q36.3 with multiple renal cysts and severe mental retardation.

Eur J Med Genet. 2008, 51, 598-607.

H. Sartelet, C. Pietrement, L.-H. Noel, P. Sabouraud, P. Birembaut, L. Laurier Oligny, B. Roussel and **M. Docco-Fenzy**

Collapsing glomerulopathy in Galloway Mowat syndrome. A case report and review of the literature.

Pathol Res Pract. 2008, 204, 401-6.

M. Doco-Fenzy, M. H.-Espinasse, E. Bieth, C. Magdelaine, M.C. Vincent, M. Khoury, J. Andrieux, Feng Zhang, J. R. Lupski, R. Klink, A.Schneider, O. Goze-Martineau, J.-M. Cuisset, L. Vallee, S. Manouvrier-Hanu, D. Gaillard and B. de Martinville

Clinical Spectrum Associated With the Chromosome 17 Short Arm Proximal Duplication (dup 17p11.2) in three Patients

Am J Med Genet A. 2008, 146A, 917-924

A. Schneider, B. Benzacken, A. Guichet, A. Verloes, D. Bonneau, N. Collot, F. Dastot-Le-Moal, M. Goossens, L.Taine, E.Landais, D. Gaillard, **M. Doco-Fenzy**

Molecular cytogenetic characterization of terminal 14q32 deletions in two children with an abnormal phenotype and corpus callosum hypoplasia

Eur J Hum Genet. 2008, 16, 680-7.

B.L. Callewaert, A. Willaert, W.S. Kerstjens-Frederikse, J. De Backer, K.Devriendt, B. Albrecht, M.A. Ramos-Arroyo, **M. Doco-Fenzy**, R.C.M. Hennekam, R.E. Pyeritz, O.N. Krogmann, G. Gillessen-kaesbach, E.L. Wakeling, S.Nik-zainal, C. Francannet, P. Maurant, C. Booth, M. Barrow, R. Dekens, B.L.Loeys, P.J. Coucke, A.M. De Paepe

Arterial tortuosity syndrome: clinical and molecular findings in 12 newly identified families

Hum Mutat. 2008, 29, 150-8.

2007

I.Balikova, B.Menten, T.de Ravel, C.Le Caignec, B.Thienpont, M.Urbina, **M.Dococ-Fenzy**, F.Kooy, K.Devriendt, J.P.Fryns, F.Speleman, J.R.Vermeesch

Subtelomeric imbalances in phenotypically "normal" individuals

Hum Mutat. 2007, 28, 10, 958-967

R.J.Hastings, S.Cavani, D.Bricarelli, P.C.Patsalis, U.Kristofferson, ECA-PWG Co-Ordinators

Cytogenetic Guidelines and Quality Assurance: a common European framework for quality assessment for constitutional and acquired cytogenetic investigations.

Eur J Hum Genet. 2007,15, 525-7. Epub 2007 Mar 14.

2006

M.Dococ-Fenzy, P.Maurant, J.M.Lebrun, S.Bock, N.Bednarek, S.Struski, J.Albuisson, A.Ardalan, N.Collot, A.Schneider, F.Dastot-Le Moal, D.Gaillard, M.Goossens

Pure direct duplication (12)(q24.1-->q24.2) in a child with Marcus Gunn phenomenon and multiple congenital anomalies.

Am J Med Genet A. 2006,140, 212-21.

2005

M.Dococ-Fenzy, C.Leroy, A.Schneider, F.Carré-Pigeon, I.Luquet, P.Cornillet-Lefebvre, D.Gaillard

La F.I.S.H. sur chromosomes et ses applications au diagnostic

Rev Fr Histotechnol. 2005, 18, 79-87

A-11- H.Sartelet, E.Lagonotte, M.Lorenzatto, I.Duval, C.Lechki, C.Rigaud, J.Cucherousset, A.Durlach, O.Graesslin, P.Abboud, **M Dococ-Fenzy**, C.Quereux, B.Costa, M Pôlette, J.N.Munck, P.Birembaut

Comparison of liquid based cytology and histology for the evaluation of HER-2 status using immunostaining and CISH in breast carcinoma.

J Clin Pathol. 2005, 58, 864-871

2004

V.Bianclana, C.Beldjord, A.Taillandier, S.Szipiro-Tapia, V.Cusin, F.Gerson, C.Philippe, J.L.Mandel.
5 years of molecular diagnosis of fragile X syndrome (1997-2001) a collaborative study reporting 95% of the activity in France

Auteurs associés: E.Bieth, M.Blauy, J.Bonnefont, N.Chelloug, J.Chiesa, M.Coude, I.Creveau, P.De Mazancourt, **M.Docu-Fenzy**, F. Fellmann, F.Gerson, A.Guiochon, C.Houdayer, M.Kottler, G.Lelsca, , F Prieur, H.Puissant, M.Raynaud, P.Saugier, A.Taillandier, L.Taine, M.Voeckel.

Am J Med Genet A. 2004, 129, 218-24 .

2003

S.Struski, **M.Docu-Fenzy**, M.Koehler, I.Chudoba, F.Levy, L.Masson, N.Michel, E.Ulrich, N.Gruson, J.Benard, G.Pottron, P.Cornillet-Lefebvre.

Cytogenetic evolution of human ovarian cell lines associated with chemoresistance and loss of tumorigenicity.

Anal Cell Pathol. 2003, 25, 115-22.

2002

S.Struski, P.Cornillet-Lefebvre, **M. Docu-Fenzy**, J.Dufer, E.Ulrich, L.Masson, N Michel, N.Gruson, G.Pottron.

Cytogenetic characterization of chromosomal rearrangement in a vinblastin-resistant CEM Cell Line : use of Comparative Genomic Hybridisation and fluorescence in situ hybridisation.

Cancer Genet Cytogenet. 2002, 132, 51-4.

S.Struski, **M. Docu-Fenzy**, P.Cornillet-Lefebvre.

Compilation of published comparative genomic hybridization studies

Cancer Genet Cytogenet. 2002, May, 135, 63-90.

2001

S.Struski, **M. Docu-Fenzy**, A.Trussardi, L.Masson, N.Gruson, E.Ulrich, M. Proult, J.D. Jardillier, G.Pottron, P.Cornillet-Lefebvre.

Identification of chromosomal loci associated with non-P-glycoprotein mediated multidrug resistance to topoisomerase II inhibitor in lung adenocarcinoma cell line by comparative genomic hybridization.

Genes Chromosomes Cancer. 2001, 30, 136-142.

1999-1989

Lallemand, **M. Docu-Fenzy**, D.Gaillard

Investigation of Non Immune Hydrops Fetalis: Multidisciplinary studies are necessary for diagnosis: A review of 94 cases.

Pediatr Dev Pathol. 1999, 2, 432-9.

H.Dollfus, O.Joanny-Flinois, **M. Docu-Fenzy**, L.Veyre, L.Joanny-Flinois, M.Khoury, P.Jonveaux, M.Abitbol, J.L.Dufier.

Gillespie syndrome phenotype with a t(X;11)(p22.32; p12) de novo translocation.

Am J Ophthalmology. 1998, 125, 397-9.

R.Veitla, M.Nunes, R.Brauner, **M. Docu-Fenzy**, O.Joanny-Flinois, E. Jaubert, S.Laurent-Jacob, M.Fellous And K.MC Elreavey.

Deletion of distal 9p associated with 46,XY male to female sex reversal. Definition of the critical interval at 9 p23.3 - p24.1

Genomics. 1997, 41, 271 – 274.

L.Heliot, H.Kaplan, L.Lucas, C.Klein, A.Beorchia, **M.Docco-Fenzy**, M.Menager, M.Thiry, M.F.O-Donohue, D.Ploton.

Electron tomography of metaphase nucleolar organizer regions: evidence for a twisted loop organization.
Mol Biol Cell. 1997, **8**, 2199-2216.

K.Mc Elreavey, E.Vilain, S.Barbaux, J.S.Fuqua, P.Y.Fechner, N.Suleyreau, **M.Docco-Fenzy**, R.Gabriel, C.Quereux, M.Fellous and G.D.Berkovitz.

Loss of sequences 3' to the testis determining gene, SRY, associated with partial testicular determination.
Proc Natl Acad Sci. USA. 1996, **93**, 8590-8594

C.Gilles, J.Piette, D.Ploton, **M.Docco-Fenzy**, J.M.Foidart.

Viral integration sites in human papilloma virus-33-immortalized cervical keratinocyte cell lines
Cancer Genet Cytogenet. 1996, **90**, 63-69

M.Benoist, M.Lorenzato, **M.Docco**, F.Pigeon, A.Lallemant, D.Gaillard.

Quantification de l'ADN et phénotype de triploidie au deuxième et troisième trimestre de grossesse.
Ann Pathol. 1994, **14**, 234-9.

M. Docco-Fenzy, B.Navrocki, P.Cornillet, P.Sabouraud, P.Robillard, N.Gruson, D.Gaillard, JJ Adnet.

Use of chromosome painting in identification of marker chromosomes.
Bulletin des Anatomistes. 1994, **78**, 241, 9 -13.

M. Docco-Fenzy, M.Elchardus, G.Brami, J.J.Adnet

Multiple critical smallest region of overlap in monosomy 16 Q syndrome.
Genet Counsel. 1994, **5**, 39-44.

M.Lorenzato, **M. Docco-Fenzy**, B.Visseaux-Coletto, H.Bellaoui, D.Ferre, J.J.Adnet.

Discrepancies of DNA content of various solid tumors before and after culture measured by image analysis. Comparisons to cytogenetical data.
Pathol Res Practice. 1993, **189**, 10, 1161-8.

V.Cormier, C.Clavel, M.Polette, **M.Docco-Fenzy**, M.C.Bouterrin, L.Binninger, P.Birembaut

Non radioactive single-strand -conformation polymorphism (SSCP) analysis of exon 11 of the CFTR gene using the Pharmacia phastsystem.
Pathol Biol Paris, 1993, **41**, 8, 713-715.

M.Docco-Fenzy, P.Cornillet, B.Sherpereel, B.Depernet, S.Bisiau-Leconte, D.Ferre, M.Plutot, J.P.Graftiaux, J.R.Teissier.

Cytogenetic changes in 67 cranial and spinal meningiomas: relation to histopathological and clinical pattern
Anticancer Res. 1993, **13**, 345-850.

C.Clavel, M.Polette, **M.Docco-Fenzy**, L.Binninger, P.Birembaut

Immunolocalisation of matrix metallo-proteinases and their tissue inhibitor in human mammary pathology.
Bull Cancer. Elsevier. Paris, 1992, **79**, 261-270.

C.Clavel, **M.Docco-Fenzy**, A.Lallemant, L.Binninger, P.Birembaut

Détection par hybridation in situ des papillomavirus avec des sondes marquées par sulfonation.
Ann Pathol. 1989, **9**, 137-139.

C.Clavel, **M.Docco-Fenzy**, A.Lallemant, M.Laurent, P.Birembaut

Detection by in situ hybridisation of messenger RNAs of collagen types I and IV in murine mammary cancer.
Int J Cancer. 1989, **44**, 548-553.

Participation : remerciements

P.Saugier-Veber, C.Bonnet, A.Afenjar, V.Drouin-Garraud, C.Coubes, S.Fehrenbach, M.Holder-Espinasse, J.Roume, V.Malan, M.F.Portnoi, N.Jeanne, C.Baumann, D.Héron, A.David, M.Gérard, D.Bonneau, D.Lacombe, V.Cormier-Daire, T.Billette de Villemeur, T.Frébourg, L.Bürglen.

Heterogeneity of NSD1 alterations in 116 patients with Sotos syndrome.

Hum Mutat. 2007, 28, 11, 1098-107.

L.Demange, C.De Moncuit, G.Thomas, S.Olschwang.

Phenotype-genotype study in 154 French NF2 mutation carriers

Rev Neurol. Paris, 2007, 163, 1031-8.

B - COMMUNICATIONS ORALES et POSTERS
1- COMMUNICATIONS ORALES
2020

EEQ en cytogénétique : leçons et enseignement en génétique clinique et biologique.

Martine Doco-Fenzy, Damien Sanlaville, Chantal Missirian, Marianne Till, Caroline Schluth-Bolard, Marie-Claude Melin, Marie-Christine Combrisson, Christine Terre, Isabelle Luquet, Cyril Sarrauste de Menthier, Jean-Michel Dupont

Assises de Génétique de Génétique à Tours, 21-24 janvier 2020

Diagnostic préconceptionnel, actualités sur le DPN

Journée des CPDPN : 18^{ème} rencontre rémoise de diagnostic anténatal :

Pr M Doco-Fenzy

07 Février 2020 Hotel Golden Tulip Reims

PRIME DISSEQ - Evaluation des différentes stratégies de technologies de séquençage par haut débit (panel et exome) dans le diagnostic des patients atteints de déficience intellectuelle : efficacité et discordances.

Ange-Line Bruel, Bénédicte Gérard, Amélie Piton, Frédéric Tran Mau-Them, Arthur Sorlin, Anne-Laure Sorly, Didier Lacombe, Sylvie Manouvrier, Patrick Edery, Nicole Philip, David Geneviève, Alain Verloes, Sylvie Odent, Julien Thevenon, Annick Toutain, Dominique Bonneau, Salima El Chehadeh, **Martine Doco-Fenzy**, Bertrand Isidor, Alice Goldenberg, Catherine Vincent-Delorme, Odile Boute-Benejean, Laëtitia Lambert, Marie-Laure Asensio, Patrick Callier, Yannis Duffourd, Catherine Lejeune, Christine Biquet, Christophe Philippe, Laurence Faivre, Christel Thauvin Robinet

Assises de Génétique de Génétique à Tours, 21-24 janvier 2020

Caractérisation Clinique et Génomique du Syndrome Microdélétionnel 19p13.3

G. Jouret, M. Egloff, E. Landais, O. Tassy, F. Giuliano, H. Karmous-Benailly, C. Coutton, V. Satre, F. Devillard, K. Dieterich, G. Vieville, P. Kuentz, C. Le Caignec, P. Callier, V. Marquet, C. Laroche-Raynaud, E. Bieth, J. Lévy, A. Philippe-Recasens, S. Lyonnet, G. Baujat, M. Rio, F. Cartault, S. Berg, S. Scheidecker, A. Gouronc, A. Schalk, C. Jacquin, E. Gouy, H. Thorn, M. Spodenkiewicz, C. Poirsier, C. Angélini, P. Pennamen, C. Rooryck-Thambo, **M. Doco-Fenzy**

Assises de Génétique de Génétique à Tours, 21-24 janvier 2020

TGNI et ACPA en prénatal au CHU de REIMS

E Landais*, C.Poirsier*, B Delepine, **M Doco-Fenzy**..

