

Curriculum Vitae

Jean MULLER

Né le 3 mai 1979 à Wissembourg (67)
Marié, trois enfants (Anna 2006, Nicolas 2008 et Noé 2012)



Adresse personnelle : 6 rue du chêne F-67810 Holtzheim

Adresses professionnelles :

Laboratoires de Diagnostic Génétique
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg
1 place de l'hôpital F-67000 Strasbourg
Tel : +33 3 69 55 11 66, fax : +33 3 69 55 18 94
Email: jean.muller@chru-strasbourg.fr

Laboratoire de Génétique Médicale
UMR_S U1112
11 rue Humann F-67085 Strasbourg
Tel: +33 3 68 85 33 38
Email: jeanmuller@unistra.fr

Mobile: +33 6 27 12 54 57

Site web: <http://www.lbgi.fr/~jmuller/>

ORCID: [0000-0003-1693-9699](https://orcid.org/0000-0003-1693-9699)

ResearcherID: [I-7412-2018](https://orcid.org/0000-0003-1693-9699)

Publons: [1506051](https://publons.com/author/pub/1506051)

Anglais : lu, écrit, parlé **Allemand :** lu, écrit, parlé

Diplômes universitaires

1996 - 1997 **Baccalauréat** série S option Sciences de la Vie et de la Terre.
1997 - 1999 **DEUG** de Biologie (Université de Strasbourg), mention Assez Bien.
1999 - 2000 **Licence** de Biologie (Unistra), mention Bien.
2000 - 2001 **Maîtrise** de Biochimie (Unistra), mention Bien.
2001 - 2002 **DESS**, Compétences Complémentaires en Informatique (Unistra), major mention Très Bien.
2002 - 2006 **Doctorat** de Sciences de vie et de la santé, spécialité bioinformatique, Unistra

Laboratoires précédents et actuels

2001 - 2002 **Master/DESS** de Compétences Complémentaires en Informatique (Unistra), Laboratoire de Biologie et de Génomique Structurales du Dr Olivier Poch (IGBMC). Mémoire : « Réalisation d'un programme intégré pour l'analyse comparative de groupes de protéomes et de génomes : Application aux bactéries pathogènes impliquées dans les diarrhées humaines. »

2002 - 2006 **Thèse de doctorat** en Biologie Moléculaire et Cellulaire, spécialité Bioinformatique sous la co-direction d'Evelyne Friederich (CRP-Santé, Luxembourg) et d'Olivier Poch (IGBMC, Strasbourg). Mémoire : « Analyse du cytosquelette par des approches bioinformatiques à haut débit de génomique comparative et de transcriptomique ».

2007 - 2009 **Chercheur post-doctorant** à l'European Molecular Biology Laboratory (Heidelberg, Allemagne) dans le groupe de bioinformatique du Dr. Peer Bork.

2009 - **Maître de Conférences des Universités - Praticien Hospitalier** (Génétique humaine), Faculté de médecine et de l'Université de Strasbourg, Laboratoires de Diagnostic Génétique des Hôpitaux Universitaires. Compréhension des mécanismes génétiques et diagnostic des rétinopathies pigmentaires syndromiques et non syndromique.

Compétences techniques

Informatique et Bioinformatique : Langages de programmation (C, Java, Tcl/Tk), systèmes Unix/Windows, réseau et bases de données. Connaissance des banques de données nucléotidiques, protéiques et structurales, des outils d'analyse de séquences (recherche d'homologie, alignements multiples et phylogénie). Etude comparative de familles de protéines, annotation et comparaison de génomes, analyse des structures 3D.

Biologie moléculaire : Analyse et interprétation de séquences Sanger et Haut Débit. Analyse et interprétation de différentes méthodes de biologie moléculaire telles que la High Resolution Melt, la Quantitative Multiplex PCR of Short Fragments, la QPCR et le génotypage par puces à ADN.

Autres activités

Reviewing: Bioinformatics, Briefings in Bioinformatics, Congenital Anomalies, Clinical Genetics, Gene, Genome Research, Human Mutation, Journal of Human Genetics, Molecular Biology of Evolution, Molecular Syndromology, Orphanet Journal of Rare Diseases, PLOS Genetics, PLOS One.

Reviewing appel d'offre : Agence de Biomédecine « AMP, diagnostic prénatal et diagnostic génétique », Contrat Programme de Recherche Clinique CHU Nancy, projets d'avenir IdEx, Fondation Maladie Rare, Assises de Génétique Nantes 2018.

Financements obtenus :

Agence de Biomédecine : 2011 : « Syndrome de Bardet-Biedl » (co-écrit à 50% avec J.L. Mandel, 26,5k€), 2012 : « Déficience Intellectuelle » (co-écrit à 20% avec A. Piton, 27,5k€), 2014 : « Rétinopathies pigmentaires » (20k€).

Fondation Maladies Rares : 2013 : « BBS » (co-écrit à 20% avec H. Dollfus, 5k€), 2015 : « BBS » (co-écrit à 20% avec M. Prasad, 2k€), 2016 : « BBS » (12k€) et 2017 : « BBS » (30k€).

CREGEMES : 2013 (5,5k€) et 2015 (2,7k€).

PHRC-N : 2013 : Syndrome d'Alström (partenaire laboratoire, 50k€).

PHRC-I : 2014 : Rétinopathies pigmentaires (200k€).

RETINA France : 2016 (50k€).

Fondation JED Belgique : 2017 (co-écrit à 50% avec H. Dollfus, 57k€), 2018 (co-écrit à 50% avec H. Dollfus, 34k€).

Prix « Espoirs de l'Université de Strasbourg » : 2018 (10k€)

Organisation de manifestations/conférences: European Tcl/Tk User Meeting en 2008, 2009 et 2010 (20 participants, Strasbourg), Symposium Club Génétique de l'EST (90 participants, 22/09/2014, Strasbourg), J.L. Mandel's retirement meeting « Beyond Human Genetics » (200 participants, 2-3/09/2016), Journée scientifique de l'ANPGM (150 participants, 18/11/2016, Paris), Journée scientifique du réseau NGS-Diagnostic (200 participants, 20/12/2017, Paris).

