

CURRICULUM VITAE (Janvier 2015)

Susana QUIJANO-ROY (02/10/1968)

Service de Pédiatrie, Pôle de Pédiatrie. Hôpital Raymond Poincaré
104, boulevard Raymond Poincaré, 92380 Garches
Tel : 01-47-10-78-90 ; Fax : 01-47-10-76-43
susana.quijano-roy@rpc.aphp.fr

Titres

Diplôme de Docteur en Médecine (1992). Universidad Autonoma de Madrid (Espagne).
Diplôme de Médecin Spécialiste en Pédiatrie (1998), Madrid (Espagne).
Diplôme inter-universitaire de Myologie (1999), Paris. UPMC-Paris VI.
Diplôme d'Etudes d'Electromyographie et Maladies neuromusculaires (2001)
« *EMG & Neuromuscular Fellowship Program* » (2000-2001). Tufts University (Lahey Clinic, Pr R. Jones), & Harvard University (Pr B Darras), Boston, Massachusetts (Etats Unis).
Diplôme Inter-Universitaire de Neurologie pédiatrique (2006). Université de Picardie Jules Verne (2003-2005).
Diplôme Pedagogie Médicale (en cours 2015). UPMC

Cursus d'études médicales et titres hospitaliers

1987-1992 : **Premier et second cycle des études médicales**. UAM, Madrid (Espagne).
1994 -1997: **Internat en Pédiatrie**, H. S. Ochoa, Leganés, Madrid (Espagne).
1998 : **Sous- Spécialisation en Neurologie Pédiatrique** (Poste équivalent au CCA): S. de Neurologie Pédiatrique, Hôpital Universitaire La Paz (Madrid).
1998 - 1999 : **Médecin Attaché (temps plein)**, S. Pédiatrie, H. S. Ochoa, Leganés (Madrid).
1999 - 2000 : **Médecin Attaché des Hôpitaux (temps partiel)**, S. Pédiatrie, H. R. Poincaré.
2000-2001 (mobilité) : **Fellow de maladies Neuromusculaires et EMG**, Boston Children's Hospital/ Lahey Clinic, Boston, Massachusetts, Etats, Unis.
2001- 2002 : **Médecin Attaché des Hôpitaux**. S. Pédiatrie H. R. Poincaré (Garches) et Laboratoire EMG pédiatrique, H. Armand-Trousseau (Paris).
2002 - 2005 : **Chef de Clinique - Assistant des Hôpitaux de Paris**, S. Pédiatrie, S. Pédiatrie H. R. Poincaré (Garches).
2005-2006 : **Praticien Hospitalier Contractuel (Temps partiel)**. S. Pédiatrie H. R. Poincaré (Garches) et Laboratoire EMG pédiatrique, H. Armand-Trousseau (Paris).
A partir de 2006: **Praticien Hospitalier (temps plein)**. Service de Pédiatrie, H. R. Poincaré, Garches.

Certificats / équivalences d'études médicales, Thèse

- **Certificat conformité des études médicales aux Etats-Unis (ECFMG - FMGEMS)**.
- **Certificat d'Aptitude pour la Recherche** (2001) UAM, Madrid (Espagne).
- **Thèse Doctorale Européenne de Sciences** (2004), Madrid (Espagne). UAM. Directeurs : Pr. B. Estournet/Pr. I. Pascual-Castroviejo). "Caractérisation phénotypique et génotypique des dystrophies musculaires congénitales".
- **HDR** : Janvier 2014 (UVSQ). « Maladies Neuromusculaires à début infantile : de la génétique à la thérapie ».

Recherche

Appartenance à une structure de Recherche Labellisée

- 2004-2008 : rattachement à l'unité **INSERM U582** (Dr. Pascale Guicheney) « Génétique, Physiopathologie et thérapies des affections des muscles squelettique et cardiaque ». Equipe 6 'Avenir' (Dr. A. Ferreira). GH. Pitié-Salpêtrière, Paris.
- 2009-2012 : rattachement à l'unité **INSERM U974** (Pr Tholas Voit) « *Thérapies des maladies des muscles striés* ». GH. Pitié-Salpêtrière (UPMC). Equipe d'accueil N° : Equipe 1 (Dr. Gisèle Bonne). Fédération de rattachement : UFR 967. UM 76 / UMR 7215 CNRS / UMR S 974; INSERM.
- Depuis **2013** : rattachement au laboratoire U1179 UVSQ-INSERM. Handicap Neuromusculaire : Physiologie, Biothérapie et Pharmacologie appliquées. UFR des sciences de la santé Simone Veil. 2 Avenue de la source de la Bièvre. 78180 Montigny-le-Bretonneux.