17^{ème} rencontre rémoise de diagnostic anténatal, Reims, 2020. *co-intervenants

2019

Journée des CPDPN : 16^{ème} rencontre rémoise de diagnostic anténatal : 05 Février 2019

Bilan du DPN et de l'ACPA

Pr M Doco-Fenzy, E Landais

Hotel Golden Tulip Reims

Une famille avec un nouveau variant ERCC8 : description phénotypique

H Thorn, N Calmels, G Thieffin, B Digeon, C Obringer, V Laugel, C Poirsier, A Lehmann, M Spodenkiewicz, E Gouy, L Le Collen, **M Doco-Fenzy**.

32^{ème} séminaire de l'AFGC. Lille, 2019.

Les syndromes en miroir de la région 19p13.3 : corrélations génotype-phénotype grâce à une cohorte française.

Jouret G, Egloff M, Tassy O, Giuliano F, Karmous-Benailly H, Coutton C, Satre V, Devillard F, Dieterich K, Vieville G, Kuentz P, Le Caignec C, Callier P, Marquet V, Laroche-Raynaud C, Bieth E, Rooryck-Thambo C,

Pennamen P, Angelini C, Lévy J, Philippe-Recasens A, Lyonnet S, Baujat G, Rio M, Cartault F, Berg S, Scheidecker S, Schalk A, Jacquin C, Gouy E, Landais E, Spondenkiewicz M, Poirsier C, **Doco-Fenzy M**.
32^{ème} séminaire de l'AFGC. Lille, 2019.

Bilan du DPNI en 2018

Pr M Doco-Fenzy

Journée des CPDPN : 16^{ème} rencontre rémoise de diagnostic anténatal : 16 Février 2018

2018

Le nouveau syndrome microduplicationnel 19p13.3 : cartographie des gènes candidats et corrélations génotype-phénotype.

Jouret G, Egloff M, Tassy O, Giuliano F, Karmous-Benailly H, Coutton C, Satre V, Devillard F, Dieterich K, Vieville G, Kuentz P, Le Caignec C, Callier P, Marquet V, Laroche-Raynaud C, Bieth E, Rooryck-Thambo C, Pennamen P, Angelini C, Lévy J, Philippe-Recasens A, Lyonnet S, Baujat G, Rio M, Cartault F, Berg S, Scheidecker S, Schalk A, Jacquin C, Gouy E, Landais E, Spondenkiewicz M, Poirsier C, **Doco-Fenzy M**.
XXIV^{ème} colloque de l'Association des Cytogénéticiens de Langue Française. Saint-Malo, septembre 2018.

Diagnostic prénatal, nature et limites

Pr M Doco-Fenzy

13^{ème} journée mondiale de la trisomie 21 : Trisomie 21, évolution et perspectives

Le DPNI en Champagne Ardenne le bilan des laboratoires de 2017

Pr M Doco-Fenzy

Journée des CPDPN : 15^{ème} rencontre rémoise de diagnostic anténatal : 16 Février 2018 / :

31^{ème} Journée des gynécologues et obstétriciens de Champagne Ardennes

DPNI (diagnostic prénatal non invasif) Mise en place au CHU, Génotypage rhésus

Dr Jean-Paul BORY, Pr Martine DOCO-FENZY

Cave Mum Reims février 2018

Détection incidente de pathologie dominantes

Martine DOCO

Congrès de l'ACLF ST Malo 13 et 14 septembre A St Malo

Diagnostic prénatal : un tournant ?

Martine DOCO

Congrès de l'ACLF ST Malo 13 et 14 septembre A St Malo

Le syndrome microduplicationnel 19p13.3 : cartographie des gènes candidats et corrélation génotype-phénotype.

G Jouret, M Egloff, O Tassy, F Giuliano, H Karmous-Benailly, C Coutton, V Satre, F Devillard, K Dietrich, G Vieville, K Paul, C Le CAIGNEC, P Callier, E Landais, V Marquet, P Pennamen, A Philippe-Recasens, S Lyonnet, G Baujat, M Rio, F Cartault, S Berg, C Poirsier, **M Doco-Fenzy**

Congrès de l'ACLF ST Malo 13 et 14 septembre A St Malo

Evaluation externe de la Qualité en cytogénétique, problématique de l'échantillon test : du caryotype au DPNI.

V Gatinois, **M Doco-Fenzy**, C Missirian, I Luquet, C Bilhou-Nabera, C Terre, J-M Tosca, D Sanlaville, J-M Dupont.

Congrès de l'ACLF ST Malo 13 et 14 septembre A St Malo

Le DPNI : mise en place au CHU de Reims

M Doco-fenzy

15^{ème} rencontre rémoise de diagnostic anténatal: 16 février 2018 hotel de la paix REIMS

Y-a-t-il un intérêt à rechercher une disomie uniparentale des chromosomes 14 et/ou 15 dans le cadre d'une translocation Robertsonienne parentale ? Etude rétrospective sur 10 ans des centres Français Kamran

Moradkhani, Laurence Cuisset, Pierre Boisseau, Marine LEBRUN, Houda Hamdi-Rozé, Marie-Laure Maurin, Nicolas Gruchy, Perrine Malzac, Marie-Christine Manca-Pellissier, Frédéric Bilan, Marie-Pierre Audrezet, Anne-Laure Fauret, Chantal Missirian, Gregory Egea, Agnès Guichet, Marianne Till, Caroline Janel, Isabelle Creveaux, Laetitia Hesters, Séverine Drunat, Sophie Rondeau, Renaud Touraine, Claire Bénéteau, Valérie Malan, Sébastien Schmitt, Sandra Chantot-Bastaraud, Nicole Joyé, Olivier Pichon, Jean-Pierre Siffroi, Jean-Paul Bnonnefont, Jean-Michel Dupont, Philippe Jonveaux, Martine Doco-Fenzy, Damien Sanlaville, Cédric Le Caignec

CO029 : Assises de génétique de Nantes 24-26 janvier 2018

Microdélétion 1p36 évolution du diagnostic à propos d'une cohorte de 69 patients diagnostiqués en France.

clémence Jacquin, margot Descharmes, Patrick Callier, Damien Sanlaville, Chantal Missirian, Paul Kuentz, Pauline Jaeger, Abdelkader Heddar, cedric Lecaigec, Emilie Landais, Dominique Martin, Céline Richard, anne-claude Tabet, Sylvia Redon, Nicolas Gruchy, Céline Poirsier, François Vialard, martine Doco-Fenzy

CO028 Assises de génétique de Nantes 24-26 janvier 2018

Le réseau AChroPuce : 10 ans après, quelles perspectives ?

Serge Pierrick Romana, Benoit Arveiler, Elise Boudry-Labisma, Joris Andrieux, Marc-Antoine Belaud Rotureau, Brigitte Benzacken, Frédéric Bilan, Sophie Brisset, Cédric Le Caignec, Laurence Caine, Patrick Callier, Sandra Chantot, Nicolas Chatron, Véronique David, Martine Doco-Fenzy, Severine Drunat, Jean Michel Dupont, Delphine Fauvert, Manon Girard, Agnès Guichet, Guignard Thomas (18), Houda Karmous-Benailly, Boris Keren, Valérie Malan, Jean Muller, Chantal Missirian (24), Anne Moncla (24), Philippe Jonveaux, Jacques Puechberty, Caroline Rooryck-Thambo, Véronique Satre, Jean-Pierre Siffroi, Anne-Claude Tabet, François Vialard, Lucie Tosca, Gérard Tachdjian, Philippe Vago, Damien Sanlaville

CO056 Assises de génétique de Nantes 24-26 janvier 2018

Phénotype associé au syndrome MED13L, étude d'une cohorte de 30 patients et implication des variations faux-sens

Thomas Smol, Florence Petit, Amélie Piton, Boris Keren, Damien Sanlaville, Alexandra Afenjar, Samuel Baker, Emma C Bedoukian, Elise Boudry-Labis, Odile Boute-Benejean, Roseline Caumes, Nicolas Chatron, Christine Coubes, Charles Coutton, Françoise Devillard, Anne Dieux-Coeslier, **Martine Doco-Fenzy**, Lisa J Ewans, Laurence Faivre, Emily Fassi, Mike Field, Camille Fournier, Christine Francannet, Irina Giurgea, Anna K Green, Anne-Marie Guerrot, Delphine Heron, Bertrand Isidor, Beth A Kenna, Bryan L Krock, Paul Kuentz, Elisabetta Lapi, Nathalie Le Meur, Gaetan Lesca, Isabelle Marey, Caroline Nava, Addie Nesbitt, Catherine Roche-Lestienne, Tony Roscioli, Véronique Satre, Avni Santani, Pascale Saugier-Weber, Margarita Stefanova, Sara Steinwall-Larsen, Sylvie Picker-Minh, Caroline Thuillier, Alain Verloes, Gaëlle Vieville, Maren Wenzel, Marjolaine Willems, Yuri A Zarate, Sylvie Manouvrier-Hanu, Vera Kalscheuer, Benedicte Gerard, Jamal Ghoumid

CO093 Assises de génétique de Nantes 24-26 janvier 2018

Le syndrome de Wiedemann-Steiner, une cause majeure de déficience intellectuelle syndromique : retour sur la cohorte française de 33 cas

Baer Sarah, Alexandra Afenja, 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 Heron, Bertrand Isidor, Boris Keren, Didier Lacombe, Anne-Sophie Lèbre, Gaetan Lesca, Alice Masurel, Michèle Matthieu-Dramard, Caroline Nava, Laurent Pasquier, Alexandra Petit, Nicole Philip, Juliette Piard, Sophie Rondeau, Pascale Saugier-Weber, Sylvie Sukno, Julien Thevenon, Julien Van-Gils, Catherine Vincent-Delorme, Marjolaine Willems, Gilles Morin, Elise Schaefer

CO094 Assises de génétique de Nantes 24-26 janvier 2018

La caractérisation des remaniements chromosomiques apparemment équilibrés par séquençage génome entier révèle la diversité de leurs origines et de leurs conséquences fonctionnelles : résultats du projet ANI.

Caroline Schluth-Bolard, Flavie Diguët, Pierre-Antoine Rollat-Farnier, Alexandra Afenjar, Florence Amblard, Jeanne Amiel, Joris Andrieux, Marc-Antoine Belaud-Rotureau, Brigitte Benzacken, Sophie Blesson, Marie-Noëlle Bonnet-Dupeyron, Patrick Callier, Yline Capri, Nicolas Chatron, Emilie Chopin, Patrick Collignon, Marie-Pierre Cordier, Bénédicte Demeer, Annabelle Chaussenot, Florence Demurger (19), Françoise Devillard, **Martine Doco-Fenzy**, Céline Dupont, Jean-Michel Dupont, Sophie Dupuis-Girod, Laurence Faivre, Brigitte Gilbert-Dussardier, Anne-Marie Guerrot, Marine Houlier, Bertrand Isidor, Eric Jeandidier, Sylvie Jaillard, Boris Keren, Valérie Kremer, Didier Lacombe, Cédric Le Caignec, Aziza Lebbar, Marine Lebrun,

Gaétan Lesca, James Lespinasse, Michèle Mathieu-Dramard, Julie Masson, Alice Masurel-Paulet, Cyril Mignot, Chantal Missirian, Anne Moncla, Sébastien Moutton, Fanny Morice-Picard, Gwenaël Nadeau, Céline Pébrel-Richard, Sylvie Odent, Véronique Paquis, Laurent Pasquier, Nicole Philip, Morgane Plutino, Linda Pons, Marie-France Portnoï, Fabienne Prieur, Jacques Puechberty, Audrey Putoux, Marlène Rio, Caroline Rooryck-Thambo, Massimiliano Rossi, Isabelle Rouvet, Catherine Sarret, Véronique Satre, Jean-Pierre Siffroi, Anne-Claude Tabet, Marianne Till, Renaud Touraine, Annick Toutain, Stéphanie Valence, Michel Vekemans, Alain Verloes, Sandra Whalen, Patrick Edery, Damien Sanlaville

CO026 Assises de génétique de Nantes 24-26 janvier 2018

2017

Jouret G, Poirsier C, Landais E, Gaillard D, Lèbre AS, Doco-Fenzy M. Syndrome marfanoïde avec déficience intellectuelle : à propos d'un cas sans diagnostic après séquençage de l'exome. Les Troisièmes Jeudis de Necker, Institut Imagine, Paris, mars 2017.

