



## Composition du 9<sup>ème</sup> Conseil Scientifique de l'AFM-Téléthon

### Comité Permanent

Le Comité Permanent du Conseil Scientifique aborde des questions transversales et d'ordre stratégique. C'est l'organe force de proposition auprès du Conseil d'Administration de l'AFM-Téléthon dans la mise en œuvre de la politique scientifique et la stratégie de l'Association.

#### **Boespflug-Tanguy Odile, MD, PhD**

- **Présidente.**
- Professeur des Universités, Généticienne, Praticien Hospitalier, service de Neuro-pédiatrie, Hôpital Robert-Debré, Paris (France).
- Directeur de l'Institut I-Motion, Hôpital Trousseau, Paris (France).

#### **Fardeau Michel, MD, PhD**

- **Président d'honneur.**
- Professeur des Universités, Praticien Hospitalier, service de Neurologie, Hôpital de la Pitié-Salpêtrière, Paris (France).

#### **Gillis Jean-Marie, MD, PhD**

- **Président d'honneur.**
- Professeur Emérite, Université Catholique de Louvain (Belgique).

#### **Fischbeck Kenneth H., MD, PhD**

- **Vice-président.**
- Professeur en Neurologie, responsable du département Neurogénétique, National Institute of Health, Bethesda (Etats-Unis).

#### **Lehn Pierre, MD, PhD**

- **Vice-président.**
- Professeur Emérite, faculté de Médecine, Université de Bretagne Occidentale, Brest (France).

#### **Tajbakhsh Shahragim, PhD**

- **Vice-président.**
- Directeur de recherche CNRS, coordonnateur Labex "Cellules souches et développement", Institut Pasteur, Paris (France).

#### **Taylor Naomi, MD, PhD**

- **Vice-présidente.**
- Directeur de recherche Inserm, chef du groupe "Hématopoïèse et Immunothérapie", Institut de Génétique Moléculaire de Montpellier (IGMM) (France).
- Chef de la section "Oncologie : du Fondamental au Translationnelle", National Cancer Institute, Bethesda (Etats-Unis).

#### **Butler-Browne Gillian, PhD**

- **Secrétaire générale.**
- Directeur de recherche Emérite Inserm, Centre de Recherche en Myologie, Institut de Myologie, Paris (France).

### **Antoine Jean-Christophe, MD, PhD**

- **Conseiller.**
- Professeur en Neurologie, chef du pôle Neuro Osteo Loco-Moteur, CHU de Saint-Etienne (France).

### **Leturcq France, MD, PhD**

- **Conseiller.**
- Généticienne, Praticien Hospitalier, Service de Génétique et Biologie Moléculaires, Hôpital Cochin, Paris (France).

### **Vilquin Jean-Thomas, PharmD, PhD**

- **Conseiller.**
- Directeur de recherche CNRS, groupe "Cellules Souches et Thérapie Cellulaire", Institut de Myologie, Paris (France).

### **Sont également membres du Comité Permanent :**

- **Les présidents des commissions d'Appels d'Offres.**
- **Les présidents des Comités d'Orientation Stratégique Et Thérapeutique.**

## **Commissions d'Appels d'Offres**

Le Conseil Scientifique est organisé en 8 commissions thématiques. Les projets proposés à l'AFM-Téléthon dans le cadre d'Appels d'Offres sont sélectionnés par les commissions concernées, sur leur qualité scientifique et leur pertinence au regard de notre stratégie.

## **Commission "Bases Moléculaires et Physiopathologie des Dystrophies Musculaires"**

### **Aartsma-Rus Annemieke, PhD**

- **Présidente de la commission.**
- Professeur en Génétique Translationnelle, département de Génétique Humaine, Université de Leiden (Pays-Bas).

### **Bendahan David, PhD**

- Directeur de recherche CNRS, chef du groupe "Système Musculosquelettique", Centre de Résonance Magnétique Biologie et Médicale (CRMBM), Marseille (France).

### **Claeys Kristl, MD, PhD**

- Chef du laboratoire "Maladies du Muscle et Neuropathies", Neurologue, département de Neurosciences, Hôpital Universitaire de Louvain (Belgique).

### **De Greef Jessica, PhD**

- Directeur de recherche, département de Génétique Humaine, Université de Leiden (Pays-Bas).