Contrats de recherche et financements

Direction/animation d'une équipe de recherche

- **Réseau Français de Recherche Clinique des Dystrophies Musculaires Congénitales**
 1. **2001-03 : Contrat de médecin chercheur RAF05018**. Programme GIS-Maladies Rares, subvention AFM-INSERM (Dirigé par le Pr B Estournet)
 2. **A partir de 2004 Coordination du réseau (CORNEMUS, groupe de familles DMC et le groupe d'action AFM (GRA-DMC)**

PHRC :

- **PHRC alloimmunisation tissulaire materno-foetale** (Pr Guignonis, LIMOGES) 2005
- **PHRC amyotrophie spinale** (Pr. I. Desguerre, PARIS) 2012
- **PHRC arthrogrypose** (Pr. J. Melki, PARIS) 2012
- **PHRC entraînement et amyotrophie spinale EXERASI** (Pr. Estournet, GARCHES) 2013

Essais thérapeutiques et cliniques

- ASIRI 2007- 11 (Riluzol dans l'amyotrophie spinale): médecin chercheur.
- TROPHOS 2012-13 (Olesoxime dans l'amyotrophie spinale, en cours) : réalisation des EMG pour comptage d'unités motrices (MUNE) et mesure de l'amplitude de la réponse motrice (CMAP).
- NEBIDYS 2013-2018 (Nebivolol pour la prévention de la dysfonction cardiaque dans la dystrophie de Duchenne) : médecin chercheur.
- MFM20 2008-9 : « **Validation de l'échelle de fonction motrice pour malades NM chez les enfants de 2-6 ans** » (Pr. Carole Berard, CHU Lyon-Sud).
- UNELAP 2010-11 : « **Validation d'un test clinique destiné à évaluer les capacités musculaires des membres supérieurs de patients non ambulatoires atteints de maladies neuromusculaires UNELAP**. (Dr. Servais ,GH Salpêtrière, Paris)
- **Observatoire des laminopathies** 2013(Dr. G. Bonne, U974, Paris- 2013) (en cours).

Service hospitalier actuel

- Praticien Hospitalier temps-plein Service de Pédiatrie, Pôle Pédiatrique, Hôpital Universitaire Raymond Poincaré, Hôpitaux Universitaires de l'Ouest Parisien (APHP), Garches. Poste PU-PH demandé pour 2015 (départ du Pr Estournet)
- Direction du laboratoire d'EMG pédiatrique, Hôpital Necker Enfant Malades. Convention inter-hospitalière. Activité EMG assurée à R. Poincaré, Garches depuis 2010.

Expertise

- Diagnostic, prise en charge globale (neuro-orthopédique, respiratoire, neurologique) des enfants avec maladie neuromusculaire.
- Imagerie musculaire.
- Physiologie des muscles respiratoires.
- Recherche de mesures d'évolutivité des maladies neuromusculaires.
- EMG pédiatrique.

Demande d'avis diagnostic, de prise en charge et EMG non seulement des services neuropédiatriques français mais aussi étrangères (Espagne, Portugal, Argentine, Chile, Hollande, Luxembourg, USA).

Consultations en province ou à l'étranger (Réseau DMC) : **Lyon** (2002), **Marseille** (2004) **San Sebastian-Espagne** (2005) **Mo Uruguay** (2007), **Argentine** (2008, 2010), **Madrid - Espagne** (2010, 2011, 2012, 2013, 2014), USA (2013), Chile (2013).

Activités innovantes

- 1) **Technique d'IRM musculaire** 'corps entier' (whole body MRI) : premier protocole d'IRM musculaire « corps entier » décrit pour enfants et pour adultes (*Neuromuscular Disord* 2012).
- 2) Technique d'EMG de **fibre unique stimulée** - étude de la jonction neuromusculaire

Distinctions

Junior Member Recognition Award. 47th Meeting de la AAEM. 2000. Communication
Recognition award by the Boston Society of Neurology and Psychiatry, 922nd Meeting, 2001. Communication

Prix aux jeunes chercheurs 11eme Congrès Européen de Neurophysiologie Clinique (IFCN). Barcelona, 2002.

Prix de présentation (poster), Congrès de la World Muscle Society, Szeged, Septembre 2003

Prix de présentation, VI Congrès Européen pneumologie Pédiatrique, Lisbon 2004.

Prix presentation (poster), 16th International Congress of the World Muscle Society, Portugal 2011.

