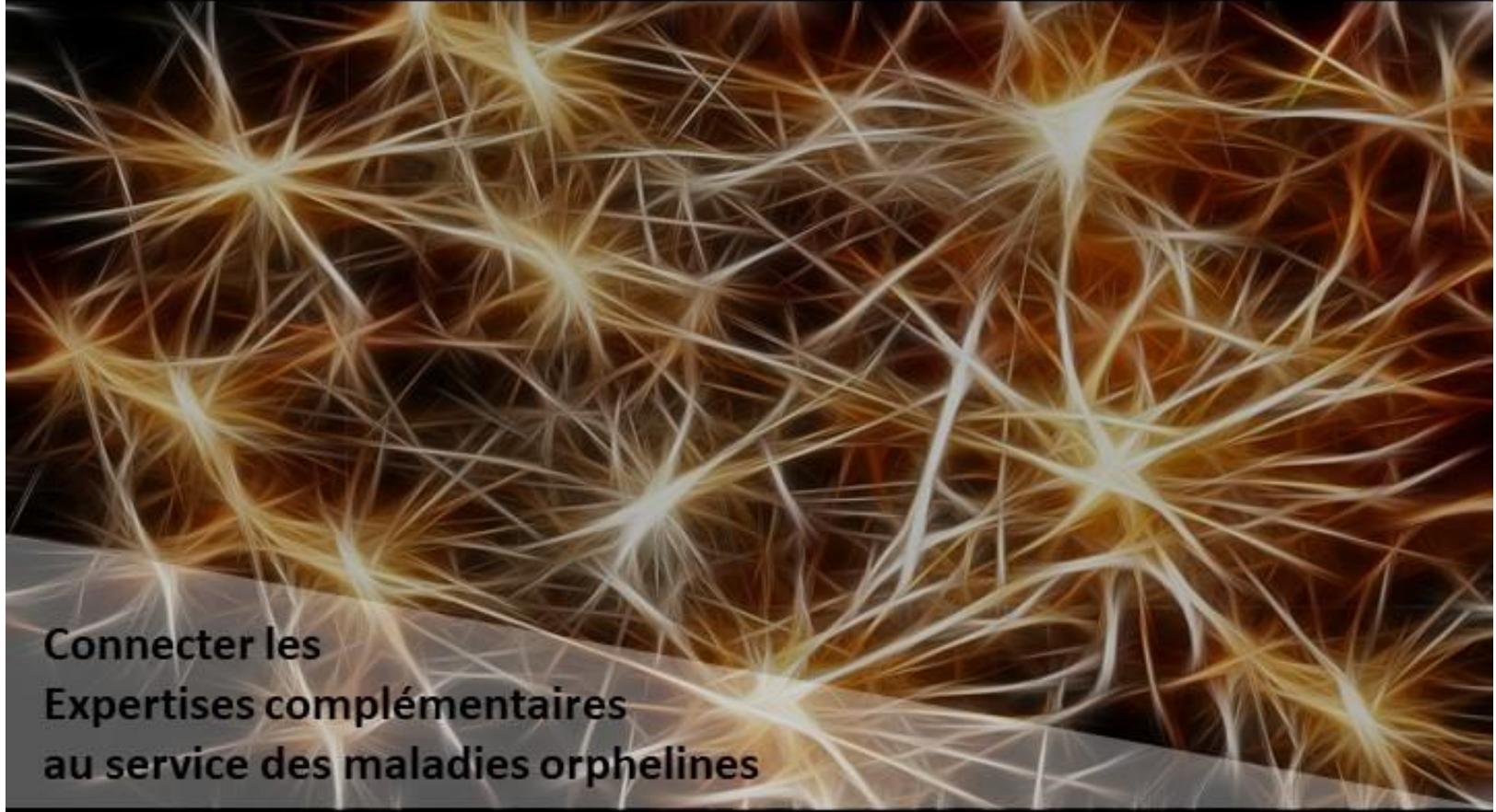


**UQÀM**



**Colloque 2020**

**Centre d'Excellence en Recherche sur les  
Maladies Orphelines – Fondation Courtois**



**Connecter les  
Expertises complémentaires  
au service des maladies orphelines**

**Symposium virtuel  
Lundi 23 novembre 2020**

**UQÀM | Faculté des sciences**  
Université du Québec à Montréal

**UQÀM | Département des sciences  
biologiques**

**UQÀM | Département de chimie**

**UQÀM | Département d'informatique**

## Table des matières

Le zèbre, symbole des maladies rares.....	1
Mot de bienvenue du directeur .....	2
Les membres du CERMO-FC.....	3
Les partenaires de l'évènement.....	4
Programme en bref .....	5
<b>Programme détaillé (lien zoom) .....</b>	<b>6</b>
Conférence plénière : Pr Bernard Brais.....	8
Résumés des présentations orales (sessions 1 et 3).....	9
Titre et lien vers les présentations vidéo .....	20
Liste des participant.es.....	26



Le zèbre est le symbole des maladies rares suite à une réflexion du Dr Théodore Woodward à ses étudiants en médecine dans les années 1940 : « Quand vous entendez des bruits de sabots derrière vous, ne vous attendez pas à voir un zèbre ». Pourtant, lorsqu'un médecin voit des symptômes, il ne devrait pas uniquement penser aux maladies communes, mais également aux maladies rares. Le zèbre rappelle ainsi que les maladies rares/orphelines sont bien présentes dans notre société et qu'il ne faut pas les oublier.

## Mot de bienvenue du directeur

Chères et chers collègues,

Il me fait un immense plaisir de vous accueillir au deuxième colloque du Centre d'Excellence en Recherche sur les Maladies Orphelines – Fondation Courtois (CERMO-FC). Cet évènement constitue une vitrine exceptionnelle pour la recherche dans le domaine des maladies orphelines.

