

**Fiche individuelle d'activité
enseignant-chercheur ou chercheur
(Concernant les 4 dernières années)**

Nom : MEGARBANE

Prénom : André

Établissement public d'affectation statutaire ou d'exercice :

Unité de recherche d'appartenance (label et n°, intitulé, établissement principal) : **Unité de Génétique Médicale- Beyrouth- Liban**

Nom du responsable de l'unité : André Mégarbané

Enseignant-chercheur HDR

Chercheur HDR

Date de naissance : 1964

Corps-grade : Professeur

N° de téléphone : + 961 1 421 252

1) THEMES DE RECHERCHE DÉVELOPPÉS

Maladies génétiques

2) POINTS FORTS DE VOS ACTIVITÉS DE RECHERCHE

Localisation et clonages de gènes.

3) LISTE (AUTEURS, TITRE, RÉFÉRENCES) DES PRINCIPALES PUBLICATIONS (10 au maximum), au cours des quatre dernières années (dans et hors le cadre de l'activité du laboratoire d'appartenance) :

McGregor L, Makela V, Darling SM, Vrontou S, Chalepakis G, Roberts C, Smart N, Rutland P, Prescott N, Hopkins J, Bentley E, Shaw A, Roberts E, Mueller R, Jadeja S, Philip N, Nelson J, Francannet C, Perez-Aytes A, **Mégarbané A**, Kerr B, Wainwright B, Woolf AS, Winter RM, Scambler PJ. (2003). Fraser syndrome and mouse blebbed phenotype caused by mutations in FRAS1/Fras1 encoding a putative extracellular matrix protein. Nat Genet 34(2):203-8.

De Sandre-Giovannoli A, Chaouch M, Boccaccio I, Bernard R, Delague V, Grid D, Vallat JM, Levy N, **Mégarbané A**. (2003). Phenotypic and genetic exploration of severe demyelinating and secondary axonal neuropathies resulting from GDAP1 nonsense and splicing mutations. J Med Genet 40(7):E87.

Dagoneau N, Benoist-Lasselain C, Huber C, Faivre L, **Mégarbané A**, Alswaid A, Dollfus H, Alembik Y, Munnich A, Legeai-Mallet L, Cormier-Daire V. 2004. ADAMTS10 Mutations in Autosomal Recessive Weill-Marchesani Syndrome. Am J Hum Genet 75(5): 801-806.

Annachiara De Sandre-Giovannoli, Valérie Delague, Tarik Hamadouche, Malika Chaouch, Michael Krahn, Irène Boccaccio, Thierry Maisonobe, Eliane Chouery, Rosette Jabbour, S Atweh, Djamel Grid, **André Mégarbané** and Nicolas Lévy. (2005). Homozygosity mapping of autosomal recessive demyelinating Charcot-Marie-Tooth neuropathy (CMT4H) to a novel locus on chromosome 12p11.21-q13.11. *J Med Genet* 42(3):260-5.

Aligianis IA, Johnson CA, Gissen P, Chen D, Hampshire D, Hoffmann K, Maina EN, Morgan NV, Tee L, Morton J, Ainsworth JR, Horn D, Rosser E, Cole TR, Stolte-Dijkstra I, Fieggen K, Clayton-Smith J, **Mégarbané A**, Shield JP, Newbury-Ecob R, Dobyns WB, Graham JM, Kjaer KW, Warburg M, Bond J, Trembath RC, Harris LW, Takai Y, Mundlos S, Tannahill D, Woods CG, Maher ER. 2005. Mutations of the catalytic subunit of RAB3GAP cause Warburg Micro syndrome. *Nat Genet* 37(3):221-3.

Huber C, Dias-Santagata D, Glaser A, O'sullivan J, Brauner R, Wu K, Xu X, Pearce K, Wang R, Uzielli ML, Dagonneau N, Chemaitilly W, Superti-Furga A, Santos HD, **Mégarbané A**, Morin G, Gillissen-Kaesbach G, Hennekam R, Burgt IV, Black GC, Clayton PE, Read A, Merrer ML, Scambler PJ, Munnich A, Pan ZQ, Winter R, Cormier-Daire V. 2005. Identification of mutations in CUL7 in 3-M syndrome. *Nat Genet.* 37(10):1119-24.

