

**Retrouvez dans ce document les biographies des intervenants
des Rencontres SHS et médecine génomique 2024**

Session institutionnelle

Anne Cambon-Thomsen



Anne Cambon-Thomsen is a French medical doctor specialised in human immunogenetics and health ethics, presently Emeritus Research Director at CNRS (National Center for Scientific Research) in an epidemiology and population health unit of Inserm (Institut national de la santé et de la recherche médicale / National institute of Health and Medical Research) University of Toulouse. She directed two research labs on immunology and genetics (1985-1997), before founding a research interdisciplinary team and a societal platform focusing on ethical aspects in health and new technologies in 1998. She works on the societal aspects of new technologies in health, especially genomics, and on Open Science. She co-leads a working group on “Ethics, regulation and society” of the French plan of genomic medicine and of the Big Data Steering Group of EMA, the European Medicines Agency. She has been member of the CCNE (French National Consultative Bioethics Committee), the European Group on Ethics in Science and New Technologies, and of various other scientific and ethics bodies. She has been the first director-coordinator of the ELSI common service of BBMRI-ERIC, The European infrastructure for biobanking and biomolecular resources. She has been member of several EU Commission expert groups and participates to ethics check/review of projects. She has been member of numerous EU funded projects, often involved in Ethical, legal societal aspects. Her Open Science activities are within the National French Plan on Open Science and groups of RDA (the Research Data Alliance), where she acts as ambassador.

Frédérique Nowak






Après un diplôme d'ingénieur de l'Ecole Centrale Paris, Frédérique Nowak a débuté sa carrière à l'Institut Gustave Roussy, où elle a obtenu un doctorat en pharmacologie moléculaire en 1996. Elle a ensuite rejoint Genset, une société de biotechnologie, où elle a conduit des projets de recherche en cytogénétique moléculaire à haut débit. Entre 2002 et 2006, elle a été responsable d'une équipe de R&D dans le champ de l'expression différentielle des gènes au Serono Genetics Institute du laboratoire pharmaceutique Serono. En 2006, elle a rejoint l'Institut National du Cancer (INCa) où elle a dirigé le département Biologie, Transfert et Innovations au sein du Pôle Recherche et Innovations. Elle était en particulier en charge des programmes d'oncologie de précision pilotés par l'INCa. En 2019, elle a rejoint l'Inserm pour être la coordonnatrice adjointe du Plan France Médecine Génomique 2025, dont l'objectif est d'intégrer la médecine génomique en pratique clinique, avant d'en devenir la coordinatrice en 2021.



Session International

Inês Amado



Docteure en immunologie, ancienne coordinatrice du Consortium National de Valorisation Thématique d'Aviesan (Alliance Nationale pour les Sciences de la Vie et de la Santé). Depuis septembre 2017, Directrice Adjointe de l'Institut Thématique Technologies pour la Santé à l'Inserm (Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale) et Aviesan. Actuellement, elle se concentre sur le suivi des affaires Internationales de l'Institut thématique Technologies pour la Santé et des Infrastructures de Recherche Européennes de l'Inserm et du Plan France Médecine Génomique 2025.