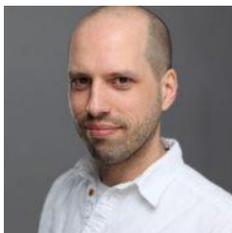
Bien que le contexte sanitaire actuel nous ait empêché de nous rassembler au printemps, nous nous sommes ajustés pour être en mesure de vous offrir une alternative virtuelle avec une programmation scientifique dynamique. Nous comptons sur votre énergie et votre enthousiasme pour faire de ce deuxième colloque une expérience stimulante malgré les contraintes qui s'imposent.

C'est avec enthousiasme et fierté que je constate la grande participation de nos membres, avec plus de 140 participant.es. Cette deuxième édition du colloque du CERMO-FC sera particulièrement importante afin de maintenir les liens entre les membres et de développer de nouvelles collaborations de recherche. Notamment, la richesse de nos expertises multidisciplinaires est l'opportunité de favoriser la création de nouveaux ponts entre la recherche fondamentale et la recherche appliquée.

Ce colloque donne une place importante à la relève en proposant 12 présentations orales, et nouveauté cette année, la présentation de 62 projets en vidéos, réalisées principalement par les étudiant.es diplômé.es et les stagiaires postdoctoraux affilié.es à différentes composantes du réseau UQ (UQAM, INRS, UQTR et UQAC) et d'autres institutions (Université de Montréal, CR-CHU Sainte-Justine, Université McGill, IRCM, Université Laval et Université Concordia). Nous aurons aussi le privilège d'assister à la conférence plénière offerte par le Professeur Bernard Brais de l'Université McGill, intitulée : « L'étude des ataxies héréditaires au Québec : une histoire de diversité ».

Je désire également remercier la faculté des sciences de l'UQAM ainsi que les départements de sciences biologiques, chimie et d'informatique de l'UQAM qui ont contribué financièrement au succès de cette première édition virtuelle.

Je vous souhaite à tous un excellent colloque !



**Nicolas Pilon**  
Directeur, CERMO-FC  
Département des Sciences Biologiques,  
Université du Québec À Montréal

## Les membres du CERMO-FC

### Membres régulier.es

ANNABI Borhane	UQAM	JOLY-LOPEZ Zoé	UQAM
AVERILL Diana	UQAM	KEMBEL Steven	UQAM
BARBEAU Benoit	UQAM	KIBAR Zoha	CHU St-Justine
BÉNARD Claire	UQAM	KOURRICH Saïd	UQAM
BERTHOUX Lionel	UQTR	LAPRISE Catherine	UQAC
BOURGAULT Steve	UQAM	LEFRANCOIS Stéphane	INRS
CAMPEAU Philippe	CHU St-Justine	LUSSIER Marc	UQAM
CAPPADOCIA Laurent	UQAM	MATEESCU Mircea Alexandru	UQAM
CASTONGUAY Annie	INRS	MOUNIER Catherine	UQAM
CHATEL-CHAIX Laurent	INRS	NARBONNE Patrick	UQTR
COTE Jean-Francois	IRCM	OUBAHA Malika	UQAM
DIALLO Abdoulaye Baniré	UQAM	PATTEN Kessen	INRS
DODD Erin	UQAM	PEARSON Angela	INRS
DOYON Yannick	U. Laval	PEPIN Genevieve	UQTR
DRAGON François	UQAM	PILON Nicolas	UQAM
DUCHESNE Elise	UQAC	PLANTE Isabelle	INRS
DUMONT Nicolas	CHU St-Justine	RAMASSAMY Charles	INRS
FAURE Christophe	CHU St-Justine	REINHARZ Vladimir	UQAM
GAGNON Alexandre	UQAM	REYES-MORENO Carlos	UQTR
GAUTHIER Charles	INRS	SAMARUT Éric	UdeM
GERMAIN Marc	UQTR	SCORZA Tatiana	UQAM
GOUSPILLOU Gilles	UQAM	SLENO Lekha	UQAM
HEINONEN Krista	INRS	ST-PIERRE David H.	UQAM
JARAMILLO Maritza	INRS	TÉTREAUULT Martine	UdeM
JENABIAN Mohammad-Ali	UQAM	VANDERPERRE Benoît	UQAM

### Membres associé.es

BCHETNIA Mbarka	UQAC	RASSART Éric	UQAM
BÉRUBÉ Gervais	UQTR	ROBERT Marie-Claude	CHU St-Justine
CALMETTES Charles	INRS	SORET Rodolphe	UQAM
DESCOTEAUX Albert	INRS	STAGER Simona	INRS
FODIL Nassima	U. McGill	VAILLANCOURT Cathy	INRS
GAMBERI Chiara	Concordia	VAN THEMSCHE Céline	UQTR
GIRARD Denis	INRS		

## Les partenaires de l'évènement

Le comité organisateur souhaite grandement remercier la Faculté des sciences et les départements de sciences biologiques, chimie et d'informatique de l'UQAM pour leur soutien précieux à la réussite du colloque 2020 du CERMO-FC. Merci également aux compagnies qui avaient offert leur soutien à la deuxième édition de notre colloque annuel, prévue initialement en présentiel.

