

Curriculum Vitae **STEVANIN Giovanni**

Actual positions

- 1/ Directeur de Recherches (equivalent to a research professor) INSERM.
 - 2/ Directeur d'Etudes (equivalent to full Professor) at the Ecole Pratique des Hautes Etudes EPHE / Paris Sciences Lettres Research University.
 - 3/ Team leader at Institut du Cerveau – Paris Brain Institute (ICM, INSERM/UPMC 1127, CNRS 7225), Paris (for the contract period 2019-2022) and at INCIA (CNRS, EPHE, Université de Bordeaux), Bordeaux (for the contract period 2022-2026)
 - 4/ Member of the scientific council of EPHE SVT section (since 2012)
 - 5/ Member of the scientific council of patient associations (Maddi-UK, CSC, AFAF, ASL-HSP, EURO-HSP)
-

Education/positions

- 1989: BTS Biochimiste, Ecole Nationale de Chimie, Physique et Biologie, Paris
1990: Certificate of Immuno-hematology, Faculty of Medicine, Rennes (m AB.)
1991: Bachelor (CEST) in Immunology and Molecular Biology, ESTBA (highest grade)
1992: 5th course of the European School of Medical Genetics, Genoa, Italy
1993: Diploma (equivalent of a master) in Molecular Genetics, EPHE, Paris
1994: DEA (Master) of Neurosciences, PARIS-VI University (rank 2/54)
1998: PhD (Neurosciences), PARIS-VI University (highest grade)
2000: Permanent position as Research Associate (CR1) at INSERM
2001: Certificate of Molecular and Medical Genetics, Faculty of Medicine, Rennes (m B.)
2001: Certificate of Animal experimentation, Ecole Nationale Vétérinaire d'Alfortville
2004: Habilitation to manage research (PARIS-VI University).
2006: 19th course of the European School of Medical Genetics, Bertinoro, Italy
since 2006: Permanent position as Directeur de Recherches at INSERM
since 2010: Permanent position as Directeur d'Etudes (Professor) at the Ecole Pratique des Hautes Etudes / Paris Sciences Lettres Research University, Paris
-

Distinctions

- 1999: PhD Award "Arconati-Visconti", Chancellerie des Universités de Paris.
2003, 2010, 2015: Contrat individuel d'Interface chercheur APHP (DRRC)-INSERM.
2008: Researcher Award of the European Federation of the Neurological Societies.
2011, 2012, 2013, 2014, 2019: Award of Excellence (PES/PEDR) Inserm.
2019: Jansen Award of the French National Academy of Medicine
-

Professional experience

- 1990-1998: BS, MS (DEA) and PhD student at INSERM U289 (Prof Y. Agid), Paris
1998-1999: Post-doctoral fellow at INSERM U289 (Prof Y. Agid) Paris
1999-2000: Post-doctoral fellow (IGBMC, Prof JL Mandel)
2001-2022: Permanent Researcher at INSERM U975 (now ICM institute, Paris)
From 2022: Permanent Researcher at INCIA (Bordeaux)
-

Management experience

1) Research team (since 2000): 8 BS students, 4 ERASMUS Master students, 24 Master students, 7 undergraduated neurologists, 10 PhD students, 2 engineer students, 6 technicians (total duration, 10 years), 8 Assistant engineers (total duration 14 years), 4 engineers (total duration 10 years), 2 junior lecturers (total duration 18 months), 5 post-doctoral fellow (duration 5 years), 2 senior lecturers (since 2011 and 2014), 1 research scientist (CR2, 2013-2019), 2 visiting scientists (1 month and 1 year, respectively)

2) Diagnosis team, Pitié-Salpêtrière university hospital (2013-2014): 1 half-time technician

3) Genetics facility, ICM institute (2014-2017): 4 engineers

Teaching activities

- 1/ Coordinator of a BS level at the Ecole Supérieure des Techniques de Biologie Appliquée, Paris since 2010.
 - 2/ Member of the Council of the doctoral school 472 (2014-2019)
 - 3/ Lectures to bachelor and master students (~21hours/year since 2010; 93h/year 1997-2002; 13h / year 2002-2010)
 - 4/ Member of the teaching council of the EPHE/PSL univ (2012-2014)
 - 5/ Coordinator of a module of the master of the EPHE; PSL univ, Clinical neurosciences, 2014-2019)
-

