

Thématiques scientifiques	Maladies du développement	Maladies neurologiques héréditaires: Démences fronto-temporales-Maladie de Parkinson-Ataxies Cérébelleuses-Epilepsie-Sclérose latérale amyotrophique-Paraplégies spastiques-Charcot-Marie-Tooth	Thématique Oncogénétique : Mise en place de tests diagnostiques pour le phénotype d'instabilité des microsatellites : tests ultrasensibles, pancancer. Exploration des prédispositions héréditaires aux cancers digestifs en lien avec les gènes de réparation des voies de mésappariement de l'ADN	Thématique diabètes monogéniques: Identification de nouveaux gènes responsables de syndromes lipodystrophiques Caractérisation fonctionnelle de variants dans des modèles in vitro et ex vivo	Maladies auto-inflammatoires	Analyse physiopathologique des troubles de la croissance associés aux des Insulin-like growth factors (systèmes IGFs, IGF1, IGF2, IGFBP, récepteurs des IGF)	
Biologiste/Praticien référent	Dr Boris KEREN			Dr Christine BELLANNE-CHANTELOT; Dr Isabelle JERU; Dr Cécile SAINT-MARTIN	Dr Irina GIURGEA; Pr Serge AMSELEM		
	-Séquençage ADN	-Identification de nouveaux gènes (Whole exome ou génome) et de nouveaux type de mutations – corrélation phénotype-génotype – identification d'endophénotypes	-Caractérisation fonctionnelle des variants des gènes de réparation des voies de mésappariement de l'ADN, mise en place de tests cellulaires diagnostiques pour le syndrome F336081	-Thématique neurogénétique: caractérisation fonctionnelle des gènes identifiés dans le cadre des analyses pangénomiques (WES, WGS) des neurotrophies	-Dyskinésies ciliaires primitives	-Pathologies d'empreinte et de la croissance fœtale et postnatale, conséquences phénotypiques de ces anomalies d'empreinte et en particulier, métaboliques	
	Dr Boris KEREN -Puces ADN	-Mise en place de nouveaux outils diagnostiques : séquençage longs fragments, bionano, méthylome	-Thématique Angiogénétique : Diagnostic moléculaire de maladies vasculaires héréditaires, identification de nouveaux gènes, détection de variants structuraux.	-Etude du stress du réticulum endoplasmique associé aux neuropéries.	Dr Marie LEGENDRE; Pr Serge AMSELEM -Pneumopathies interstitielles	-Syndrome de Silver Russell avec retard de croissance à début intra-utérin	
	Dr Boris KEREN -Séquençage long fragment	-Identification des facteurs modulateurs du phénotype	-Développement de technologie NGS ultrasensible pour la détection du phénotype d'instabilité des tumeurs en pan-cancer	Dr Christine BELLANNE-CHANTELOT -Etude de l'impact potentiel des variants sur l'épissage par le développement du test minigène : application au diagnostic des diabètes monogéniques	Dr Marie LEGENDRE; Pr Serge AMSELEM -Retards de croissance d'origine endocrinienne	-Syndrome de Beckwith Wiedemann, avec croissance excessive et risque tumoral dans l'enfance	
	Dr Boris KEREN -Séquençage ARN		-Développement de tests fonctionnels permettant la caractérisation des variants de signification inconnue en oncogénétique (prédisposition aux cancers digestifs) et neurodégénératives	Mise en place du Whole-genome sur les thématiques des diabètes monogéniques et neuropéries qui chacune bénéficient d'une pré-indication des BEBAC2025	Dr Marie LEGENDRE; Pr Serge AMSELEM -Déficience intellectuelle syndromique	-Mise au point en NGS d'un diagnostic d'anomalie de méthylation de multiples régions soumises à empreinte avec transfert diagnostique	