Enseignement internationale ou à l'étranger

- Summer School of Myology, GH Salpêtrière, Paris (depuis 2004, 2-4h/ an).
- Ecole d'Eté Euro-Latinoaméricaine de Myologie (EVELAM). 4 heures /an) tous les 2 ans : 2008 (Chile), 2009 (Uruguay), 2010 et 2012 (Argentine).
- International paediatric EMG Conference "Improving the Use of Electromyography in Children" (tous les 2 ans, 2h). 2001 (Paris), 2005 (Londres), 2009 (Ajaccio), 2011 (Londres), 2013 (Cambridge).
- Cours de pathologie neuromusculaire dans l'enfance (tous les 2 ans, 2-3 h). 2012 (2h) et 2014 (3h), Barcelone, Espagne.
- Cours d'Eté de l'Université du Pays Basque: 2005 (3h), San Sebastien, Espagne

Responsabilités collectives

Technologie-scientifique

- Membre du Centre d'investigations de Garches CIC-IT depuis 2005
- Membre du Comité Clinique du projet DHU et IHU (*HandMedEx*)

Administratif-médical

- Adjoint au Chef du Pole Pédiatrique

- Responsable de la pédiatrie dans la Commission du futur Projet d'Hôpital de Garches

Responsabilités internationales

- COST Action BM1304 YO -MRI ("Applications of MR imaging and spectroscopy techniques in neuromuscular disease" 2013- 2017) : Leader du work-group 1 (Diagnosis and pattern recognition)
- Référent Français des DMCs pour TREAT-NMD
- Cure-CMD (association internationale de DMCs)

Travaux

Publications (77)

H-Index (Google Scholar): 20. Pubmed: 64 articles (61 'Quijano-Roy'; 3 'Quijano S').

SIGAPS total/ dix dernières années: Score SIGAPS: 516 (56 articles).

Articles originaux (Revue internationale)

1. Khirani S, Dabaj I, Amadeo A, Ramirez A, **Quijano-Roy S**, Fauroux B. The value of respiratory muscle testing in a child with congenital muscular dystrophy. *Respirol Case Rep*. 2014 Sep;2(3):95-8.
2. Gitiaux C, Blin-Rochemaure N, Hully M, Echaniz-Laguna A, Calmels N, Bahi-Buisson N, Desguerre I, Dabaj I, Wehbi S, **Quijano-Roy S**, Laugel V. Progressive demyelinating neuropathy correlates with clinical severity in Cockayne syndrome. *Clin Neurophysiol*. 2014 Oct 20. [Epub ahead of print]
3. **Quijano-Roy S**, Carlier RY. Muscle magnetic resonance imaging: a new diagnostic tool with promising avenues in therapeutic trials. *Neuropediatrics*. 2014 Oct;45(5):273-4.
4. Bolocan A, **Quijano-Roy S**, Seferian AM, Baumann C, Allamand V, Richard P, Estournet B, Carlier R, Cavé H, Gartoux C, Blin N, Le Moing AG, Gidaro T, Germain DP, Fardeau M, Voit T, Servais L, Romero NB. Congenital muscular dystrophy phenotype with neuromuscular spindles excess in a 5-year-old girl caused by HRAS mutation. *Neuromuscul Disord*. 2014 Nov;24(11):993-8.
5. Barnérias C, **Quijano S**, Mayer M, Estournet B, Cuisset JM, Sukno S, Peudenier S, Laroche C, Chabrier S, Sabouraud P, Vuillerot C, Chabrol B, Halbert C, Cancès C, Beze-Beyrie P, Ledivenah A, Viallard ML, Desguerre I. [Multicentric study of medical care and practices in spinal muscular atrophy type 1 over two 10-year periods]. *Arch Pediatr*. 2014 Apr;21(4):347-54.
6. Bertrand AT, Ziaei S, Ehret C, Duchemin H, Mamchaoui K, Bigot A, Mayer M, **Quijano-Roy S**, Desguerre I, Lainé J, Ben Yaou R, Bonne G, Coirault C. Cellular micro-environments reveal defective mechanosensing responses and elevated YAP signaling in LMNA-mutated muscle precursors. *J Cell Sci*. 2014 May 7.
7. Malfatti E, Lehtokari VL, Böhm J, De Winter JM, Schäffer U, Estournet B, **Quijano-Roy S**, Monges S, Lubieniecki F, Bellance R, Viou MT, Madelaine A, Wu B, Taratuto AL, Eymard B, Pelin K, Fardeau M, Ottenheijm CA, Wallgren-Pettersson C, Laporte J, Romero NB. Muscle histopathology in nebulin-related nemaline myopathy: ultrastructural findings correlated to disease severity and genotype. *Acta Neuropathol Commun*. 2014 Apr 12;2(1):44. [Epub ahead of print]
8. Bönnemann CG, Wang CH, **Quijano-Roy S**, Deconinck N, Bertini E, Ferreira A, et al. Diagnostic approach to the congenital muscular dystrophies. *Neuromuscul Disord* 2014 Jan 9. [Epub ahead of print]
9. North KN, Wang CH, Clarke N, Jungbluth H, Vainzof M, Dowling JJ, Amburgey