### **Flanigan Kevin, MD, PhD**

- Directeur du centre de Thérapie Génique, "Nationwide Children's Hospital", Columbus (Etats-Unis).

### **Patel Ketan, PhD**

- Professeur de Biologie du Développement et Physiologie, chef de Médecine Moléculaire et Cellulaire, Université de Reading (Royaume-Uni).

### **Schara-Schmidt Ulrike, MD, PhD**

- Professeur de Neuro-pédiatrie et Maladies Neuromusculaires, chef du département de Neuro-pédiatrie, chef du centre des Maladies Neuromusculaires chez les enfants et les adolescents, Hôpital Universitaire d'Essen (Allemagne).

### **Sweeney Lee H., PhD**

- Professeur en Pharmacologie et Thérapeutiques, directeur de l'Institut de Myologie de l'Université de Floride (Etats-Unis).

### **Topaloglu Haluk, MD, PhD**

- Professeur en Neuro-pédiatrie, Université d'Hacettepe, Ankara (Turquie).

### **Tuffery-Giraud Sylvie, PhD**

- Ingénieur de recherche, laboratoire de Génétique des Maladies Rares, Institut Universitaire de Recherche Clinique, Montpellier (France).

### **Wahbi Karim, MD, PhD**

- Maître de Conférence Universitaire, Praticien Hospitalier, Cardiologue, service de Cardiologie, Hôpital Cochin, Paris (France).

## **Commission "Bases Moléculaires et Physiopathologie des Autres Maladies Neuromusculaires"**

### **De Bleecker Jan, MD, PhD**

- **Président de la commission.**
- Professeur en Neurologie, responsable du laboratoire de Recherche en Myopathologie, directeur du centre de référence des Maladies Neuromusculaires, Université de Gand (Belgique).

### **Allard Bruno, PhD**

- Professeur des Universités, Institut NeuroMyoGène (INMG), Université Claude Bernard Lyon 1, Villeurbanne (France).

### **Allenbach Yves, MD, PhD**

- Professeur associé, département de Médecine Interne et Immunologie Clinique, centre de recherche en Myologie, Hôpital Universitaire Pitié-Salpêtrière, Paris (France).

### **Bendahhou Saïd, PhD**

- Directeur de recherche CNRS, laboratoire de PhysioMédecine Moléculaire, Université de Nice-Sophia Antipolis, Nice (France).

### **Böhm Johann, PhD**

- Professeur associé, Chargé de recherche Inserm, département de Médecine Translationnelle et Neurogénétique, Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire (IGBMC), Illkirch (France).

### **Marty Isabelle, PhD**

- Responsable d'équipe Inserm, équipe "Myologie Cellulaire et Pathologies", Grenoble-Institut des Neurosciences, Grenoble (France).

### **Procaccio Vincent, MD, PhD**

- Professeur des Universités, Praticien Hospitalier, responsable de l'unité Fonctionnelle de Génétique Moléculaire, responsable du département de Biochimie-Génétique, CHU d'Angers (France).

### **Rahman Shamima, MD, PhD**

- Professeur en Médecine Métabolique Pédiatrique, "Institute of Child Health", "University College of London", Londres (Royaume-Uni).

## Commission "Cellules Souches"

### Morgan Jennifer E., PhD

- **Présidente de la commission.**
- Professeur en Biologie Cellulaire, Centre Neuromusculaire Dubowitz, "Institute of Child Health", "University College of London", Londres (Royaume-Uni).

### Agbulut Onnik, PhD

- Chef d'équipe de recherche "Cellules Souches et Biothérapies", département Adaptation Biologique et Vieillesse, Institut de Biologie Paris-Seine, Paris (France).

### Chapel Alain, PhD

- Chargé de recherche, Institut de Radioprotection et de Sécurité Nucléaire (IRSN), Fontenay-aux-Roses (France).

### Chazaud Bénédicte, PhD

- Directeur de recherche Inserm, chef de l'équipe de recherche "Environnement des Cellules Souches Musculaires et Homéostasie du Muscle Strié Squelettique", Institut NeuroMyoGène (INMG), Lyon (France).

### Jaconi Marisa, PhD

- Maître d'Enseignement et de Recherche, faculté de Médecine, département de Neurosciences Fondamentales, Université de Genève (Suisse).

