CONSEILLER SCIENTIFIQUE

BERNARD SABLONNIERE

Professeur des Universités-Praticien Hospitalier, Médecin,
Université de Lille

1. Formation, diplômes et fonctions

1982 : Thèse de doctorat en médecine, Faculté de Médecine de Lille
1987: Diplôme d'études et de recherches en biologie humaine
1988: Thèse de doctorat d'Université en Biochimie, Université de Lille
1989: nommé MCU-PH, Université de Lille 2 et CHRU de Lille
1993: nommé professeur des Universités-Praticien Hospitalier (PU-PH), Université de Lille 2 et CHRU de Lille
2004: promu PU-PH classe 1
2014: promu PU-PH classe Exc 1
2020: promu PU-PH classe Exc 2

2. Parcours et responsabilités

Professeur de Biochimie et Biologie moléculaire, Université de Lille
Responsable de l'UF de neurobiologie au Centre de Biologie-pathologie-génétique du CHRU de Lille, depuis 1994
Membre de l'équipe 1, INSERM UMR S-1172 "Alzheimer et tauopathies", Centre de recherches JPArc, campus santé de l'université de Lille, depuis 2001.

3. Fonctions collectives exercées

Directeur du département universitaire de Biochimie et biologie moléculaire, Fac de médecine, Lille (2001-)
Vice-doyen de la faculté de médecine (2001-2004 and 2010-2012)
Membre du Conseil scientifique de l'INSERM (2003-2007)
Membre du conseil national des universités (CNU), section 44/01 depuis 2007
Responsable du master Biologie-Santé, Université de Lille (2006-2012)
Directeur de l'Ecole Doctorale Biologie-Santé, COMUe de Lille depuis novembre 2012.

4.Travaux scientifiques

Bernard Sablonnière a démarré son activité de recherché sur les récepteurs des glucocorticoides puis des rétinoïdes (1986-2000), développant une étude des relations structure-activité et des isoformes de ces récepteurs. En 2001, il s'est réorienté dans l'équipe de neurosciences du site santé (INSERM U 422, puis U837), sous les directions de A.Delacourte puis de L.Buée, en y développant des compétences de neurogénétique. Il a coordonné différentes études sur la physiopathologie des maladies neurodégénératives, couvrant plusieurs maladies: Chorée de Huntington, dystrophie myotonique et plus récemment sur les ataxies cérébelleuses dominantes. Il a constitué un groupe participant au programme "Eurosca", financé par le FP6 Européen de 2004 à 2008. Il a ainsi analysé plusieurs familles présentant une ataxie cérébelleuse héréditaire et identifié en 2014, un nouveau gene, responsable de l'ataxie SCA21. Entre 2014 et 2016, il fut impliqué dans une étude épigénétique du gène MAPT, et son implication dans la physiopathologie d'une forme rare de démence: la paralysie supranucléaire progressive.
Bernard Sablonnière est responsable, au CHRU, d'une unité de diagnostic génétique des maladies neuromusculaires depuis 1994, couvrant notamment, les maladies à triplets, les paraparésies spastiques et plus récemment le diagnostique génétique par NGS des formes héréditaires de la maladie de Parkinson. Il est auteur de 113 publications dont 107 référencées sur PubMed. Il totalise 3260 citations et possède un index H = 33. Il a encadré plus de 15 étudiants en Master recherché et 9 thèses d'université.

Autres responsabilités exercées

Directeur de l'Ecole doctorale Biologie-santé de Lille, depuis novembre 2012.

Principales publications, Liste des 10 principales publications

1. D.Devos, S.Schraen-Maschke, I.Vuillaume, P.Nazze, C.Willoteaux, A.Destée, B.Sablonnière. Clinical features and genetic analysis of a new form of spinocerebellar ataxia. **Neurology** .2001,56(2) : 234-238.

2. I.Vuillaume, D.Devos, S.Schraen-Maschke, C.Dina, A.Lemainque, F.Vasseur,G.Bocquillon, P.Devos, C.Kocinski, C.Marzys, A.Destée, B.Sablonnière. A new locus for spinocerebellar ataxia (SCA21) maps to chromosome 7p21.3-p15.1. **Annals Neurol.** 2002, 52(5) :666-670.