<p>Cécile Meslier</p> 	<p>Cécile MESLIER is a jurist specialized in health law, research law, bioethics, and data protection. She is working on the implementation of the national infrastructure, CAD, which will host the data collected in the The 2025 French Genomic Medicine Initiative.</p> <p>She is currently involved in the ELSI group of the 1+MG initiative.</p>
<p>Ivana Bogicevic</p> 	<p>Ivana Bogicevic is a special advisor at the Danish National Genome Center (DNGC). She is a social anthropologist by training and holds a ph.d. in Medicine, Science and Technology studies. Ivana has worked with data and research ethics especially in relation to personalized medicine over the last years.</p> <p>Among other tasks Ivana facilitates the National Advisory board for patients, citizens and ethics at the DNGC, and is responsible for data ethics in the section for Research and International relations. Ivana also represents Denmark in the Genome of Europe project, and is leading the Danish contribution to Genome of Europe.</p>
<p>Lene Cividanes</p>	<p>Lene Cividanes is Head of Research and International Relations at the Danish National Genome Center. She is a political scientist by training and she has a long track record of working with international affairs related to research and health policy, especially within personalised medicine.</p> <p>Among other tasks Lene Cividanes is responsible for the work with DNGC's three advisory boards (International, Research & Infrastructure and Patient, Citizens & Ethics). Lene also represents Denmark in the 1+ Million Genomes Special Group and is deeply involved in a number of activities related to 1+ Million Genomes, including the coordination of a European working group on health economics and outcomes research. Furthermore, Lene is coordinating DNGC's bilateral collaboration with key genome initiatives in Europe – and she looks very much forward to engage further with Le Plan France Médecine Génomique 2025 at the Rencontres Sciences Humaines et Sociales et médecine génomique.</p>
<p>Liis Leitsalu</p> 	<p>Liis Leitsalu is a genetic counselor and researcher at the Estonian Genome Center of the University of Tartu. Her work at the genome center focuses on behavioral research in genomics and the ethical, legal and societal issues related to the use of genomic information generated by the genome center.</p> <p>She is a national node representative at the ELSI working group at the European research infrastructure for biobanking, BBMRI-ERIC. Liis holds a PhD in Gene Technology from the University of Tartu with her thesis on “Communicating genomic research results to population-based biobank participants”. Previously she received a MSc in Genetic Counseling from Sarah Lawrence College (USA). She is now European Board of Medical Genetics registered genetic counselor, and works at the Genetics and Personalized Medicine Clinic of the Tarty University Hospital. Over the past two years, she has actively been involved with the preparations for MyGenome portal – a portal for return of results to all Estonian biobank participants. The project was launched in July 2024.</p>
<p>Celine Lewis</p>	<p>I am a behavioural scientist based at University College London in the UK, working in the field of genetic and genomic medicine. My work focuses on how patients and families relate to, communicate and make decisions around personal genetic information, and the subsequent behavioural, psychological and social outcomes. In 2020 I received a 4-year NIHR Advanced Fellowship to evaluate the implementation of the NHS Genomic Medicine Service during its early years, to identify barriers and enablers to successful implementation, and</p>

	<p>provide recommendations for practice. The focus is on the use of genomic testing for paediatric rare diseases. I am also currently co-leading the evaluation of the Generation Study, a pilot study, funded by Genomics England and NHS England, to deliver genomic newborn sequencing (gNBS) for 100,000 newborns births in 2024/5 to explore the benefits, challenges, and practicalities of offering gNBS to parents in England. I am leading a Process and Impact Evaluation to undertake an independent mixed-methods evaluation of the Generation Study to examine whether offering gNBS in routine care is feasible and acceptable to stakeholders. I will give an overview of how genomic medicine is organised in England and briefly present how I am using social science methods in both of these projects.</p>
<p>Michaela Th. Mayrhofer</p> 	<p>I am a political scientist and historian by training. Educated in Vienna, Louvain-la-Neuve, Essex and Paris, my academic career led me to various positions and stays at the Centre de Recherche Médecine, Sciences, Santé et Société, the University of Vienna, the Institute of Technology and Society Studies at the Alpen-Adria-Universität Klagenfurt/Vienna/Graz, the Technical University of Vienna, the Fondation Brocher and the Medical University of Graz.</p> <p>I retained a Research Fellowship at the Institut für Technik-und Wissenschaftsforschung at the Alpen-Adria-Universität Klagenfurt as well as at the University of Newcastle. In addition, I was a member of the editorial staff of the Austrian Journal of Political Science (2013-2017) and am a review editor for Frontiers in Genetics (2023-).</p> <p>Since 2013, I have been working for BBMRI-ERIC where I have served as Co-Interim Director General (Feb-Aug 2020) and Head of ELSI Services & Research department (since 2019), which comprises of nine experts and a network of 35 experts across 22 Member States. The ELSI team is involved in more than 20 active research projects, for several of which I serve as WP lead. Lastly, I am member of several scientific and ethical advisory boards.</p> <p>Research interests include the governance of life sciences, data protection and ethics of AI.</p> <p>➔ Include Ethico-Societal Dimensions when Thinking Interoperability</p>