Enseignement : 81H équivalent TD, Coursus médecine (CM PACES, DFGSM3), Master Physiopathologie cellulaire et moléculaire, DES Biologie Médicale, DU « Séquençage haut-débit et maladies génétiques » (Dijon), DIU « Maladies Rares de la recherche au traitement » de la Fondation Maladie Rare.

Co-responsable de 3 UE du master de Physiopathologie cellulaire et moléculaire, (2016- : « Génétique Humaine », 2018- : « Organisation, variabilité et expression du génome humain », « Omique »)

Supervision d'étudiants : 2^{nde} Ritt P.: 2014, **DUT :** Maeder M. 2014, Freytag D. 2012, **Master 1 :** Acker A. 2012, Diedhiou B. 2014, Delvallée C. 2015, Poterszman N. 2017, Bruckmann L. 2017, Riehm A., Bartolomei S. 2018, **Ingénieur/Master 2 :** François P., Tourscher J. 2018, Delvallée C., Nicaise S. 2017, Hérenger Y. 2015, Schwartz A. (ENSPS) 2014, Pizot C. (INSA) 2011, Seifert C. 2009, Szklarczyk D. (EMBL) 2008, **MD :** Mary L. 2018, **PhD :** Redin C. 2010-14, Kröll A. 2016-, Delvallée C. (bourse FRM) 2017-, **Postdoc :** Estrada-Cuzcano A. 2017-.

De manière plus large au CHU participation à la formation des internes du services 1 à 3 par an et au laboratoire de recherche aux étudiants de médecine (5^{ème} année) 1 à 2 par an.

Membre de jury : Mid PhD: Okutman O. Unistra, Huvenne H. Paris 2015, F. Mattioli Unistra 2016, M. Derhourhi Université de Lille, 2016 et 2017, Garret P. Université de Bourgogne, 2018, **PhD:** Doran A., National University of

Ireland Maynooth, 2014 ; Elinati E., Unistra 2012 ; Fossard C., Faculté de Pharmacie de Strasbourg 2012, **BAC Technologique** : ST2S 2018.

Prix/Bourses : 2002-2006 : Bourse doctorale Formation Recherche, Ministère de la Culture, de l'Éducation Supérieure, et de la Recherche à Luxembourg, 2004 : FEBS Travel Fellowship (FEBS special meeting Helsinki), 2007 : Prix de thèse de la Société de Biologie de Strasbourg (AREMANE), 2018 : Prix « Espoirs de l'Université de Strasbourg ».

Missions d'intérêt collectif :

- 2012-2016 **Membre élu** de la Commission de la Recherche du Conseil Académique (CR) de l'Université de Strasbourg en formation complète et restreinte ainsi que du Comité Préparatoire de la Commission de la recherche (COP).
- 2016- **Membre élu** de la CR de l'Unistra (complète et restreinte), du COP et de la commission de reconstitution de carrière.
- 2011-2016 Participation au GT « Plates-formes nationales de laboratoires de diagnostic approfondi » du **Plan National Maladies Rares 2**.
- 2013-2016 Missionné au nom de l'ANPGM (Président, Pr. B. Arveiler) pour la mise en place de Groupes de Travail autour du NGS (publication de plusieurs recommandations professionnelles nationales).
- 2017- Création et responsabilité du « **Réseau NGS Diagnostic** » regroupant l'ACLF, l'ANPGM, le réseau AChro-Puce et le Groupe Génétique et Cancer.
- 2017- Participation au GT « Bioinformatique » du projet pilote DEFIDIAG du **Plan France Médecine Génomique 2025** (projet national piloté par AVIESAN).
- 2018- Membre du groupe de travail « Stratégie en diagnostics » à **l'Agence de la biomédecine**.
- 2018- Membre du Conseil Scientifique Research Data (CSRD) de l'Université de Strasbourg.
- 20/12/2011 Autorisation nominative à pratiquer des examens des **caractéristiques génétiques** d'une personne ou son identification par empreintes génétiques à des fins médicales (Agence de la biomédecine)
- 11/06/2014 Extension de l'autorisation à la pratique **prénatale** (Agence Régionale de la Santé).

Liste des travaux et publications

Les auteurs ayant contribué de manière égale sont indiqués par *.