3. Bombois S, Duhamel A, Salleron J, Deramecourt V, Mackowiak MA, Deken V, Sergeant N, Pasquier F, Sablonnière B, Schraen-Maschke S. A new decision tree combining Abeta 1-42 ans p-Tau levels in Alzheimer's diagnosis. **Curr Alzheimer Res.** 2013,10(4):357-364.

4. Delplanque J, Devos D, Huin V, Genet A, Sand O, Moreau C, Goizet C, Charles P, Anheim M, Monin ML, Buee L, Destée A, Grolez G, Delmaire C, Dujardin K, Dellacherie D, Brice A, Stevanin G, Strubi-Vuillaume I, Durr A, Sablonniere B. TMEM240 mutations cause spinocerebellar ataxia 21 with mental retardation and severe cognitive impairment. **Brain**. 2014,137(Pt10):2657-2663.

5. Lehmann S, Dumurgier J, Schraen S, Wallon D, Blanc F, Bombois S, Bousiges O, Campion D, Cretin B, Delaby C, Hannequin D, Jung B, Hugon J, Laplanche JL, Miguet-Alfonsi C, Peoc'h K, Philippi N, Quillard-Muraine M, Sablonniere B, Touchon J, Vercruysse O, Paquet C, Pasquier F, Gabelle A. A diagnostic scale for alzheimer's disease based on cerebrospinal fluid biomarker profiles. **Alzheimers Res Ther.** 2014, 6(3):38-44.

6. Caparros-Lefebvre D, Golbe LI, Deramecourt V, Maurage CA, Huin V, Buee-Scherrer V, Obriot H, Sablonniere B, Caparros F, buee L, Lees AJ. A geographical cluster of progressive supranuclear palsy in northern France. **Neurology**. 2015, 85(15):1293-1300.

7. MoreauC, Moreau C, Meguig S, Corvol JC, Labreuche J, Vasseur F, Duhamel A, Delval A, Bardyn T, Devedjan JC, Rouaix N, Petyt G, Brefel-Courbon C, Ory-Magne F, Guehl D, Eusobio A, Fraix V, Saulnier PJ, Lagha-Boukbiza O, Durif F, Faighel M, Giordana C, Drapier S, Maltête D, Tranchant C, Houeto JL, Debû B, Azulay JP, Tison F, Destee A, Vidailhet M, Rascol O, Dujardin K, , Defebvre L, Bordet R, Sablonniere B, Devos D. Polymorphism of the dopamine transporter type1 gene modifies the treatment response in Parkinson's disease. **Brain**, 2015, 138(Pt 5):1271-1283.

8. Huin V, Deramecourt V, Caparros-Lefebvre D, Maurage CA, Duyckaerts C, Kovari E, Pasquier F, Buee-Scherrer V, Labreuche J, Behal L, Buee L, Dhaenens CM, Sablonniere B. The MAPT gene is differentially methylated in the progressive supranuclear palsy brain. **Mov Disord**.2016, 31(12):1883-1890.

9. Parodi L., Fenu S, Barbier M, Banneau G, Duyckaerts C, Tezenas du Montcel S, Monin M.L, Ait Said S, Guegan J, Tallaksen C.M.E, Sablonniere B, Brice A, Stevanin G, Depienne C, and Durr A. Spastic paraplegia due to SPAST mutations is modified by the underlying mutation and sex. **Brain,** 2018, 141(12):3331-3342.

10. Lehmann S, Paquet C, Malaplate-Armand C, Magnin E, Schraen S, Quillard-Muraine M, Bousiges O, Delaby C, Dumurgier J, Hugon J, Sablonnière B, Blanc F, Wallon D, Gabelle A, Laplanche JL, Bouaziz-Amar E, Peoc'h H, ePLM group. Diagnosis associated with Tau higher than 1300 pg/mL: insights from the clinical and laboratory practice. **Clin Chim Acta**, 2019,495:451-456.