JP Bory, M Doco-fenzy

le DPNI : mise en place au CHU de Reims

[31ème journée des Gynécologues-Obstétriciens de Champagne-Ardenne](#)

17 Novembre 2017 Castelnau à Reims

External quality assessment in constitutionnal array-CGH and consequences for routine practice, the French experience

Martine Doco-Fenzy, Jean-Michel Dupont, Isabelle Luquet, Christine Terre, Cyril Sarrauste de Menthieres, Marie-Christine Combrisson, Damien Sanlaville

Congrès de ECA 2017 Florence

Unravelling structural chromosomal rearrangements by whole genome sequencing results of the ANI project a French collaborative study including 55 patients with intellectual disability and or congenital malformations

Caroline Schluth-Bolard, Flavie Diguët, Pierre-Antoine Rollat-Farnier, Alexandra Afenjar, Florence Amblard, Jeanne Amiel, Joris Andrieux, Marc-antoine Belaud-Rotureau, Brigitte Benzacken, Sophie Blesson, Marie-Noëlle Bonnet-Dupeyron, Patrick Callier, Yline Capri, Nicolas Chatron, Emilie Chopin, Patrick Collignon, Marie-Pierre Cordier, Bénédicte Demeer, Annabelle Chaussenot, Florence Demurger, Françoise Devillard, Martine Doco-Fenzy, Céline Dupont, Jean-Michel Dupond, Sophie Dupuis-Girod, Laurence Faivre, Brigitte Gilbert-Dussardier, Anne-Marie Guerrot, Marie Houlier, Bertrand Isidor, Sylvie Jaillard, Eric Jeandidier, Boris Keren, Valérie Kremer, Didier Lacombe, Cédric Le Caignec, Aziza Lebbar, Marine Lebrun, Gaétan Lesca, James Lespinasse, Valérie Malan, Michèle Mathieu-Dramard 15, Julie Masson 1, Alice Masurel-Paulet 20, Cyril Mignot 3, Chantal Missirian 32, Anne Moncla, Fanny Morice-Picard, Sébastien Moutton, Gwenaël Nadeau, Céline Pebrel-Richard, Sylvie Odent, Véronique Paquis, Laurent Pasquier, Nicole Philip, Morgane Plutino, Linda Pons, Marie France Portnoï, Fabienne Prieur, Jacques Puechberty, Audrey Putoux, Marlène Rio, Caroline Rooryck-thambo, Massimiliano Rossi, Isabelle Rouvet, Catherine Sarret, Véronique Satre, Jean-pierre Siffroi, Anne-Claude Tabet, Marianne Till, Renaud Touraine, Annick Toutain, Stéphanie Valence, Michel Vekemans, Alain Verloes, Sandra Whalen, Patrick Edery, Damien Sanlaville

Congrès de ECA 2017 Florence

External quality assessment in constitutionnal array-CGH and consequences for routine practice, the French experience

Martine Doco-Fenzy, Jean-Michel Dupont, Isabelle Luquet, Christine Terre, Cyril Sarrauste de Menthieres, Marie-Christine Combrisson, Damien Sanlaville

Congrès de ECA 2017 Florence

2016

M Doco-Fenzy

Les TAD pathies dans le domaine neurologique

Journée de l'interégion Grand-Est en décembre 2016 t

M Doco-Fenzy, F Bilan, C Schluth, B Keren, Tarik Ait-Muhaoub, D Sanlaville, C Beneteau

Les déserts géniques ou TAD pathies

Congrès de L'ACLF a Montpellier en septembre 2016 t

X Latypova, S Bouquillon, C Dupont, J Lucas, L Bronner, M Till, A Guichet, C Goumy, N Joyé, M-C Combrisson, A Schneider, C Coubes, E Haquet, E Pipiras, L Altounian, G Lefort, C Bénéteau, C Schluth-Bolard, N Chatron, Claudine Le Vaillant, S Jaillard, M Chery, A-C Tabet, JToutain, B Delobel, **M Doco-Fenzy**, C Le Caignec, B Benzacken, B Simon-Bouy, L Taine, J-P Siffroi, P Vago, D Sanlaville, Catherine Yardin, J Puechberty, K Moradkhani

Diagnostic anténatal de la trisomie 22 : Trente-sept cas colligés au sein du réseau ACLF

Assises de génétique – 3-5 février 2016 LYON

R Dard, M Jennesson Lyver, E Landais, E Yazbeck, C Mangeonjean, N Bednarek Weirauch, P SABOURAUD, D Gaillard, **M Doco-Fenzy**, J Motte, A-S Lebre

Diagnostic des encéphalopathies épileptiques précoces : intérêt de l'approche par panel NGS.

Assises de génétique – 3-5 février 2016 LYON

2015

M.Docco-Fenzy, L.Pasquier, J.B.Rivières

Présentation de l'Axe 4 pour la filière Anddi-Rares

8 avril 2015 Necker Imagine Paris

2014

M Doco-Fenzy

La délétion distale 22q11.2

DESC de cytogénétique du 17 décembre 2014 Faculté des Cordeliers Paris

E. Landais, M. Letexier, C. Capéra, M. Valduga, C. Bonnet, N. Bednarek, P. Jonveaux, D. Gaillard, **M. Doco-Fenzy**, A-S Lebre

Détection de CNVs par séquençage de nouvelle génération (NGS) d'exome : comparaison avec la technologie de CGH Array (CGHa).

Club de génétique de l'EST du 22 septembre 2014 à Strasbourg

L.El Khattabi , A. Delahaye, J.Andrieux , **M. Doco Fenzy**, P. Callier, S. Chantot, A.Afenjar , O. Boute-Benejean, M-P.Cordier, L. Faivre, C. Francannet, M.Gerard, A. Goldenberg, A. Masurel, A-L. Mosca-Boidron, N. Marle, C.Vincent-Delorme, A.Moncla, N. Philip, N.Le Meur, M.Mathieu-Dramard, G.Plessis, G.Lesca,, M.Rossi, P.Edery, L.De Pontual, S. Marlin, A-Ci.Tabet, S.Jaillard, A.Lebbar , N.Le Du, A.Coussement, L.Suiro, C.Ioos, C.Missirian, A.Receveur, M.Till, J. Motte, C.François-Fiquet, E.Landais, P.Garnier, C.Yardin, C.Laroche, G.Viot,

P.Vago, J-Mi.Dupont, D.Sanlaville, B.Benzacken, E.Pipiras.

Caractérisation clinique de 33 nouveaux patients porteurs d'une Microduplication

16p13.11 contenant les gènes NDE1 et MYH11: Discussion du caractère pathogène ou non de ce CNV

Assises de génétique, Bordeaux, 30 janvier 2014

Violle-Poirsier C, Besseau-Ayasse J , Bazin A, Amblard F., Beaujard M-P., Bouquillon S., Bresson JL., Brisset S., Busa T., Carré-Pigeon F. Cartault F., Catty M., Choise A., Colson C., Coussement A., Deblois M-C., Douet-Guilbert N., Dupont C., Flori E, Gatinois V., Girard F., Gruchy N., Heddar A., Jimenez M., Joly-Helas G., Jonveaux P., Kuentz P., Lallaoui H., Le Meur N., LeCaignec C., Leheup B., Lespinasse J, Letard P., Martin D., Molina Gomes D., Moncla A., Mugneret F., Nowak E., Pebrel-Richard C., Pelluard F., Philippe N. ; Pipiras E., G. PLESSIS, M-F. PORTNOI, F. PRIEUR, Receveur A, Rossi A., Schluth-Bolard C., A-C. Tabet A-C., S. Tapia S., Teboul M., Till M., Toutain J., Vago P, M. Valduga M., C. YARDIN, Kleinfinger P.,Vialard F, **Docco-Fenzy M.**

Le syndrome microdélétionnel 22q11.2, une série française de 980 patients

Assises de génétique, Bordeaux, 30 janvier 2014

S.EL Chehadeh, R.Touraine, A. Afenjar, M-C. Addor, J-L. Alessandri , T. Bienvenu, P. Callier, P Chambon, S.Chantot, C.Coutton, F. Devillard, **M. Doco-Fenzy**, S. Drunat, A.Goldenberg, P-S.Jouk, N. Le Meur, S.Lebon, N.Marle, D.Martinet, A-L. Mosca-Boindron, N. Perretton, C.Philippe, F.Prieur, D.Sanlaville , V.Satre , J.Thevenon, C.Thauvin-Robinet, V.Des Portes, L.Faivre

Problèmes de conseil génétique posés par les demandes de diagnostic prénatal chez les filles à risque de duplication du gène MECP2

Assises de génétique, Bordeaux, 30 janvier 2014

M.Docco-Fenzy, E.Nowak

Diagnostic non invasif sur signes d'appel biologiques, les nouveautés en France

11^{ème} rencontre rémoise de diagnostic anténatal. Hotel de la Paix, Reims, Vendredi 7 février 2014

2013

Salima ElChehadeh, R Touraine, F.Prieur, **M.Docco-Fenzy**, D.Sanlaville, T.Bienvenu, S.Chantot, C.philippe, N.Marle, P.Callier, A.L.Mosca-Boidron, F.Mugneret, N.Lemur, A.Goldenberg, P.Chambon, V.Satre, C.Coutton, P.S.JOUk, F.devillard, A.Afenjar, M.C.Addor, S.Lebon, D.Martinet, J.L.Alessandri, S.drunat, J.thevenon, C.thauvin-Robinet, N.Perreton, V.des Portes, L.Faivre

Problèmes de conseil génétique posés par les demandes de diagnostic prénatal chez les filles à risque de duplication MECP2

3ème Jeudi de Necker Necker, 18 septembre 2013

Camille Leroy, **M Docco-Fenzy**, A Schneider, F Petit, M.A Delrue, J Andrieux, L. Perrin-Sabourin, E Landais, A Aboura, J. Puechberty, M.Girard, M.Tournaire, E Sanchez, C Rooryck-Thambo, A.Ameil, M.Goossens, P.Jonveaux, G Iefort, L.Taine, D Cailley, D.Gaillard, B.Leheup, P.sarda, D.Geneviève

Early onset obesity and paternal 2pter deletion encompassing the ACP1, TMEM18 and MYT1L genes

3ème Jeudi de Necker Necker, 18 septembre 2013

M. Docco-Fenzy, P. Vago, C. Missirian, C. Schluth-Bolard,, V. Adouard, N. Douet-Gilbert, F. Vialard, E. Landais, L. Gouas, D. Sanlaville, B. De Freminville, M.Valduga, L. El Khattabi, A. Moncla, P. Lochu, P. Kleinfinger, J. Dupont

FISH probes expiration date in constitutional cytogenetic laboratories

ESHG 2013, Paris, 10 juin 2013

European Journal of Human Genetics, Volume 21 Supplement 2 June 2013, **P12.10**, p325

Pr M.Docco-Fenzy

Cardiopathies et syndrome de Di georges : étude nationale

DESC de cytogénétique

Amphi aboulker – cochin – 17 avril 2013 – Paris

Pr M.Docco-Fenzy

Nouvelles perspectives dans le dépistage de la trisomie 21

UFR de médecine de Reims – Société Médicale de Reims jeudi 14 février 2013

J Besseau-Ayasse*, **C Poirsier-Violle***, A Bazin, C Colson, A Moncla, E Flori, M Till, F Mugneret, A Coussement, F Pelluard, M Jimenez, P Vago, MF Portnoï, C Dupont, C Lecaigec, F Amblard, M Valduga, P Kuentz, N Le Meur, S Tapia, C Yardin, A Receveur, J Lespinasse, E Pipiras, MP Beaujard, M Teboul, S Brisset P Kleinfinger, M Docco-Fenzy, F Vialard :

Di George Syndrome in prenatal diagnosis: a french collaborative retrospective analysis. * contributed equally to this work

ISPD 17th International Conference on Prenatal Diagnosis and Therapy, Lisbon, 2-5 juin 2013

2012

François-Fiquet C, Landais E, Laffon L, Ta Phi Than N, Mangeonjean C, Feucher P, Gaillard D, Poli-Merol ML, N Guyen P, Docco-Fenzy M

Fibroblast culture cells from the edges of Cleft lip-palate : protocol description and DNA extraction.

Lorot.A, Gbaguidi.C, Lefèvre.A, Devauchelle.B, Wavreille.O, Wolber.A, Guerreschi.P, Martinot.V, Pellerin.P, Poli Merol.ML, **François-Fiquet.C**

Frequency and consequences of mockery in french school after surgery for Cleft lip and/or palate: multicentric study.

C.Leroy, E.Landais, S.Briault, A.David, O.Tassy, N.Gruchy, B.Delobel, M-J.Gregoire, B.Leheup, L.Taine, D.Lacombe, M-A.Delrue, A.Toutain, F.Mugneret, C.Thauvin-Robinet, S.Arpin, C.Le Caignec, P.Jonveaux, M.Beri, N.Leporrier, C.Fiquet, O.Brichet, M.Mozelle-Nivoix, P.Sabouraud, N.Golovkine, N.Bednarek, D.Gaillard, M.Docco-Fenzy

Corrélation genotype-phénotype chez 14 patients porteurs d'une délétion 2q37 caractérisée par FISH Et CGH-array

21^{ème} Congrès de l'ACLF, Paris, 12-14 septembre 2012

M Béri-Dexheimer, K Hosseini, J Andrieux, S Manouvrier, C Le Caignec, JM Rival, C Henry, L Pasquier, L Taine, B Arveiller, MA Delrue, **M DoccoFenzy**, D Gaillard, C Missirian, A Moncla, M Goossens, L Lecerf, J Vigneron, B Leheup, F Guillemin, **P Jonveaux**

Evaluation médicoéconomique de la technique d'analyse chromosomique sur microréseau dans le diagnostic génétique de la déficience intellectuelle. « soutine des innovations diagnostiques et thérapeutiques couteuses »

Assises de génétique – 2-4 Février 2012 Marseille

E Landais, N Golovkine, R Dard, F Lempp, O Larquey, C Muller, S Godet, R Senezuk, MA Cochet, M Roby, I Evellin, N Bednarek, A Lennoy, P Jonveaux, M Beri, C Bonnet, J Motte, G Schmit, D Gaillard, **M Docco Fenzy**

Identification de sous-groupes phénotypiques dans l'autisme et recherche de diagnostic étiologique génétique a propos de 87 patients

Assises de génétique – 2-4 Février 2012 Marseille

N Marle, D Martinet, A Abourra, G JolyHelas, J Andrieux, E Flori, J Puechberty, F Vialard, D Sanlaville, S Fertferrer, G Bourrouillou, AC Tabet, B Quilichini, B SimonBuy, S Amblard, **M DoccoFenzy**, S Brisset, A Liquier, M Becker, A Bazin, N Lemeur, D MolinaGomes, AL Mosca, M Payet, C Ragon, F Mugneret, L Faivre, P Callier, AC Tabet, B Quilichini, B SimonBuy, S Amblard, M DoccoFenzy, S Brisset, A Liquier, M Becker, A Bazin, N Lemeur, D MolinaGomes, AL Mosca, M Payet, C Ragon, F Mugneret, L Faivre, **P Callier**

Etude par CGH-array, conseil génétique et devenir d'une série de 39 marqueurs chromosomiques surnuméraires (SSMC) de novo en prénatal.