**UQÀM** | **Faculté des sciences**  
Université du Québec à Montréal

**UQÀM** | **Département d'informatique**

**UQÀM** | **Département de chimie**

**UQÀM** | **Département des sciences  
biologiques**



## Programme en bref

**Lundi 23 novembre 2020**

---

9h30-9h45 Mot de bienvenue du Directeur

---

**9h45-11h30**    **Session 1 : La recherche des membres**  
Modératrice : Pre Malika Oubaha

**11h30-12h30**    **Session 2 : Mosaïque de projets**  
(vidéos en consultation libre)

---

12h30-13h00 Lunch

---

**13h00-14h00**    **Conférence plénière : Pr Bernard Brais**  
Université McGill

**14h00-15h45**    **Session 3 : La recherche des membres**  
Modératrice : Pre Zoé Joly-Lopez

---

15h45-16h00 Remises de prix et Mot de clôture du directeur

---

Programme détaillé (lien zoom)

**Lundi 23 novembre 2020**

**Matin**

**Pour accéder aux conférences en direct :** <https://uqam.zoom.us/j/84802076491>

---

9h30-9h45 Mot de bienvenue du Directeur

---

**9h45-11h30 Session 1 : La recherche des membres**

Modératrice : Pre Malika Oubaha

9h45 O1 – Valérie Cabana, UQAM

*Caractérisation de la localisation intracellulaire affectée par les mutations génétiques rares dans le gène codant pour l'ubiquitine ligase RNF13*

10h00 O2 – Clément Mazeaud, INRS

*Le virus Zika détourne la protéine « insulin-like growth factor 2 mRNA-binding protein 2 » (IGF2BP2) au cours de son cycle répliatif.*

10h15 O3 – Sara Benhammouda, UQTR

*Effet de mutations dans la protéine TBC1D24 associée au syndrome DOORS sur la dynamique mitochondriale*

10h30 O4 – Amira Aoussim, UQAC

*Comprendre la réponse positive induite par l'entraînement physique observée chez la population atteinte de dystrophie myotonique de type 1 par la protéomique.*

10h45 O5 – Zakaria Orfi, CR-CHU Sainte-Justine

*Biallelic variants in the transcription factor PAX7 are a new genetic cause of Myopathy*

11h00 O6 – Viviane Tran, IRCM

*Exploiting the conformational regulation of ELMO proteins reveals that myoblast fusion can be exploited for regenerative therapies in muscle diseases*

**11h30-12h30 Session 2 : Mosaïque de projets**

(vidéos en consultation libre : <https://urlz.fr/edah>)

**Lundi 23 novembre 2020**  
**Après-midi**

**Pour accéder aux conférences en direct :** <https://uqam.zoom.us/j/84802076491>

---

12h30-13h00 Lunch

---

**13h00-14h00 Conférence plénière : Pr Bernard Brais, Université McGill**

Modérateur : Pr Nicolas Pilon

*L'étude des ataxies héréditaires au Québec : une histoire de diversité*

**14h00-15h45 Session 3 : La recherche des membres**

Modératrice : Pre Zoé Joly-Lopez

14h00 O7 – Jean-François Rivest, Université Laval

*Édition de génome in vivo dans un modèle murin de tyrosinémie héréditaire de type I*

14h15 O8 – Suleen Raad, CR-CHU Sainte-Justine

*Using Induced Pluripotent Stem Cells to Understand Esophageal-Tracheal Separation and Esophageal Atresia*

14h30 O9 – Claudie Comeau, UdeM

*Functional characterization of RARB mutant alleles identified in the PDAC syndrome using the zebrafish*

14h45 O10 – Elizabeth Leduc, UQAM

*Fam172a interagit avec Ago2 comme régulateur de multiples aspects du développement oculaire*

15h00 O11 – Maximilian Breuer, INRS

*Abnormal skeletal development and highly mineralized inclusions in vertebrae in a zebrafish model of CHARGE syndrome*

15h15 O12 – Malika Nadour, UQAM

*The extracellular matrix protein MIG-6/papilin mediates the maintenance of neuronal architecture*

---

**15h45-16h00 Remises de prix et Mot de clôture du directeur**

---

## Conférence plénière : Pr Bernard Brais



**Pr Bernard Brais, M.D.C.M., M.Phil., Ph.D., FRCP(C)**

Neurogénétiicien, Professeur titulaire

Co-Directeur du Groupe des maladies rares

Dept. de neurologie et neurochirurgie & Génétique humaine

Faculté de médecine, Université McGill

### **L'étude des ataxies héréditaires au Québec : une histoire de diversité**

La population du Québec est connue pour ses effets fondateurs génétiques. L'étude des ataxies héréditaires démontre l'importance que les travaux sur ces maladies ont eu sur notre compréhension des effets fondateurs régionaux. Nous allons revoir cette histoire de découvertes successives qui permettent d'entrevoir autant l'homogénéité relative que la diversité du pool génétique Québécois. Nous discuterons aussi des travaux plus récents sur l'Ataxie Récessive Spastique de Charlevoix-Saguenay.

Le Dr Bernard Brais, neurogénétiicien, est codirecteur du Groupe de recherche sur les maladies neurologiques rares de l'Institut et hôpital neurologiques de Montréal depuis 2014. Il étudie l'origine génétique de troubles neurogénétiiques à effets fondateurs au Québec, plus particulièrement les troubles présentant des manifestations motrices ou ataxiques. Depuis 2007, il travaille dans le cadre d'une collaboration internationale sur l'ataxie spastique autosomique récessive de Charlevoix-Saguenay (ASARCS). Dr Brais a joué un rôle important dans l'identification de plusieurs gènes responsables de maladies à effets fondateurs régionaux au Québec.