Other activities and consulting

- 1/ Editorial board of Frontiers in Neurology Neurogenetics (since 2018)
 - 2/ Member of the SVT Scientific Council of the Ecole Pratique des Hautes Etudes since 2012.
 - 3/ Elected member of the laboratory council (2010-2014)
 - 4/ Member of the Administration Council of Ecole Supérieure des Techniques de Biologie Appliquée since 2014.
 - 5/ Research Advisor to the Dean of the SVT Dept of the Ecole Pratique des Hautes Etudes, 2012-2014 and since 2018
 - 6/ Member of the Scientific Council of the AFAF, CSC, ASL and Maddi patients associations
 - 7/ Organization of 7 national or international conferences
 - 8/ 36 oral communications at conferences or invited seminars
 - 9/ Reviewer of 68 research projects (ANR, QNRF, TELETHON, Cahta, ELA, MRC...)
 - 10/ Reviewer of 10-15 original articles per year since 2000 (Nature Genetics, Am J Hum Genet, Brain, HMG...)
 - 11/ Participation to 23 PhD jurys (14 as reviewer or president), 13 engineer diploma, 1 Pharmacy doctorate, 2 HDR
 - 12/ Editorial board of Functional Neurology (2007-2012)
-

Oral presentations

INVITED SEMINARS

Stevanin G. Ataxies spinocérébelleuses: un modèle d'étude des maladies dues à des expansions de polyglutamine. Club Recherche de la Faculté de Médecine de Rouen, INSERM U614 - Prof Thierry Frébourg/Dr Magalie Lecourtois. 28 janvier 2005.

Stevanin G. Le point sur les ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes, génétique et physiopathologie. Hôpital Razi de Tunis, Service de Neurologie – Prof Riadh Gouider/ Prof Samir Belal. 21 Décembre 2006.

- Stevanin G.** Génétique et physiopathologie des dégénérescences spinocérébelleuses autosomiques dominantes. Faculté de Médecine et Hôpital Universitaire Habib Bourguiba de Sfax, Tunisie – Prof Chokri Mhiri. 23 Décembre 2006.
- Stevanin G.** SPG11: un gène de plus dans la complexité des formes récessives de paraplégie spastique héréditaire. Laboratoire INSERM U546 – Dr Brahim Nait-Ousmenar/Pr Bertrand Fontaine. 29 janvier 2007.
- Stevanin G.** Genetics and Physiopathological aspects of spinocerebellar ataxias: the example of spinocerebellar ataxia 7. Dipartimento di Genetica, Biologia e Biochimica, Università degli Studi di Torino (Prof. Antonio Amoroso/Dr Alfredo Brusco). December 12, 2008.
- Stevanin G.** From genetics to physiopathology in severe forms of spastic paraplegia. Max Planck Institute of Cell Biology and Genetics (Dr Frank Buchholz) April 27, 2009.
- Stevanin G.** Aspects clinico-génétiques et physiopathologiques des paraplégies spastiques avec atrophie du corps calleux. Université Mohammed V Souissi, Hôpital des Spécialités, Rabat (Pr Mohamed Yahyaoui et Ali Benomar) October 23, 2009.
- Stevanin G.** Les paraplégies spastiques: toujours plus complexes. Université Mohammed V Souissi, Hôpital des Spécialités, Rabat (Pr Mohamed Yahyaoui et Ali Benomar) October 8, 2010.
- Stevanin G.** Autosomal recessive spastic paraplegias: what genetics, cellular and animal models tell us. Università degli Studi di Padova, Italy (Prs G Zanotti and ML Mostacciolo, Dr. G Vazza) November 21, 2013.
- Stevanin G.** Intérêt du séquençage de nouvelle génération dans la pratique clinique et la compréhension des mécanismes en cause dans les paraplégies spastiques familiales. Département de Génétique, APHP, Hôpital de la Pitié-Salpêtrière (Prs F. Soubrier et Dr. C. Bellanné-Chantelot). April 14, 2014.
- Stevanin G.** Apport de la nouvelle génération de séquençage dans les dégénérescences spinocérébelleuses. Institut de recherches Jean-Pierre Aubert, INSERM, Université de Lille (Pr B. Sablonnière). October 20, 2017.
- Stevanin G.** Lessons from next generation sequencing in spinocerebellar degenerations. Institut IMAGINE (Pr Agnès Rotig & Arnold Munnich). February 6th, 2020.