Session Aspects médico-économiques	
<p>Philippe de Donder</p> 	<p>Philippe De Donder est Directeur de Recherche au CNRS et exerce à l'École d'Économie de Toulouse (Toulouse School of Economics, TSE) dont il est Directeur d'Unité Adjoint de la composante Recherche. Il a été par le passé Professeur à l'Université du Québec à Montréal, et Professeur visiteur à l'université de Rochester (2000) et de Yale (2007). Ses recherches portent principalement sur l'économie publique, l'économie politique et plus récemment sur l'économie de la santé. Il est Directeur de programme de la section « Innovation en santé » du Centre de Recherche en Santé au sein de la Toulouse School of Economics. Il est également membre de l'Institute for Advanced Studies in Toulouse (IAST).</p>
<p>Lene Cividanes</p>	<p>Lene Cividanes is Head of Research and International Relations at the Danish National Genome Center. She is a political scientist by training and she has a long track record of working with international affairs related to research and health policy, especially within personalised medicine.</p> <p>Among other tasks Lene Cividanes is responsible for the work with DNGC's three advisory boards (International, Research & Infrastructure and Patient, Citizens & Ethics). Lene also represents Denmark in the 1+ Million Genomes Special Group and is deeply involved in a number of activities related to 1+ Million Genomes, including the coordination of a European working group on health economics and outcomes research. Furthermore, Lene is coordinating DNGC's bilateral collaboration with key genome initiatives in Europe – and she looks very much forward to engage further with Le Plan France Médecine Génomique 2025 at the Rencontres Sciences Humaines et Sociales et médecine génomique.</p>

<p>Catherine Lejeune</p>	<p>Economiste de la santé de formation, je suis Professeure des Universités à l'UFR des Sciences de la santé de Dijon (Université de Bourgogne). Mon activité de recherche au Centre de Recherche de l'Inserm UMR1231 Equipe EPICAD (Epidémiologie et Recherche Clinique en Oncologie Digestive) et au Centre d'Investigation Clinique (Inserm 1432) du CHU Dijon Bourgogne est caractérisée par la multidisciplinarité et intègre deux axes : le premier a pour objectif d'évaluer l'impact économique des stratégies innovantes en santé, notamment en termes d'efficacité en mobilisant des méthodes telles que l'évaluation médico-économique. Ces projets s'inscrivent dans une approche collective de l'aide à la décision publique. Le second axe s'inscrit dans une approche plus individualisée du soin et porte sur l'accompagnement du patient atteint d'une pathologie grave (cancer, maladies rares) dans son parcours de soin, de santé et de vie. Les travaux de recherche que je réalise reposent sur des études qualitatives ou mixtes et visent à croiser le regard des patients, des proches-aidants et des professionnels de santé sur leur vécu, besoins, préférences et attentes vis-à-vis de stratégies diagnostiques et thérapeutiques.</p>
<p>Farah Erdogan</p> 	<p>Je suis pharmacien de formation et économiste de la santé. Je réalise actuellement une thèse en économie de la santé, qui porte sur l'évaluation économique des nouvelles techniques de séquençage haut débit en oncologie en France. Ce travail s'inscrit dans la continuité de mon parcours universitaire, au cours duquel j'ai réalisé parallèlement à mes études de pharmacie, un Master 1 en Santé Publique à l'Université Paris Cité suivi d'un Master 2 en économie de la santé à Paris Dauphine.</p>

<p>Session Démocratie sanitaire</p>	
<p>Dominique Stoppa-Lyonnet</p> 	<p>Dominique Stoppa-Lyonnet is a medical geneticist with a PhD in genetics. She is Head of the Genetics Department at the Institut Curie (Paris, France) and Professor of Medical Genetics at the Paris Cité University Medical School. Her main medical activity is the diagnosis at the clinical and molecular levels of individuals at high risk of cancer, in particular breast and ovarian cancers. She is also involved in the molecular diagnosis of rare DNA repair diseases such as ataxia-telangiectasia and Fanconi anemia. She leads research programs in various fields, such as the classification of variants of unknown significance in the BRCA genes and "their related genes", and the identification of factors that modify tumour risk. She is also involved in psychosocial and ethical research related to genetic testing. She heads the Institut Curie's Ethics Committee and coordinates the Institut Curie SIRIC's Health Democracy Committee. She is a founding member of the Unicancer-national Cancer Genetics Group. She chairs the deontology and ethics committee of the French National Cancer Institute. She chairs the ethical and scientific committee of SeqOIA, one of the two PFMG2025 laboratories. She has been a member of the French Biomedicine Agency and of the French National Consultative Ethics Committee on Health and Life Sciences.</p>
<p>David Geneviève</p>	<p>Professor David GENEVIEVE, MD, PhD, is a clinical geneticist in the Montpellier Medicine Faculty and Montpellier University, expert in the field of rare disease in particular in chromatin disorders, intellectual disability and autoimmunity. He is a member of the INSERM unit 1183. He is Head of the reference center for rare disease developmental anomaly and malformative syndrome in CHU Montpellier and member of the European Reference network ERN ITHACA specialized in Intellectual disability, developmental anomaly and malformative syndrome.</p>