Articles publiés dans des revues à comité de lecture

1. Montagne L.* , Derhourhi M.* , Piton A., Toussaint B., Durand E., Vaillant E., Thuillier D., Gaget S., De Graeve F., Rabearivelo L., Lansiaux A., Lenne B., Sukno S., Desaillood R., Cnop M., Nicolescu R., Cohen L, Zagury JF, Amouyal M., Weill J., **Muller J.**, Sand O., Delobel B., Froguel P.* , Bonnefond A*. **CoDE-seq, an augmented whole-exome sequencing, enables the accurate detection of CNVs and mutations in Mendelian obesity and intellectual disability.** Molecular Metabolism 2018.
2. Geoffroy V.* , Stoetzel C.* , Scheidecker S., Schaefer E., Perrault I., Bär S., Kröll A., Delbarre M., Antin M., Leuvrey AS., Henry C., Blanché H., Decker E., Kloth K., Klaus G., Mache C., Martin-Coignard D., McGinn S., Boland A., Deleuze JF., Friant S., Saunier S., Rozet JM., Bergmann C., Dollfus H., **Muller J.** **Whole Genome Sequencing in patients with ciliopathies uncovers a novel recurrent tandem duplication in IFT140.** Human Mutation 2018.
3. Geoffroy V., Hérenger Y., Kress A., Stoetzel C., Piton A., Dollfus H., **Muller J.** **AnnotSV: An integrated tool for Structural Variations annotation.** Bioinformatics 2018.
4. Rimessi A.* , Bezzeri V.* , Salvatori F.* , Tamanini A., Nigro F., Dehecchi MC., Santanglo A., Prandini P., Munari S., Provezza L., Garreau de Loubresse N., **Muller J.**, Ribeiro MPC., Lippi G., Gambari R.* , Pinton P.* , and Cabrini G*. **PLCB3 loss-of-function reduces P. aeruginosa-dependent IL-8 release in cystic fibrosis.** American Journal of Respiratory Cell and Molecular Biology 2018.
5. Okutman O., **Muller J.**, Skory V., Garnier JM., Gaucherot A., Baert Y., Rombaut C., Lamour V., Serdarogullari M., Gultomruk M., Röpke A., Kliesch S., Herbepin V., Akin I., Teletin M., Bakircioglu E., Goossens E., Charlet-Berguerand N., Bahceci M., Tüttelmann F., Viville S. **A no-stop mutation in MAGEB4 is a possible cause of rare X-linked azoospermia and oligozoospermia in a consanguineous Turkish family.** Journal of Assisted Reproduction and Genetics 2017.
6. Montaut S., Apartis E., Chanson JB., Ewencyk C., Renaud M., Guissart C., **Muller J.**, Legrand AP., Durr A., Laugel V., Koenig M., Tranchant C., Anheim M. **SCA13 causes dominantly inherited non-progressive myoclonus ataxia.** Parkinsonism & Related Disorders. 2017.
7. Quartier A., Poquet H., Gilbert-Dussardier B., Rossi M., Casteleyn AS., Portes VD., Feger C., Nourisson E., Kuentz P., Redin C., Thevenon J., Mosca-Boidron AL., Callier P., **Muller J.**, Lesca G., Huet F., Geoffroy V., El Chehadeh S., Jung M., Trojak B., Le Gras S., Lehalle D., Jost B., Maury S., Masurel A., Edery P., Thauvin-Robinet C., Gérard B., Mandel JL., Faivre L, Piton A. **Intragenic FMR1 disease-causing variants: a significant mutational mechanism leading to Fragile-X syndrome.** European Journal of Human Genetics 2017.
8. Renaud M.* , Guissart C.* , Mallaret M., Ferdinandusse S., Cheillan D., Drouot N., **Muller J.**, Claustres M., Tranchant C., Anheim M., Koenig M. **Expanding the spectrum of PEX10-related peroxisomal biogenesis disorders: slowly progressive recessive ataxia.** Journal of Neurology 2016.
9. Mallaret M., Renaud M., **Redin C.**, Drouot N., **Muller J.**, Severac F., Mandel JL., Hamza W., Benhassine T., Ali-Pacha L., Tazir M., Durr A., Monin ML, Mignot C., Charles P., Van Maldergem L., Chamard L., Thauvin C., Laugel V., Burglen B., Fleury MC., Tranchant C., Anheim M.* , Koenig M*. **Validation of a clinical practice-based algorithm for the diagnosis of autosomal recessive cerebellar ataxias.** Journal of Neurology 2016.
10. Calmels N., Greff G., Obringer C., Kempf N., Gasnier C., Tarabeux J., Miguët M., Bessis D, Bretones P., Cavau A., Digeon B., Doco-Fenzy M., Doray B., Feillet F., Gardeazabal J., Gener B., Julia S., Llano-Rivas I., Mazur A., Michot C., Renaldo-Robin F., Rossi M., Sabouraud P., Keren B., Depienne C., **Muller J.**, Mandel JL., Laugel V.

Unexpected nucleotide excision repair phenotypes revealed by targeted high-throughput sequencing. Orphanet Journal of Rare Diseases 2016.