- K, **Quijano-Roy S**, Beggs AH, Sewry C, Laing NG, Bönnemann CG; International Standard of Care Committee for Congenital Myopathies. Approach to the diagnosis of congenital myopathies. *Neuromuscul Disord* 2014;24:97-116.
10. **Quijano-Roy S**, Khirani S, Colella M, Ramirez A, Aloui S, Wehbi S, de Becdelievre A, Carlier RY, Allamand V, Richard P, Azzi V, Estournet B, Fauroux B. Diaphragmatic dysfunction in Collagen VI myopathies. *Neuromuscul Disord*. 2013 Nov 16. [Epub ahead of print]
 11. Laquérière A, Maluenda J, Camus A, Fontenas L, Dieterich K, Nolent F, Zhou J, Monnier N, Latour P, Gentil D, Héron D, Desguerres I, Landrieu P, Beneteau C, Delaporte B, Bellesme C, Baumann C, Capri Y, Goldenberg A, Lyonnet S, Bonneau D, Estournet B, **Quijano-Roy S**, Francannet C, Odent S, Saint-Frison MH, Sigaudy S, Figarella-Branger D, Gelot A, Mussini JM, Lacroix C, Drouin-Garraud V, Malinge MC, Attié-Bitach T, Bessieres B, Bonniere M, Encha-Razavi F, Beaufrère AM, Khung-Savatovsky S, Perez MJ, Vasiljevic A, Mercier S, Roume J, Trestard L, Saugier-Weber P, Cordier MP, Layet V, Legendre M, Vigouroux-Castera A, Lunardi J, Bayes M, Jouk PS, Rigonnot L, Granier M, Sternberg D, Warszawski J, Gut I, Gonzales M, Tawk M, Melki J. Mutations in CNTNAP1 and ADCY6 are responsible for severe arthrogryposis multiplex congenita with axoglial defects. *Hum Mol Genet*. 2013 Dec 6.
 12. Foley AR, **Quijano-Roy S**, Collins J, Straub V, McCallum M, Deconinck N, Mercuri E, Pane M, D'Amico A, Bertini E, North K, Ryan MM, Richard P, Allamand V, Hicks D, Lamandé S, Hu Y, Gualandi F, Auh S, Muntoni F, Bönnemann CG. Natural history of pulmonary function in collagen VI-related myopathies. *Brain*. 2013 Nov 22.
 13. Rul B, **Quijano-Roy S**, Golse A, Beynier D, Estournet B, Desguerres I, Barnerias C, Herve C. [What a tracheostomy changes in a child with a neuromuscular disease]. *Rech Soins Infirm*. 2013 Sep;(114):46-57. French.
 14. van de Kamp JM, Betsalel OT, Mercimek-Mahmutoglu S, Abulhoul L, Grünwald S, Anselm I, Azzouz H, Bratkovic D, de Brouwer A, Hamel B, Kleefstra T, Yntema H, Campistol J, Vilaseca MA, Cheillan D, D'Hooghe M, Diogo L, Garcia P, Valongo C, Fonseca M, Frints S, Wilcken B, von der Haar S, Meijers-Heijboer HE, Hofstede F, Johnson D, Kant SG, Lion-Francois L, Pitelet G, Longo N, Maat-Kievit JA, Monteiro JP, Munnich A, Muntau AC, Nassogne MC, Osaka H, Ounap K, Pinard JM, **Quijano-Roy S**, Poggenburg I, Poplawski N, Abdul-Rahman O, Ribes A, Arias A, Yaplitto-Lee J, Schulze A, Schwartz CE, Schwenger S, Soares G, Sznajder Y, Valayannopoulos V, Van Esch H, Waltz S, Wamelink MM, Pouwels PJ, Errami A, van der Knaap MS, Jakobs C, Mancini GM, Salomons GS. Phenotype and genotype in 101 males with X-linked creatine transporter deficiency. *J Med Genet*. 2013 Jul;50(7):463-72. Epub 2013 May 3.
 15. Bonne G, **Quijano-Roy S**. Emery-Dreifuss muscular dystrophy, laminopathies, and other nuclear envelopathies. *Handb Clin Neurol*. 2013;113:1367-76.
 16. de Lattre C, Payan C, Vuillerot C, Rippert P, de Castro D, Bérard C, Poirot I; **MFM-20 Study Group**. Motor function measure: validation of a short form for young children with neuromuscular diseases. *Arch Phys Med Rehabil*. 2013 Nov;94(11):2218-26. Epub 2013 Apr 18.
 17. Travaglini L, Brancati F, Silhavy J, Iannicelli M, Nickerson E, Elkhartoufi N, Scott E, Spencer E, Gabriel S, Thomas S, Ben-Zeev B, Bertini E, Boltshauser E, Chaouch M, Cilio MR, de Jong MM, Kayserili H, Ogur G, Poretti A, Signorini S, Uziel G, Zaki MS; **International JSRD Study Group**, Johnson C, Attié-Bitach T, Gleeson JG, Valente EM. Phenotypic spectrum and prevalence of INPP5E mutations in Joubert syndrome and related disorders. *Eur J Hum Genet*. 2013 Oct;21(10):1074-8. Epub 2013 Feb 6.
 18. Dieterich K, **Quijano-Roy S**, Monnier N, Zhou J, Fauré J, Avila Smirnow D, Carlier R, Laroche C, Marcorelles P, Mercier S, Mégarbané A, Odent S, Romero N, Sternberg D, Marty I, Estournet B, Jouk PS, Melki J, Lunardi J. The neuronal endopeptidase ECEL1 is associated with a distinct form of recessive distal arthrogryposis. *Hum Mol Genet*. 2012 Dec 11.
 19. Servais L, Deconinck N, Moraux A, Benali M, Canal A, Van Parys F, Vereecke W,