## Résumés des présentations orales (sessions 1 et 3)

**O1 – Caractérisation de la localisation intracellulaire affectée par les mutations génétiques rares dans le gène codant pour l'ubiquitine ligase RNF13**

Valérie Cabana, UQAM

**O2 – Le virus Zika détourne la protéine « insulin-like growth factor 2 mRNA-binding protein 2 » (IGF2BP2) au cours de son cycle répliatif.**

Clément Mazeaud, INRS

**O3 – Effet de mutations dans la protéine TBC1D24 associée au syndrome DOORS sur la dynamique mitochondriale**

Sara Benhammouda, UQTR

**O4 – Comprendre la réponse positive induite par l'entraînement physique observée chez la population atteinte de dystrophie myotonique de type 1 par la protéomique.**

Amira Aoussim, UQAC

**O5 – Biallelic variants in the transcription factor PAX7 are a new genetic cause of Myopathy**

Zakaria Orfi, CR-CHU Sainte-Justine

**O6 – Exploiting the conformational regulation of ELMO proteins reveals that myoblast fusion can be exploited for regenerative therapies in muscle diseases**

Viviane Tran, IRCM

**O7 – Édition de génome *in vivo* dans un modèle murin de tyrosinémie héréditaire de type I**

Jean-François Rivest, Université Laval

**O8 – Using Induced Pluripotent Stem Cells to Understand Esophageal-Tracheal Separation and Esophageal Atresia**

Suleen Raad, CR-CHU Sainte-Justine

**O9 – Functional characterization of RARB mutant alleles identified in the PDAC syndrome using the zebrafish**

Claudie Comeau, UdeM

**O10 – Fam172a interagit avec Ago2 comme régulateur de multiples aspects du développement oculaire**

Elizabeth Leduc, UQAM

**O11 – Abnormal skeletal development and highly mineralized inclusions in vertebrae in a zebrafish model of CHARGE syndrome**

Maximilian Breuer, INRS

**O12 – The extracellular matrix protein MIG-6/papilin mediates the maintenance of neuronal architecture**

Malika Nadour, UQAM

**O1 - Caractérisation de la localisation intracellulaire affectée par les mutations génétiques rares dans le gène codant pour l'ubiquitine ligase RNF13**

Valerie C. Cabana<sup>a, b</sup> et Marc P. Lussier<sup>a, b</sup>

<sup>a</sup> *Département de Chimie, Faculté des sciences, Université du Québec à Montréal, Montréal, QC, Canada*

<sup>b</sup> *Centre d'Excellence en Recherche sur les Maladies Orphelines, Fondation Courtois (CERMO-FC), Faculté des sciences, Université du Québec à Montréal, Montréal, QC, Canada*

L'encéphalopathie épileptique infantile précoce (EIEE) est une forme rare et très grave d'épilepsie caractérisée par une microcéphalie, de l'épilepsie sévère avec crises réfractaires ainsi qu'une profonde déficience intellectuelle. Identifiée en 2019, l'EIEE73 est causée par les variantes génétiques de RNF13 qui encodent pour les protéines mutantes L311S et L312P. RNF13 est une ubiquitine ligase transmembranaire dont l'activité et la fonction ne sont pas encore bien définies. En transfectant des cellules HELA avec les constructions plasmidiques encodant pour la protéine sauvage de RNF13 (WT) ainsi que les deux mutants causant EIEE73 (L311S et L312P), nous avons découvert que la protéine WT se localise au niveau du système endolysosomal alors que les protéines mutantes ont une localisation aberrante. De plus, nous avons découvert que les protéines mutantes causent une altération de la morphologie des vésicules de la voie endolysosomale. En effet, les vésicules des endosomes précoces et tardifs ainsi que les lysosomes ont un diamètre significativement plus gros en présence des protéines mutantes comparativement à la protéine sauvage. À l'inverse, les endosomes de recyclage vers le trans-Golgi ont un diamètre significativement plus petit lorsque les protéines mutantes sont surexprimées. Les résultats suggèrent donc que les protéines mutantes L311S et L312P ont un impact sur la régulation de la taille des vésicules du système endolysosomal. Bien que ces résultats apportent une meilleure compréhension des mécanismes cellulaires affectés par les mutations génétiques dans le gène codant pour RNF13, d'autres études seront nécessaires pour déterminer le rôle exact de la protéine dans le système endolysosomal.

## **O2 - Le virus Zika détourne la protéine « insulin-like growth factor 2 mRNA-binding protein 2 » (IGF2BP2) au cours de son cycle répliatif**

Clément MAZEAUD<sup>1</sup>, Anaïs ANTON<sup>1</sup>, Wesley FREPPEL<sup>1</sup>, Laurent CHATEL-CHAIX<sup>1</sup>.

<sup>1</sup> Institut National de la Recherche Scientifique, Centre Armand-Frappier Santé Biotechnologie, Université du Québec, Laval, Canada.

Le virus Zika (VZIK), est un Flavivirus constituant un enjeu de santé publique important pour lequel il n'existe aucune thérapie. Intervenant lors des étapes de traduction, réplication et encapsidation, son génome d'ARN viral (ARNv) est hautement régulé dans le temps et l'espace via des mécanismes encore incompris.

Dans le but d'identifier de nouveaux facteurs cellulaires régulant le destin de cet ARNv, nous nous sommes basés sur une liste de protéines liant l'ARN détournées par le virus de l'hépatite C, qui présente un cycle répliatif similaire à celui du VZIK. Nous avons identifié IGF2BP2 comme un facteur pro-viral. En effet, la diminution de l'expression de ce facteur induit une diminution de la réplication du VZIK et de la production de particules virales infectieuses. Par microscopie confocale nous observons la co-localisation de ce facteur avec l'ARN double-brin, l'intermédiaire de réplication de l'ARNv, marquant les complexes de réplication. De plus nos expériences de co-immunoprécipitation du facteur IGF2BP2, nous ont permis de constater son interaction avec l'ARNv, la protéine capsid et l'ARN polymérase virale NS5. Ces observations démontrent un rôle important d'IGF2BP2 dans le cycle viral. Cela supporte une potentielle contribution d'IGF2BP2 dans une plateforme de triage de l'ARNv, régulant le ciblage de ce dernier vers les complexes de réplication ou d'assemblage des virions. Pour finir nous observons aussi la relocalisation d'IGF2BP2 à proximité des mitochondries allongées, organelles hautement altérées par VZIK.