11. Schaefer E., Stoetzel C, Scheidecker S., Geoffroy V., Prasad MK., **Redin C.**, Missotte I., Lacombe D., Mandel JL., **Muller J.**, Dollfus H. **Identification of a novel mutation confirms the implication of *IFT172 (BBS20)* in Bardet-Biedl Syndrome.** Journal of Human Genetics 2016.
12. Guissart C., Drouot N., Oncel I., Leheup B., Gershoni-Barush R., **Muller J.**, Ferdinandusse S., Larrieu L., Anheim M., Arslan EA., Claustres M., Tranchant C., Topaloglu H., Koenig M. **Genes for spinocerebellar ataxia with blindness and deafness (*SCABD/SCAR3*, MIM# 271250 and *SCABD2*).** European Journal of Human Genetics 2015.
13. Braun JJ., Noblet V., Kremer S., Molière S., Dollfus H., Marion V., Goetz N., **Muller J.**, Riehm S. **Value of MRI Olfactory Bulb evaluation in the assessment of olfactory dysfunction in Bardet Biedl syndrome.** Clinical Genetics 2015.
14. Okutman O., **Muller J.**, Baert Y., Serdarogullari M., Gultomruk M., Piton A., Rombaut C., Benkhalifa M., Teletin M., Skory V., Bakircioglu E., Goossens E., Bahceci M., Viville S. **Exome sequencing reveals a nonsense mutation in *Tex15* causing spermatogenic failure in a Turkish family.** Human Molecular Genetics 2015.
15. Farrugia A., Keyser C., Hollard C., Raul J.S., **Muller J.**, Ludes B. **Targeted next generation sequencing application in cardiac channelopathies: Analysis of a cohort of autopsy-negative sudden unexplained deaths.** Forensic Science International 2015.
16. Hamza W., Pacha L.A., Hamadouche T., **Muller J.**, Drouot N., Ferrat F., Makri S., Chaouch M., Tazir M., Koenig M., Benhassine T. **Molecular and clinical study of a cohort of 110 Algerian patients with autosomal recessive ataxia.** BMC Medical Genetics 2015
17. Scheidecker S., Hull S., Perdomo Y., Studer F., Pelletier V., **Muller J.**, Stoetzel C., Schaefer E., Defoort-Dhellemmes S., Drumare I., Holder G., Hamel C., Webster A., Moore A., Puech B., Dollfus H. **Predominantly cone-system dysfunction as rare form of retinal degeneration in patients with molecularly confirmed Bardet-Biedl Syndrome.** American Journal of Ophthalmology 2015.
18. Marshall JD.* , **Muller J.***, Collin GB.* , Milan G., Kingsmore S.F., Dinwiddie D., Farrow E. G., Miller N.A., Favaretto F., Maffei P., Dollfus H., Vettor R., Naggert J.K. **Alström Syndrome: Mutation spectrum of *ALMS1*.** Human Mutation 2015.
19. Geoffroy V.* , **Pizot C.*** , **Redin C.**, Piton A., Vasli N., Stoetzel C., Blavier A., Laporte J. and **Muller J.** **VaRank: a simple and powerful tool for ranking genetic variants.** PeerJ 2015.
20. Huckert M.* , Stoetzel C.* , Morkmued S., Laugel-Haushalter V., Geoffroy V., **Muller J.**, Clauss F., Prasad MK., Obry F., Raymond JL., Switala M., Alembik Y., Soskin S., Mathieu E., Hemmerlé J., Weickert JL., Dabovic B., Rifkin DB., Dheedene A., Boudin E., Caluseriu O., Cholette MC., McLeod R., Antequera R., Gellé MP., Coeuriot JL., Jacquelin LF., Bailleul-Forestier I., Manière MC., Van Hul W., Bertola D., Dollé P., Verloes A., Mortier G., Dollfus H., Bloch-Zupan A. **Mutations in the Latent TGF-beta Binding Protein 3 (*LTBP3*) gene cause brachyolmia with amelogenesis imperfect.** Human Molecular Genetics 2015.
21. Ozantürk A.* , Marshall JD.* , Collin GB., Düzenli S., Marshall RP., Candan S., Tos T., Esen I., Taşkesen M., Cayır A., Oztürk S., Ustün I., Ataman E., Karaca E., Ozdemir TR., Erol I., Eroğlu FK., Torun D., Pariltay E., Yılmaz-Güleç E., Karaca E., Atabek ME., Elçioğlu N., Satman I., Möller C., **Muller J.**, Naggert JK., Ozgül RK. **The phenotypic and molecular genetic spectrum of Alström syndrome in 44 Turkish kindreds and a literature review of Alström syndrome in Turkey.** Journal of Human Genetics 2014.
22. **Redin C.**, Gérard B., Lauer J., Herenger Y., **Muller J.**, Quartier A., Masurel-Paulet A., Willems M., Lesca G., El-Chehadeh S., Le Gras S., Vicaire S., Philipps M., Dumas M., Geoffroy V., Feger C., Haumesser N., Alembik Y., Barth M., Bonneau D., Colin E., Dollfus H., Doray B., Delrue MA., Drouin-Garraud V., Flori E., Fradin M., Francannet C., Goldenberg A., Lumbroso S., Mathieu-Dramard M., Martin-Coignard D., Lacombe D., Morin

- G., Polge A., Sukno S., Thauvin-Robinet C., Thevenon J., Doco-Fenzy M., Genevieve D., Sarda P., Edery P., Isidor B., Jost B., Olivier-Faivre L., Mandel JL., Piton A. **Efficient strategy for the molecular diagnosis of intellectual disability using targeted high-throughput sequencing.** Journal of Medical Genetics 2014.
23. Huckert M., Mecili H., Laugel-Haushalter V., Stoetzel C., **Muller J.**, Flori E., Laugel V., Maniere M., Dollfus H., Bloch-Zupan A. **A novel mutation in the *ROGDI* gene in a patient with Kohlschütter-Tönz Syndrome.** Molecular Syndromology 2014.
 24. Renaud M.*, Anheim M.*, Kamsteeg E.J., Mallaret M., Mochel F., Vermeer S, Drouot N., Pouget J., Redin C., Salort-Campana E., Kremer H.P.H, Corien C., Verschuuren-Bemelmans C.C., **Muller J.**, Scheffer H., Durr A., Tranchant C., Koenig M. **Autosomal Recessive Cerebellar Ataxia 3 due to *ANO10* mutations: delineation and genotype/phenotype correlation study.** JAMA Neurology 2014.
 25. Braun JJ.*, Noblet V.*, Durand M., Scheidecker S., Zinetti-Bertschy A., Foucher J., Marion V., **Muller J.**, Riehm S., Dollfus H., Kremer S. **Olfaction evaluation and correlation with brain atrophy in Bardet-Biedl syndrome.** Clinical Genetics 2014.
 26. Piton A.*, Poquet H.*, **Redin C.**, Masurel A., Lauer J., **Muller J.**, Thevenon J., Herenger Y., Chancenotte S., Bonnet M., Pinoit JM., Huet F., Thauvin-Robinet C., Jaeger AS., Le Gras S., Jost B., Gérard B., Peoc'h K., Launay JM., Faivre L.*, Mandel JL*. **20 ans après: a second mutation in *MAOA* identified by targeted high-throughput sequencing in a family with altered behavior and cognition.** European Journal Human Genetics 2013.
 27. Scheidecker S.*, Etard C.*, Pierce NW.*, Geoffroy V., Schaefer E., **Muller J.**, Chennen K., Flori E., Pelletier V., Poch O., Marion V., Stoetzel C., Strahle U., Nachury MV., Dollfus H. **Exome sequencing of Bardet-Biedl syndrome patient identifies a null mutation in the BBSome subunit *BBIP1 (BBS18)*.** Journal of Medical Genetics 2013.
 28. Bonnefond A.*, Philippe J.*, Durand E., **Muller J.**, Saeed S., Arslan M.D, Martinez S., De Graeve F., Dhennin V., Rabearivelo I., Polak M., Cavé H., Castano L., Vaxillaire M., Mandel JL., Sand O. & Froguel P. **Highly sensitive diagnosis of 43 monogenic forms of diabetes or obesity, through one step PCR-based enrichment in combination with next-generation sequencing.** Diabetes Care 2013.
 29. Fradin M., Merklen-Djafri C., Perrigouard C., Aral B., **Muller J.**, Stoetzel C., Frouin E., Flori E., Doray B., Dollfus H., Lipsker D. **Long-Term Follow-Up and Molecular Characterization of a Patient with a *RECQL4* Mutation Spectrum Disorder.** Dermatology 2013.
 30. Schaefer E.*, Lauer J.*, Durand M., Pelletier V., Obringer C., Claussmann A., Braun JJ., **Redin C.**, Mathis C., **Muller J.**, Schmidt-Mutter C., Flori E., Marion V., Stoetzel C., Dollfus H. **Mesoaxial Polydactyly is a Major Feature in Bardet-Biedl Syndrome (BBS) patients with *LZTFL1 (BBS17)* Mutations.** Clinical Genetics 2013.
 31. M'Hamdi O.*, **Redin C.***, Stoetzel C.*, Ouertani I., Chaabouni M., Faouzi M., M'rad R., Mandel JL., Dollfus H., **Muller J.**, Chaabouni H. **Clinical and Genetic Characterization of Bardet-Biedl Syndrome in Tunisia: Defining a Strategy for Molecular Diagnosis.** Clinical Genetics 2013.
 32. Ellnati E., **Muller J.**, Viville S. **Autosomal mutations and human spermatogenic failure.** Biochimica et Biophysica Acta - Molecular Basis of Disease 2012.
 33. **Redin C.**, Le Gras S., Mhamdi O., Geoffroy V., Stoetzel C., Vincent MC., Chiurazzi P., Lacombe D., Ouertani I., Petit F., Till M., Verloes A., Jost B., Chaabouni H.B., Dollfus H., Mandel JL., **Muller J.** **Targeted High-Throughput Sequencing for Diagnosis of Genetically Heterogeneous Diseases: Efficient Mutation Detection in Bardet-Biedl and Alström Syndromes.** Journal of Medical Genetics 2012.
 34. Elinati E.*, Kuentz P.*, **Redin C.**, Jaber S., Vanden Meerschaut F., Magarian J., Kosciński I., H Nasr-Esfahani M., Demirolo A., Gurgan T., Louanjli N., Iqbal N, Bisharah M, Carré Pigeon F., Gourabi H., De Briel D., Brugnion F., Gitlin S.A., Grillo JM., Deemeh X., Ghaedi K., Tanhee X., Heindryckx B., Benkhalifa M., Nikiforaki D., Oehninger S.C., De Sutter P., **Muller J.**, Viville S. **Globozoospermia is mainly due to *DPY19L2* deletion via**