- Wittevrongel S, Mayer M, Desguerre I, Maincent K, Themar-Noel C, **Quijano-Roy S**, Serari N, Voit T, Hogrel JY. Innovative methods to assess upper limb strength and function in non-ambulant Duchenne patients. *Neuromuscul Disord*. 2012 Dec 4.
20. **Quijano-Roy S**, Avila-Smirnow D, Carlier RY. Whole body muscle MRI protocol: Pattern recognition in early onset NM disorders. *Neuromuscul Disord* 2012; Oct 1;22 Suppl 2:S68-84.
 21. Jarraya M, **Quijano-Roy S**, Monnier N, Behin A, Avila-Smirnov D, Romero NB, Allamand V, Richard P, Barois, May A, Estournet B, Mercuri E, Carlier PG, Carlier RY. Whole-Body muscle MRI in a series of patients with congenital myopathy related to TPM2 gene mutations. *Neuromuscul Disord* 2012; Oct 1;22 Suppl 2:S137-47.
 22. Ochala J, Gokhin DS, Pénisson-Besnier I, **Quijano-Roy S**, Monnier N, Lunardi J, Romero NB, Fowler VM. Congenital myopathy-causing tropomyosin mutations induce thin filament dysfunction via distinct physiological mechanisms. *Hum Mol Genet*. 2012 Jul 30.
 23. Gitiaux C, Bergounioux J, Magen M, **Quijano-Roy S**, Blanc T, Bonnefont JP, Desguerre I. Diaphragmatic Weakness With Progressive Sensory and Motor Polyneuropathy: Case Report of a Neonatal IGHMBP2-Related Neuropathy. *J Child Neurol*. 2012 Jul 12.
 24. **Quijano-Roy S**, et al. LAMA2-Related Muscular Dystrophy . In: Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, Stephens K, Adam MP, editors. *GeneReviews™* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993. 2012 Jun 07.
 25. Ohana M, **Quijano-Roy S** et al. Axonotmesis of the sciatic nerve. *Diagn Interv Imaging* 2012;93:398-400.
 26. Pinard JM, Azabou E, Essid N, **Quijano-Roy S** et al. Sleep-disordered breathing in children with congenital muscular dystrophies. *Eur J Paediatr Neurol* 2012.
 27. Baumann M, Giunta C, et al. Mutations in FKBP14 cause a variant of Ehlers-Danlos syndrome with progressive kyphoscoliosis, myopathy, and hearing loss. *Am J Hum Genet* 2012;90:201-16.
 28. **Quijano-Roy S**, et al. Muscle imaging in congenital myopathies. *Semin Pediatr Neurol* 2011;18:221-9.
 29. Allamand V, Briñas L, Richard P, Stojkovic T, **Quijano-Roy S**, et al. ColVI myopathies: where do we stand, where do we go? *Skelet Muscle* 2011;1:30.
 30. Ben Yaou R, Navarro C, **Quijano-Roy S**, et al. Type B mandibuloacral dysplasia with congenital myopathy due to homozygous ZMPSTE24 missense mutation. *Eur J Hum Genet*. 2011 Jan 26.
 31. Sparks S, **Quijano-Roy S**, et al: Congenital Muscular Dystrophy Overview (January 2011) in: *GeneReviews at GeneTests: Medical Genetics Information Resource* [database online]. Copyright, University of Washington, Seattle, 1997-2010. Available at <http://www.genetests.org>.
 32. Wang CH, Bonnemann CG, Rutkowski A, Sejersen T, Bellini J, Battista V, Florence JM, Schara U, Schuler PM, Wahbi K, Aloysius A, Bash RO, Bérout C, Bertini E, Bushby K, Cohn RD, Connolly AM, Deconinck N, Desguerre I, Eagle M, Estournet-Mathiaud B, Ferreira A, Fajak A, Goemans N, Iannaccone ST, Jouinot P, Main M, Melacini P, Mueller-Felber W, Muntoni F, Nelson LL, Rahbek J, **Quijano-Roy S**, et al. Consensus Statement on Standard of Care for Congenital Muscular Dystrophies. *J Child Neurol*. 2010 Nov 15.
 33. Kossorotoff M, Gonin-Flambois C, Gitiaux C, **Quijano S**, et al. A cognitive and affective pattern in posterior fossa strokes in children: a case series. *Dev Med Child Neurol*. 2010 Jul;52(7):626-31.
 34. Briñas L, Richard P, **Quijano-Roy S**, et al. Early onset collagen VI myopathies: Genetic and clinical correlations. *Ann Neurol*. 2010 Oct;68(4):511-20.
 35. Iannicelli M, Brancati F, et al, **International JSRD Study Group**, Dallapiccola B, Gleeson JG, Attie-Bitach T, Valente EM. Novel TMEM67 mutations and genotype-phenotype correlates in meckelin-related ciliopathies. *Hum Mutat*. 2010 May;31(5):E1319-31.