	<p>He is Head of an expertise platform for rare disease CHU Montpellier, head of an out-of-hospital healthcare services for individuals with rare disease – Maladie Rares Occitanie (Occitanie region of 6 million people).</p> <p>Pr David GENEVIEVE is also the CEO of the French society of clinical geneticists. He is a member of the Scientific Advisory Board of associations for people with rare diseases (Kabuki syndrome, PACS1 syndrome, X linked disorders - Xtraordinaires).</p> <p>He is co-founder and treasurer of the French Society for predictive and personalized medicine.</p>
<p>Chloé Mayeur</p> 	<p>Chercheuse à Sciensano, l’institut national de santé publique en Belgique (Département épidémiologie et santé publique, Centre du cancer).</p> <p>Spécialité : l’éthique et l’engagement citoyen. Engager les citoyens sur les questions éthiques, légales et sociétales en santé (génomique, cancer, etc.) à la demande des autorités nationales (Ministère de la santé) et européennes (Commission Européenne).</p> <p>Méthode délibérative : Informer les citoyens, les faire réfléchir et exprimer leur opinion, créer un dialogue entre la population, les experts et les politiques.</p> <p>Objectif : produire des recommandations éthiques sur base des valeurs des citoyens et à destinations des autorités.</p> <p>Doctorante en philosophie à l’Université de Gand. Titre : « Can citizens make a difference in bioethics? A critical approach to public engagement”.</p>
<p>Perrine Malzac</p> 	<p>Médecin, elle est praticien hospitalier en génétique médicale au sein du Biogénopôle de l’Assistance publique - Hôpitaux de Marseille (AP-HM). Elle a été détachée pour 50 % de son temps afin de participer à la réflexion éthique au sein de l’Espace éthique méditerranéen depuis 2003. Depuis 2012, elle est directrice adjointe de l’Espace de réflexion éthique Paca-Corse pour le site d’appui de Marseille, au sein duquel elle organise des formations et des conférences à destination de publics variés (professionnels, associatifs ainsi que des citoyens). Elle participe à la recherche au sein de l’UMR 7268 ADES (anthropologie bio-culturelle-droit-éthique-santé) Aix-Marseille Université-EFS-CNRS.</p>
<p>Alexandre Hoyau</p> 	<p>M. Alexandre HOYAU - Licence de physique/chimie - Master en logistique et informatique. Ancien dirigeant d’une société de transport et logistique.</p> <p>Président de l’association CMT-France (patients atteints par la maladie de Charcot-Marie-Tooth).</p> <p>Membre du Conseil d’administration de la fédération Européenne ECMTF</p> <p>Membre du Conseil National de l’Alliance Maladie Rares</p> <p>Agé de 42 ans, patient et père de deux enfants atteints par la maladie de Charcot-Marie-Tooth.</p> <p>Engagé pleinement dans le combat associatif pour améliorer le quotidien des patients CMT et œuvrer pour l’émergence de traitements qui n’existent toujours pas dans cette maladie.</p> <p>Et, au titre de l’AMR, engagé dans un combat d’intérêt général visant à améliorer le quotidien des personnes atteintes de maladies rares.</p>
<p>Liis Leitsalu</p>	<p>Liis Leitsalu is a genetic counselor and researcher at the Estonian Genome Center of the University of Tartu. Her work at the genome center focuses on behavioral research in genomics and the ethical, legal and societal issues related to the use of genomic information generated by the genome center. She is a national node representative at the ELSI working group at the European research infrastructure</p>



for biobanking, BBMRI-ERIC. Liis holds a PhD in Gene Technology from the University of Tartu with her thesis on “Communicating genomic research results to population-based biobank participants”. Previously she received a MSc in Genetic Counseling from Sarah Lawrence College (USA). She is now European Board of Medical Genetics registered genetic counselor, and works at the Genetics and Personalized Medicine Clinic of the Tarty University Hospital. Over the past two years, she has actively been involved with the preparations for MyGenome portal – a portal for return of results to all Estonian biobank participants. The project was launched in July 2024.