- non allelic homologous recombination involving two recombination hotspots.** Human Molecular Genetics 2012.
35. Luu TD., Rusu A., Walter V., Linard B., Poidevin L., Ripp R., Moulinier L, **Muller J.**, Raffelsberger W., Wicker N., Lecompte O., Thompson J.D., Poch O. , Nguyen H. **KD4v: Comprehensible Knowledge Discovery System For Missense Variant.** Nucleic Acid Research 2012.
 36. Vasli N., Böhm B., Le Gras S., **Muller J.**, Pizot C., Jost B., Echaniz-Laguna A., Laugel V., Tranchant C., Plewniak F., Vicaire S., Jean-Louis Mandel JL. , Biancalana V., Laporte J. **Next generation sequencing for molecular diagnosis of neuromuscular diseases.** Acta Neuropathologica 2012.
 37. Cowling B., Toussaint A., **Muller J.**, Laporte J. **Defective Membrane Remodeling in Neuromuscular Diseases: Insights from Animal Models.** PLoS Genetics. 2012.
 38. Luu TD., Rusu AM., Walter V., Ripp R., Moulinier L, **Muller J.**, Toursel T., Thompson J.D., Poch O., Nguyen H. **MSV3d: Database of human MisSense Variants mapped to 3D protein structure.** Database 2012.
 39. Bloch-Zupan A., Jamet X., Etard C., **Muller J.**, Geoffroy V., Strauss JP., Pelletier V., Marion V., Poch O., Strahle U., Stoetzel C. and Dollfus H. **Homozygosity Mapping and Candidate Prioritization Identify Mutations, Missed by Whole-Exome Sequencing, in SMOC2, Causing Major Dental Developmental Defects.** American Journal of Human Genetics 2011.
 40. Creevey C.J.*, **Muller J.***, Doerks T., Thompson J. D., Arendt D., Bork P. **Single copy orthologs in Metazoa.** PLoS Computational Biology 2011.
 41. Powell S., Szklarczyk D., Trachana K., Roth A., Kuhn M., **Muller J.**, Arnold R., Rattei T., Letunic I., Doerks T., Jensen LJ., von Mering C., Bork P. **eggNOG v3.0: orthologous groups covering 1133 organisms at 41 different taxonomic ranges.** Nucleic Acids Research 2011.
 42. Trachana K., Larsson TA., Powell S., Chen WH., Doerks T., **Muller J.** and Bork P. **Orthology prediction methods: A quality assessment using curated protein families.** Bioessays 2011.
 43. Luu TD., Nguyen NH., Friedrich A., **Muller J.**, Moulinier L., Poch O. **Extracting Knowledge from a Mutation Database Related to Human Monogenic Disease Using Inductive Logic Programming.** In *International Conference on Bioscience, Biochemistry and Bioinformatics; Singapore 2011.* IEEE Catalog Number: CFP1134M-PRT. ISBN: 978-1-4244-9388-3.
 44. Schaefer E. Zaloszcyc A., Lauer J., Durand M., Stutzmann F., Perdomo-Trujillo Y., Redin C., Bennouna Greene V., Toutain A., Perrin L., Gérard M., Caillard S., Bei X., Lewis R.A., Christmann D., Letsch J., Kribs M., Mutter C., **Muller J.**, Stoetzel C., Fischbach M., Marion V., Katsanis N., Dollfus H. **Mutations in SDCCAG8/NPHP10 Cause Bardet-Biedl Syndrome and Are Associated with Penetrant Renal Disease and Absent Polydactyly.** Molecular Syndromology 2011
 45. The MetaHIT Consortium, incluant Arumugam M., Raes J., Yamada T., Mende DR., **Muller J.** and Bork P. **Enterotypes of the human gut microbiome.** Nature 2011.
 46. Koscinski I.*, Elinati E.*, Fossard C., Redin C., **Muller J.**, Velez de la Calle J., Schmitt F., Khelifa M.B., Ray P., Kilani Z., Barratt CL.R., Viville S. **DPY19L2 deletion as a major of cause of globozoospermia.** American Journal of Human Genetics. 2011.
 47. Colbourne JK., Pfender ME., Gilbert D., Thomas WK., Tucker A., Oakley TH., Tokishita S., Aerts A., Arnold GJ., Basu MK., Bauer DJ., Caceres CE., Carmel L., Casola C., Choi JH., Detter JC., Dong Q., Dusheyko S., Eads BD., Frohlich T., Geiler-Samerotte KA., Gerlach D., Hatcher P., Jogdeo S., Krijgsveld J., Kriventseva EV., Kultz D., Laforsch C., Lindquist E., Lopez J., Manak JR., **Muller J.**, Pangilinan J., Patwardhan1 RP., Pitluck S., Pritham EJ., Rechtsteiner A., Rho M., Rogozin IB., Sakarya O., Salamov A., Schaack S., Shapiro H., Shiga Y., Skalitzky C., Smith Z., Souvorov A., Sung W., Tang Z., Tsuchiya D., Tu H., Vos H., Wang M., Wolf YI., Yamagata H., Yamada T., Ye Y., Shaw JR., Andrews J., Crease TJ., Tang H., Lucas SM., Robertson HM., Bork P., Koonin EV.,