INVITED CONFERENCE

- Stevanin G,** Dürr A, David G, Didierjean O, Lebre A-S, Cancel G, Penet C, Agid Y, Brice A. Molecular and clinical features of spinocerebellar ataxia 6. *First International congress on inherited ataxias*, Montréal : 29 mai - 1 Juin 1997.
- Stevanin G.** Caractérisation du gène SCA7 et des mutations instables responsables de l'ataxie cérébelleuse autosomique dominante avec dégénérescence maculaire progressive. *Colloque Vision et Recherche / Rétina France*. Paris : 26 novembre 1998.
- Stevanin G.** Clinical and genetic aspects of autosomal dominant cerebellar ataxias. Colloque Franco-Norvégien en Neurogénétique. Paris : 16 Mars 2001.
- Stevanin G.** L'ataxie spinocérébelleuse avec dégénérescence rétinienne, un modèle d'étude des maladies causées par des expansions de polyglutamine. *Colloque de l'Ecole Doctorale BMIC "Mort, survie et prolifération neuronales chez l'adulte : mécanismes et implications physiopathologiques"*. Lyon: 21 Mai 2001.
- Stevanin G.** Les maladies neurodégénératives: avancées génétiques sur les maladies à expansions de triplets et les inclusions intranucléaires. Symposium sur les maladies neurodégénératives. *Congrès Psy et SNC*. Paris La Villette: 18-22 novembre 2002.
- Stevanin G.** Neurogenetics of spinocerebellar degenerations. Norwegian-French mini symposium on rare neurodegenerative diseases and neurogenetics, Oslo, Norway: 12-13 Décembre 2003.
- Stevanin G.** Genetic and physiopathological aspects of spinocerebellar ataxias. Congresso Colombiano de Neurologia. Santa-Marta: 13-16 August 2009.
- Stevanin G.** Les avancées récentes dans les ataxies cérébelleuses héréditaires autosomiques dominantes. Première Journée de Neurogénétique du Sud tunisien sur les aspects génétiques

- des maladies héréditaires du système nerveux (Pr Chokri Mhiri et Dr Amir Boukhris). Sfax, 12 novembre 2009.
- Stevanin G.** Santorelli FM, Lossos A, Schols L, Brice A. European and Mediterranean network on spastic paraplegias (EUROSPA). International Congress on Rare Diseases and Orphan drugs. Rome: February 22, 2010.
- Stevanin G.** A new HSP gene extends the genetic heterogeneity of autosomal recessive spastic paraplegias. Tom Wahlig Stiftung Symposium Aktuelle klinische und molekulare Dimensionen der hereditären spastischen Spinalparalysen (hSP), 55th Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Klinische Neurophysiologie und Funktionelle Bildgebung. Munster, March 18, 2011.
- Stevanin G.** Les paraplégies spastiques avec atrophie du corps calleux : SPG11 et SPG15. Séminaire de Génétique Clinique et de Conseil Génétique – Journée nationale de Médecine Prédictive. Lille: 12-13 mai 2011.
- Stevanin G.** The Spatax experience with genetic analysis of spastic paraplegias and cerebellar ataxias in Europe. 3rd Meeting of the Human Variome Project, Neurogenetics Consortium. A Satellite of the 12th International Congress of Human Genetics/61st American Society of Human Genetics Annual Meeting. Montreal - 11th October 2011.
- Stevanin G.** Paraplégies spastiques familiales: une hétérogénéité clinico-génétique sans limites. XIème journée de Neurogénétique. Alger: 22 octobre 2011.
- Stevanin G.** Nouvelles technologies en génétique. Atelier satellite de biologie moléculaire de la XIème journée de Neurogénétique. Alger: 23 octobre 2011.
- Stevanin G.** Autosomal recessive spastic paraplegias: multiple genes but common pathways involved Annual Meeting German Society of Neurogenetics October 27th - 29th, 2011. University Hospital Erlangen. Session 4 / October 28th 2011.
- Stevanin G.** Les paraplégies spastiques héréditaires. XVIIème congrès National de Neurologie, Yasmine Hammamet: 2-4 décembre 2011.
- Stevanin G.** Expérience dans l'identification des gènes responsables des ataxies cérébelleuses. Association Française de Génétique Clinique et de Conseil Génétique - 3ème jeudi de Necker. Jeudi 14 Juin 2012 : Séquençage haut débit : Succès et difficultés. Paris.
- Stevanin G.** Spinocerebellar ataxia. Maladies neurodégénératives, nouveaux concepts. XXVI congrès international du Groupe de Recherche sur la maladie d'Alzheimer, Marseille, 25-26 Janvier 2013.
- Stevanin G.** Two new genes involved in spastic paraplegias SPG28 and SPG49. 12th Tom Wahlig Stiftung Symposium, Hereditary spastic paraplegia and related disorders as models of premature neurodegeneration, 24th meeting of the German Society of Human Genetics. Dresden, March 22, 2013.
- Stevanin G.** Hereditary spastic paraplegia: an example of genetic heterogeneity. Societa Italiana di Genetica Umana (SIGU), Rome: 25-28 September 2013.
- Stevanin G.** Les ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes. Journées de Luynes sur la sclérose latérale amyotrophique et les ataxies cérébelleuses. Luynes (Tours), 19 octobre 2013.
- Stevanin G.** Hereditary and acquired spastic paraplegia. Joint congress of European Neurology of the EFNS and ENS societies, Istanbul: June 1st, 2014.
- Stevanin G.** Les dégénérescences spinocérébelleuses, des maladies de plus en plus complexes, apport de la nouvelle génération de séquençage. Journée scientifique de la section SVT de l'Ecole Pratique des hautes Etudes : Paris, 27 Novembre 2014.
- Stevanin G.** Unexpected variants and inheritance in HSP genes. 14th Tom Wahlig Stiftung Symposium on hereditary spastic paraplegia. Graz, April 17, 2015.
- Stevanin G.** La génétique du Tremblement Essentiel. 2ème colloque scientifique francophone Tremblement essentiel et syndromes apparentés. Paris, CNAM, 8 octobre 2015.
- Stevanin G.** Delving into the complexity of spinocerebellar degenerations, how next generation sequencing improved our knowledge. RE (ACT): International Congress on Research of