Session Données incidentes

Damien Sanlaville



Le Professeur Damien Sanlaville, est généticien, spécialisé en cytogénétique, chef du service de génétique du CHU de Lyon. Il est coresponsable de l'axe diagnostic et prise en charge de la filière de soins maladies rares AnDDi-rares. Il a été le premier directeur médical du Laboratoire de Biologie Médicale du Plan France Médecine Génomique AURAGEN. Il est responsable du Groupe de travail Formation du PFMG2025 et coresponsable de l'évaluation médico-économique SAMARI dans le cadre du PFMG 2025. Il en enseigne dans le cadre du DIU éthique en santé et est coresponsable des modules éthiques du master de conseillers en génétique de la région Auvergne-Rhône-Alpes. Il est également le président de la Fédération Française de Génétique Humaine (FFGH).

Sarah Carvallo

➔ **Les données incidentes en génomique : le risque du sur-diagnostic**

Delphine Héron



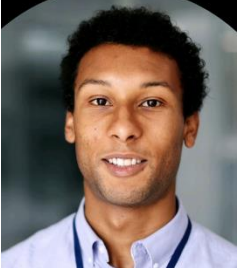


Pédiatre généticienne
Responsable de la génétique clinique à Sorbonne-Université (Pitié-Salpêtrière et Trousseau), Paris
Coordinatrice du Centre de Référence Maladies Rares « Déficiences intellectuelles de causes rares » (filiale DéfiScience)
Expertise dans la déficience intellectuelle/ troubles du neuro-développement, et les malformations cérébrales (en particulier anomalies du corps calleux)
➔ **Données incidentes en pratique clinique : quels enjeux ?**

Anne-Marie Laberge



Dre Anne-Marie Laberge est médecin généticienne et chef du service de génétique médicale au CHU Sainte-Justine, à Montréal. Elle est professeur titulaire de clinique au Département de pédiatrie de la Faculté de Médecine et au Département de Médecine Sociale et Préventive de l'École de Santé Publique de l'Université de Montréal. En recherche, elle est financée par le Fonds de Recherche du Québec - Santé comme chercheure-clinicienne Senior. Elle a des fonds de recherche des Instituts de Recherche en Santé du Canada et est une des co-leaders de projets de génomique à grande échelle financés par Génome Québec et Génome Canada. Elle s'intéresse à l'utilité clinique des tests génétiques, à leurs impacts pour les patients et leurs familles et au rôle des guides de pratique clinique pour établir les standards de pratique.
Elle est présidente du groupe de travail sur les trouvailles fortuites du Réseau Québécois de Diagnostic Moléculaire et a participé aux recommandations du Collège Canadien des Généticiens Médicaux sur le séquençage génomique au Canada, incluant en contexte prénatal.

➔ **Trouvailles fortuites/ Données incidentes: La perspective du Québec**

<p>Guillaume Cogan</p> 	<p>Guillaume Cogan est docteur junior au laboratoire de neurogénétique à la Pitié-Salpêtrière à Paris et titulaire du master 2 d'éthique, sciences, recherche et société de l'Université Paris-Saclay.</p> <p>➔ Données incidentes : focus sur le prénatal</p>
<p>Marlies Saelaert</p> 	<p>Marlies Saelaert is a researcher at the Cancer centre and Epidemiology and public health service of Sciensano (National institute of public health, BE). She has a background in ethics and applies this to health(care)-related issues such as genetics and genomics, the secondary use of health data or public health challenges. Over the last years, she has also been involved in citizen engagement initiatives on ethical, legal and societal aspects of current evolutions in health and healthcare.</p> <p>➔ Aligner les valeurs des citoyens et des experts concernant la gestion des données incidentes en génomique</p> <p>➔ Les données incidentes : vers une approche individuelle ou systémique</p>
<p>Charlène Daval</p> 	<p>Ingénieure de recherche en sciences humaines et sociales au service de génétique de Dijon aux côtés du Pr. Laurence Faivre. Philosophe de formation, je m'intéresse aux enjeux du séquençage haut débit dans le champ du diagnostic prénatal aux côtés des professionnels des Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic Prénatal et des couples. Plus récemment, mes recherches portent sur les personnes porteuses des syndromes liés au gène PIK3CA.</p> <p>➔ Penser les données incidentes à révélation néonatales dans le contexte du diagnostic prénatal. Eléments de réflexion des enjeux éthiques à l'heure du séquençage haut débit.</p>