	Dr Boris KEREN		-Mise en place de nouveaux outils diagnostiques : RNAseq, séquençage longs fragments, bionano, méthylome	-Mise en place du DPNI dans le cadre des diabètes MODY	Dr Irina GIURGEA -Syndrome de van der Woude	-Mise au point de modèles cellulaires de pathologie d'empreinte (Différenciation de STEM cells en tissus d'intérêt)	
			-Interaction entre les spécialités d'oncogénétique et d'angiogénétique : exploration des anomalies vasculaires dans le syndrome de Cowden	Dr Christine BELLANNE-CHANTELOT	Dr Marie LEGENDRE; Pr Serge AMSELEM -Maladies du cervelet et mouvements anormaux de l'enfant	-Développement d'une approche de dosage d'IGF1 et IGF2 en spectrométrie de masse	
			-Analyse de génome dans le cadre de PFMG2025 : Biologistes de l'UF habilités Seqio et laboratoire référent pour 3 préindications (Rendu Osler, Formes inexplicables d'hypertension artérielle pulmonaire isolée de l'enfant et familiale de l'adulte, Malformations artérioveineuses cérébrales isolées de l'enfant et familiales de l'adulte)	Dr Christine BELLANNE-CHANTELOT	Dr Lydie BURGLEN	-Conséquences des pathologies d'empreinte au niveau des gamètes	
Biologistes/Praticiens	Dr Boris KEREN	Pr Eric LE GUERN	Dr Florence COULET	Dr Christine BELLANNE-CHANTELOT	Pr Serge AMSELEM; Dr Irina GIURGEA; Dr Marie LEGENDRE	Dr Laïla EL KHATTABI	Pr Irène NETCHINE; Dr Frédéric BRIOUDE; Dr Eloïse GIABICANI
Affiliation UMR/Tutelle	UMR-S 1127 (ICM)/INSERM-CNRS-Sorbonne Université-APHP	UMR-S 1127 (ICM)/INSERM-CNRS-Sorbonne Université-APHP	UMR-S 938 (CRSA)/INSERM-CNRS-Sorbonne Université	U 1287 (Institut Gustave Roussy)/INSERM-Université Paris-Saclay	UMRS 933 (Mono-équipe, Hôpital Trousseau)/INSERM-Sorbonne Université	U1016 (Institut Cochin)/INSERM-CNRS-Université de Paris-APHP	UMR-S 938 (CRSA)/INSERM-CNRS-Sorbonne Université
Equipe de recherche		"Génétique et physiopathologie de l'épilepsie"	"Instabilité des microsatellites et cancers"	"Des cellules souches hématopoïétiques aux mégacaryocytes"	"Maladies génétiques d'expression pédiatrique"	"Des Gamètes à la Naissance : Génomique, Epigénétique et Physiopathologie de la Reproduction"	"Système IGF et croissance fœtale et post-natale"
Chef d'équipe de recherche		Dr Stéphanie BAULAC et Pr Eric LEGUERN	Pr Alex DUVAL	Dr Isabelle PLO-AZEVEDO et Dr Hana RASLOVA	Pr Serge AMSELEM	Dr Daniel VAIMAN	Pr I. NETCHINE
Biologistes/Praticiens	Dr Marine GUILLAUD BATAILLE; Dr Jean-Madeleine de Sainte AGATHE; Dr Anne laure FAURET	Mélanie EYRIES, PhD (ingénieur)	Dr Isabelle JERU	Dr Lydie BURGLEN	Pr Jean-Pierre SIFFROI	Pr Jean-Pierre SIFFROI	
Affiliation UMR/Tutelle	UMR-S 1127 (ICM)/INSERM-CNRS-Sorbonne Université-APHP	UMRS_1166 (CRSA)/INSERM-CNRS-Sorbonne Université	UMR_S 938 (CRSA)/INSERM-CNRS-Sorbonne Université	UMR 1163 (MAGNIE Institut Des Maladies Génétiques)/INSERM-CNRS-Université de Paris	UMR-S 933 (Mono-équipe, Hôpital Trousseau)/INSERM-Sorbonne Université	UMR-S 933 (Mono-équipe, Hôpital Trousseau)/INSERM-Sorbonne Université	
Equipe de recherche	Génétique et physiopathologie de l'épilepsie"	"Plasticité moléculaire et cellulaire dans les maladies cardiovasculaires"	"Lipodystrophies, adaptations métaboliques et hormonales, et vieillissement"	"Génétique des troubles du neurodéveloppement"	"Maladies génétiques d'expression pédiatrique"	"Maladies génétiques d'expression pédiatrique"	
