



## **CANDIDATURE**

**GIURGEA Irina - Titulaire**

**PITON Amélie - Suppléant(e)**

---

*CSS2 - Cancérologie, maladies génétiques*

*Collège B2 - MCU, MCU-PH ou grade équivalent affectés dans une structure de l'Inserm /  
Autres personnels fonctionnaires ou CDI d'un grade équivalent à CR / MCU-PH hors unité  
Inserm inscrits après avis de la commission électorale*

**Élection aux commissions scientifiques spécialisées (CSS)**

Choix de la CSS	CSS2
Intitulé de la CSS	Cancérologie, maladies génétiques

**Collège**

Choix du collège	B2
Description du collège	MCU, MCU-PH ou grade équivalent affectés dans une structure de l'Inserm / Autres personnels fonctionnaires ou CDI d'un grade équivalent à CR / MCU-PH hors unité Inserm inscrits après avis de la commission électorale

**Candidat.e - Informations**

Civilité	Madame
Nom usuel	GIURGEA
Prénom	Irina
Grade	MCU-PH
Appartenance / Organisme employeur	Sorbonne Université
Affectation / Numéro de la structure	U933
Affectation / Intitulé de la structure	UMRs933-Maladies génétiques d'expression pédiatrique
Nom du directeur de l'unité	AMSELEM
Prénom du directeur de l'unité	Serge
Vague d'évaluation [Structure d'accueil]	D
Statut	Titulaire
Nom - Candidat.e associé.e	PITON
Prénom - Candidat.e associé.e	Amélie
Vague d'évaluation - Candidat.e associé.e	C

**Cursus - Expérience professionnelle - Publications sur l'ensemble de la carrière - Valorisation****Diplômes et expériences professionnelles principales****Diplômes**

**Habilitation à Diriger les Recherches**, Université Paris-Est Créteil, 2014  
**Doctorat de l'Université René Descartes**, Paris 5, 2005  
**Doctorat d'Etat en Médecine**, Université Pierre et Marie Curie, Paris 6, 2002  
**Diplôme d'Etudes Spécialisées en Pédiatrie**, Université Pierre et Marie Curie, Paris 6, 2002  
**Diplôme Universitaire de Génétique Cellulaire et Moléculaire**, Institut Pasteur Paris, 2001  
**Diplôme d'Etudes Approfondies de Génétique Humaine**, Paris 7, 2001

**Maîtrise de Sciences Biologiques et Médicales**

Certificat de Biologie Moléculaire de la Cellule, Université Paris 6  
 Certificat de Biologie et Pathologie Moléculaire, Université Paris 5  
 Certificat de Biologie de la Reproduction, Université Lyon 1

**Expériences professionnelles**

**Membre des unités INSERM** : U933 à partir de 2016, U955 Equipes 11 et 2 (2011-2015), U841 (2007-2011), U654 (2004-2007) et U393 (2000-2004)

**Enseignement de Génétique** : Facultés de **Médecine** et Masters de Sciences

**Maître de conférences des universités - praticien hospitalier en Génétique**

Hôpitaux A.Trousseau, Paris depuis 2015 et H. Mondor, Créteil, 2008-2015

**Chef de Clinique Assistant en Génétique**

Hôpitaux H. Mondor, 2004-2007 et Necker-Enfants Malades, 2003-2004

**Médaille d'Argent du Concours de l'Internat de Paris**, option médecine, 2002-2003

**Interne des Hôpitaux de Paris en médecine**, DES de Pédiatrie, 1996-2002

**Etudes de médecine** : Facultés de Médecine Grange-Blanche (Lyon 1) et J.W. Goethe (Francfort, Allemagne)

**Domaines disciplinaires et méthodologiques**

Génétique humaine, génomique, biologie moléculaire et cellulaire, maladies du développement, déficiences intellectuelles, maladies auto-inflammatoires.

Institut thématique	Génétique, génomique et bioinformatique
Mots-clés	Génétique, biologie moléculaire et cellulaire, maladies du développement, déficiences intellectuelles, maladies auto-inflammatoires.