Rare and Orphan Diseases. Barcelona, 9-12 March, 2016. *Abstract in Molecular Syndromology 2016*, 6:329 (E003_2016).

Stevanin G. How next generation sequencing has modified our knowledge of the genetics and physiopathology of spinocerebellar degenerations? 1st International Symposium of Young Researchers in Biology. Monastir, 12-14 may 2016.

Stevanin G. Ataxies et paraplégies spastiques : exemples illustrant le chevauchement Clinique, la perte des frontières entre dominant et récessif et les difficultés diagnostiques. Symposium interrégional de génétique, Club Genet-Est: Reims, 9 décembre 2016.

Stevanin G. Phenotype-genotype correlations in SPG7. 16th Tom Wahlig Stiftung Symposium on hereditary spastic paraplegia. Bochum, March 31, 2017.

Stevanin G. Autosomal Recessive and X-linked forms spastic paraplegias (platform presentation and Chairman). 21st International Congress of Parkinson's disease and movement disorders, Vancouver, June 4-8, 2017.

Stevanin G. Update on spasticity: hereditary forms (platform presentation and Chairman). International Congress of Parkinson's disease and movement disorders, Hong Kong, October 5-9, 2018.

Stevanin G. Direct and indirect involvement of lipid metabolism in the physiopathology of hereditary spastic paraplegias. Workshop on Pharmacological insights of altered lipid metabolism in oncological, neurological, cardiovascular and hepatic diseases. Università degli Studi di Padova, Italy. December 5th, 2018.

Stevanin G. Exploring the spectrum of KIF1A mutations and phenotypes. Tom Wahlig Stiftung Symposium on hereditary spastic paraplegia. Baden-Baden, November 13rd 2020

Stevanin G. Hereditary Spastic Paraplegia: Clinical Spectrum and Genetic Advances. Special topics in movement disorders. International Parkinson and Movement Disorders Society meeting, Virtual congress, September 17-22, 2021. Topic 606.

INVITED TRAINING SESSIONS

Stevanin G. La génétique moléculaire des affections monogéniques : les ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes. Journée de formation du Club des Mouvement Anormaux; "de la génétique à la thérapie", Paris: 4 décembre 2003.