L'identification de nouveaux facteurs cellulaires pourrait permettre de trouver de possibles pistes thérapeutiques contre ce virus.

## **O3 - Effet de mutations dans la protéine TBC1D24 associée au syndrome DOORS sur la dynamique mitochondriale**

Sara Benhamouda<sup>1</sup>, Priya Gatti<sup>1</sup>, Justine Rousseau<sup>2</sup>, Philippe Campeau<sup>2</sup>, Marc Germain<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Département de Biologie médicale et Groupe de Recherche en Signalisation Cellulaire, UQTR

<sup>2</sup> Centre de recherche de l'Hôpital Ste-Justine, Université de Montréal

Des mutations dans la protéine TBC1D24 sont impliquées dans plusieurs maladies neurologiques héréditaires dont le syndrome DOORS. Cette maladie se caractérise par une surdité à la naissance, une malformation des ongles, une formation défectueuse de certains os et une déficience intellectuelle. Il peut aussi être associé à des épilepsies. De plus certaines personnes atteintes de mutations TBC1D24 souffrent également de parkinsonisme. La variété des

phénotypes associés avec ces mutations ainsi que, le peu d'information que nous avons sur son rôle exact rendent difficile l'élaboration de traitements pour la prise en charge des maladies auxquelles TBC1D24 a été associé. Au niveau moléculaire, TBC1D24 joue un rôle dans le transport vésiculaire. Cependant, des données récentes suggèrent que TBC1D24 régule également la fonction des mitochondries. Afin de définir le rôle de TBC1D24 dans la fonction des mitochondries, nous avons utilisé des fibroblastes provenant de patients ayant une mutation dans cette protéine. Comme les mitochondries sont régulées par des changements dynamiques dans leur architecture, nous avons tout d'abord mesuré l'effet des mutations dans TBC1D24 sur la longueur et la connectivité des mitochondries. Comme l'association entre les mitochondries et le réticulum endoplasmique régule la dynamique mitochondriale, nous avons également déterminé la structure du réticulum endoplasmique dans les mutants TBC1D24. Nos résultats indiquent que des mutations distinctes associées au syndrome DOORS causent des changements spécifiques dans la structure des mitochondries et du réticulum endoplasmique. Nos résultats suggèrent donc que des altérations mitochondriales causées par la mutation de TBC1D24 pourrait contribuer à la pathologie du syndrome DOORS.

## **O4 - Comprendre la réponse positive induite par l'entraînement physique observée chez la population atteinte de dystrophie myotonique de type 1 par la protéomique**

Amira Aoussim<sup>1,2,3,4</sup>, Marie-Pier Roussel<sup>2,3,4,5</sup>, Anne-Marie Madore<sup>3,5</sup>, Mathieu Morissette<sup>6,7</sup>, Catherine Laprise<sup>2,3,5</sup>, Elise Duchesne<sup>1,2,3,4</sup>.

<sup>1</sup> Département sciences de la santé, Université du Québec à Chicoutimi, Saguenay, Québec, Canada

<sup>2</sup> Centre d'excellence de recherche sur les maladies orphelines – Fondation Courtois (CERMO-FC), Université du Québec à Montréal, Montréal, Québec, Canada

<sup>3</sup> Centre intersectoriel en santé durable (CISD), Université du Québec à Chicoutimi, Saguenay, Québec, Canada

<sup>4</sup> Groupe de Recherche Interdisciplinaire sur les Maladies Neuromusculaires (GRIMN), Saguenay, Québec, Canada

<sup>5</sup> Département des sciences fondamentales, Université du Québec à Chicoutimi, Saguenay, Québec, Canada

<sup>6</sup> Centre de recherche de l'Institut universitaire de cardiologie et de pneumologie de Québec (CRIUCPQ), Québec, Québec, Canada

<sup>7</sup> Département de Médecine, Université Laval, Québec, Québec, Canada

**PROBLÉMATIQUE.** La dystrophie myotonique de type 1 (DM1) est une maladie héréditaire multisystémique dont la prévalence mondiale la plus élevée est retrouvée au Saguenay–Lac-St-Jean (1/500). Les personnes atteintes présentent, entre autres, de l'atrophie musculaire et une perte progressive de force musculaire maximale. L'entraînement en force constitue une intervention intéressante et sécuritaire pour contrer la progression des déficiences musculaires. Des données générées par notre groupe de recherche ont démontré une amélioration de la capacité musculaire et fonctionnelle suite à un tel entraînement. Ces mêmes données suggèrent

que l'adaptation musculaire est possible malgré le défaut génétique, mais les processus biologiques sous-jacents demeurent inconnus. **MÉTHODOLOGIE.** Un entraînement en force de 12 semaines a été suivi par 11 hommes atteints de DM1 et des biopsies musculaires ont été collectées avant et après. Le protéome musculaire a été évalué par chromatographie liquide et spectrométrie de masse en tandem. Une librairie ionique a été élaborée à partir des échantillons musculaires récoltés et combinée avec la base de données SWATH atlas. **RÉSULTATS PRÉLIMINAIRES.** Parmi l'ensemble des protéines identifiées dans les échantillons musculaires, 279 ont été modulées significativement par l'entraînement. Une revue de littérature et l'utilisation d'outils de classification (PANTHER, REACTOME, UniProt) permettront d'identifier les protéines d'intérêt et de les classer selon leurs liens fonctionnels et ceux de leurs voies biologiques avec les résultats cliniques obtenus. **AVANCEMENT DES CONNAISSANCES.** Ces analyses permettront d'identifier des biomarqueurs musculaires d'amélioration clinique, qui pourront éventuellement être mesurés lors d'essais cliniques élaborés pour améliorer la fonction musculaire.