36. Travaglini L, et al. Expanding CEP290 mutational spectrum in ciliopathies. *Am J Med Genet A*. 2009 Oct;149A (10):2173-80.
37. Susman RD, **Quijano-Roy S**, et al. Expanding the clinical, pathological and MRI phenotype of DNMT2-related centronuclear myopathy. *Neuromuscul Disord*. 2010 Apr;20(4):229-37. Epub 2010 Mar 12. PMID: 20227276 [PubMed - in process] Related citations
38. Allamand V, Merlini L, Bushby K; **Consortium for Collagen VI-Related Myopathies**. 166th ENMC International Workshop on Collagen type VI-related Myopathies, 22-24 May 2009, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord*. 2010 May;20(5):346-54. Epub 2010 Mar 7. No abstract available.
39. Romero NB, Lehtokari VL, **Quijano-Roy S**, et al. Core-rod myopathy caused by mutations in the nebulin gene. *Neurology* 2009 Oct 6;73(14):1159-61. (In press).
40. Hicks D, Lampe AK, Laval SH, Allamand V, Jimenez-Mallebrera C, Walter MC, Muntoni F, **Quijano-Roy S**, et al. Cyclosporine A treatment for Ullrich congenital muscular dystrophy: a cellular study of mitochondrial dysfunction and its rescue. *Brain*. 2009 Jan;132(Pt 1):147-55.
41. Yanagisawa A, Bouchet C, **Quijano-Roy S**, et al. POMT2 intragenic deletions and splicing abnormalities causing congenital muscular dystrophy with mental retardation. *Eur J Med Genet*. 2008 Dec 27. [Epub ahead of print]
42. Ohlsson M, **Quijano-Roy S**, et al. New morphologic and genetic findings in cap disease associated with beta-tropomyosin (TPM2) mutations. *Neurology*. 2008 Dec 2;71(23):1896-901.
43. **Quijano-Roy S**, et al. De novo LMNA mutations cause a new form of Congenital Muscular Dystrophy (L-CMD). *Ann Neurol* 2008;64:177-186
44. Manyà H, Bouchet C, Yanagisawa A, Vuillaumier-Barrot S, **Quijano-Roy S**, et al. Protein O-mannosyltransferase activities in lymphoblasts from patients with alpha-dystroglycanopathies. *Neuromuscul Disord*. 2008 Jan;18(1):45-51.
45. Carmignac V, Salih MA, **Quijano-Roy S**, et al. C-terminal titin deletions cause a novel early-onset myopathy with fatal cardiomyopathy. *Ann Neurol*. 2007, 61:340-51.
46. Yanagisawa A, Bouchet C, Van den Bergh PY, Cuisset JM, Viollet L, Leturcq F, Romero NB, **Quijano-Roy S**, et al. New POMT2 mutations causing congenital muscular dystrophy: identification of a founder mutation. *Neurology* 2007, 69 : 1254-1260.
47. **Quijano-Roy S**, et al. Brain MRI abnormalities in muscular dystrophy due to FKRP mutations. *Brain Dev* 2006, 28: 232-242.
48. Pepe G, Lucarini L, Zhang RZ, Pan TC, Giusti B, **Quijano-Roy S**, et al. COL6A1 genomic deletions in Bethlem myopathy and Ullrich muscular dystrophy. *Ann Neurol* 2006, 59: 190-195.
49. Clarke NF, Kidson W, **Quijano-Roy S**, et al. *SEPN1*: Associated with congenital fiber type disproportion and insulin resistance. *Ann Neurol* 2006, 59:546-552.
50. Senderek J, Krieger M, Stendel C, Bergmann C, Moser M, Breitbach-Faller N, Rudnik-Schoneborn S, Blaschek A, Wolf NI, Harting I, North K, Smith J, Muntoni F, Brockington M, **Quijano-Roy S**, et al. Mutations in *SIL1* cause Marinesco-Sjogren syndrome, a cerebellar ataxia with cataract and myopathy. *Nat Genet* 2005 Dec;37(12): 1312-4.
51. **Quijano-Roy S**, et al. EMG and nerve conduction studies in children with congenital muscular dystrophy. *Muscle Nerve* 2004 Feb;29(2):292-9
52. Louhichi N, Triki C, **Quijano-Roy S**, et al. New FKRP mutations causing congenital muscular dystrophy associated with mental retardation and central nervous system abnormalities. Identification of a founder mutation in Tunisian families. *Neurogenetics* 2004 Feb;5(1):27-34.
53. Mercuri E, Brockington M, Straub V, **Quijano-Roy S**, et al. Phenotypic spectrum associated with mutations in the fukutin-related protein gene. *Ann Neurol* 2003 Apr;53(4):537-42.