Stevanin G. Animal models of spinocerebellar ataxias. Atelier INSERM n°151, Neurodegenerative diseases and their models. La Londe-les-Maures, 6 Mai 2004.

Stevanin G. Physiopathology of autosomal dominant cerebellar ataxias. 1st Course in Neurogenetics; European School of Genetic Medicine. Université Mohammed V Souissi, Rabat, Morocco: 8-11 June 2005.

Stevanin G. Workshop in Linkage analysis. 1st Course in Neurogenetics; European School of Genetic Medicine. Université Mohammed V Souissi, Rabat, Morocco: 8-11 June 2005.

Stevanin G. Linkage Analysis. European School of Medical Genetics, 19th course in Medical Genetics, Bertinoro, Italy: 26 avril – 2 mai 2006.

Stevanin G. Polyglutamine diseases and anticipation. European School of Medical Genetics, 19th course in Medical Genetics, Bertinoro, Italy: 26 avril – 2 mai 2006.

Stevanin G. Workshop ; Linkage versus Allegro to compute lod scores. European School of Medical Genetics, 19th course in Medical Genetics, Bertinoro, Italy: 26 avril – 2 mai 2006.

Stevanin G. EUROSCA training. Clinico-genetic training on spinocerebellar ataxias, Istanbul May 27th 2006. The fine analysis of pathogenic mechanisms in SCAs.

Stevanin G. Genetics of polyglutamine diseases. Course of the European Confederation of Neuropathological societies (EURO-CNS), Paris, 28-30 mars 2007.

Stevanin G. Exemple d'étude des paraplégies spastiques. Ecole de l'ADN, Genethon, Evry, 27 septembre 2008.

Stevanin G. Le point sur les ataxies dominantes. Ecole de l'ADN, Genethon, Evry, 27 mars 2009.

Stevanin G. Du gène à la thérapie (2h). Ecole de l'ADN, Genethon, Evry, 29 juin [2012](#).

- Stevanin G.** Du gène à la thérapie (3h). Ecole de l'ADN, Genethon, Evry, 13 mars 2014.
- Stevanin G.** Spastic Paraplegia. Mini-symposium "Clinic, Genetic and Physiopathology of Neurodegenerative Disorders organized by the IGBMC and the Strasbourg Health and Life Sciences Doctoral School. 24 mars 2014.
- Stevanin G.** Hereditary Spastic Paraplegia. Movement Disorders Society course on Ataxia and Related Disorders, Stockholm, Sweden. October 19-20 2019.