## **O5 - Biallelic variants in the transcription factor PAX7 are a new genetic cause of Myopathy**

Orfi, Z<sup>1</sup> ; Dort, J<sup>1</sup> ; Fabre, P<sup>1</sup> ; Molina, T<sup>1</sup> ; Conte, T<sup>1</sup> ; Pellerito, O<sup>1</sup> ; Campeau, P<sup>1</sup> ; and Dumont, N<sup>1,2</sup>.

<sup>1</sup> University of Montreal, CHU St Justine Research Center, Montreal, QC, Canada

<sup>2</sup> University of Montreal, School of Rehabilitation, Faculty of Medicine, Montreal, QC, Canada

Genetic defect on satellite cells will trigger their self-renewal capacity and their differentiation ability, which in turn will have drastic consequences on skeletal muscle growth, regeneration and development. Specific transcription factors, particularly PAX7, are key regulators of the function of these cells. The consequences of lack of PAX7 in humans have not been yet established. Here we generated iPSC-derived myoblast from a patient with homozygous nonsense variants in the PAX7 gene, and their homologue controls. Using a well-established in-vitro differentiation protocol, we have assessed the function of iPSC-derived myoblasts (proliferation, differentiation, and fusion) by immunofluorescence for different myogenic markers (PAX3, PAX7, MYOD1, MYOG, MYH3) to determine how myogenesis is affected by PAX7 variants. Moreover, single cell RNA sequencing analysis was performed to comprehend the mechanism of PAX7 action on human muscle stem cell self-renewal ability and identity process. Although PAX7 was not mandatory for myogenesis during in-vitro iPSC to myoblast differentiation, its implication on muscle stem cell self-renewal and identity is more significant during regeneration. Therefore, we propose to generate 3D engineered skeletal muscle tissue from iPSC and induce cardiotoxin injury in order to monitor muscle stem cell self-renewal capacity during regeneration in ex-vivo model. Finally, we have also transplanted iPSC-derived myoblasts from patient and controls in immuno-suppressed mdx mice to assess how PAX7 is implicated in regeneration and muscle stem cell identity in-vivo. Our findings are the first to clearly establish causality between pathogenic variants in PAX7 and a new genetic cause of myopathy.

## O6 - Exploiting the conformational regulation of ELMO proteins reveals that myoblast fusion can be exploited for regenerative therapies in muscle diseases

Tran V<sup>1,2</sup>, Thibault M-P<sup>1</sup>, Killoran R<sup>2,3</sup>, Smith M J<sup>2,3</sup> and Côté JF<sup>1,2,4</sup>.

<sup>1</sup> Montreal Clinical Research Institute (IRCM).

<sup>2</sup> Université de Montréal

<sup>3</sup> Institute for Research in Immunology and Cancer (IRIC)

<sup>4</sup> McGill University

Myoblast fusion during myogenesis is central to the formation of multinucleated fibres. We recently mapped a pathway involved in this cellular process, where DOCK1 plays an evolutionarily conserved role. We also showed that BAI3 promotes fusion by engaging DOCK1-RAC signalling via ELMO. Mechanistically, we established that ELMO switch between open/closed conformations, therefore providing a molecular checkpoint for RAC activation by DOCK1. Hence, our hypothesis is that ELMO1/2 are key regulators of myoblast fusion and that manipulating their conformational state offers an opportunity to test if increasing the activity of the ELMO/DOCK1/RAC pathway can improve muscle regeneration. We investigated whether ELMO is required for embryonic myoblast fusion and we could demonstrate a severe block in fusion when ELMO1/2 were eliminated. This led us to investigate if manipulating the activity of the ELMO/DOCK1/RAC pathway may promote regeneration. We generated knock-in mice in which Elmo2 is maintained in an inactive (Elmo2<sup>RBD</sup>) or active (Elmo2<sup>EID</sup>) conformation. Analysis of Elmo2<sup>EID</sup> muscle showed larger fibres, suggesting that up-regulation of the pathway activity enhances muscle growth. We also found that CTX-induced muscle damage regenerates more efficiently in these mice. Conversely, we observed that decreasing the pathway activity decreased the efficiency of regeneration. Finally, interbreeding of Elmo2<sup>EID</sup> with Dysferlin<sup>KO</sup> mice (mouse model of the Limb-Girdle Muscular Dystrophy type 2B) could rescue their dystrophic phenotype. Collectively, our work revealed a critical role for ELMO in myoblast fusion and provides a proof of concept that activation of signalling pathways promoting fusion may provide therapeutic opportunities for the treatment of myopathies.

## O7 - Édition de génome in vivo dans un modèle murin de tyrosinémie héréditaire de type I

Rivest, JF<sup>1</sup>; Goupil C<sup>1</sup>; Carter, S<sup>1</sup>; Doyon, Y<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Axe Reproduction, santé de la mère et de l'enfant, Centre de recherche du CHU de Québec – Université Laval

La tyrosinémie héréditaire de type 1 (HT1) est une maladie génétique orpheline dont la prévalence est particulièrement élevée dans certaines régions du Québec. La HT1 est causée par l'absence d'une copie fonctionnelle du gène FAH qui code pour la fumarylacétoacétate hydrolase, la dernière enzyme de la voie catabolique de la tyrosine. L'absence de cette enzyme

résulte en l'accumulation de métabolites toxiques qui entraînent des syndromes hépataux-rénaux graves menant généralement à l'hépatocarcinome. La prise de nitisinone (NTBC), un inhibiteur de l'enzyme HPD située en amont de l'enzyme FAH dans cette voie catabolique, permet aux patients HT1 de survivre jusqu'à l'âge adulte, mais ils demeurent à fort risque d'hépatocarcinome.