### Malgrange Brigitte, PharmD, PhD

- Directeur de recherche, GIGA-Neurosciences, laboratoire de Neurobiologie du Développement, Université de Liège (Belgique).

### Martinat Cécile, PhD

- Directeur de recherche Inserm, Institut des Cellules Souches pour le Traitement et l'Étude des Maladies Monogéniques (I-Stem), Corbeil-Essonnes (France).

### Peault Bruno, PhD

- Chef d'équipe de recherche "Développement Tissulaire, Régénération et Réparation", Université d'Édimbourg (Royaume-Uni).
- Professeur à UCLA, Los Angeles (Etats-Unis).

### Sampaoli Maurilio, PhD

- Professeur en Médecine, responsable du laboratoire de Cardio-Myologie Translationnelle, Institut de Recherche sur les Cellules Souches, Université Catholique de Louvain (Belgique).

### Vilquin Jean-Thomas, PharmD, PhD

- Directeur de recherche CNRS, groupe "Cellules Souches et Thérapie Cellulaire", Institut de Myologie, Paris (France).

## Commission "Myologie Fondamentale"

### Munoz-Canoves Pura, PhD

- **Présidente de la commission.**
- Professeur de Biologie Cellulaire, département " Sciences de la Santé et Expérimentales", Université Pompeu Fabra, Barcelone (Espagne).

### Anthor Helge, MD, PhD

- Professeur des Universités, Praticien Hospitalier, Pédiatre, Université de Versailles-Saint-Quentin-en-Yvelines (France).

### Borycki Anne-Gaëlle, PhD

- "Senior Lecturer", département des Sciences Biomédicales, Université de Sheffield (Royaume-Uni).

### **Flück Martin, PhD**

- Professeur en Physiologie Moléculaire et Physiologie du Muscle, chef du laboratoire sur la Plasticité du Muscle, département d'Orthopédie, Hôpital Universitaire de Balgrist, Université de Zurich (Suisse).

### **Jagla Krzysztof, PhD**

- Directeur de recherche Inserm, chef d'équipe, laboratoire de Génétique, Reproduction et Développement (GRéD), Université de Clermont-Ferrand (France).

### **Kelly Robert G., PhD**

- Directeur de recherche Inserm, chef de l'équipe "Contrôle Génétique du Développement Cardiaque", Institut de Biologie du Développement de Marseille (IBDM), Marseille (France).

### **Krüger Marcus, PhD**

- Professeur, "CECAD Research Center", Responsable de recherche Plateforme, Institut de Génétique, Université de Cologne (Allemagne).

### **Maire Pascal, PhD**

- Directeur de recherche Inserm, département de Développement Neuromusculaire, Génétique et Physiopathologie, Institut Cochin, Paris (France).

### **Partridge Terence, PhD**

- Professeur de Biologie Systémique Intégrative, Centre de Médecine Génétique, "Children's National Medical Center", Washington (Etats-Unis).

### **Schiaffino Stefano, MD, PhD**

- Professeur émérite en Pathologie Générale, Vice-Président de l'Institut Vénitien de Médecine Moléculaire, Université de Padoue (Italie).

## **Commission "Système Nerveux (Motoneurone et Jonction Neuromusculaire)"**

### **Kalb Robert G., MD, PhD**

- **Président de la commission.**
- Professeur en Neurologie, directeur du "Les Turner ALS Center", chef de la division des Maladies Neuromusculaires, département de Neurologie, Université de Northwestern, Chicago (Etats-Unis).

### **Fallon Justin, PhD**

- Professeur en Neurosciences, co-directeur du "Brown Center for the Neurobiology of Cells and Synapses", département de Neurosciences, Brown University, Providence (Etats-Unis).

### **Funalot Benoît, MD, PhD**

- Professeur en Médecine, Praticien Hospitalier, Généticien, chef du département de Génétique, Hôpital Henri-Mondor, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris (APHP), Créteil (France).

### **Gillingwater Thomas H., PhD**

- Professeur en Anatomie, faculté de Médecine, Sciences Biomédicales, Université d'Edimbourg (Royaume-Uni).

### **Goizet Cyril, MD, PhD**

- Professeur de Génétique Médicale, Professeur des Universités, Praticien Hospitalier, directeur du groupe de recherche "Neuro-Génétique", CHU de Bordeaux (France).