ABSTRACT SELECTED FOR ORAL PRESENTATIONS

- Stevanin G,** David G, Dürr A, Giunti P, Belal S, Abbas N, Cancel G, Benomar A, Brice A. Ataxie cérébelleuse autosomique dominante avec dystrophie maculaire progressive (SCA7) : corrélations clinico-génétiques et observation de cas *de novo*. *5^{ème} réunion scientifique de la Société Française de Génétique Humaine*, Paris : 2-3 Décembre 1997.
- Stevanin G,** Cancel G, Dürr A, Lebre A-S, Agid Y, Brice A. L'ataxie spinocérébelleuse 3 (SCA3/MJD): de la génétique à l'approche physiopathologique. *Vème colloque de l'Ecole Doctorale "Neurobiologie et Comportement"*, Paris : 19 septembre 1997.
- Stevanin G,** David G, Dürr A, Duyckaerts C, Abbas N, Cancel G, Lebre A-S, Zander C, Agid Y, Brice A. Ataxie cérébelleuse autosomique dominante avec dystrophie maculaire progressive (SCA7) : clonage du gène impliqué et approche physiopathologique. *VIème colloque de l'Ecole Doctorale "Neurobiologie et Comportement"*, Paris : 29 septembre 1998.
- Stevanin G,** Fujigasaki H, Camuzat A, Lebre AS, Dodé C, Brice A, Durr A. Huntington's disease like phenotype due to trinucleotide repeat expansions in the TBP and JPH3 genes. *55th annual meeting of the American Academy of Neurology*, Honolulu: 29 Mars-5 Avril 2003. Abstract in: *Neurology* 2003; 60 (suppl. 1):S69.001.
- Azzedine H, Durosier G, **Stevanin G,** Brice A, Grid D, Leguern E, ARCMT research group. Autosomal recessive forms of axonal Charcot-Marie-Tooth (AR-CMT) disease in the Mediterranean basin: relative frequencies and founder effect of the mutations in the LMNA and GDAP1 genes. *55th annual meeting of the American Academy of Neurology*, Honolulu: 29 Mars-5 Avril 2003. Abstract in: *Neurology* 2003; 60 (suppl. 1):S67.006.
- Stevanin G,** Santorelli FM, Azzedine H, Coutinho P, Denora P, Martin E, Lossos A, Fontaine B, Filla A, Bertini E, Durr A & Brice A. Mutations in the SPG11 gene, encoding spatacsin, are a major cause of spastic paraplegia with thin corpus callosum. *European Society of Human Genetics, Nice, 16-19 Juin 2007, C37*. Abstract in *Eur J Hum Genet* 2007, 15 (suppl. 1), p24.
- Stevanin G,** Tesson C, Nawara M, Salih MAM, Zaki M, Mundwiler E, Al Balwi M, Boukhris A, Bouhouche A, Martin E, AlDrees A, Elmalik SA, Kabiraj MM, Seidahmed MZ, Alswaid A, Bouslam N, Orlando L, Mochel F, Rastetter A, Durr A, Al Abdulkareem I, Al Rifai MT, Santorelli F, Benomar A, Al Rasheed SA, Mhiri C, Gleeson J, Darios F, Brice A. Combination of positional cloning and new generation sequencing identifies 3 novel and functionally related genes in spastic paraplegia involved in common metabolic pathways. *12th International Congress of Human Genetics/61st American Society of Human Genetics Annual Meeting. Montréal (CANADA) 13 Octobre 2011. P157*.
- Stevanin G,** Tesson C, Nawara M, Salih MAM, Zaki M, Mundwiler E, Al Balwi M, Boukhris A, Bouhouche A, Martin E, AlDrees A, Elmalik SA, Kabiraj MM, Seidahmed MZ, Alswaid A, Bouslam N, Orlando L, Mochel F, Rastetter A, Durr A, Al Abdulkareem I, Al Rifai MT, Santorelli F, Benomar A, Al Rasheed SA, Mhiri C, Gleeson J, Darios F, Brice A.. Combination of positional cloning and new generation sequencing identifies 3 novel and functionally related genes in spastic paraplegia. *XXth World Congress of Neurology (WCN 2011). Marrakesh, Morocco: November 12-17, 2011. A-342-0051-00793*.
- G. Stevanin,** C. Tesson, M. Nawara, M.A.M. Salih, R. Rossignol, M. Zaki, E. Mundwiler, M. Balwi, A. Bouhouche, A. Al Drees, E. Giraud, F. Lamari, F. Santorelli, R. Schule, S. El Malik, M. M. Kabiraj, M.Z. Seidahmed, A. Alswaid, N. Bouslam, M. Gaussen, D. Zelenika, L. Orlando, G. Gyapay, L. Schols, A. Lossos, A. Durr, F. Mochel, J. Lavie, I. Al Abdulkareem, M.T. Al

- Rifai, A. Benomar, S.A. Al Rasheed, C. Goizet, J. Gleeson, F. Darios, A. Brice. Combination of positional cloning and new generation sequencing identifies two novel genes in spastic paraplegia involved in lipid metabolism. European Human Genetics Conference. Nuernberg: June 23-26, 2012. Abstract in *Eur J Hum Genet* 2012, (suppl 1): C11.2 (page 30).
- Mundwiller E, Boukhris A, Schule R, Loureiro JL, Marques Lourenço C, Rekik I, Gonzalez MA, Charles P, Gauthier J, Ferbert A, Gaussen M, Caballero Oteyza A, Forlani S, Mhiri C, Schols L, Rouleau G, Marques Jr W, Depienne C, Brice A, Darios F, Durr A, Zuchner S, **Stevanin G**. Alteration of lipid metabolism in hereditary spastic paraplegia 26. European Human Genetics Conference. Paris: June 8-11, 2013. C13.1.
- Stevanin G**, Boutry M, Branchu J, Seyer A, Colsch B, Brice A, Mochel F, El-Hachimi KH, Darios F. Sphingolipid metabolism as a therapeutic target for patients with Hereditary Spastic Paraplegia 11 / Amyotrophic Lateral Sclerosis 5. RE (ACT): International Congress on Research of Rare and Orphan Diseases. Bologna, 7-10 March, 2018. (E004).
- Coutelier M, Jacoupy M, Janer A, Renaud F, Ancien F, Larivière R, Valter R, Sgarioto N, Pucci F, Rooman M, Le Ber I, Charles P, Brice A, Shoubridge E, Gilis D, Durr A, **Stevanin G**. NPTX1 mutations cause reticulum endoplasmic stress and cerebellar ataxia. 2019 International Ataxia Research Conference, November 14-16, 2019, Washington DC. Abstract 188.
- Stevanin G**. Hereditary spastic paraplegia: massive sequencing of 70 genes in a large cohort of 1556 cases. Journée du Club de Génétique de l'Est; neurogénétique; Nancy, 28 novembre 2019.