- Zdobnov EM., Grigoriev IV., Lynch M. and Boore JL. **The Ecoresponsive Genome of *Daphnia pulex***. Science 2011.
48. Szklarczyk D., Franceschini A., Kuhn M., Simonovic M., Roth A., Minguéz P., Doerks T., Starck M., **Muller J.**, Bork P., Jensen L.J. and von Mering C. **The STRING database in 2011: functional interaction networks of proteins, globally integrated and scored**. Nucleic Acids Research 2010.
 49. Fradin M., Stoetzel C., **Muller J.**, Koob M., Christmann D., Debry C., Kohler M., Isnard M., Astruc D., Desprez P., Zorres C., Flori E., Dollfus H., Doray B. **Osteosclerotic bone dysplasia in siblings with a Fam20C mutation**. Clinical Genetics 2010.
 50. **Muller J.***, Stoetzel C.*, Vincent MC., Leitch CC., Laurier V., Danse JM., Hellé S., Marion V., Bennouna-Greene V., Vicaire S., Megarbane A., Kaplan J., Drouin-Garraud V., Hamdani M., Sigaudy S., Francannet C., Roume J., Bitoun P., Goldenberg A., Philip N., Odent S., Green J., Cossée M., Davis EE., Katsanis N., Bonneau D., Verloes A., Poch O., Mandel JL., Dollfus H. **Identification of 28 novel mutations in the Bardet-Biedl syndrome (BBS) genes: the burden of private mutations in an extensively heterogeneous disease**. Human Genetics. 2010.
 51. Friedrich A.*, Garnier N.*, Gagnière N., Nguyen H., Albou LP., Biancalana V., Bettler E., Deléage G., Lecompte O., **Muller J.**, Moras D., Mandel JL., Torsel T., Moulinier L., Poch O. **SM2PH-db: an interactive system for the integrated analysis of phenotypic consequences of missense mutations in proteins involved in human genetic diseases**. Human Mutation 2010.
 52. The Nasonia Genome Working Group, incluant **Muller J.**, Yamada T. and Bork P. **Functional and Evolutionary Insights from the Genomes of Three Parasitoid Nasonia Species**. Science 2010.
 53. **Muller J.***, Creevey CJ.*, Thompson JD., Arendt D., Bork P. **AQUA: Automated quality improvement for multiple sequence alignments**. Bioinformatics 2009.
 54. **Muller J.**, Szklarczyk D., Julien P., Letunic I., Roth A., Kuhn M., Powell S., von Mering C., Doerks T., Jensen L.J. and Bork P. **eggNOG v2.0: extending the evolutionary genealogy of genes with enhanced non-supervised orthologous groups, species and functional annotations**. Nucleic Acids Research 2009.
 55. Vetter G*, Le Béché A*, **Muller J.**, Muller A, Moes M, Yatskou M, Altanoury Z, Poch O, Vallar L, Friederich E. **Time-resolved analysis of transcriptional events during SNAI1-triggered epithelial to mesenchymal transition**. Biochemical and Biophysical Research Communication 2009.
 56. Foerstner K. U., Doerks T., **Muller J.**, Raes J., Bork P. **A Nitrile Hydratase in the Eukaryote *Monosiga brevicollis*** PLoS ONE 2008.
 57. Jensen L.J.*, Kuhn M.*, Stark M., Chaffron S., Creevey C., **Muller J.**, Doerks T., Julien P., Roth A., Simonovic M., Bork P. and von Mering C. **STRING 8: a global view on proteins and their functional interactions in 630 organisms**. Nucleic Acids Research. 2008.
 58. Becker J.A.J., Befort K., Blad C., Filliol D., Ghate A., Dembele D., Thibault C., Koch M., **Muller J.**, Lardenois A., Poch O. and Kieffer BL. **Transcriptome analysis identifies genes with enriched expression in the mouse central extended amygdala**. Neuroscience 2008.
 59. Befort K, Filliol D, Ghate A, Darcq E, Matifas A, **Muller J.**, Lardenois A, Thibault C, Dembele D, Le Merrer J, Becker JA, Poch O, Kieffer BL. **Mu-opioid receptor activation induces transcriptional plasticity in the central extended amygdala**. European Journal of Neuroscience 2008.
 60. Befort K., Filliol D., Darcq E., Ghate A, Matifas A., Lardenois A., **Muller J.**, Thibault C., Dembele D., Poch O. and Kieffer B.L. **Gene Expression Is Altered in the Lateral Hypothalamus upon Activation of the mu Opioid Receptor**. Annals of New York Academy of Sciences 2008.
 61. Wicker N., **Muller J.**, Kiran Reddy Kalathur R. and Poch O. **A maximum likelihood approximation method for Dirichlet's parameter estimation** Computational Statistics & Data Analysis 2008.