**Réalisations principales - 5 maximum**

1. El Khouri E, Ghomid J, Haye D, Giuliano F, Drevillon L, Briand-Suleau A, DeLa Grange P, Nau V, Gaillon T, Bienvenu T, Jacquemin-Sablon H, Goossens M, Amselem S, **Giurgea I**. Wnt/catenin pathway and cell adhesion deregulation in CSDE1-related intellectual disability and autism spectrum disorders. **Mol Psychiatry**. 2021 Apr 19.
2. Louvrier C, Assrawi E, El Khouri E, Melki I, Copin B, Bourrat E, Lachaume N, Cadot-Rousseau B, Duquesnoy P, Piterboth W, Awad F, Jumeau C, Legendre M, Grateau G, Georgin-Lavialle S, Karabina SA, Amselem S, **Giurgea I**. NLRP3-associated autoinflammatory diseases: Phenotypic and molecular characteristics of germline versus somatic mutations. **J Allergy Clin Immunol**. 2019 Dec 6.
3. Assrawi E, Louvrier C, Lepelletier C, Georgin-Lavialle S, Bouaziz JD, Awad F, Moinet F, Moguelet P, Vignon-Pennamen MD, Piterboth W, Jumeau C, Cobret L, El Khouri E, Copin B, Duquesnoy P, Legendre M, Grateau G, Karabina SA, Amselem S, **Giurgea I**. Somatic Mosaic NLRP3 Mutations and Inflammation Activation in Late-Onset Chronic Urticaria. **J Invest Dermatol**. 2019 Sep 9.
4. Ghomid J, Drevillon L, Alavi-Naini SM, Bondurand N, (...) Amiel J, Soussi-Yanicostas N, **Giurgea I**. ZEB2 zinc-finger missense mutations lead to hypomorphic alleles and a mild Mowat-Wilson syndrome. **Hum Mol Genet**. 2013 Mar 18.
5. Drévilon L, Megarbane A, (...) Goossens M, **Giurgea I**. KBP-cytoskeleton interactions underlie developmental anomalies in Goldberg-Shprintzen syndrome. **Hum Mol Genet**. 2013 Mar 8.

#### Profession de foi

Enseignante-chercheuse en génétique, Maître de conférences-Praticien hospitalier (MCU-PH) à Sorbonne Université à Paris depuis 2015 (au sein l'UMRs933-*Maladies génétiques d'expression pédiatrique*, <https://geneticdiseases-lab.fr>), mes travaux portent sur l'étude des bases moléculaires et cellulaires de plusieurs maladies rares telles que les maladies autoinflammatoires et certaines maladies du développement responsables de déficience intellectuelle syndromique. Avec ma suppléante, Amélie PITON, MCU-PH à l'Institut de génétique et de biologie moléculaire et cellulaire (IGBMC) de Strasbourg (<http://www.igbmc.fr/research/department/4/team/121/>), si nous sommes élues, nous nous engageons, au sein de la CSS2 de l'Inserm, à défendre (i) le recrutement des chercheurs dynamiques et motivés, et leur représentation au sein des différentes instances de pilotage de la recherche ; (ii) les orientations scientifiques permettant de mettre en œuvre des projets innovants de recherche fondamentale et translationnelle ; (iii) les mesures permettant de faire face à la précarisation de nos jeunes collègues.



## **CANDIDATURE**

**PITON Amélie - Suppléant(e)**

**GIURGEA Irina - Titulaire**

---

*CSS2 - Cancérologie, maladies génétiques*

*Collège B2 - MCU, MCU-PH ou grade équivalent affectés dans une structure de l'Inserm /  
Autres personnels fonctionnaires ou CDI d'un grade équivalent à CR / MCU-PH hors unité  
Inserm inscrits après avis de la commission électorale*

## Élection aux commissions scientifiques spécialisées (CSS)

Choix de la CSS	CSS2
Intitulé de la CSS	Cancérologie, maladies génétiques

### Collège

Choix du collège	B2
Description du collège	MCU, MCU-PH ou grade équivalent affectés dans une structure de l'Inserm / Autres personnels fonctionnaires ou CDI d'un grade équivalent à CR / MCU-PH hors unité Inserm inscrits après avis de la commission électorale