PRESENTATIONS AT PATIENT ASSOCIATIONS ASSEMBLY

- Participation aux Journées de la Science. Ministère de la Recherche, Stand INSERM, Paris, Octobre 2001.
- Stevanin G**. Syndromes cérébelleux : aspects moléculaires et perspectives. *Colloque de l'association "Connaître les Syndromes cérébelleux"*. Bordeaux : 27 Octobre 2001.
- Stevanin G** / Forlani S / Orloff N / Kao C / Leger A. Les métiers de la recherche et de l'enseignement. Forum des métiers. Etablissement scolaire Sœur Rosalie-Louise de Marillac, Paris : 26 novembre 2005.
- Stevanin G**. Progrès de la recherche scientifique dans les ataxies autosomiques dominantes. *Colloque de l'association "Connaître les Syndromes cérébelleux"*. Paris : 11-12 mars 2006.
- Stevanin G**. L'intérêt des modèles dans les ataxies dominantes. *Réunion des représentants régionaux de l'association "Connaître les Syndromes cérébelleux"*. Paris : 12 décembre 2009.
- Stevanin G**, Anheim M, Durr A. Génétique des ataxies cérébelleuses. Staff de neurosciences du site Pitié-Salpêtrière. 27 octobre 2011.
- Stevanin G**. Progrès dans les ataxies dominantes. *Colloque de l'association "Connaître les Syndromes Cérébelleux"*. Sainte Tulle, 14 avril 2012.
- Stevanin G**. Les paraplégies spastiques héréditaires, maladies rares monogéniques hétérogènes. Colloque des 20 ans de l'association Strumpell-Lorrain. Paris, 26 mai 2012.
- Stevanin G**. Réseaux de recherche et état des connaissances en génétique des formes dominantes d'ataxie. Journée internationale de Sensibilisation sur l'ataxie. Institut du Cerveau et de la Moelle épinière, Paris, 25 septembre 2012.
- Stevanin G**. Tremblement essentiel familial : identification de mutations causales dans des nouveaux gènes par stratégie de séquençage haut débit. Assemblée générale de l'association APTES, Paris, 6 avril 2013.
- Stevanin G**. La révolution de la génétique en 2015 dans les ataxies : nouveaux mécanismes pathologiques, nouvelles présentations cliniques et nouveaux modes de transmission de gènes connus. Colloque des 20 ans de l'association "Connaître les Syndromes Cérébelleux". Paris, 27 juin 2015.
- Stevanin G**. Avancées dans les ataxies. Réunion de l'association "Connaître les Syndromes Cérébelleux". Niort, 24 septembre 2016.

- Stevanin G.** Avancées dans les ataxies. Réunion de l'association "*Connaître les Syndromes Cérébelleux*". Paris, 10 décembre 2016.
- Stevanin G.** Amélioration du diagnostic génétique dans les ataxies. Journée des familles de l'association *Connaître les Syndromes Cérébelleux*. Puteaux-Paris la Défense, 23 novembre 2019.
- Stevanin G.** Diagnostic génétique et expérience avec une grande cohorte de patients Français et Européens. Canadian HSP/PLS Virtual meeting. May 8th 2021.