### **Julien Jean-Pierre, PhD**

- Professeur, département de Psychiatrie et Neurosciences, Centre de Recherche CERVO, Université de Laval, Québec (Canada).

### **Lefebvre Suzie, PhD**

- Chargée de recherche Inserm, unité T3S (Toxicité Environnementale, Objectifs Thérapeutiques, Signalisation Cellulaire et Biomarqueurs), équipe "Dégénérescence et Plasticité du Système Locomoteur", Centre Universitaire des Saints-Pères, Paris (France).

### **Monani Umrao R., PhD**

- Professeur associé en Neurologie, département de Pathologie et Biologie Cellulaire, Université de Columbia, New York (Etats-Unis).

### **Pareyson Davide, MD, PhD**

- Professeur en Neurologie, chef du département Fonctionnel des Maladies Neurologiques Rares, responsable de l'Unité Clinique de Neuropathies Dégénératives Centrales et Périphériques, Fondation "IRCCS", Milan (Italie).

### **Scherer Steven S., MD, PhD**

- Professeur en Neurologie, chef de la division de Médecine Neuromusculaire, département de Neurologie, Université de Pennsylvania, Philadelphie (Etats-Unis).

### **Vincent Angela, MD, PhD**

- Professeur Emérite, Université d'Oxford (Royaume-Uni).

### **Zeviani Massimo, MD, PhD**

- Professeur en Neurologie, département de Neurosciences, Université de Padoue (Italie).

## **Commission "Thérapie Génique et/ou Cellulaire des Maladies Rares"**

### **Büning Hildegard, PhD**

- ***Présidente de la commission.***
- Chef du laboratoire de Biologie Infectieuse & de Transfert de Gène, Institut d'Hématologie Expérimentale, Ecole de Médecine de Hanovre (Allemagne).

### **Cathomen Toni, PhD**

- Professeur en Thérapie Génique et Cellulaire, Directeur de l'Institut de Médecine Transfusionnelle et de Thérapie Génique, Université de Freiburg (Allemagne).

### **Davoust Jean, PhD**

- Chef d'équipe "Biologie des Lymphocytes T régulateurs et Applications en Biothérapie", département Immunologie, Infectiologie et Hématologie (I2H), Institut Necker-Enfants Malades, Paris (France).

### **Mingozzi Federico, PhD**

- Directeur Scientifique de "Spark Therapeutics Inc.", Philadelphie (Etats-Unis).

### **Montier Tristan, MD, PhD**

- Professeur en Biologie Cellulaire, Enseignant chercheur Inserm, chef de l'équipe "Transfert de Gènes et Thérapie Génique", Université de Bretagne Occidentale, Brest (France).

### **Mouly Vincent, PhD**

- Directeur de recherche Inserm, chef de l'équipe "Régénération, Physiopathologie et Approches Thérapeutiques : Modèles Cellulaires", Institut de Myologie, Paris (France).

### **Raoul Cédric, PhD**

- Directeur de recherche Inserm, chef de l'équipe "Pathologie du Motoneurone : Neuro-inflammation et Thérapie", Hôpital de Saint-Eloi, Institut des Neurosciences de Montpellier (INM) (France).

### **Wells Dominic, PhD**

- Professeur en Médecine Translationnelle, "Royal Veterinary College", Université de Londres (Royaume-Uni).

### Zimmermann Valérie, PhD

- Chargée de recherche CNRS, groupe "Hématopoïèse et Immunothérapie", Institut de Génétique Moléculaire, Montpellier (France).

## Commission "Thérapie Pharmacologique des Maladies Neuromusculaires et Recherche Translationnelle"

### Callizot Noelle, PharmD, PhD

- **Co-Présidente de la commission.**
- Neuro-Pharmacologue, Neuro-SYS, Rognonas (France).

### Haiech Jacques, MD, PhD

- **Co-Président de la commission.**
- Professeur d'Université, membre du groupe Chimie Biologie Intégrative, Strasbourg (France).

### Attarian Shahram, MD, PhD

- Professeur des Universités, Praticien Hospitalier, chef de service des Maladies Neuromusculaires et de la SLA, Hôpital de la Timone, Marseille (France).

### Bowser Robert, PhD

- Professeur en Neurobiologie, Institut Neurologique Barrow, fondateur et président de "Iron Horse Diagnostics, Inc.", Phoenix (Etats-Unis).

