

Biographical Sketch

NAME : Hélène DOLLFUS (25 02 1964)

POSITION TITLE: Professor, MD, PhD

ADDRESS:

Pr Hélène Dollfus

Service de Génétique Médicale, Hôpital de Hautepierre, Avenue Molière, 67000

STRASBOURG – France

Tel : + 33 3 88 12 81 20

Fax : + 33 3 88 12 81 25

Email : helene.dollfus@medecine.u-strasbg.fr; helene.dollfus@chru-strasbourg.fr

A. EDUCATION/TRAINING :

1982 Baccalauréat du second degré (Série D, Mention Bien)

1983 Premier Cycle des Etudes Médicales

Faculté de Médecine - Université Louis Pasteur – Strasbourg I

1988 Certificat de Synthèse Clinique et Thérapeutique

Faculté de Médecine - Université Louis Pasteur – Strasbourg I

1989 Concours de l'Internat des Hôpitaux

1990 F.M.G.E.M.S. USA (*Foreign Medical Graduate Examination in the Medical Sciences*)

1990 Certificat de Parasitologie Générale

Certificat d'Embryologie Humaine

Faculté de Médecine, Université Louis Pasteur – Strasbourg I

1991 Certificat de Génétique Humain

Faculté de Médecine Necker-Enfants Malades, Université René Descartes – Paris V

1991 Certificat de Génétique Somatique et Cellulaire

Institut Pasteur, Paris

1992 Diplôme d'Etudes Approfondies de Génétique Humaine

Université René Descartes – Paris V

1993 Diplôme d'Etat de Docteur en Médecine

Université Louis Pasteur – Strasbourg I

1994 Diplôme d'Etudes Spécialisées en Ophtalmologie

Université Louis Pasteur – Strasbourg I

1997 Habilitation à Diriger les Recherches

Université Louis Pasteur – Strasbourg

2000 Qualification en Génétique Médicale

2000 Diplôme Inter Universitaire d'Ethique Médicale

2002 Thèse d'Université

Université Louis Pasteur. Strasbourg

B. MEDICAL ACTIVITIES :

1989-1994 **Interne des Hôpitaux de Strasbourg**

1990-1992 **Année-Recherche** Laboratoire de Génétique Humaine, INSERM U12, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris (Dr J Kaplan, Pr A Munnich)

1992-1993 **Interne de Spécialité (Inter-CHU)**, Service d'Ophtalmologie, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris (Pr JL Dufier)

1993 **Honorary Senior Registrar**, Moorfields Eye Hospital, London (Pr A Bird)

1993-1994 **Interne de Spécialité**, Service d'Ophtalmologie, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (Pr Flament)

1994 -1997 **Chef de Clinique-Assistant**, Service d'Ophtalmologie, Hôpital Necker-Enfants Malades, Université Paris V, Paris

1997-2003 **Maître de Conférences des Universités – Praticien Hospitalier**, Service de Génétique Médicale , Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (Pr Stoll)

C. PRESENT POSITIONS AND HONORS

***Professor of Medical Genetics**, Strasbourg Medical School: 2003-present

***Head of the Medical Genetics Department**, University Hospital of Strasbourg: 2003-present

***Coordinator of the Center for rare genetic eye disorders (CARGO)**,

University Hospital of Strasbourg: 2004-present

***Director of the laboratory EA 3949**, Strasbourg Medical School, Université Louis Pasteur 2005-at present **AVENIR INSERM LABORATORY** since 2008

Selected Professional Activities

Scientific Advisory Board, RETINA FRANCE 2000-present

Scientific Advisory Board, Agence Nationale Recherche/ Maladies Rares 2005-2007

Scientific Advisory Board, Fondation de France 2005-present

Scientific Advisory Board, Gensespoir 2002-present

Honours and awards

Prix régional de Fondation pour la Recherche Médicale 2006

Claud Worth Price for paediatric ophthalmology 2007

Prix Dalloz 2008

Leadership experiences as principal investigator :

PHRC national 2002: *Epidémiologie génétique et manifestations cliniques du syndrome de Bardet-Biedl*

PHRC national 2005 : *Etude clinique et moléculaire du syndrome de Cockayne*

PHRC 2007 : *Physiopathologie ciliaire neurosensorielle et métabolique du Syndrome de Bardet-Biedl*

ANR 2006: *Bardet-Biedl syndrome: identification of new genes and biological characterization of a newly identified major gene (BBS10NR-06-MRAR-014)*

ANR 2009 : *Dissecting BBS pathways*

10 selected REFERENCES

Laugel V, Dalloz C, Durand M, Sauvanaud F, Kristensen U, Vincent M, Pasquier L, Odent S, Cormier-Daire V, Gener B, Tobias E, Tolmie J, Martin-Coignard D, Drouin-Garraud V, Heron D, Journal H, Raffo E, Vigneron J, Lyonnet S, Murday V, Gubser-Mercati D, Funalot B, Brueton L, Del Pozo JS, Muñoz E, Gennery A, Salih M, Noruzinia M, Prescott K, Ramos L, Stark Z, Fieggen K, Chabrol B, Sarda P, Edery P, Bloch-Zupan A, Fawcett H, Pham D, Egly J, Lehmann A, Sarasin A, **Dollfus H.**

Mutation update for the CSB/ERCC6 and CSA/ERCC8 genes involved in Cockayne syndrome.