Chef d'équipe de recherche	Dr Stéphanie BAULAC et Pr Eric LEGUERN	Pr Stéphane HATEM	Pr Bruno FEVE	Dr Vincent CANTAGREL	Pr Serge AMSELEM	Pr Serge AMSELEM	
Label d'expertise/Statut	-CRM Déficience intellectuelle de causes rares (Filière DEFISCIENCE)	-CRM Neurogénétique (Filière BRAINTEAM)	-CRM Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique/FAVA-Multi	-CRM des pathologies rares de l'insulinosecrétion et de l'insulino-sensibilité (PRISIS) (site coordonnateur, Pr Corinne Vigouroux, Saint-Antoine)	-CRM des malformations et maladies congénitales du cervelet		
Biologiste/Praticien référent	-CRM Anomalies du développement et syndromes malformatifs d'île de France (ANDDI-Rare)	-CRM Déficience intellectuelle de causes rares (Filière DEFISCIENCE)	-CRM Maladies respiratoires rares/RESPIFIL	Dr Christine BELLANNE-CHANTELOT; Dr Isabelle JERU -CRM Neurotrophies chroniques (site coordonnateur, Dr Jean Donadieu, Trousseau)	Dr Lydie BURGLEN -LBM Maladies autoinflammatoires		
	-LBM Déficience intellectuelle	-CRM Anomalies du développement et syndromes malformatifs d'île de France (ANDDI-Rare)	-LBM Constitutionnel - Cancer du sein et/ou de l'ovaire	Dr Christine BELLANNE-CHANTELOT -LBM Neutropénies congénitales isolées et syndromiques dont syndromes de Schachman-Diamond - WHIM et Déficit en GATA2	Dr Marie LEGENDRE -LBM Dyskinésies ciliaires primitives		
		-LBM Ataxies spinocérébelleuses autosomiques dominantes	-LBM Constitutionnel - Cancers du tube digestif	Dr Christine BELLANNE-CHANTELOT -LBM Diabètes monogéniques de l'enfant et de l'adulte (Diabète MODY – Diabète syndromiques – Diabète mitochondrial)	Dr Marie LEGENDRE -LBM Pneumopathies interstitielles diffuses (hors tétoméropathies)		
		-LBM Dégénérescences lobaires fronto-temporales	-LBM Hypertension artérielle pulmonaire	Dr Christine BELLANNE-CHANTELOT; Dr Cécile SAINT-MARTIN -LBM Hypoglycémies hyperinsulinémiques	Dr Marie LEGENDRE -LBM Retards de croissance d'origine endocrinienne (dont déficits somatotropes isolés, déficits antihypophysaires multiples, syndromiques ou non syndromiques et résistances à l'hormone de croissance)		
		-LBM Dystonies	-LBM Maladie de Rendu-Osler-Weber et angiopathies héréditaires avec malformations artério-veineuses	Dr Cécile SAINT-MARTIN	Dr Marie LEGENDRE -Déficience intellectuelle syndromique : syndromes de Pitt-Hopkins, de Mowat-Wilson et de Goldbere-Shorintzen		
		-LBM Encéphalopathies épileptiques et épilepsies familiales	-LBM Maladie de Rendu-Osler-Weber et angiopathies héréditaires avec malformations artério-veineuses		Dr Irina GIURGEA		
		-LBM Maladie de Huntington (gene HTT) et Maladie de Huntington like 2 (gene JPH3)					
		-LBM Sclérose latérale amyotrophique					
Plateforme technique	-Plateforme CGMC	-Plateforme CGMC	-Plateforme CGMC	-Plateforme CGMC	-Plateforme de séquençage NGS et Sanger		-Plateforme hospitalière de biologie moléculaire et de spectrométrie de masse
Biologiste/Praticien référent				Patricia LEITE (ingénieur); Dr Christine BELLANNE-CHANTELOT; Dr Isabelle JERU; Dr Cécile SAINT-MARTIN	Dr Marie LEGENDRE		