Assises de génétique – 2-4 Février 2012 Marseilles

Damien Sanlaville sous l'égide des 44 centres de réseau Achropuces). D. Sanlaville, CGH **Membres du réseau AchroPuces**

L'Analyse Chromosomique sur Puce ADN devient l'Outil stratégique prioritaire pour la recherche d'aneusomie segmentaire. Expérience du réseau national

Assises de génétique – 2-4 Février 2012 Marseilles

2011

M. Docco-Fenzy

Role du généticien dans la prise en charge des CMH

Regards croisés sur les CMH et la maladie de FABRY

CHU Reims jeudi 8 septembre 2011

2010

E.Raimond, **E.Landais**, **J.Andrieux**, **P.Birembaut**, **P.Feucher**, **D.Ferre**, **N.TaPhiThanh**, **L.Lafon**, **N.Gavillon**, **P.Terrosi**, **D.Kere**, **D.Gaillard**, M.Docco-Fenzy, **O.Graesslin**

Evaluation des déséquilibres génomiques par hybridation génomique comparative dans les tumeurs de l'endomètre

Jn'GOF, Paris le 9 décembre 2010

E. Raimond, E. Landais, J. Andrieux, P. Birembaut, P. Feucher, D. Ferre, N. TaPhiThanh, L. Lafon, N. Gavillon, D. Gaillard, O. Graesslin et **M. Docco-Fenzy**

Evaluation des déséquilibres génomiques par hybridation génomique comparative dans les tumeurs de l'endomètre

XXème Congrès ACLF, Aix en provence, 20-21 septembre 2010

C. Leroy, E. Landais, N. Bednarek, P. Jonveaux, M. Béri-Dexheimer, M. Mozelle-Nivoix, J. Motte, J. Couchot, M. Khoury, C. Mangeonjean, N. Gruson, N. Michel, S. Clomes, A. Riot, J. Vermeesch, D. Gaillard, **M. Doco-Fenzy**

Discordances et difficultés d'interprétations des analyses génomiques globales dans le bilan étiologique du retard mental: à propos de 66 patients

Congrès ACLF, Aix en provence, 20-21 septembre 2010

C.Leroy, E. Landais, N. Bednarek, P. Jonveaux, M. Béri-Dexheimer, M. Mozelle-Nivoix, J. Motte, J. Couchot, M. Khoury, C. Mangeonjean, N. Gruson, N. Michel, S. Clomes, A. Riot, J. Vermeesch, D. Gaillard, **M. Doco-Fenzy**

La CGH-array dans le diagnostic du retard mental ; à propos de 66 patients

CHU de Reims, 8^{ème} journée de recherche clinique, 21 octobre 2010

Présentées

A.Schneider, E. Landais, M. Vincent, J. Puechberty, M. Girard, M. Tournaire, E. Sanchez, M. Goossens, E. Lagonotte, D. Gaillard, B. Leheup, G. Lefort, A.-M. Chaze, P. Sarda, D. Geneviève, **M. Doco-Fenzy**, ***Prader-Willi like phenotype in 2pter deletion: a possible imprinted locus.***
ESHG Goteborg June 2010

M.Doco-Fenzy, C.Sarraustre de Menthère, D.Sanlavielle, C.Cartier, I.Luquet, M.C.Combrisson, S.Dahoun, A.Moncla, F.Mugneret, L.Taine, S.Tapia, F.Vialard, F.Thepot, C.Terre, J.M.Dupont

Contrôle de qualité externe rétrospectif en cytogénétique, l'expérience française de l'ACLF

M/S hors série no 1, vol. 26, janvier 2010, p13

5èmes assises de génétique humaine et médicale 28-30 janvier Strasbourg

C. Beneteau, E. Elandais, **M. Doco-Fenzy**, C. Gavazzi, C. Philippe, J. Vigneron, P. Walrafen, J.M. Hascoet, B. Leheup, P. Jonveaux

Tripllication interstitielle 11Q23.3-11Q24.1 chez deux sujets non apparentés : un nouveau syndrome ?

M/S hors série no 1, vol. 26, janvier 2010, p15

5èmes assises de génétique humaine et médicale 28-30 janvier Strasbourg

M.Doco-Fenzy, D.Sanlavielle

Réunion du réseau CGH-array national 16 juin 2010

Groupe contrôle de qualité : guide des bonnes pratiques

2009

Landais E., Koubi V., Kleinfinger P., Souchon P.F., Beri M., Jonveaux P., Garnotel R., Gaillard D., **Doco-Fenzy M.**

Familial 6q16.1q21 duplications investigated by array-CGH and M-Banding

3ème Jeudi de Necker, Paris, 17 septembre 2009

M. Doco-Fenzy, C.Sarraustre de Menthère, D.Sanlavielle, C.Cartier, I.Luquet, M.C.Combrisson, S.Dahoun, A.Moncla, F.Mugneret, L.Taine, S.Tapia, F.Vialard, J.M.Dupont and C.Terre

Retrospective external quality assessment: the french ACLF online experience

Congrès ESHG Vienna, 22-23 mai 2009

C.Dubourg, J.Andrieux, D.Sanlavielle, **M.Doco-Fenzy**, C.le Caignec, P.Edery, A.Moncla, S.Jaillard, C.Missirian, A. Toutain, S.Odent, O.Boute, E.Landais, D.Martin, I.Mortemousque, C.Vincent-Delorme, S.Drunat, R.Touraine, V.David and the « Réseau National CGH-array »

Clinical and molecular characterization of the 17q21.31 microdeletion syndrome in 11 french patients with mental retardation

Congrès ESHG Vienna, 22-23 mai 2009

2008

M.Doco-Fenzy

Génétique dans les obésités syndromiques

Séminaire régional d'endocrinologie de l'enfant à l'adulte. 13 décembre 2008 - Reims

M.Docco-Fenzy

Contrôle de qualité en CGH-array Définition des points de contrôle pour les utilisateurs.

2^{ème} journée du réseau CGH-array, vendredi 17 octobre 2008 à Cochin Paris

M.Docco-Fenzy, E.Landais, J.Andrieux, A.Schneider, B.Delemer, V.Sulmont, J.P.Melin, D.Ploton, M.Belouadah, F.Lefevre, A.Durlach, M.Goossens, J.Motte and D.Gaillard

Délétion 2q36.2q36.3 avec des reins multikystiques et un retard mental sévère.

3^{ème} jeudi septembre 2008 Necker Paris

2007

E.Landais, **M.Docco-Fenzy**

Etude par CGH-array de 100 patients présentant un retard mental

5^{ème} journée de la recherche clinique du CHU de Reims 12 octobre 2007

B. Quelhorst-Pawley, R. Howell, O. Bartsch, N. Dastugue, **M. Docco-Fenzy**, B. Faas, G. Floridia, K. Held, C. Ramos, M. Rodriguez de Alba, K. Simola, F. Sole-Ristol, D. Taruscio, J. Vermeesch, R. Hastings

EQA in Europe

ECA, Istanbul, 7-10 july 2007

Chromosome research. 2007, 15, 1, p159.

2006

M. Docco-Fenzy, A. Schneider A., E. Landais, J. Vermeesch, P. Van Hummelen, J. Motte, N. Bednarek, P. Sabouraud, M. Mozelle-Nivoix, B. Demeer, A. Ameil, P.F. Souchon, V. Sulmont, P. Morville, M. Khoury, J. Couchot, D. Gaillard.

Etude de 60 patients porteurs de retard global du développement par la technique de puce CGH-array avec une résolution de 1Mb.

Colloque ACLF – Reims – 14 septembre 2006

F. Béna, C. Gehrig, G. Lopez, S. Gagos, J.M. Delabarre, A. Schinzel, S. Dahoun, J. Lespinasse, L.Taine, D. Lacombe, M.A. Delrue, M. **Docco-Fenzy**, P. Cornillet-Lefebvre, L. Colleaux, E.A.Y. Graison, M. Costantine, P.M. Sinet, S.E. Antonarakis, R. Lyle.

Détection et localisation génomique d'anomalies numériques partielles du chromosome 21 par puces à ADN (tiling BAC arrays).

Colloque ACLF – Reims – 14 septembre 2006

Cornillet-Lefevre P., Luquet I., Benattar L., Daliphar S., Behar C., Morville P., Bock S., Cave H., Preudhomme C., Dahoun S., Bena F., Gehrig C., Gruson N., Michel N., Clomes S., **Docco-Fenzy M.**

Association d'une trisomie X et d'une délétion constitutionnelle du locus du gène AML1 chez une patiente porteuse d'une myelodysplasie acutisée.

Colloque ACLF – Reims – 14 septembre 2006

D. Gaillard, F. Carré-Pigeon, D. Sanlaville, N. Leporrier, N. Morichon, S. Girard, J.M. Dupont, B. Laudier, S. Fertferrer, J. Lespinasse, F. Mugneret, V. Layet, N. Le Meur, A. Rossi, M.A. Collonge, G. Bourrouillou, F. Devillard, J.M. Dossot, M. Mozelle, M.C. Melin, M. **Docco-Fenzy.**

Devenir des dysgonosomies diagnostiquées en période prénatale 2000 - 2004 (étude collaborative ACLF)

Colloque ACLF – Reims – 14 septembre 2006

2005

M.Docco-Fenzy

La FISH, application au diagnostic

Journées de l'Association Française d'Histotechnologie – Jussieu, Paris, 16-17 juin 2005

M.Docco-Fenzy

La CGH-array ou Caryotypage moléculaire, résumé du groupe des utilisateurs de l'ACLF

Colloque ACLF – Cochin –Paris- 14 septembre 2005

2004

M.Docco-Fenzy , M.Mozelle-Nivoix , J.Albuisson , N.Collot , F.Dastot-Le Moal , N.Gruson, N.Michel , D.Gaillard , M.Goossens

Transmission déséquilibrée d'une inversion péracentrique du chromosome 9 par Crossing-over en U chez un enfant autiste.

2^{ème} Assises de Génétique Humaine , Angers, recueil des actes : p31, janvier 2004.

A.Schneider , F.Devillard , B.Benzacken , P.Saugier-Weber , A.Verloes , C.Baumann , G.Plessis , T.Frebourg , D.Gaillard et **M.Docco-Fenzy** .

Cartographie de la région subtélomérique 14q, Analyse comparative a propos de 5 observations

ACLF : Versailles 20-21 septembre 2004

M.Docco-Fenzy, A.Schneider, N.Bednarek, J.Motte, P.Sabouraud, M.Mozelle, B.Demeer, M.Goossens, D.Gaillard

Analyse pan-génomique, concept et applications cliniques. Apport de la technique des CGH-arrays au diagnostic étiologique du retard mental .

Journée de la recherche Clinique –IRF Reims, 8 octobre 2004

M.Docco-Fenzy

Présentation du groupe des utilisateurs du caryotypage moléculaire

ACLF– St Antoine-Paris, 15 décembre 2004

M.Docco-Fenzy

EQA organisation in France.

ESHG – Prague – 7-10 – mai 2004 – Eur J of Hum Genet 2004

2003

M.Docco-Fenzy

Remaniements télomériques: les outils

Journée télomères, ACLF , Avril 2003

M. Docco-Fenzy, J. Albuisson, A. Schneider, N. Collot, F. Dastot-LeMoal, A. Ardalan, R. Klink, M.F. Portnoï, P. Sabouraud, N. Gruson, N. Michel, D. Gaillard, M.Goossens.

Observation d'un chromosome 11 dicentrique avec une duplication partielle 11q11q13.1 chez une enfant présentant un retard psychomoteur.

ACLF – Genève – recueil des actes : p16, 20-21 septembre 2003

2002

M. Docco-Fenzy, P. Cornillet, D. Ploton, F. Carré-Pigeon, M.C. Melin-Blocquaux, B. Delepine, E. Ulrich, N. Gruson, N. Michel, J.J. Adnet

De l'ADN satellite aux satellites chromosomiques: étude du polymorphisme des bras courts chromosomes acrocentriques par les techniques AgNoR et FISH

1^{ères} assises de génétique humaine, Marseille, 18-20 janvier 2002

E. Laumonnier, N. Ronce, F. Giraudeau, J. Lespinasse, **M. Docco-Fenzy**, A. David, S. Blesson, J.L. Gilardi, C. Moraine, S. Briault

Pseudo-ostéodystrophie héréditaire d'Allbright et délétion de la région 2q37 : définition d'un territoire minimal critique.

1^{ères} Assises de Génétique Humaine, Marseille, 18-20 janvier 2002

M. Doco-Fenzy, R. Favier, P. Lefebvre, P. Sabouraud

Thrombopénie Paris-Trousseau et Délétion 11 q23

Club de génétique de l'EST, génétique et Médecine interne, Illkirch, 29 juin 2002

M. Doco-Fenzy, V. Duchamp, N. Bednarek, P. Sabouraud, J. Motte, N. Demeer, D. Gaillard

Screening des remaniements télomériques : étude préliminaire à propos de 20 patients

Nouvelles stratégies pour la détection de réarrangements génomiques

Club de Génétique de l'EST, Illkirch, Strasbourg, 14 décembre 2002

2001

M. Doco-Fenzy, P. Sabouraud, S. Struski, N. Michel, N. Gruson, L. Masson, I. Chudoba, D. Gaillard

Identification en M-FISH d'un marqueur du 16 associé à une surdité et une atrophie optique.

ACLF, La Grande Motte, 27-28 septembre 2001

POSTERS ET COMMUNICATIONS AFFICHEES

2020

Lessons from 14 years of french cytogenetic EQA concerning clinical genetics

M. Doco-Fenzy, D. Sanlaville, C. Missirian, I. Luquet, c. Terre, C. Schluth-Bolard, M. Till, C. Sarrauste de Menthières, J. Dupont

ESHG Berlin Allemagne Juin 2020

Intra-uterine fetal death in Meier-Gorlin Syndrome with a compound heterozygosity in ORC6 with a novel mutation: a report case.