Delague V, Chouery E, Corbani S, Ghanem I, Amar S, Fischer J, Levy-Lahad E, Urtizbera JA, **Mégarbané A**. 2005. Molecular study of WISP3 in nine families originating from the Middle-East and presenting with progressive pseudorheumatoid dysplasia: Identification of two novel mutations, and description of a founder effect. *Am J Med Genet A.* 138(2):118-26.

Lefevre C, Bouadjar B, Ferrand V, Tadini G, **Mégarbané A**, Lathrop M, Prud'homme JF, Fischer J. Mutations in a new cytochrome P450 gene in lamellar ichthyosis type 3. *Hum Mol Genet.* 1;15(5):767-776.

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, Da Silva E, Rossillion B, Sigaudy S, de Ravel TJ, Alan Lewis R, Leheup B, Verloes A, Amati-Bonneau P, **Mégarbané A**, Poch O, Bonneau D, Beales PL, Mandel JL, Katsanis N, Dollfus H. 2006. BBS10 encodes a vertebrate-specific chaperonin-like protein and is a major BBS locus. *Nat Genet* 38(5):521-4 (Erratum June 2006)

Katrin Hoffmann, Juliane S. Muller, Sigmar Stricker, **André Mégarbané**, Anna Rajab, Tom H. Lindner, Monika Cohen, Eliane Chouery, Lynn Adaimy, Ismat Ghanem, Valerie Delague, Eugen Boltshauser, Beril Talim, Rita Horvath, Peter N. Robinson, Hanns Lochmuller, Christoph Hubner, and Stefan Mundlos. 2006. Escobar Syndrome Is a Prenatal Myasthenia Caused by Disruption of the Acetylcholine Receptor Fetal Subunit. *Am J Hum Genet* 79: 303-312

4) PRINCIPALES RESPONSABILITÉS SCIENTIFIQUES ET ADMINISTRATIVES (dont direction de thèses) :

Directeur de l'Unité de Génétique Médicale. U.S.J

Professeur Associé de Génétique. Faculté de Médecine. U.S.J

National Focal Point on Genomics and Biotechnologies ; OMS

Membre du Comité Consultatif National Libanais d’Ethique (CCNLE).

Correspondant dans “L’Observatoire de la Génétique” Montréal Canada:

<http://www.ircm.qc.ca/bioethique/obsgenetique/>

5) COOPÉRATIONS INDUSTRIELLES ET VALORISATION (contrats, dépôts de brevets, logiciels) :

6) INFORMATION SCIENTIFIQUE & TECHNIQUE ET VULGARISATION :

Comité de rédaction du « European Journal of Medical Genetics »

Co-Directeur du cours : « First prenatal and post-natal cytogenetics course » subventionné par EUMEDIS.

7) ACTIVITÉS INTERNATIONALES (conférences invitées, contrats, séjours à l'étranger de plus de 2 mois...) :

- Missions en tant que Professeur Invité à l'Université Montpellier2, dans le cadre d'un Contrat Biennal, 2005 et 2006, avec la Direction de l'Enseignement Supérieur, Direction des Relations internationales et de la coopération:

Cours dans les Unités d'Enseignement (UE) du Master Sciences et Technologies, mention "Biologie-Santé", en 1^{ère} (M1) et 2^{ème} années (M2):

- UMBS107 du M1 (1^{er} semestre), intitulée "BASES MOLECULAIRES ET METABOLIQUES DES MALADIES HEREDITAIRES",

- UMBS203 du M1 (2^{ème} semestre), intitulée "GENETIQUE MEDICALE et CONSEIL GENETIQUE",

- UE du M2 Recherche

- séminaires et encadrement d'étudiants pour les TER du M1 et les stages en laboratoires durant le M1 et le M2.

8) ACTIVITÉS D'ENSEIGNEMENT :

Etablissement : Université Saint Joseph / Université Libanaise / Montpellier

Discipline : Génétique

Nature (CM, TD, TP) et volume (nombre d'heures effectives) : CM : 137

Niveau (L, M, D, à l'exception de la direction des thèses) : L, M