	-Plateformes nationales de séquençage	-Plateformes nationales de séquençage	-Plateformes nationales de séquençage	-Plateformes nationales de séquençage			-Plateformes de recherche du CRSA
				Dr Christine BELLANNE-CHANTELOT; Dr Isabelle JERU; Dr Cécile SAINT-MARTIN			-Plateformes de recherche de Sorbonne Université
Techniques d'analyse	-Séquençage haut débit panel WES, WGS -Technologie minigène -Test fonctionnel de tolérance à la méthylation -RNAseq	Séquençage haut débit panel WES, WGS -Technologie minigène -Test fonctionnel de tolérance à la méthylation -RNAseq	Séquençage haut débit panel WES, WGS -Technologie minigène -Test fonctionnel de tolérance à la méthylation -RNAseq	Séquençage haut débit panel WES, WGS -Technologie minigène -Test fonctionnel de tolérance à la méthylation -RNAseq	-Biologie moléculaire -ADN recombinant -CRISPR-Cas9 -OMICS -Biologie cellulaire		-Evaluation de la méthylation des régions soumises à empreinte par PCR quantitative -Panel de gène impliqués dans les anomalies de la croissance fœtale développé au sein de notre UF et unique en France
Equipements	-Automate BRAVO -Séquençeurs MiSeq -NextSeq -PCR en temps réel	-Automate BRAVO -Séquençeurs MiSeq -NextSeq -PCR en temps réel	-Automate BRAVO -Séquençeurs MiSeq -NextSeq -PCR en temps réel	-Automate BRAVO -Séquençeurs MiSeq -NextSeq -PCR en temps réel	-Séquençeur haut débit (Nextseq et MiSeq) -Equipements de base de biologie moléculaire et cellulaire -Appareil qPCR -Vidéomicroscopie à haute vitesse -Microscope à fluorescence -Lecteur de plaque (visible et UV) -ChemIDoc imaging system (Biorad)		-Culture cellulaire -Etude de méthylation par PCR quantitative -Séquençage haut débit
Département/Service	Département de génétique médicale	Département de génétique médicale	Département de génétique médicale	Département de génétique médicale	Département de génétique médicale	Département de génétique médicale	Département de génétique médicale
Unité Fonctionnelle/Code	UF de génomique du développement (UFGD)/440	UF de Neurogénétique Moléculaire et Cellulaire (UFNG)/340	UF d'onco-angiogénétique et génomique des tumeurs solides (UFOA)/540	UF de métabogénétique et neurogénétique (UFMN)/640	UF de génétique moléculaire/360	UF de génétique chromosomique/361	UF de génétique du développement fœtal-Fœtoathologie/367
Site	Hôpital Pitie Salpêtrière	Hôpital Pitie Salpêtrière	Hôpital Pitie Salpêtrière	Hôpital Pitie Salpêtrière	Hôpital Trousseau	Hôpital Trousseau	Hôpital Trousseau
Chef de département/service	Pr Eric LE GUERN	Pr Eric LE GUERN	Pr Eric LE GUERN	Pr Eric LE GUERN	Pr Eric LE GUERN	Pr Eric LE GUERN	Pr Eric LE GUERN
Contact email	eric.leguern@aphp.fr	eric.leguern@aphp.fr	eric.leguern@aphp.fr	eric.leguern@aphp.fr	eric.leguern@aphp.fr	eric.leguern@aphp.fr	eric.leguern@aphp.fr
Contact téléphone	01 42 17 79 72	01 42 17 79 72	01 42 17 79 72	01 42 17 79 72	01 42 17 79 72	01 42 17 79 72	01 42 17 79 72
Responsable Unité Fonctionnelle	Dr Boris KEREN	Pr Eric LE GUERN	Dr Florence COULET	Dr Christine BELLANNE-CHANTELOT	Dr Marie LEGENDRE	Dr Laïla EL KHATTABI	Pr Irène NETCHINE
Contact email	boris.keren@aphp.fr	eric.leguern@aphp.fr	florence.coulet@aphp.fr	christine.bellanne-chantelot@aphp.fr	marie.legendre@aphp.fr	laïla.el.khattabi@aphp.fr	irene.netchine@aphp.fr
Contact téléphone	01 42 17 78 98	01 42 17 79 72	01 42 17 76 69	01 42 17 79 71	01 44 73 52 95		