H.THORN; S.DRUNAT; C.FLEURY; E.ALANIO; J.P.BORY; S.BONNEAU; **M.DOCO-FENZY**; M.C.BLOQUAUX; C.JACQUIN; C.POIRSIER; M.MOZELLE-NIVOIX

ESHG Berlin Allemagne Juin 2020

Diabète atypique syndromique et délétion 16q24.2

LE COLLEN L, DELEMER B, LANDAIS E, CORNILLET LEFEVRE P, BONNEFOND A, DERHOURHI M, AIT MOUHOUB T, JOURET G, SOUCHON PF, GOUY E, FROGUEL P, SPODENKIEWICZ M, VAXILLAIRE M, **DOCO FENZY M.**

SFD 2020 (société française de diabétologie), en 2020, Bruxelles,

L'intérêt de la re-analyse des exomes : a propos de 2 cas

Spodenkiewick M, Gouy E, Jouret G, Lesca G, Boudry-Labis, Keren B, Landais E, **Doco-Fenzy M**

L'essor des analyses génétiques permet de préciser un diagnostic chez de plus en plus de patients ; les résultats négatifs peuvent parfois être dus à une filtration trop restrictive

Assises de Génétique de Génétique à Tours, 21-24 janvier 2020

Maladie des exostoses multiples : analyse génotypique et phénotypique d'une cohorte de 134 familles.

Virginie MAGRY, Caroline JANEL, Fanny LAFFARGUE, Sarah LANGLAIS, Valérie PORQUET-BORDES, Renaud TOURAINE, Sabine SIGAUDY, Dominique BONNEAU, Jean CHIESA, Anne DIEUX-COESLIER, Bertrand ISIDOR, Didier LACOMBE, Dominique MARTIN COIGNARD, Jean-Pierre SALLES, Julien VAN-GILS, Estelle COLIN, Bruno DELOBEL, Bérénice DORAY, Arnaud MOLIN, Olivier PATAT, Dana TIMBOLSCHI, Yves ALEMBIK, Geneviève BAUJAT, Valérie CORMIER-DAIRE, Patrick EDERY, Mélanie FRADIN, Marion GERARD, Pierre Simon JOUK, Martine LE MERRER, Laurent PASQUIER, Chloé QUELIN, Cécile ROUZIER, Elise SCHAEFER, Marie-Pierre ALEX-CORDIER, Thibault ARMAND, Patricia BLANCHET, Virginie BUBIEN, Nicolas CHASSAING, Viorica CIORNA, Marie COURBEBASSE, Guillaume COUTURE, **Martine DOCO-FENZY**, Bénédicte DEMEER, Thomas EDOUARD, Salima EL CHEHADEH DJEBBAR, Emmanuelle GINGLINGER, Philippe JONVEAUX, Alice KUSTER, Laetitia LAMBERT, Valérie LAYET, Bruno LEHEUP, James LESPINASSE, Jean-Marc LIMACHER, Mathilde NIZON, Julie PLAISANCIE, Fabienne PRIEUR, Massimiliano ROSSI, Julien WIPFF, Christine FRANCANET, Isabelle CREVEAUX

Assises de Génétique de Génétique à Tours, 21-24 janvier 2020

Les actions de la filière AnDDI-Rares pour les personnes atteintes d'anomalies du développement sans diagnostic

DEMOUGEOT Laurent, GIOT Gwendoline, DOMENIGHETTI Laetitia, ATTIE-BITACH Tania, BENETEAU Claire, DOCO-FENZY Martine, MURCIER Emilie, ODEnt Sylvie, PETIT Florence, STAUB Gwenaëlle, PADRE Magali, FAIVRE Laurence

Assises de Génétique de Génétique à Tours, 21-24 janvier 2020

Encéphalopathie épileptique et ataxie congénitale non progressive liées aux mutations bi-alléliques de BRAT1 : description de 39 nouveaux patients et revue de la littérature

G Delplancq, S Valence, R Maroofian, D Morris-Rosendahl, S Srivastava, M. Rio, EM Valente C Murim, C Jong-Hee, A Putoux, C Rougeot, S Odent, L Pasquiere, E. Brischoux-Boucher, C Mignot, R Kaiyrzhanov, H Houlden, V Salpietro, **M. Doco-Fenzy**, L Penney, A Brusco, M. Gerard, FS Alkuraya, C Coubes, V Delague, L Van Maldergem, L Burglen, J Piard

Assises de Génétique de Génétique à Tours, 21-24 janvier 2020

Difficultés d'interprétation des CNVs: exemple des microdélétions impliquant le gène NRXN1

E Landais, C Poirsier, M Spodenkiewicz, M Jennesson-Lyver, R Dard, M Mozelle-Nivoix, **M Doco-Fenzy**.

Assises de Génétique de Génétique à Tours, 21-24 janvier 2020

Translocation t(X;Y) : 2 observations avec un phénotype féminin

Martine DOCO-FENZY, Céline POIRSIER, Anne-Sophie SALMON, Marie-Claude MELUN-BLOCQUAUX, Emilie LANDAIS, Hugo THORN, Lucas HÉRISANT, Marine GRELLET, Guillaume JOURET, Pierre François SOUCHON

Assises de Génétique de Génétique à Tours, 21-24 janvier 2020

2019

Hétérozygotie composite dans *RMND1* dans un contexte d'oligoamnios, hypoplasie pulmonaire, surdité, troubles ioniques et métaboliques, anomalies de myélinisation : rapport d'un cas et revue du tableau clinique
Evan. GOUY, Perrine. VENOT, Odile NOIZET, Marta SPODENKIEWICZ, Christine PIETREMENT, Aurélie PONS, **Martine DOCO-FENZY**, Cécile ROUZIER, Céline POIRSIER
Séminaire de génétique de Lille Février 2019

M Spodenkiewicz, M Doco-Fenzy

A propos d'un cas de triploidie en postnatal

Séminaire de génétique de Lille Février 2019

2018

Mara Cavallin, M. Alexandra Rujano, Nathalie Bednarek, Daniel Medina-Cano, Antoinette Bernabe-Gelot, Severine Drunat, Camille Maillard, Meriem Garfa-Traore, Christine Bole, Patrick Nitschké, Claire Beneteau, Thomas Besnard, Benjamin Cogné, Marion Eveillard, Alice Kuster, Karine Poirier, Alain Verloes, Jelena Martinovic, Laurent Bidat, Marlène Rio, Stanislas Lyonnet, M. Louise Reilly, Nathalie Boddaert, Mélanie Jenneson-Lyver, Jacques Motte, **Martine Doco-Fenzy**, Jamel Chelly, Tania Attié-Bittach, Matias Simons, Vincent Cantagrel, Sandrine Passemard, Alexandre Baffet, Sophie Thomas, Nadia Bahi-Buisson
Des mutations du gène WDR81 sont responsables de Microcéphalie et Microlissencéphalie par un mécanisme

physiopathologique conduisant à des anomalies de progression du cycle cellulaire.

P054 Assises de génétique de Nantes 24-26 janvier 2018

Gwendoline GIOT, Anne-Sophie LAPOINTE, **Martine DOCO-FENZY**, Patrick EDERY, Didier LACOMBE, Sylvie MANOUVRIER, Sylvie ODEnt, Nicole PHILIP, Alain VERLOES, Laurent DEMOUGEOT, Laurence FAIVRE, Dominique BONNEAU

De la génétique à l'accompagnement médico-social : mieux se connaître pour mieux coopérer

P348 Assises de génétique de Nantes 24-26 janvier 2018

pascale Kleinfinge, Pascal Chambon, Jean-Marc Costa, Charles Coutton, John Boudjarane, Tangui-Martin Denavit, Jean-Michel Dupont, Grégory Egea, Vincent Gatinois, Paul Guegen, Vincent Jauffret, Laurence Lohman, Valérie Malan, Arnaud Molin, Véronique Petit, Haissam Rahil, Gilles Renom, Damien Sanlaville, Philippe Vago, François Vialard, **Martine Doco-Fenzy**

Dépistage des anomalies chromosomiques fœtales par les tests ADNc : recommandations françaises et internationales.

P387 [Assises de génétique de Nantes 24-26 janvier 2018](#)

Diagnostic moléculaire des surdités génétiques les plus fréquentes à l'aide d'un panel NGS de 8 gènes

Guillaume Jouret, Virginie Grybeck, Céline Poirsier, Dominique Gaillard, Martine Doco-Fenzy, Anne-Sophie Lebre

P618 [Assises de génétique de Nantes 24-26 janvier 2018](#)

Cécile Rouzier, Nicolas Sevenet, Boris Keren, Philippe Vago, Stéphanie Baert-Desurmont, Martine Doco-Fenzy, Damien Sanlaville, Benoît Arveiler, Claude Houdayer, Jean Muller

Mise en place du « Réseau NGS Diagnostic » (Réseau NGS-Diag), présentation et objectifs

P729 [Assises de génétique de Nantes 24-26 janvier 2018](#)

Laurent Demougeot, Céline Vernin-Dampfhofer, Jeanne Amiel, Séverine Audebert-Bellanger, Daniel Amram, Dominique Bonneau, Nicolas Chassaing, Gérard Chiesa, Patrick Collignon, Benoît de Courtivron, Capucine de Lattre, Andrée Delahaye-Duriez, **Martine Doco-Fenzy**, Bérénice Doray, Patrick Edery, Franck Fitoussi, Christine Francannet, Jérôme Gautheron, David Geneviève, Dominique Germain, Brigitte Gilbert-Dussardier, Fabienne Giuliano, Alice Goldenberg, Laetitia Houx, Brice Ilharreborde, Bertrand Isidor, Pierre Journeau, Hubert Journal, Philippe Khau Van Kien, Céline Klein, Marilyn Lackmy-Port-Lys, Didier Lacombe, Valérie Layet, Franck Launay, Cédric Le Caignec, Bruno Leheup, Dominique Martin-Coignard, Sylvie Manouvrier, Judith Melki, Cyril Mignot, Gilles Morin, Sylvie Odent, Stéphanie Pannier, Nicole Philip, Amélie Piton, Nathaly Quintero-Prigent, Joëlle Roume, Jérôme Sales de Gauzy, Damien Sanlaville, Elisabeth Sarrazin, Elise Schaefer, Alice Taquet, Julien Thevenon, Renaud Touraine, Annick Toutain, Alain Verloes, Sandra Whalen, Lionel Van Maldergem, Christel Thauvin-Robinet, Laurence Faivre

« AnDDI-Collaboration » : un espace dédié aux collaborations dans le champ des anomalies du développement et de la déficience intellectuelle de causes rares

P694 : [Assises de génétique de Nantes 24-26 janvier 2018](#)

Nathalie Marle, Anne-laure Mosca-Boidron, Antonio Vitobello, Jacques Puechberty, Julien Thevenon, Emilie Tisserant, Anne-marie Guerrot, Pascal Chambon, Geraldine Joly-Hélas, Agnès Guichet, Boris Keren, Valérie Layet, Lucie Tosca, Sophie Brisset, Lionel Van Maldergem, Philippe Khau Van Kien, **Martine Doco-Fenzy**, Eva Pipiras, Claire Benneteau, Jean-François Deleuze, Robert Olaso, Anne Boland, Marlène Poulleau, Thibaud Jouan, Charlotte Poe, Christel Thauvin-Robinet, Laurence Faivre, Yannis Dufourd, Patrick Callier

Etude COMPASS : Caractérisation Moléculaire en Prénatal et postnatal par séquençage haut-débit des marqueurs chromosomiques Surnuméraires et des translocations réciproques apparemment équilibrées de novo.

P659: [Assises de génétique de Nantes 24-26 janvier 2018](#)

Clémence Jacquin, Sophie Bourelle, Emilie Landais, Béatrice Digeon, Isabelle Bonnet, Pascale Garnier, Céline Poirsier, Marta-Bronislawa Spodenkiewick, Audrey Lannoy, Martine Doco-Fenzy

A new case of mosaic tetrasomy 15q25.3-qter due to a supernumerary marker chromosome. new case of mosaic tetrasomy 15q25.3-qter due to marker chromosome.

Congrès ESHG Copenhague 30 mai 2017

2016

C Beneteau, S Bernard, K Moradkhani, O Teffaud, O Pichon, M. Joubert, **M.Doco-Fenzy**

Duplication familiale 1p31.1p22.2 de 15Mb à propos d'une observation

Congrès ACLF Montpellier, septembre 2016

Doco-Fenzy M, Sanlaville D, Terre Christine, Luquet I, Combrisson M-C, Sarrauste de Menthère C, Bilhou-Nabera C, Missirian C, A. Blanc A, Dupont J-M

Le contrôle inter laboratoire en cytogénétique (banding classique, FISH et ACPA) revue des 10 années d'expérience de l'ACLF (2005-2016)

Congrès ACLF Montpellier, septembre 2016

X Latypova, S Bouquillon, C Dupont, J Lucas, L Bronner, A Schneider, C Coubes, E Haquet, M-C Combrisson, G Lefort, C Bénéteau, C Le Vaillant, S Jaillard, M Chery, A-C Tabet, B Delobel, M Doco-Fenzy, C Le Caignec, B Benzacken, B Simon-Bouy, J-P Siffroi, C Yardin, J Puechberty et K Moradkhani

Diagnostic anténatal de la trisomie 22 : 28 cas colligés au sein du réseau ACLF

Assises de génétique – 3-5 février 2016 LYON

Demougeot L, Faivre L, Attié-Bitach T, Bahi-Buisson N, Ben Slama L, Bonneau D, Bonnefont JP, Cormier-Daire V, Demeer B, Depienne C, Doco-Fenzy M, Edery P, El Chehadeh S, Escande F, Francannet C, Geneviève D, Goldenberg A, Gonzales M, Lacombe D, Lapointe AS, Laquerrière A, Le Caignec C, Lyonnet S, Manouvrier S, Martin D, Mercier S, Naudion S, Odent S, Pasquier L, Philip N, Rossi M, Sanlaville D, Sarda P, Sigaudy S, Toutain A, Verloes A, Vernin C, Yahmi M, Thauvin-Robinet C

La filière de santé Anomalie du Développement Déficience Intellectuelle de cause Rares (AnDDI-Rares) et ses principaux outils de communication

Assises de génétique – 3-5 février 2016 LYON

Lannoy A, Poli-Merol ML, Tournois C, Cornillet-Fefevre P, David A, Poitevin G, Landais E Barbe C, P Nguyen, M Doco-Fenzy, Francois-Fiquet C

Développement d'un modèle d'étude in vivo d'expression des gènes de l'angiogenèse au niveau des berges des fentes labiales.