Nous présentons deux stratégies d'édition génique *in vivo* pour corriger au foie le phénotype de souris Fah<sup>Δexon5</sup>, un modèle de HT1. Nous montrons d'abord que la réorientation métabolique engendrée par l'inactivation du gène Hpd murin par la nucléase St1Cas9 permet de corriger rapidement le phénotype de HT1 à long terme. Nous présentons également une stratégie de correction du gène Fah par réparation par homologie (HDR) qui permettrait de corriger la majorité des mutations connues pour causer la HT1 chez l'humain (95/98). Nos données préliminaires indiquent que la coadministration d'une paire nucléase-ARN guide ciblant le premier intron du gène Fah murin et d'un ADN donneur de réparation comprenant la séquence codante des exons 2-14 du gène FAH humain permet de corriger le phénotype des souris Fah<sup>Δexon5</sup>. Les approches présentées ici pourront être utilisées pour le développement de traitements novateurs pour d'autres maladies orphelines.

## **O8 - Using Induced Pluripotent Stem Cells to Understand Esophageal-Tracheal Separation and Esophageal Atresia**

Raad Suleen<sup>1</sup>, David Anu<sup>1</sup>, Faure Christophe<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Esophageal Development and Engineering Laboratory, Sainte-Justine Research Centre, Montreal, Quebec, Canada.

<sup>2</sup>Esophageal Atresia Clinic and Division of Pediatric Gastroenterology Hepatology and Nutrition, CHU Sainte Justine, Université de Montréal, Montréal, Quebec, Canada

Esophageal atresia/tracheoesophageal fistula (EA/TEF) is a congenital anomaly occurring in 1 in 3000 births. The molecular and cellular mechanisms that regulate trachea-esophageal separation are poorly understood. Induced pluripotent stem cells (iPSCs) provide an opportunity to understand human embryonic development and could be used to elucidate mechanisms associated with EA/TEF.

To understand abnormal foregut specification, we used iPSCs derived from healthy individuals and EA/TEF patients. Directed differentiation of iPSCs towards different development stages, such as definitive endoderm, anterior foregut, esophageal and tracheal epithelium, were confirmed with immunofluorescence, qPCR, and RNA sequencing analysis. Furthermore, esophageal epithelial organoids were generated and matured to determine cellular organization and morphology in a 3D environment.

Expression of endodermal markers CXCR4, SOX17, GATA4, and FOXA2 were similar in both patient and healthy differentiated cells. Microscopic observation revealed differences in the structural characteristics between patient and healthy cells beginning at the anterior foregut stage, with decreased gene and protein expression of key transcriptional factor SOX2 in patient-

derived cells. Additionally, a significant increase in the expression of NKX2.1, a tracheal marker, was observed in the patient-derived esophageal epithelium. Following histological analysis, we observed differences in the cellular organization, as well as a lower expression of KRT4, and an increased expression of NKX2.1 in patient-derived esophageal organoids. Furthermore, NKX2.1 expression was lower in patient-derived tracheal epithelium compared to its expression in healthy cells.

In conclusion, we hypothesize that a transient dysregulation of key transcription factors SOX2 and NKX2.1 in patient-derived cells could be responsible for abnormal esophageal and tracheal development.

## **O9 - Functional characterization of RARB mutant alleles identified in the PDAC syndrome using the zebrafish**

Claudie Comeau<sup>1,2</sup>, Marie-Claude Guyot<sup>1</sup>, Mingqin Wang<sup>1</sup>, Zoha Kibar<sup>1,2</sup> et Jacques L Michaud<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Centre Hospitalier Universitaire Sainte-Justine Research Center, Montreal, <sup>2</sup>Department of Biochemistry and Molecular Medicine University of Montreal

Retinoic acid (RA) is required for the development of several organs, including the brain, eye, heart, and lungs. Both loss and gain of RA signalling disrupt the development of these organs, indicating that its precise regulation is required for appropriate development. RA can bind to retinoic acid receptors (RARs), which are transcription factors that modulate target genes expression. De novo mutations in the RARB gene lead to a severe rare and complex syndrome called PDAC characterized mainly by anophthalmia and/or microphthalmia, pulmonary hypoplasia, diaphragmatic hernia and cardiac defects. In total, our group have identified 15 pathogenic variants in RARB in more than 30 patients affected with PDAC. Some of these variants induce gain-of-function (GOF) whereas others act in a dominant-negative (DN) manner in cell-based transcriptional assays. The goal of this project is to use the zebrafish model to study the functional impact of RARB variants in vivo. We found that expression of wild-type human RARB RNA in zebrafish caused microphthalmia, swim bladder defects and curvature of the body axis. The introduction of a non-sense variant (p.K102X) abolished these effects. We are currently testing the impact of putative GOF (p.R269T, p.R387C) and DN (p.M290R, p.L402P, p.S398X) on this RARB activity. We will conduct overexpression assays with these mutants and study the resulting phenotype to further investigate their mode of action. A better understanding of the molecular mechanism of RAR $\beta$  during development might help develop effective therapeutic strategies through the modulation of the RA signaling.

## O10 - Fam172a interagit avec Ago2 comme régulateur de multiples aspects du développement oculaire

E. Leduc<sup>1</sup>, F.-A. Bérubé-Simard<sup>1,2</sup>, M. Oubaha<sup>1</sup> et N. Pilon<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Département des sciences biologiques, Université du Québec à Montréal, Montréal, Canada

<sup>2</sup>Centre de recherche du Centre hospitalier universitaire de Québec, Université Laval, Québec, Canada