### Cox Gregory A., PhD

- Professeur associé, "The Jackson Laboratory", Bar Harbor (Etats-Unis).

### Howson Patrick, PhD

- Président-Directeur Général de la société Junaxo Inc., responsable du service Chimie de la société Atuka Inc., associé scientifique à l'Université "Health Network", Toronto (Canada).

### Nicholson Sarah, PhD

- Directeur et chef de la réglementation chez QRC Consultants Ltd, Cambridgeshire (Royaume-Uni).

### Niks Erik H., MD, PhD

- Consultant en Neurologie et Neurologie Pédiatrique, Myologie, département de Neurologie, Université de Leiden (Pays-Bas).

### Scherman Daniel, PhD

- Directeur de recherche CNRS, directeur de l'Unité de Technologies Chimiques et Biologiques pour la santé (UTCBS), directeur du Centre de Recherche Pharmaceutique de Paris (France).

## Commission "Recherche Médicale"

### Klein Andrea, MD, PhD

- **Présidente de la commission.**
- Médecin en chef en Neuro-pédiatrie et Pédiatrie du Développement, Hôpital Universitaire, Basel (Suisse).

### Attarian Shahram, MD, PhD

- Professeur des Universités, Praticien Hospitalier, chef de service des Maladies Neuromusculaires et de la SLA, Hôpital de la Timone, Marseille (France).

### Bernert Günther, MD

- Chef du département de Médecine pour l'Enfant et l'Adolescent, "Preyer Children's Hospital", Vienne (Autriche).

### De Visser Marianne, MD

- Professeur de Maladies Neuromusculaires, "Amsterdam University Medical Centre", Amsterdam (Pays-Bas).

### Laugel Vincent, MD, PhD

- Professeur des Universités, Praticien Hospitalier, Neuro-pédiatre, service de Pédiatrie, CHU de Strasbourg (France).

### Solé Guilhem, MD

- Neurologue, Responsable du Centre de Référence Maladies Neuromusculaires, CHU de Bordeaux (France).

## Comités d'Orientation Stratégique Et Thérapeutique (COSET)

Les Comités d'Orientation Stratégique Et Thérapeutique (COSET) suivent les projets qui se prolongent sur plusieurs années et représentent des investissements importants, comme les essais de médicaments sur l'homme. Chaque projet stratégique est suivi par un COSET spécifique, qui l'accompagne et le conseille. Les présidents de ces COSET sont membres du Comité Permanent du Conseil Scientifique.

### Butler-Browne Gillian, PhD

- **Présidente du COSET "Projet sur les Myopathies Centro-Nucléaires".**
- Directeur de recherche Emérite Inserm, Centre de Recherche en Myologie, Institut de Myologie, Paris (France).

### Desnuelle Claude, MD, PhD

- **Président du COSET "Projet de Thérapie Génique - Traitement de la Dystrophie Musculaire de Duchenne".**
- Professeur en Neurologie, Praticien Hospitalier, CHU de Nice (France).

### Haiech Jacques, MD, PhD

- **Président du COSET "Vers les Thérapeutiques des Maladies Mitochondriales".**
- Professeur d'Université, membre du groupe Chimie Biologie Intégrative, Strasbourg (France).

### Jagla Krzysztof, PhD

- **Président du COSET "Projet vers le Traitement de la Dystrophie Musculaire Oculopharyngée".**
- Directeur de recherche Inserm, chef d'équipe, laboratoire de Génétique, Reproduction et Développement (GReD), Université Clermont Auvergne, Clermont-Ferrand (France).

### Sampaolesi Maurilio, PhD

- **Président du COSET "Projet sur les Modèles cellulaires et tissulaires de cardiomyopathie génétique dilatée pour la modélisation des maladies et la découverte de médicaments".**
- Professeur en Médecine, responsable du laboratoire de Cardio-Myologie Translationnelle, Institut de Recherche sur les Cellules Souches, Université Catholique de Louvain (Belgique).

### Vilquin Jean-Thomas, PharmD, PhD

- **Président du COSET "Projet de Différentiation des Cellules Souches Pluripotentes Induites (iPS) pour le traitement des Dystrophies Musculaires".**
- Directeur de recherche CNRS, groupe "Cellules Souches et Thérapie Cellulaire", Institut de Myologie, Paris (France).