Assises de génétique – 3-5 février 2016 LYON

E. Landais, M. Jennesson-Lyver, J. Motte, A. Lannoy, R. Dard, N. Gruson, A.S. Lebre et M. Doco-Fenzy

Délétion du cluster de SCN explorée par les techniques de cytogénétique et séquençage moyen débit

Assises de génétique – 3-5 février 2016 LYON

C Mangeonjean, R Dard, E Landais, M Jennesson Lyver, Elise Yazbeck, N Bednarek Weirauch, P Sabouraud, D Gaillard, M Doco-Fenzy, J Motte, Anne-Sophie Lebre

Syndrome de Dravet et séquençage du gène SCN1A : comparaison des approches Sanger, PCRlongue/

NGS et PCR multiplexe/NGS

Assises de génétique – 3-5 février 2016 LYON

C Tlemsani, A Luscan, N Leulliot, E Bieth, A Afenjar, G Baujat, M Doco-Fenzy, A Goldenberg, D Lacombe, L Lambert, S Odent, J Pasche, S Sigaudy, I Laurendeau, M Chin, D Vidaud, V Cormier-Daire, M Vidaud, E Pasmant, L Burglen

Syndrome de Sotos et exploration par NGS des anomalies constitutionnelles des gènes SETD2 et DNMT3A impliqués dans la marque chromatinienne H3K36me3

Assises de génétique – 3-5 février 2016 LYON

C. Poirsier, C. Carreau, JF Souchon, AS Musial, C. Mangeonjean, P. Feucher, E. Landais, N Gruson, F Alnet, A Riot, S Clomes, M Guirao, D Gaillard, A-S Lebre, M. Doco-Fenzy

Anneaux du chromosome 4 : à propos de 3 observations

Assises de génétique – 3-5 février 2016 LYON

M Doco-Fenzy, D Sanlaville, C Terre, I Luquet, M-C Combrisson, C Sarrauste de Menthère, C Bilhou-Nabera, C Missirian, A Blanc, J-M Dupont

Le contrôle inter laboratoire en cytogénétique, de la méthode 3D à la certification, revue des 10 années d'expérience de l'ACLF (2005-2015)

Assises de génétique – 3-5 février 2016 LYON

L Demougeot, L Faivre, T Attié-Bitach, N Bahi-Buisson, L Ben Slama, D Bonneau, J-P Bonnefont, V Cormier-Daire, B Demeer, C Depienne, M Doco-Fenzy, P Edery, S El Chehadeh, F Escande, C Francannet, D Geneviève, A Goldenberg, M Gonzales, D Lacombe, A-S Lapointe, A Laquerrière, C Le Caignec, S Lyonnet,

S Manouvrier, D Martin, S Mercier, S Naudion, S Odent, L Pasquier, N Philip, M Rossi, D Sanlaville, P Sarda, S Sigaudy, A Toutain, A Verloes, C Vernin, M Yahmi, C Thauvin-Robinet

La filière de santé Anomalie du Développement Déficience Intellectuelle de causes Rares (AnDDIRares)

et ses principaux outils de communication

Assises de génétique – 3-5 février 2016 LYON

A Lannoy, M-L Poli-Merol, C Tournois, P Cornillet-Lefebvre, A David, G Poitevin, E Landais, C Barbe, P Nguyen, M Doco-Fenzy, C François

Développement d'un modèle d'étude in vivo d'expression des gènes de l'angiogenèse au niveau des berges des fentes labiales.

Assises de génétique – 3-5 février 2016 LYON

M Cavallin, V Cantagrel, S Passemard, S Drunat, A Gelot, K Poirier, A Verloes, J Martinovic, L Bidat, M Rio, N Boddaert, D Medina-Cano, L Colleaux, M Jenneson-Lyver, N Bednarek, C Fleury, M Doco-Fenzy, S Thomas Nadia Bahi-Buisson

Implication du gène WDR81 dans la microcéphalie et microlissencephalie: expansion du spectre phénotypique.

Assises de génétique – 3-5 février 2016 LYON

2015 : présentés

T. Ait Mouhoub, E. Landais, C. Mangeonjean, A. Hecart, B. Isidor, C. Lecaigrec, F. Bilan, A. Ducasse, **M. Doco-Fenzy**

Distichiasis in a patient with a deletion downstream FOXC2 gene in clinical cytogenetics,

10th European Cytogenetics Conference ECA Exhibition Centre, from **4 to 7 July 2015**. Strasbourg

T. Ait Mouhoub, E. Landais, P. Feucher, A. Lannoy, C. Carreau, P. Jonveaux, H. Dagonet, H. Ezzedine, **M. Doco-Fenzy**

Intragenic deletion of DOCK3 gene in a patient with dysphasia and intellectual delay

European Human Genetics Conference 2015 Glasgow

2014

R. Dard, E. Landais, N. Gruson, P. Feucher, C. Mangeonjean, N. Ta-Phi-Thanh, L. Lafon, N. Bednarek, A. Thiriaux, J. Motte, **M. Doco-Fenzy**

Apport de la cytogénétique dans les syndromes épileptiques de l'enfant : à propos de 4 cas

Congrès de Cytogénétique de l'ACLF 10-13 septembre 2014 Centre des Congrès de Lyon

M Spodenkiewicz, A Lannoy, E Landais, F. Carré-Pigeon, T Mouhoub, P Venot, P Morville, N Bednarek, M Mozelle, N Gruson, D Gaillard, **M Doco-Fenzy**

Transmission déséquilibrée d'un anneau du chromosome 11 ou coïncidence ?

Congrès de Cytogénétique de l'ACLF 10-13 septembre 2014 Centre des Congrès de Lyon

Le prélèvement sur EDTA est-il réhibitoire pour la réalisation des caryotypes sanguins ?

M. Colinart-Thomas, N. Gruson, S. Clomes, A. Rio, M. Guirao, N. Ta-Phi-Tanh, L. Laffon, M. Mozelle, F. Carré-Pigeon, M.C. Melun-Blocquaux, D. Gaillard, **M. Doco-Fenzy**

Congrès de Cytogénétique de l'ACLF 10-13 septembre 2014 Centre des Congrès de Lyon

E. Landais, N. Bednarek, C. Sommer, J. Motte, C. Coquelet, C. Mangeonjean, N. Gruso, A. Lannoy, D. Gaillard, **M. Doco-Fenzy**

Remaniements complexes du chromosome 9: Discordance entre caryotype et CGH-array

Assises de génétique, Bordeaux 30 janvier-1 février 2014

M. Doco-Fenzy, B. Demeer, E. Landais, A. Verloes, M. Celeste m. Ramirez, J. Martignetti, M. Mathieu, O. Moldovan, D. Josifova, N. Dahl, T. Homfray, Sujatha Jagadeesh, P. Feucher, C. Mangeonjean, D. Gaillard

Etude des mutations du gène CMG2/ANTRX2, à propos de 9 familles atteintes de hyalinose systémique infantile.

Assises de génétique, Bordeaux 30 janvier-février 2014

C. Schluth-Bolard, J. Andrieux, B. Keren, A. Vigouroux-Castera, L. Bouneau de Tarragon, D. Bourgeois, **M. Doco-Fenzy**, E. Landais, N. Marle, A. Guichet, S. Jaillard, C. Rooryck-Thambo A. Labalme, A. Jacqueline, G. Lesca, M-P Cordier, C. Chloé Quelin, P. Loget, B. Delobel, M. Gérard, M. Holder, B. Demeer, V. Des Portes, M.Till, C. Thauvin-Robinet, P. Edery, D. Sanlaville

Délétion 17p12 (PMP22) découverte fortuitement par ACPA : la neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression est-elle sous-diagnostiquée ?

Assises de génétique, Bordeaux 30 janvier-février 2014

C. Gavazzi, V. Roth, L. Allou, P. Bouquet, S. Pere, P. Feucher, C. Mangeonjean, **M. Doco-Fenzy**, P. Boisseau, P. Jonveaux, C. Philippe

Pièges lors du diagnostic moléculaire du syndrome de l'X fragile : trois laboratoires pour un DPN !

Assises de génétique, Bordeaux 30 janvier-février 2014

A Lannoy, D.Gaillard, Z. Reguiat, N. Bednarek, Sabouraud, M-P. Chaunu, M.Vidaud, E. Landais, **M. Doco-Fenzy**

Neurofibromatose et déficits cognitifs : étude chez 7 patients rémois.

Assises de génétique, Bordeaux 30 janvier-février 2014

A Piton, C. Redin, B. Gérard, J. Muller, J. Lauer, Y.Herenger, S. Le Gras, S. Vicaire, M. Philipps, M. Dumas, A. Creppy, F **consortiums de cliniciens généticiens**, Bernard Jost, Jean-Louis Mandel

Identification d'un taux important de mutations causales dans une cohorte de 107 patients avec déficience intellectuelle inexpliquée par une approche de séquençage haut-débit ciblé (220 gènes)

Assises de génétique, Bordeaux 30 janvier-février 2014

M Doco-Fenzy, B Demeer, E Landais, A Verloes, M.C.M Ramirez, J Martignetti, M Mathieu, O Moldovan, D Josifova Dragana, N Dahl, T Homfray, S Jagadeesh, P Feucher, C Mangeonjean, D.Gaillard.

CMG2/ANTRX2 gene mutation analysis in 9 families suffering from Infantile Systemic Hyalinosis.

ESHG 30 may 2014 Milan

2013

Lannoy A., Gaillard G., Reguia Z., Bednarek N., Sabouraud P., Chaunu MP, Vidaud M., Landais E., **M.Dococ-Fenzy M.**

Neurofibromatosis et déficits cognitifs: étude chez 7 patients rémois

1ere journée interrégionale Recherche et Neurosciences

GIRCI-Est, Dijon 29 octobre, 2013

Et

ESHG Paris 8-11 June 2013

T. Ait Mouhoub, M. Doco-Fenzy, E. Landais, C. Leroy, A. Lannoy, P. Mauran, P. Sabouraud, P. Morville, P. Feucher, S. Clomes, N. Gruson, C. Mangeonjean, D.Gaillard

Case report of a de novo 17q12q21.32 duplication of 9.2 Mb in a girl with hypotonia, facial dysmorphism, and cardiac abnormalities

European Journal of Human Genetics, Volume 21 Supplement 2 June 2013, **P05.056**, p169

S. EL CHEHADEH, R. Touraine, F. Prieur, L. Pasquier, S. Julia, C. Sarret, C.Francannet, O. Boespflug-Tanguy, M. Doco-Fenzy, A. David, B. Isidor, J. Vigneron, B.Leheup, L. Lambert, G. Plessis, J. Cuisset, B. Delobel, B. Duban-Bedu, C. Vincent-Delorme, A. Toutain, J. Amiel, V. Cormier-Daire, M. Rio, C. Philippe, T. Biennu, J. Andrieux, J. Bonnefont, S. Drunat, V. Malan, S. Chantot, A. Goldenberg, C.Rooryck-Thambo, C. Le Caignec, H. Journal, A. Afenjar, L. Burglen, D. Héron, C.Baumann, P. Jouk, F. Devillard, D. Lacombe, N. Philip, A. Moncla, M. Delrue, RACHro-Puce, L. Perrin, J. Alessandri, V. Des Portes, L. Olivier-Faivre

The French cohort of MECP2 duplication patients: clinical delineation of 45 affected patients

European Journal of Human Genetics, Volume 21 Supplement 2 June 2013, **P05.102**, p180

M. Doco-Fenzy, P. Vago, C. Missirian, C. Schluth-Bolard, V. Adouard, N. Douet-Gilbert, F. Vialard, E. Landais, L. Gouas, D. Sanlaville, B. De Freminville, M.Valduga, L. El Khattabi, A. Moncla, P. Lochu, P. Kleinfinger, J-M Dupont

FISH probes expiration date in constitutional cytogenetic laboratories

J. European Journal of Human Genetics, Volume 21 Supplement 2 June 2013, **P12.10**, p325

proportion of causative mutations in 50 patients with undiagnosed intellectual disability

C. Redin^{1,2}, J. Lauer³, S. Le Gras⁴, V. Geoffroy⁴, A. Creppy^{1,3}, Y. Herenger³, Y. Alembik⁵, M. Doco-Fenzy⁶, B. Doray⁵, P. Ederly⁷, S. El Chehadeh⁸, E. Flori⁹, G. Lesca⁷, A. Masurel⁸, B. Gerard³, J. Muller^{1,3}, B. Jost⁴, L. Olivier-Faivre^{8,10}, J. Mandel^{1,2,3}, A. Piton^{1,2,1} *Department of Translational Medicine and Neurogenetics, IGBMC, Illkirch*

European Journal of Human Genetics, Volume 21 Supplement 2 June 2013, **P13.40**, p340

C. Poirsier Violle, J. Besseau-Ayasse, A. Bazin, N. Gruchy, A. Moncla, E. Flori, M. Till, F. Mugneret, A. Coussement, J. Toutain, M. Jimenez Pocquet, P. Vago, M. Portnoi, C. Dupont, C. Le Caignec, F. Amblard, M. Valduga, J. Bresson, A. Rossi, S. Tapia, C. Yardin, A. Receveur, J. Lespinasse, E. Pipiras, M. Beaujard, M. Teboul, S. Brisset, P. Kleinfinger, F. Vialard, M. Doco-Fenzy