PRESENTATIONS AT NETWORK MEETINGS

- Stevanin G.** Autosomal recessive hereditary spastic paraplegias: linkage homozygosity studies. First meeting of the SPATAX Network. Paris: 28-29 Septembre 2001.
- Stevanin G.** New loci in ataxias and spastic paraplegias. SPATAX network workshop. Paris: 17-18 Octobre 2003.
- Stevanin G.** Ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes SCA13 et SCA25. Réunion des centres participants au PHRC national 2003 " Dégénérescences spinocérébelleuses: étude clinico-génétique et approches thérapeutiques". Paris: 6 avril 2005.
- Stevanin G.** The fine analysis of pathogenic mechanisms in SCAs. Clinico-genetic training of the EUROSCA network. Istanbul: 27 mai 2006.
- Stevanin G.** SPG11, towards the cloning. SPATAX network workshop. Paris: 10-11 juin 2006.
- Stevanin G.** SPG5 and SPG15. SPATAX network workshop. Paris: 10-11 juin 2006.
- Stevanin G.** Paraplégie spastiques autosomiques récessives. Colloque de l'ANR. Paris: 13 novembre 2007.
- Stevanin G.** Autosomal Recessive hereditary Spastic Paraplegias in France. EUROSPA kick-off meeting, Paris: May 27th 2008.
- Stevanin G,** Forlani S, Mundwiler E, Tesson C, Durr A, Brice A. Euroscas Linkage Project: outcome of genome scans. EUROSCA final meeting, Palma de Mallorca: December 5-6, 2008.
- Stevanin G.** Search for new ADCA loci. Third SPATAX meeting. Paris: 12-13 June 2009.
- Stevanin G.** News about SPG30. EUROSPA meeting. Paris: 13 June 2009.
- Stevanin G.** Update on HSP research. EUROSPA meeting. Rome: 30 september 2010.
- Stevanin G.** Update on the SPG11 KO mouse. Neuromics Annual meeting. Palma de Majorca, 4-8 march 2015.
- Stevanin G.** Update on the HSP diagnosis kit. Neuromics Annual meeting. Palma de Majorca, 4-8 march 2015.
- Stevanin G.** New genes on spinocerebellar degenerations. Neuromics Annual meeting. Barcelona, 7-9 March 2016.
- Stevanin G.** Update on the HSP gene panel developed in Paris. Neuromics Annual meeting. Barcelona, 7-9 March 2016.
- Frédéric Darios & **Stevanin G.** Update on the SPG11 KO mouse model. Neuromics Annual meeting. Barcelona, 7-9 March 2016.
- Stevanin G** & Koenig M. Production of novel WES/WGS and shared data analysis. Prepare Erare Annual meeting. Paris, 24-25 June 2016.
- Stevanin G.** Novel WES/WGS data. Prepare Erare Annual meeting. Pisa, 26 September 2017.
- Stevanin G.** Genetic Profiling. Prepare Erare meeting. Berlin, March 15th, 2018.
- Stevanin G.** New results on novel ARCA genes and candidates. Prepare Erare Annual meeting. Montreal, 30-31 October 2018.
- Stevanin G.** Update on the genetic analyses and novel genes. Prepare Erare Annual meeting. Nice, 19-20 September, 2019.

Publications and Patents

Co-author of 3 patents.

Stevanin G, Azzedine H, Denora P, Santorelli F, Brice A. Diagnosis of hereditary spastic paraplegias (HSP) by identification of a mutation in the KIAA1840 gene or protein. National submission by INSERM Transfert September 11, 2006. International extension September 11 2007; demand n° PCT/IB2007/003535, publication n° WO/2008/032218 dated March 20 2008. EP2061809 A2 published 27/05/2009.

Stevanin G, Hanein S, Martin E, Boukhris A, Goizet C, Brice A. Diagnosis of hereditary spastic paraplegias (HSP) by identification of a mutation in the ZFYVE26 gene or protein. National submission by INSERM Transfert April 2 2008. International extension March 31 2009 n PCT/EP2009/053838, publication n° WO/2009/121897 (A1) dated October 10 2009. EP2268837 A1 published 05/01/2011.

Darios, Stevanin G, Branchu J, Boutry M, Mochel F. Inhibitors of glucosylceramide synthase for the treatment of motor neuron diseases. National submission by ICM, November 2016. EP3318277 A1 published 09/05/2018. International Publication date 11/5/2018 under number WO 2018/083223 A1

Co-author of **246 original articles** (28 as first author, 50 as last author and/or corresponding author; H-factor=62) and of **54 review or book chapters**.