62. Jensen LJ*, Julien P*, Kuhn M, von Mering C, **Muller J**, Doerks T, Bork P. **eggNOG: automated construction and annotation of orthologous groups of genes**. Nucleic Acids Research. 2007.
63. **Muller J**, Mehlen A, Vetter G, Yatskou M, Muller A, Chalmel F, Poch O, Friederich E, Vallar L. **Design and evaluation of Actichip, a thematic microarray for the study of the actin cytoskeleton**. BMC Genomics.
64. Stoetzel C*, **Muller J***, Laurier V, Davis EE, Zaghoul 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**. American Journal of Human Genetics 2007.
65. Dollfus H., **Muller J.**, Stoetzel C., Laurier V., Bonneau D., Mégarbané A., Poch O., Mandel JL. **Bardet-Biedl syndrome: a unique family for a major gene (BBS10)**. Médecine Sciences 2006.
66. Laurier V.*, Stoetzel C.*, **Muller J.**, Thibault C., Corbani S., Jalkh N., Nabiha S., Chouery E., Poch O., Danse JM., Amati-Bonneau P., Bonneau D., Mégarbané A., Mandel JL. and Dollfus H. **Pitfalls of homozygosity mapping: an extended consanguineous Bardet-Biedl syndrome family with two mutant genes (BBS2, BBS10), three mutations, but no triallelism**. European Journal of Human Genetics 2006.
67. 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, 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**. Nature Genetics 2006.
68. Perrodou, E., Deshayes, C., **Muller, J.**, Schaeffer, C., Van Dorselaer, A., Ripp, R., Poch, O., Reyrat, JM. and Lecompte, O. **ICDS database: interrupted CoDing sequences in prokaryotic genomes**. Nucleic Acids Research 2006.
69. **Muller, J.**, Oma, Y., Vallar, L., Friederich, E., Poch, O., and Winsor, B. **Sequence and Comparative Genomic Analysis of Actin-related Proteins**. Molecular Biology Cell 2005.
70. Chalmel, F., Lardenois, A., Thompson, J.D., **Muller, J.**, Sahel, J.A., Leveillard, T., and Poch, O. **GOAnno: GO annotation based on multiple alignment**. Bioinformatics 2005.
71. Plewniak, F., Bianchetti, L., Brelivet, Y., Carles, A., Chalmel, F., Lecompte, O., Mochel, T., Moulinier, L., Muller, A., **Muller, J.**, Prigent, V., Ripp, R., Thierry, J.C., Thompson, J.D., Wicker, N., and Poch, O. **PipeAlign: A new toolkit for protein family analysis**. Nucleic Acids Research 2003.

Articles publiés par des membres du laboratoire (étudiants supervisés)

72. Piton A. *, **Redin C.***, Mandel JL. XLID-Causing Mutations and Associated Genes Challenged in Light of Data From Large-Scale Human Exome Sequencing. American Journal of Human Genetics 2013.
73. Bricker DK. *, Taylor EB. *, Schell JC. *, Orsak T. *, Boutron A., Chen YC., Cox JE., Cardon CM., Van Vranken JG., Dephoure N., **Redin C.**, Boudina S., Gygi SP., Brivet M., Thummel CS., Rutter J. **A Mitochondrial Pyruvate Carrier Required for Pyruvate Uptake in Yeast, Drosophila, and Humans**. Science 2012.

Article(s) publié(s) sans comité de lecture

74. Tarabeux J., **Muller J.**, SureSelect Target Enrichment System for Sequencing on the Ion Torrent PGM. Application Note by Agilent Technologies 2016

75. Le Béhec A., De Tayrac M., Paimparay G., **Muller J.**, Lonchamps E. **Séquençage génétique: l'indispensable collaboration DSI/bio-informatique.** DSIH Numéro 22, octobre 2017 (<http://www.dsih.fr/magazine/dsih22/mag-22.html#p=79>).
76. **Muller J.** Arbre décisionnel de l'ANPGM pour le syndrome de Bardet-Biedl. 2018 (<http://www.anpgm.fr/index.php/arbres-decisionels>)

Communications orales

Etat du réseau NGS Diagnostic. Réunion du Réseau AChroPuce (Paris, France), 20/06/2018.

Whole genome sequencing in patients with ciliopathies uncovers a novel recurrent tandem duplication in *IFT140*. European Society of Human Genetics Conference (Milan, Italie), 16-19/06/2018.

Transmission perturbée d'une anomalie génomique au niveau du gène *IFT140*. 4^{ème} colloque interdisciplinaire « Transmission » de l'Université de Strasbourg et de l'Institut Universitaire de France (Strasbourg, France), 28-30/05/2018.

Whole Genome Sequencing: Hidden treasures, an example from the rare diseases. Journée du Réseau NGS Diagnostic (Paris, France), 20/12/2017.

Apport du séquençage complet du génome humain dans la résolution moléculaire des patients atteints de ciliopathies. GENMED Rare Diseases Symposium, CNRGH (Évry), 01/12/2017.