Prenatal diagnosis of 22q11 deletions: a collaborative, retrospective analysis by 27 laboratories

European Journal of Human Genetics, Volume 21 Supplement 2 June 2013, **P19.02**, p427

N. Gruchy¹, E. Blondeel, N. Le Meur, M. Till, M. Herbaux, A. Vigouroux-Castera, A. Choiset, J. Lespinasse, F. Amblard, M. Jimenez, L. Lebel Roy Camille, M. Doco-Fenzy, F. Carré-Pigeon, E. Flori, F. Mugneret, M. Valduga, S. Jaillard, C. Yardin, R. Harbu M. Collonge-Rame, P. Vago, F. Vialard, N. Leporrier

Pregnancy outcome of prenatally diagnosed Turner syndrome: a 32 years collaborative french study including 1079 cases

European Journal of Human Genetics, Volume 21 Supplement 2 June 2013, **P19.89**, p448

L. Drévilion, A. Megarbane, B. Demeer, C. Matar, P. Benit, A. Briand-Suleau, V. Bodereau, J. Ghoumid, M. Nasser, X. Decrouy, **M. Doco-Fenzy**, P. Rustin, D. Gaillard, M. Goossens, I. Giurgea

KBP-cytoskeleton interactions underlie developmental anomalies in Goldberg-Shprintzen Syndrome

European Journal of Human Genetics, Volume 21 Supplement 2 June 2013, P05.047p166

J Besseau-Ayasse, C Violle-Poirsier, A Bazin, C Colson, A Moncla, E Flori, M Till, F Mugneret, A Coussement, F Pelluard, M Jimenez, P Vago, MF Portnoi, C Dupont, C Lecaigec, F Amblard, M Valduga, JL Bresson, F.Carré-Pigeon, N Le Meur, S Tapia, C Yardin, A Receveur, J Lespinass, E Pipiras, MP Beaujard, P Teboul, S Brisset, M Catty, E Nowak, N Douet Guilbert, H Lallaoui, S Bouquillon, V Gatinois, G Joly-Helas, F Prieur, F Cartault, D Martin, P Kleinfinger, D Molina Gomes, **M Doco-Fenzy** and F Vialard.

22q11 ECA: Prenatal diagnosis of 22q11 deletions: a collaborative, retrospective analysis by 27 laboratories

ECA Dublin june-2 july 2013

François-Fiquet C, P Nguyen, E Landais, C Leroy, D Gaillard, Poli-Merol ML, **M Doco Fenzy**

CGH Array et Fentes labio-palatines : étude prospective à propos de 48 cas.

Société Française Chirurgie Pédiatrique (SFCP) ST Malo 2013

2012

C.Poirsier, C.Leroy, E.Landais, O.Noizet, M.Pomedio, E.Visseaux, D.Gaillard, **M Doco-Fenzy**

Microdélétion 12q24.3 : A propos d'un nouveau cas

21^{ème} Congrès de l'ACLF, Paris, 12-14 septembre 2012

T.Ait Mouhoub, E.Landais, C.Leroy, P.Sabouraud, P-F, Souchon, J.Couchot, S.Blesson, P.Schmidt, C.Pietrement, D.Gaillard, **M.Doco-Fenzy**

Délétion Xp22.13-Xp22.2 Emportant le gène NHS à l'origine d'un syndrome de Nance-Horan

21^{ème} Congrès de l'ACLF, Paris, 12-14 septembre 2012

E.Landais, Schneider, K.Vucurovic, C.Delahaigue, J.Eutrope, C.Leroy, H.Kabbaj, A-C.Rolland, **M.Doco-Fenzy**, D.Gaillard

Caractérisation par CGH-array et FISH d'un remaniement complexe impliquant le gène SHANK3

21^{ème} Congrès de l'ACLF, Paris, 12-14 septembre 2012

L. Van Maldergem, V.M. Kalscheuer, **M.Doco-Fenzy**, A. Medeira, A. de Brouwer, E. Landais, L. Villard,

J.Dupont.

We describe five boys aged 7 to 22 years, belonging to three families, with a distinctive X-linked intellectual deficiency syndrome. Three of them were diagnosed with infantile autism and two of them suffered from severe epileptic encephalopathy. All but one affected males have hand stereotypies, bruxism, drooling, pes equinovarus with mild spasticity and a distinctive facial appearance that includes round face, strabismus and coma-shaped eyebrows. In two of the families where this phenotype is observed, the molecular basis is a mutation leading to the absence of KIAA2022 expression while in the singleton from the third family, a small interstitial duplication reduces the expression of KIAA2022 and gives rise to a milder phenotype, lacking severe autism and facial dysmorphism, although language delay and repetitive behaviors are present.

KIAA 2022-related X-linked intellectual deficiency: confirmation of a discrete entity in five patients.

ASHG 2012 san-francisco Nov 6-10 3165W

M.Docco-Fenzy, E Landais

Identifying phenotypes and exploring genetic aetiology of autism spectrum disorders : a 87 patient study

ESHG Nuremberg 23-26 juin 2012

European Journal of Human Genetics, Volume 20, Supplement 1, June 2012.

F.Schneider, E.Landais, E.Raimond, J.F.Bernaudin, F.Birembaut, C.Coutant, D.Gaillard, D.Kere, A.Lannoy, O.Graesslin, **M.Docco-Fenzy,**

Cancer de l'endomètre : évaluation des déséquilibres génomiques par hybridation génomique comparative dans le processus de carcinogénèse sur une série de 60 prélèvements.

Assises de génétique 2-4 février 2012 Marseille

R Dard, E Landais, C Leroy, N Gruson, P Jonveaux, M Beri , C Bonnet, C Vermeulen, A Lannoy, D Gaillard, **M DoccoFenzy**

Délétion intragénique du gène de la Neurexine 1 (NRXN1) et troubles autistiques, à propos d'un cas .

Intragenic deletion of Neurexin 1 (NRXN1) and autism spectrum disorder : a case report. –

Assises de génétique – 2-4 Février 2012 Marseille

A Lannoy, **M Docco Fenzy**, N Bednarek, E Landais, P Jonveaux, C Bonnet, M Beri, L Tana, F Gierski, D Gaillard

Duplication 17p11.2 : phénotype chez deux adultes avec syndrome de Potocki-Lupski

Assises de génétique – 2-4 Février 2012 Marseille

C Leroy , E Landais, N Bednarek, S Briault , B Delobel, C Le Caignec, P Jonveaux , MJ Grégoire, F Mugneret , A Toutain, S Arpin, B Leheup, C ThauvinRobinet, A David, D Lacombe, L Taine, MA Delrue, J Motte, P Sabouraud , N Golovkine, M Mozelle, O Tassy, D Gaillard, **M Docco Fenzy**

Délétions distales 2q37 : travail collaboratif sur une série de 14 patients

Assises de génétique – 2-4 Février 2012 Marseille

L Drévilion, A Megarbane, D Gaillard , P Benit, C Matar , A BriandSuleau, J Ghomid, M Nasser, V Bodereau, M Conti, **M DoccoFenzy**, P Rustin, M Goossens, I Giurgea

Syndrome de Goldberg Shprintzen : nouvelles mutations du gène KIAA1279 et conséquences fonctionnelles

Assises de génétique – 2-4 Février 2012 Marseille

L.Faivre, P Callier, S Lambert , H Dindy , B Aral , C Ragon , M Payet , G CollodBeroud, C Binquet , Y Dulac, E Gautier, S Julia, Y Sznajder, N Hanna, MA Delrue, C Goizet, D Lacombe , T Busa, N Philip, I Missotte, A Toutain , A Megarbane , P Sarda, S Lyonnet , J Amiel, V CormierDaire, C Francannet , B Gilbert , A Jacqueline, P Collignon, F MoricePicard, PS Jouk, V Cusin, C Thauvin , J Thevenon, S Odent, L Pasquier , G Plessis, A Goldenberg, **M DoccoFenzy**, D Martin-Coignard, R Touraine, B Leheup, C Baumann, D Bonneau, H Journal, P KhauVan Kien., MC Addor, C Coubes, K Amaroff, A Sarazin, M Willems, G Jondeau, C Boileau

Dissection des syndromes marfanoides avec retard mental a partir d'une cohorte nationale de 100 patients.

Assises de génétique – 2-4 Février 2012 Marseille

Desroches C., Girard M-A., Pietrement C., **Doco-Fenzy M.**, Bednarek N., R.Garnotel.

Une augmentation de la concentration urinaire de globotriaosylcéramide (Gb3) est-elle toujours synonyme de maladie de Fabry ?

Réunion d'été de la SFEIM, Brest, juin 2011

C François-Fiquet, A Lorot , O Wavreille, H Ludot, D Gaillard, E Landais, P Jonveaux, M Béri , ML Poli Merol, **M Doco Fenzy**

Poster Cleft palate and bilateral congenital cataract: a familial observation'

European Conference of Human Genetics 2011, May 28 – 31, 2011, Amsterdam, the Netherlands

N. Golovkine, F.Lempp, O.Larquey, C.Muller, S.Godet, R.Senezuk, M-A.Cochet, M.Roby, I.evellin, E.Landais, D.Gaillard, N.Bednarek, J.Motte, G.Schmit, **M. Doco-Fenzy**

Identification de sous groupes phénotypiques dans l'autisme et recherche de diagnostic étiologique génétique

Journées nationales ANCRA - 24 et 25 juin 2011 à Strasbourg

F. Schneider, E. Raimond, E. Landais, J. Andrieux, P. Birembaut, D. Gaillard, O. Graesslin, **M. Doco-Fenzy**
Genomic imbalances identified by array-CGH in endometrial cancers

ESHG Amsterdam 27-30 mai 2011

François-Fiquet.C., Leroy C, Landais E, Poli Merol ML, Carre-Pigeon F, **Doco-Fenzy M**

Fentes faciales et conseils génétiques

Congrès de Chirurgie SFCP (Société Française de Chirurgie Pédiatrique) Nancy 8-9 Juin 2011

C François-Fiquet, A Lorot, O Wavreille, H Ludot, D Gaillard, E Landais, ML Poli Merol, **M Doco Fenzy**

"Fente Palatine et cataracte congénitale : une observation familiale"

A reçu le prix du meilleur poster au congrès de la société française de chirurgie pédiatrique.

Congrès de Chirurgie SFCP

Société Française de Chirurgie Pédiatrique, Nancy 8-9 Juin 2011

2010

E.Raimond, E.Landais, J.Andrieux, P.Birembaut, P.Feucher, D.Ferre, N.TaPhiThanh, L.Lafon, N.Gavillon, P.Terrosi, D.Kere, D.Gaillard, **M.Dococ-Fenzy**, O.Graesslin

Evaluation des déséquilibres génomiques par hybridation génomique comparative dans les tumeurs de l'endomètre

Jn'GOF, Paris le 9 décembre 2010

E.Raimond, **E.Landais**, **J.Andrieux**, **P.Birembaut**, **P.Feucher**, **D.Ferre**, **N.TaPhiThanh**, **L.Lafon**, **N.Gavillon**, **D.Gaillard**, M.Dococ-Fenzy, **O.Graesslin**

Evaluation des déséquilibres génomiques par hybridation génomique comparative dans une série de 17 tumeurs de l'endomètre

4^{ème} Forum du Cancéropôle du Grand-Est, Strasbourg le 28 et 29 octobre 2010

C.Violle, E.Landais, N.Bednarek, G.Nobecourt, D.Gaillard, **M.Dococ-Fenzy**

Duplications 12p caractérisées par CGH-array : à propos de 2 observations

Congrès ACLF, Aix en provence, 20-21 septembre 2010

C. Leroy , E. Alanio , M. Mozelle-Nivoix, B. Demeer, F. Carre-Pigeon , J.P. Bory , P. Gosset , D. Ferre , L. Lafon , N. Ta Phi Thanh , E. Landais, **M. Doco-Fenzy** , D. Gaillard

Phénotype fœtal d'une trisomie partielle 15q associée à une trisomie partielle 9p résultant d'une ségrégation méiotique 3 :1 d'une translocation réciproque maternelle.

M/S hors série no 1, vol. 26, janvier 2010, p44

5èmes assises de génétique humaine et médicale 28-30 janvier Strasbourg

C. Violle, E. Landais, N. Bednarek, A. Akhavi , O. Noizet , M.L. Poli-Merol , N. Gruson , S. Clomes , N. Michel , A. Riot, D. Gaillard , **M. Doco-Fenzy**

Caractérisation moléculaire de deux observations d'INV DUP DEL du chromosome 1 chez des enfants présentant un retard de développement et une dysmorphie faciale.

M/S hors série no 1, vol. 26, janvier 2010, p64

5èmes assises de génétique humaine et médicale 28-30 janvier Strasbourg

E. Landais, P. Grue-Fortin, C. Leroy, D. Elchardus, M. Beri, C. Bonnet, P. Jonveaux, S. Clomes, N. Gruson, N. Michel, A. Riot, D. Gaillard, **M. Doco-Fenzy**

Déséquilibre cryptique emportant le gène CUGBP2 au niveau du point de cassure d'une translocation familiale t(7 ;10) apparemment équilibrée.

M/S hors série no 1, vol. 26, janvier 2010, p65

5èmes assises de génétique humaine et médicale 28-30 janvier Strasbourg

J. Andrieux, B. Arveiler, B. Benzacken, C. Le Caignec, V. David, **M. Doco-Fenzy**, S. Drunat, S. Du Manoir, J.M. Dupont, M. Goossens, M. Girard, P. Jonveaux, G. Lefort, A. Moncla, S. Romana, J.P. Siffroi, L. Taine, M. Vekemans, D. Sanlaville

Transfert en diagnostic de la technique de CGH-array : présentation du réseau national des 12 plates-formes réunissant 44 CHU.