Hum Mutat. 2009 Nov 5. in press

Stoetzel C, Riehm S, Bennouna Greene V, Pelletier V, Vigneron J, Leheup B, Marion V, Hellé S, Danse JM, Thibault C, Moulinier L, Veillon F, **Dollfus H.**

Confirmation of TFAP2A gene involvement in branchio-oculo-facial syndrome (BOFS) and report of temporal bone anomalies.

Am J Med Genet A. 2009 Oct;149A(10):2141-6.

Marion V, Stoetzel C, Schlicht D, Messaddeq N, Koch M, Flori E, Danse JM, Mandel JL, **Dollfus H.**

Transient ciliogenesis involving Bardet-Biedl syndrome proteins is a fundamental characteristic of adipogenic differentiation.

Proc Natl Acad Sci U S A. 2009 Feb 10;106(6):1820-5.

Laugel V, Dalloz C, Tobias ES, Tolmie JL, Martin-Coignard D, Drouin-Garraud V, Valayannopoulos V, Sarasin A, **Dollfus H.**

Cerebro-oculo-facio-skeletal syndrome: three additional cases with CSB mutations, new diagnostic criteria and an approach to investigation.

J Med Genet. 2008 Sep;45(9):564-71.

Stoetzel C, Muller J, Laurier V, Davis EE, Zaghloul NA, Vicaire S, Jacquelin C, Plewniak F, Leitch CC, Sarda P, Hamel C, de Ravel TJ, Lewis RA, Friederich E, Thibault C, Danse JM, Verloes A, Bonneau D, Katsanis N, Poch O, Mandel JL, **Dollfus H.**

Identification of a novel BBS gene (BBS12) highlights the major role of a vertebrate-specific branch of chaperonin-related proteins in Bardet-Biedl syndrome. Am J Hum Genet. 2007 Jan;80(1):1-11.

Laurier V, Stoetzel C, Muller J, Thibault C, Corbani S, Jalkh N, Salem N, Chouery E, Poch O, Licaire S, Danse JM, Amati-Bonneau P, Bonneau D, Megarbane A, Mandel JL, **Dollfus H.**

Pitfalls of homozygosity mapping: an extended consanguineous Bardet-Biedl syndrome family with two mutant genes (BBS2, BBS10), three mutations, but no triallelism.

Eur J Hum Genet. 2006 Nov;14(11):1195-203.

Stoetzel C, Laurier V, Davis EE, Muller J, Rix S, Badano JL, Leitch CC, Salem N, Chouery E, Corbani S, Jalk N, Vicaire S, Sarda P, Hamel C, Lacombe D, Holder M, Odent S, Holder S, Brooks AS, Elcioglu NH, Silva ED, Rossillion B, Sigaudy S, de Ravel TJ, Lewis RA, Leheup B, Verloes A, Amati-Bonneau P, Megarbane A, Poch O, Bonneau D, Beales PL, Mandel JL, Katsanis N, **Dollfus H.**

BBS10 encodes a vertebrate-specific chaperonin-like protein and is a major BBS locus. Nat Genet. 2006 May;38(5):521-4.

Hichri H, Stoetzel C, Laurier V, Caron S, Sigaudy S, Sarda P, Hamel C, Martin-Coignard D, Gilles M, Leheup B, Holder M, Kaplan J, Bitoun P, Lacombe D, Verloes A, Bonneau D, Perrin-Schmitt F, Brandt C, Besancon AF, Mandel JL, Cossee M, **Dollfus H**. Testing for triallelism: analysis of six BBS genes in a Bardet-Biedl syndrome family cohort. Eur J Hum Genet. 2005 May;13(5):607-16.

Ross AJ, May-Simera H, Eichers ER, Kai M, Hill J, Jagger DJ, Leitch CC, Chapple JP, Munro PM, Fisher S, Tan PL, Phillips HM, Leroux MR, Henderson DJ, Murdoch JN, Copp AJ, Eliot MM, Lupski JR, Kemp DT, **Dollfus H**, Tada M, Katsanis N, Forge A, Beales PL. Disruption of Bardet-Biedl syndrome ciliary proteins perturbs planar cell polarity in vertebrates. Nat Genet. 2005 Oct;37(10):1135-40.

Dollfus H, Verloes A. Dysmorphology and the orbital region: a practical clinical approach. Surv Ophthalmol. 2004 Nov-Dec;49(6):547-61. Review.