Séquençage du génome complet: identification d'une duplication en tandem récurrente dans le gène *IFT140*. Institut Européen de Génomique du Diabète (Lille, France), 04/10/2017.

Whole Genome Sequencing: one test to rule them all, an example from the rare diseases. The 2nd GENMED Workshop on Medical Genomics (Paris, France), 4-5/05/2017.

Environnement informatique et stockage des données dans un contexte hospitalier. Ateliers de Bioinformatique appliquée à la Génomique Médicale (Rouen, France), 24/01/2017.

Identification et validation de nouveaux gènes impliqués dans les rétinopathies ciliaires dans le syndrome de Bardet-Biedl et syndromes apparentés. Colloque Rétine et Recherche de l'association RETINA France (Paris, France), 26/11/2016.

Les avancées diagnostiques en biologie moléculaire avec le séquençage à haut-débit. AG de l'association « Bardet-Biedl Syndrome » (Paris, France), 19/11/2016

Les outils bioinformatiques. Atelier sur le Diagnostic Moléculaire de la Mucoviscidose, GenMucoFrance (Aber Wrach, France) 15/09/2016.

dbSTAR: a reference DataBase of human Structural vARIations from sequencing data. Réunion du Réseau AChroPuce (Paris, France), 29/06/2016.

Vers un réseau NGS Diagnostic. Réunion du Réseau AChroPuce (Paris, France), 29/06/2016.

Genetics of the eye. 8th Frontiers in Bioinformatics Symposium (Heidelberg, Allemagne), 24/06/2016.

BBS1: Lost in translation. BinGI days (Strasbourg, France), 12/2015.

dbSTAR: a reference DataBase of human Structural vARIations from sequencing data. Réunion du Réseau AChroPuce (Paris, France), 23/06/2015.

Environnement informatique et stockage des données dans un contexte hospitalier. Application du NGS au diagnostic, journée destinée aux Directeurs de Laboratoires et Généticiens Moléculaires (Rouen, France), 09/01/2015.

Utilisation de l'outil VaRank en diagnostic. Journée 3Gb Test « Le NGS en pratique de diagnostic » (Paris, France), 07/11/2014.

High Throughput Sequencing Applications in Diagnostics and Variant Ranking. BinGI days (rencontre laboratoire et plateforme bioinformatique) (Strasbourg, France), 04/2014.

Applications diagnostiques du séquençage ciblé par capture dans des pathologies génétiquement hétérogènes. Atelier Agilent aux 7^{èmes} Assises de Génétique Humaine et Médicale, (Bordeaux, France), 29-31/01/2014.

Multi-gene resequencing for molecular diagnosis of obesity. New genomics toward personalized medicine Lille Genomics European symposium (Lille, France), 10/10/2013.

Targeted high-throughput sequencing for diagnosis of rare diseases: Bardet-Biedl and Alström syndrome. 1st Alström Europe meeting (Strasbourg, France), 27/09/2012.

Bases de données de mutations et de polymorphismes disponibles sur le web et leurs pièges. Réunion des généticiens moléculaires de France - ANPGM, 07/09/2012.

Capture ciblée et séquençage à haut débit pour le diagnostic de maladies génétiquement très hétérogènes: Bardet-Biedl et autres ciliopathies. Journée Génomique Clinique, Agilent Technologies, « Outils génomiques pour l'activité clinique et hospitalière », 28/06/2012.

In silico predictions tools. 35th European Cystic Fibrosis Conference (Dublin, Irlande), 06/2012.

Syndrome de Bardet-Biedl : description clinique et génétique. 2^{ème} journée Société Française d'Endocrinologie Diabétologie Pédiatrique (Paris, France), 05/2012.

Séquençage à haut débit et diagnostic des maladies rares. Mardi du CNRS, (Strasbourg, France) 17/04/2012.

Etat des lieux, résultat de l'enquête nationale Groupe de travail « Plateformes nationales de laboratoires de diagnostic approfondi ». Assemblée Générale ANPGM (Paris, France) 12/03/2012.

Capture ciblée et séquençage à haut débit pour le diagnostic de maladies génétiquement très hétérogènes: Bardet-Biedl et autres ciliopathies. 6^{èmes} Assises de Génétique Humaine et Médicale (Marseille, France), 2-4/02/2012

Le séquençage à haut débit: application au diagnostic du Syndrome de Bardet-Biedl. Séminaire de l'institut de Botanique (Strasbourg, France), 03/11/2011

Le séquençage à haut débit du génome entier (C. Dodé et J. Muller). 28^{ème} congrès Société Française d'Endocrinologie (Clermont-Ferrand, France), 10/2011.

Le séquençage à haut débit: application au diagnostic du Syndrome de Bardet-Biedl. Réunion recherche de l'Inter région EST (Nancy, France), 29/09/2011

Bioinformatics and Genetic Diseases. Rencontre des Laboratoires de Biologie Structurales IGBMC/IBMC (Obernai, France), 03/2010.

An unusual family of non-lethal Raine Syndrome with Fam20C mutation contributes to a new classification of the Fam20 genes. BinGI days (rencontre laboratoire et plateforme bioinformatique) (Strasbourg, France), 01/2010.

Update and future direction of SM2PH-db: an interactive system for the integrated analysis of phenotypic consequences of missense mutations in proteins involved in human genetic diseases. Séminaire à l'IGBMC (Illkirch-Graffenstaden, France), 23/11/2010

eggNOG v2.0: evolutionary genealogy of genes Non-supervised Orthologous Groups. Quest for Orthologs, Wellcome Trust Conference Centre, Hinxton, Cambridge, UK, 07/2009.

Comparative high-throughput genomics to unravel genetic diseases: Application to the Bardet-Biedl Syndrome. Workshop on Bioinformatics and modelling in biomedicine: From genes to biological systems, (Luxembourg, Luxembourg), 10/2006.