### Candidat.e - Informations

Civilité	Madame
Nom usuel	PITON
Prénom	Amélie
Grade	MCU-PH
Appartenance / Organisme employeur	Univserité de strasbourg
Affectation / Numéro de la structure	IGBMC
Affectation / Intitulé de la structure	IGBMC
Nom du directeur de l'unité	DARDEL
Prénom du directeur de l'unité	FREDERIC
Vague d'évaluation [Structure d'accueil]	B
Statut	Suppléant(e)
Nom - Candidat.e associé.e	GIURGEA
Prénom - Candidat.e associé.e	Irina
Vague d'évaluation - Candidat.e associé.e	D

### Cursus - Expérience professionnelle - Publications sur l'ensemble de la carrière - Valorisation

<p><a href="#">Diplômes et expériences professionnelles principales</a></p> <p>HDR (2016) Associate professor and hospital practitioner (2014) Postdoctoral training (IGBMC, Strasbourg, France)( 2011-2014) Postdoctoral training, Montreal University, Canada (2006-2010) PhD, Rennes University, France (2005)</p>
<p><a href="#">Domaines disciplinaires et méthodologiques</a></p> <h2>Génétique humaine, troubles du neurodéveloppement, génomique, biologie moléculaire, biologie cellulaire</h2>
<p><a href="#">Institut thématique</a></p> <p>Génétique, génomique et bioinformatique</p>
<p><a href="#">Mots-clés</a></p> <p>Génétique humaine, troubles du neurodéveloppement, génomique, biologie moléculaire, biologie cellulaire</p>
<p><a href="#">Réalizations principales - 5 maximum</a></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1. Courraud J, Chater-Diehl E, Durand B, Vincent M, [...] Guipponi M, Bienvenu T, Thompson J, Willems M, Mandel JL, Weksberg R, <b>Piton A</b>. Integrative approach to interpret DYRK1A variants, leading to a frequent neurodevelopmental disorder. <i>Genetics in Medicine</i> <b>2021</b></li><li>2. Mattioli F, Hayot G, Drouot N, Isidor B, Courraud J, [...], Quartier A, Jean N, Vanness P, Grotto S, Nambot S, Douglas G, Si YC, Chelly J, Shad Z, Kaplan E, Dineen R, Golzio C, Charlet N, Mandel J-L, <b>Piton A</b>. Highly clustered de novo frameshift variants in the neuronal splicing factor NOVA2 result in a specific abnormal C terminal part and cause a severe form of intellectual disability with autistic features. <i>Biorxiv</i> dec 2019 doi.org/10.1101/858696 accepted <i>Am J Hum Genet</i> <b>2020</b></li><li>3. Quartier A, Chatrousse L, Redin C, Keime C, Haumesser N, Maglott A, Brino L, Le gras S, Benchoua A, Mandel JL *, <b>Piton A</b> *. Genes and pathways regulated by androgens as possible contributors to the male excess observed in autism. <i>Biol Psychiatry</i>. <b>2018</b></li><li>4. <b>Piton, A</b> *, Redin, C. *, Mandel, J.-L. @. XLID-causing mutations and associated genes challenged in light of data from large-scale human exome sequencing. <i>American Journal of Human Genetics</i> <b>2013</b></li><li>5. <b>Piton A</b>, Gauthier J, Hamdan FF, Lafrenière RG, [...], Addington A, Delisi LE, Mottron L, Joober R, Fombonne E, Drapeau P, Rouleau GA. Systematic resequencing of X-chromosome synaptic genes in autism spectrum disorder and schizophrenia. <i>Molecular Psychiatry</i> <b>2011</b></li></ol>

#### Profession de foi

Je suis enseignante-chercheuse et praticienne hospitalière en génétique des maladies du neurodéveloppement à l'Université de Strasbourg. Mes activités de recherche portent sur l'identification de mutations et de nouveaux gènes impliqués dans les troubles neurodéveloppementaux (déficience intellectuelle, troubles du spectre autistique et épilepsie développementale) et l'étude des conséquences moléculaires et cliniques de ces mutations, en utilisant notamment des cellules souches neurales humaines. Avec Irina Giurgea, dont je souhaiterais être suppléante, nous nous engagerons, au sein de la CSS2 de l'Inserm, à défendre **(i) le recrutement de chercheurs intègres, dynamiques et motivés, et leur représentation au sein des différentes instances de pilotage de la recherche ; (ii) les orientations scientifiques permettant de mettre en œuvre des projets innovants de recherche fondamentale et translationnelle ; (iii) les mesures permettant de faire face à la précarisation de nos jeunes collègues.**