54. Ferreiro A, **Quijano-Roy S**, et al. Mutations of the selenoprotein N gene, which is implicated in rigid spine muscular dystrophy, cause the classical phenotype of multimimicore disease: reassessing the nosology of early-onset myopathies. *Am J Hum Genet* 2002 Oct;71(4):739.
55. **Quijano-Roy S**, et al. Severe progressive form of congenital muscular dystrophy with calf pseudohypertrophy, macroglossia and early respiratory insufficiency. *Neuromuscul Disord* 2002;12 (5) 466-475.
56. Moghadaszadeh B, Petit N, Jaillard C, Brockington M, **Roy SQ (Quijano)**, et al. Mutations in SEPN1 cause congenital muscular dystrophy with spinal rigidity and restrictive respiratory syndrome. *Nat Genet* 2001, 29: 17-18b.

a. Faits cliniques

57. **Quijano-Roy S**, Urtizbera JA. Cas clinique : un retard de langage un peu particulier et alpha-dystroglycanopathie. *Les Cahiers de Myologie*, 2011. - 4, p. 13-14
58. Vuillaumier-Barrot S, **Quijano-Roy S**, et al. Four Caucasian patients with mutations in the fukutin gene and variable clinical phenotype. *Neuromuscul Disord*. 2009 Mar;19(3):182-8.
59. Burns TM, **Quijano-Roy S**, Jones HR. Benefit of IVIg for long-standing ataxic sensory neuronopathy with Sjogren's syndrome. *Neurology* 2003 Sep 23;61(6):873.

b. Revue, éditoriaux, mises au point

60. Carpentier A, Flinois C, Duval-Beaupère G, Karoubi D, Morel-Lelu S, Neut JL, **Quijano-Roy S**, Riou JC, Touzeau C. Le corset garchois : quarante ans de bons et loyaux services. *Les Cahiers de Myologie*, 2010. - 3, p.20-21.
61. Brancati F, Travaglini L, Zablocka D, Boltshauser E, Accorsi P, Montagna G, Silhavy JL, Barrano G, Bertini E, Emma F, Rigoli L; **International JSRD Study Group**, Dallapiccola B, Gleeson JG, Valente EM. RPGRIP1L mutations are mainly associated with the cerebello-renal phenotype of Joubert syndrome-related disorders. *Clin Genet*. 2008 Aug;74(2):164-70. Epub 2008 Jun 28.
62. Muntoni F, Valero de Bernabe B, Bittner R, Blake D, van Bokhoven H, Brockington M, Brown S, Bushby K, Campbell KP, Fiszman M, Gruenewald S, Merlini L, **Quijano-Roy S**, Romero N, Sabatelli P, Sewry CA, Straub V, Talim B, Topaloglu H, Voit T, Yurchenco PD, Urtizbera JA, Wewer UM, Guicheney P. 114th ENMC International Workshop on Congenital Muscular Dystrophy (CMD) 17-19 January 2003, Naarden, The Netherlands: (8th Workshop of the International Consortium on CMD; 3rd Workshop of the MYO-CLUSTER project GENRE). *Neuromuscul Disord* 2003 Sep;13(7-8):579-88.
63. Muntoni F, Bertini E, Bonnemann C, Brockington M, Brown S, Bushby K, Fiszman M, Korner C, Mercuri E, Merlini L, Hewitt J, **Quijano-Roy S**, Romero N, Squarzoni S, Sewry CA, Straub V, Topaloglu H, Haliloglu G, Voit T, Wewer U, Guicheney P. 98th ENMC International Workshop on Congenital Muscular Dystrophy (CMD), 7th Workshop of the International Consortium on CMD, 2nd Workshop of the MYO CLUSTER project GENRE. 26-28th October, 2001, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord* 2002;12(9): 889-96.