M/S hors série no 1, vol. 26, janvier 2010, p80

5èmes assises de génétique humaine et médicale 28-30 janvier Strasbourg

J. Andrieux, C. Dubourg, M. Rio, T. Attié-Bitach, E. Delaby, M. Mathieu, H. Journal, A. Busnel, H. Copin, E. Blondeel, **M. Doco-Fenzy**, E. Landais, B. Delobel, S. Jaillard, L. Pasquier, S. Odent, S. Manouvrier-Hanu, M. Holder-Espinasse

Corrélation génotype-phénotype chez 5 patients présentant une délétion 15q24 identifiée en CGH-array

M/S hors série no 1, vol. 26, janvier 2010, p67

5èmes assises de génétique humaine et médicale 28-30 janvier Strasbourg

2009

Doco-Fenzy M., Landais E., Brunet S.R., Koubi V., Kleinfinger P., Souchon P.F., Beri M., Jonveaux P., Garnotel R., Gaillard D.

Familial 6q16.1q21 duplications investigated by array-CGH and M-Banding

7th European Cytogenetic Conference, 4-7 July Stockholm

2008 :

E. Landais, S.R. Brunet, V. Koubi, P. Kleinfinger, P.F. Souchon, B. Roussel, D. Gaillard, **M. Doco-Fenzy**

Duplication 6q16.1q21 confirmée par CGH-array : une observation familiale

ACLF Nantes 11-12 septembre 2008

M. Béri-Dexheimer, C. Bonnet, P. Callier, F. Mugneret, E. Landais, **M. Doco-Fenzy**, V. Roze, J.L. Bresson, E. Flori, B. Monga, S. Dumanoir, S. Miesch, M.J. Grégoire, J. Vigneron, B. Leheup, P. Jonveaux

Analyse chromosomique en microréseau d'ADN de 91 patients atteints de retard mental au sein de la plate-forme DHOS de l'inter région Est (Besançon, Dijon, Nancy, Reims, Strasbourg)

ACLF Nantes 11-12 septembre 2008

B. Demeer, M. Viprey-Thouvard, M. Ramirez, N. Bednarek, **M. Doco-Fenzy**, M. Abely, J. Martignetti, D. Gaillard

Clinicopathological study of a Infantile Systemic Hyalinosis case with a novel mutation in the CMG2 gene

ESHG barcelone Espagne, 31 mai-2 juin 2008

Et 4^{ème} assises de Génétique humaine, Lille 17-19 janvier 2008

E. Landais, A. Schneider, N. Bednarek, P. Sabouraud, J. Motte, J. Couchot, M. Khoury, R. Klink, E. Lagonotte, C. Leroy, M. Mozelle, D. Gaillard, **M. Doco-Fenzy**

Recherche de déséquilibres génomiques par CGH-Array chez 125 enfants présentant un retard global du développement

4^{ème} assises de Génétique humaine, Lille 17-19 janvier 2008

M.Docco-Fenzy, E.Landais, J.Andrieux , B.Delemer, J.Andrieux, V.Sulmont, J.P. Melun, J. Motte, D.Gaillard
Caractérisation moléculaire d'une délétion interstitielle 2q36.3 chez une jeune fille présentant un syndrome polymalformatif avec des gros reins kystiques.
 4^{ème} assises de Génétique humaine, Lille 17-19 janvier 2008

C. Leroy, E. Landais, V. Sulmont, A. Hecart, H. Grulet, N. Michel, N. Gruson, S. Clomes, M. Mozelle, J. Motte, D. Gaillard, **M. Docco-Fenzy**
Caractérisation moléculaire de délétions Xp terminales par les techniques de M-Banding et de CGH-Array dans quatre familles.
 4^{ème} assises de Génétique humaine, Lille 17-19 janvier 2008

2007:

E. Landais, A. Schneider, N. Bednarek, P. Sabouraud, J. Motte, J. Couchot, M. Khoury, R. Klink, E. Lagonotte, C. Leroy, M. Mozelle, D.Gaillard, **M. Docco-Fenzy**
Array-CGH screening in 100 patients with mental retardation
 ESHG june 2007, and ECA july 2007
Chromosome research 2007, 15, 1, 261.

C. Leroy, E. Landais, V. Sulmont, A-C. Hecart-Bruna, H. Grulet, N. Michel, N.Gruson, S. Clomes, M. Mozelle, D. Gaillard et **M. Docco-Fenzy**
Molecular characterization of terminal Xp deletions by m-Banding and Array-CGH in four families.
 ESHG june 2007

M. Docco-Fenzy, E. Landais, C. Leroy, A. Schneider, N. Bednarek, A. Gobe, G. Delebarre, P.F. Souchon, B. Santerne, M. Viprey, F. Lefevre, J. Motte and D. Gaillard
Interstitial deletion 1p in a child with mental retardation and multiple anomalies diagnosed by Array-CGH.
 ESHG june 2007

B.L. Callewaert, A.Willaert, W.S. Kerstjens-Frederikse, J.De Backer, K. Devriendt, B. Albrecht, M.A. Ramos-Arroyo, **M. Docco-Fenzy**, R.C.M. Hennekam, R.E. Pyeritz, G. Pillesen-Kaesbach, E.L.Wakeling, S. Nik-Zainal, C. Francannet, P. Mauran, C. Booth, M. Barrow, P.J. Coucke, B.L. Loeys, A.M. De Paepe.
Arterial tortuosity syndrome: clinical and molecular findings in 12 newly identified families.
 ESHG june 2007

2006

M. Docco-Fenzy, N. Leporrier , N. Gruchy, L. Taine, M. Holder-Espinasse, J. Lespinasse, P. Jonveaux , M.J. Grégoire , A. Schneider , F. Dastot-Le-Moal, N. Collot, B. Leheup, M. Mozelle-Nivoix, M. Khoury, B. Delobel, J. Motte, D. Lacombe, M. Goossens , S. Briault et D. Gaillard
Caractérisation moléculaire de la délétion chromosomique terminale en 2q37.3 sur 20 patients recrutés au sein du réseau télomère de l'ACLF.
 Les 3^{èmes} Assises de Génétique Humaine – Montpellier 26-28 janvier 2006

A. Schneider, C. Leroy, N.Gruson, S. Clomes, N. Michel, C.Mangeonjean, D. Gaillard et **M. Docco-Fenzy**
Caractérisation moléculaire d'une délétion interstitielle 8q associée à un phénotype anormal chez une femme.
 Les 3^{èmes} Assises de Génétique Humaine – Montpellier 26-28 janvier 2006

C. Leroy , V. Sulmont , A. Schneider , C. Eschard , B. Digeon , N. Michel , N. Gruson , S. Clomes , M. Mozelle , D. Gaillard et **M. Docco-Fenzy**
Remaniement complexe du chromosome X précisé par la technique du M Banding chez une enfant présentant un retard de croissance sévère et une hypodontie
 Les 3^{èmes} Assises de Génétique Humaine – Montpellier 26-28 janvier 2006

M.C. Gorisse , B. Mae , C. Schwartz , D. Gaillard, **M. Docco-Fenzy**, A. Kolkes, C. Delvincourt

Evaluation d'une méthode de criblage par dHPLC du gène RET : diagnostic génétique des NEM2 et FCMT

Les 3èmes Assises de Génétique Humaine – Montpellier 26-28 janvier 2006

S. Fontaine-Carbonnel, M.L. Poli-Mérol, C. Leroy, N. Bednarek, J. Motte, F. Dastot-Le-Moal, M.Goossens, **M. Doco-Fenzy**, D.Gaillard

Syndrome de Mowat-Wilson et syndrome de Goldberg-Shprintzen, a propos de 3 cas dans 2 familles.

Les 3èmes Assises de Génétique Humaine – Montpellier 26-28 janvier 2006

B. Demeer, J.C. Jourdan, D.Ferre, N. Gruson, N. Michel, S. Clomes, N. Tha-Phi-Tham, L. Martin, A. Riot, N. Bednarek, C. Eschard, D. Gaillard, **M. Doco-Fenzy**

Observation d'une triploïdie en mosaïque chez un enfant de 2 ans et revue de la littérature

Colloque ACLF –Reims- 14 septembre 2006

A. Schneider, E. Landais, N. Frutto-Poulet, R. Raad, J. Vermeesch, P. Van Hummelen, N. Michel, N.Gruson, S. Clomes, D. Gaillard, **M. Doco-Fenzy**

Confirmation par la technique de CGH-array d'une délétion interstitielle 13q12.1q12.2 héritée.

Colloque ACLF –Reims- 14 septembre 2006

2005

M.Docco-Fenzy, N.Leporrier, L.Taine, M.Holder, A.Schneider, N.Bednareck, P.Sabouraud, M.Mozelle, M.Khoury, J.Motte, B.Delobel, D.Lacombe, M.Goossens, S.Briault and D.Gaillard

Molecular cytogenetic characterisation of terminal chromosome 2q37 deletion in patients recruited through the ACLF telomere network.

European Society Human Genetics. Prague , 7-10 mai 2005.

Eur J of Hum Genet. 2005, 13, supplement 1, 164

M. Doco-Fenzy, B. Delépine, F. Carre-Pigeon, M. Mozelle-Nivois, M.C. Melin-Blocquaux, P. Cornillet-Lefebvre, P. Giacomini, N. Gruson, N. Michel, C. Mangeonjean, D.Gaillard.

Pericentric inversion of Y Chromosome : report of 14 new cases and review of the literature

ECA – Madrid. 4-7 juin 2005

2004

V.Duchamp, A.Schneider , D.Demeer, B.Leheup, M.J.Grégoire, B.Digeon, M.Mozelle, M.Khoury, N.Bednarek, P.Sabouraud, J.Motte, F.Carré-Pigeon, D.Gaillard, M.Goossens, **M.Docco-Fenzy**

Etude de 30 cas de retards mentaux inexpliqués par les sondes télomériques

Les 2èmes Assises de Génétique Humaine- Angers 2004 – recueil des actes : p93 ,

<http://www.assises-genetique.org/assises04.pdf>

B.Demeer , N.Bednarek , Z.Belkadi , M.Khoury , C.Eschard , D.Gaillard and **M.Docco-Fenzy**

An additional case of the KBG syndrome.

ESHG – Munich - 12-15 juin 2004

Eur.J.Hum.Genet. 2004,12, supp. 1, 105

B.Demeer, J.Couchot, **M.Docco-Fenzy**, M.Mozelle-Nivoix, D.Gaillard

Expression très variable du syndrome de Joubert dans une même famille

Les 2èmes assises de Génétique - Angers 2004 - recueil des actes : p76

A.Schneider, W. Cuccuini, F. Devillard, V. Duchamp, B. Demeer, N.Gruson, N. Michel, S.Clomes, M. Mozelle-Nivoix, B. Digeon, P.Giacomini, J.Motte, D.Gaillard, **M.Docco-Fenzy**

Trisomie 14q partielle : à propos de 5 observations.

Les 2èmes assises de Génétique. Angers, Janvier 2004 - recueil des actes : p65

<http://www.assises-genetique.org/assises04.pdf>

M.Docco-Fenzy, J.Andrieux , M.Khoury , R.Klink , S.Geffroy , B.Delobel , A.Schneider , M.Mozelle , N.Gruson , N.Michel , S.Clomes, D.Gaillard.

Duplication 17p11.2 confirmée par la technique de CGH-Array : à propos d'une observation.
A.C.L.F. Versailles, 20-21 septembre 2004 .

2003

A.Schneider, B.Demeer, P.Morville, N.Bednarek, F.Carre-Pigeon, M.Mozelle, M.C. Melin-Blocquaux, B.Delepine, D.Gaillard , **M.Docco-Fenzy**

Trisomie 18 p : à propos d'une observation

Société Française de Génétique Humaine. Clermont – Ferrand, avril 2003.

M.Docco-Fenzy, B.Delepine, F.Carre-Pigeon, M.Melin-Blocquaux, M.Mozelle, P.Cornillet-Lefebvre, D.Gaillard
Pericentric inversion of Y chromosome : report of 5 new cases
E.S.H.G. , Birmingham, mai 2003.

Europ. J. Hum. Genet. , may 2003, 11, supp 1

M.Docco-Fenzy, J.Albuisson, V.Duchamp, M.Mozelle, N.Collot, P.Sabouraud, N.Bednarek, J.Motte, D.Gaillard, M.Goossens

Deletion 2 qter polymorphism or not polymorphism?

ECA.Bologne , 6-9 septembre 2003

Ann. Genet. 2003, Sep; 46(2-3), 69-401.

B.Demeer, **M.Docco-Fenzy**, P.Sabouraud, N.Bednarek, J.Motte, V.Duchamp, A.Schneider, M.Prieur, M.C. De Blois, L.Taine, D.Gaillard.

Apport de la Cytogénétique à la consultation Pluridisciplinaire de Retard de développement du CHRU de Reims

A.C.L.F. Genève, 20-21 septembre 2003 - recueil des actes : p54

2002

L.Taine, **M.Docco-Fenzy**, C.Deminière, A.Notz-Carrere, A.M. Loustalot, P.Blouin, Y.Perel, M.A.Belaud-Rotureau, M.A Delme, D.Lacombe, P.Vergnes, L.Boccon-Gibod, R.Saura .

Tumeur stromale métanéphrique étude combinée en cytogénétique conventionnelle, FISH et Multi-FISH

lères Assises de Génétique Humaine, Marseille, 18-20 janvier 2002.

M.Docco-Fenzy, S.Struski, J.M. Lebrun, P.Mauran, M.Couchot, P.Sabouraud, N.Bednarek, I.Chudoba, J.Motte, D.Gaillard

Identification par CGH et M.FISH de duplications partielles des chromosomes 12, 16 et X chez trois enfants porteurs de retard global des acquisitions

lères Assises de Génétique Humaine, Marseille, 18-20 janvier 2002.

M.Docco-Fenzy, P.Cornillet-Lefebvre, P.Helms, E.Ulrich, P.Couchot, M.Mozelle, M.Quillerou, D.Gaillard .

Report of 2 new FRAXE families detected by FRAXA and FRAXE post-natal screening

ESHG. Strasbourg , mai 2002.

Europ. J. Hum. Genet. 2002, 10, supp1, p222