c. Lettres à l'éditeur

64. Response to letter from Bernardi. Hicks D, Lampe A, Laval S, Allamand V, Jimenez-Mallebrera C, Walter M, Muntoni F, Quijano-Roy S, Richard P, Straub V, Lochmüller H, Bushby K. *Brain*. 2009 Mar 17. [Epub ahead of print]

d. Revue nationale référencée avec comité de lecture Français

65. Orlikowski D, **Quijano-Roy S**, et al. [Campylobacter jejuni and cytomegalovirus (CMV) infections in patients with the Guillain-Barre syndrome] *Arch Pediatr*. 2006 Dec;13(12):1561.
66. **Quijano-Roy S**, Pinard JM, Estournet B. Dystrophies musculaires congénitales: état actuel de connaissances. *La lettre du Neurologue* 2003 ; 4 (VII) :121-126.

Espagne

67. Pascual-Castroviejo I, Pascual-Pascual SI, **Quijano-Roy S**, et al. [Cerebellar ataxia of Norman-Jaeken. Presentation of seven Spanish patients]. *Rev Neurol*. 2006 Jun 16-30;42(12):723-8.
68. Barcik U, **Quijano-Roy S**, et al. Neurofibromatosis tipo I asociada a hipoplasia de carótida interna. *An Esp Pediatr* 1999;51:687-689.
69. Pascual-Castroviejo I, Viaño J, Roche C, Martínez-Bermejo A, Martínez-Fernández V, Arcas J, Pascual-Pascual SI, López-Martín V, Tendero A, Fernández-Jaén A, **Quijano S**. [The value of images in diagnosis of neuron migration disorders]. *Rev Neurol*. 1998 Aug;27(156):246-58.
70. **Quijano Roy S**, et al. Síndrome de Smith-Magenis: Presentación de un caso. (Smith-Magenis Syndrome. First case report in Spain) *An Esp Pediatr* 1998; 49:405-408.
71. Pascual-Castroviejo I, Viaño J, Roche C, Martínez Bermejo A, Martínez Fernández V, Arcas J, Pascual-Pascual SI, López-Martín V, Tendero A, Fernández-Jaén A, **Quijano S**. The Value of Images in Diagnosis of Disorders of Neuron Migration. *Rev Neurol* 1998; 27 (156): 246-258

Italie:

72. Titomanlio L, **Quijano-Roy S**, Bertini E. Novità in Neurologia Pediatrica. *Prospettive in Pediatria* 2006; 36: 213-222

Rédaction d'ouvrages scientifiques

Chapitres de livres.

73. Mononeuropathies. Acquired and Congenital Facial Palsies. In : Renault F, Quijano-Roy S : Congenital and Acquired Facial Palsies. Section IV Peripheral Nerve Disorders, in Jones HR, Darras B, DeVivo DC (eds): **Neuromuscular Disorders of Infancy, Childhood and Adolescence**. Butterworth-Heinemann, Philadelphia 2003:277-300.
74. Acquired and Congenital Facial Palsies. Renault F, Quijano-Roy S. In: **Clinical Neurophysiology of Infancy, Childhood, and Adolescence**, edited by Drs. Holmes, Moshe, and Jones. Butterworth-Heinemann, Philadelphia. (In press. Dec 2005)
75. Rachis et myopathies à revelation précoce Quijano-Roy, Carlier RY et Mompont D. In : Le Rachis du sujet jeune. RY Carlier, C Garreau de Loubresse, S Mokhtari, Roffi, Vallee. Sauramps Medicale, 2011.
76. Chapter 15 (Congenital myopathies : RYR1, SEPN1, TPM2, DNM2). S. Quijano-Roy, Carlier RY, Avila- Smirnow D ; Chap 16 (Congenital muscular dystrophies : COL6, LMNA, LAMA2) Quijano- Roy, Carlier RY, Avila-Smirnow D ; Chap 29 : Motor-neuron diseases (SMA . Quijano-Roy S). In: **Muscle imaging in hereditary neuromuscular diseases: technical considerations and clinical applications**. Mike P. Wattjes & Dirk Fischer. Springer 2012 (In press)
77. Emery-Dreyfus and laminopathies. Bonne G and Quijano-Roy S. In: Handbook of Neuropaediatrics. Dulac & Sarnat. Elsevier. 2012 (In Press)

Fiches techniques On-line :

Orphanet (<http://www.orphanet.org>)

78. 1. Fiches sur les dystrophies musculaires congénitales, 2004

79. **2.** Fiches sur les dystrophies musculaires congénitales, 2011.

AFM (<http://www.afm.org>)

80. **3.** Fiches diagnostiques Groupe de travail sur les DMC- 2003.

81. **4.** Groupe de travail sur le corset Garchois- Fiches 2010: <http://www.afm-telethon.fr/maladiesneuromusculaires/professionnels-de-sante/publications/les-fiches-techniques/le-corset-garchois>.