Le syndrome CHARGE - Coloboma, Heart defects, Atresia choanae, Retarded growth and development, Genital abnormalities and Ear anomalies - est une maladie génétique rare engendrée par un défaut de développement des cellules de la crête neurale (CCNs). Le modèle de souris Toupee (Fam172a<sup>Tp/Tp</sup>), généré par mutagenèse insertionnelle du gène Fam172a, récapitule le syndrome CHARGE et présente, entre autres anomalies, le colobome oculaire, mais également de la microphthalmie et de l'anophthalmie. À ces anomalies, formant le spectre MAC, se sont récemment ajoutées l'énophthalmie et la déplétion des cellules ganglionnaires, permettant ainsi l'association entre une mutation de Fam172a et un vaste éventail d'anomalies oculaires. Des coupes histologiques ont révélé les premiers signes d'altération du développement de la cupule optique au stade embryonnaire E11.5. De façon intéressante, l'analyse transcriptomique des CCNs de Fam172a<sup>Tp/Tp</sup> précédant l'apparition des défauts, à E10.5, montre une dérégulation importante de gènes clés du développement oculaire (Mitf, Sox2, Tfp2a, Yap1,...). Parallèlement, de précédentes expériences ayant démontré que Fam172a est un cofacteur d'Ago2 dans la régulation de l'épissage alternatif et de la transcription, le modèle double mutant Ago2<sup>ckO/ckO</sup>::Fam172a<sup>Tp/+</sup> a été généré par délétion d'Ago2 dans les CCNs. L'incidence accrue de colobome et de microphthalmie chez ces individus a permis d'élaborer l'hypothèse selon laquelle Fam172a agit en tant que cofacteur d'Ago2 lors du développement oculaire via la régulation de la transcription de gènes mi-précoces du développement. La caractérisation des mécanismes moléculaires impliqués pourrait alors permettre d'identifier de nouvelles cibles thérapeutiques pour des pathologies oculaires associées - et non associées - au syndrome CHARGE.

## O11 - Abnormal skeletal development and highly mineralized inclusions in vertebrae in a zebrafish model of CHARGE syndrome

Maximilian Breuer<sup>1</sup>; Maximilian Rummler<sup>2</sup>; Charlotte Zaouter<sup>1</sup>; Bettina M. Willie<sup>2</sup>; Kessen Patten<sup>1</sup>

<sup>1</sup>INRS – Centre Armand Frappier Santé Biotechnologie, 531 Boulevard des Prairies, Laval, QC, Canada, H7V 1B7

<sup>2</sup>Research Centre, Shriners Hospital for Children-Canada, Department of Pediatric Surgery, McGill University, 1003 Decarie Blvd, Montreal, Canada H4A 0A9

CHARGE syndrome is caused primarily by mutations in the chromatin remodeller, CHD7. CHARGE patients, among other symptoms, present with craniofacial abnormalities. Furthermore, patients display features of idiopathic scoliosis in over 60% of cases, reduced bone mineral density and osteopenia. Effective disease models are sparse, and the underlying mechanisms remain elusive. Here, we detect and quantitatively analyze skeletal abnormalities in adult *chd7*<sup>-/-</sup> zebrafish and young larvae.

Our study is the first to identify that young *chd7*<sup>-/-</sup> larvae present with craniofacial dysmorphism, as well as scoliosis and kyphosis. Gene expression analysis confirmed the significant reduction of osteoblast markers and Runx2 targets. Using MicroCT analyses, we further characterized structural abnormalities in adult *chd7*<sup>-/-</sup> fish. All structural entities of the skeleton i.e., skull, Weberian apparatus, precaudal vertebrae and caudal vertebrae show significantly altered morphology along with highly variable bone mineral density and bone volume. Strikingly, in *chd7*<sup>-/-</sup> fish we observed highly mineralized inclusions in the vertebral structure. Finally, we detected a specific depletion in the expression of *col2a1a* in cartilage along with a significantly reduced number of chondrocytes.

Our study is the first to elucidate the mechanisms underlying skeletal development in both larvae and adult *chd7*<sup>-/-</sup> zebrafish resulting in craniofacial and spinal deformities. To investigate the underlying pathways of skeletal deformities in CHARGE syndrome, the *chd7*<sup>-/-</sup> zebrafish will be greatly advantageous.

## O12 - The extracellular matrix protein MIG-6/papilin mediates the maintenance of neuronal architecture

Malika Nadour\*, Marie Biard, Lise Rivollet\*, Andrea Thackeray<sup>^</sup>, Philippe St-Louis\*, Claire B nard\*<sup>^</sup>

\*Dept Biological Sciences, CERMO-FC Research Center, Universit  du Qu bec   Montr al, Canada

<sup>^</sup>Dept Neurobiology, University of Massachusetts Medical School, USA

After the initial assembly of the nervous system during embryogenesis, neuronal circuits need to persist lifelong for neural circuits to remain functional, in the face of maturation, growth, body movements, and aging. How the nervous system is protected throughout life is not understood. Our research using *C. elegans* has demonstrated that there are molecular mechanisms actively maintaining, in cell-specific manner, the architecture of the nervous system (B nard and Hobert, 2009). Through our genetic screen, we identified the gene *mig-6/papilin* to mediate neuronal maintenance: loss of function of *mig-6/papilin* after embryogenesis is sufficient to suppresses the progressive disorganization of *sax-7/L1CAM* mutants defects, suggesting antagonistic roles and highlighting post-developmental role of *mig-6* in this context. We also find that *mig-6* function depends on the gene *mig-17* encoding a secreted ADAMTS enzyme. Our confocal microscopy analysis of extracellular matrix (ECM) reveals abnormal accumulations of collagen type IV/EMB-9 and laminin. Thus, MIG-6/Papilin's impact on the state of the ECM that ensheathes ganglia and fascicles may ensure a balance of adhesion and flexibility between neurons and their surrounding environment, enabling neuronal circuits to endure lifelong stress. Mutations in ECM genes cause a wide range of rare genetic connective tissues disorders as corneal dystrophies, muscular dystrophy and geleophysic dysplasia (Hubmacher et al, 2015; Lamand  and Bateman 2019). Understanding general principles of the maintenance of neuronal architecture and connectivity may help identify key factors influencing the onset and progression of neurodegenerative conditions and understand the molecular pathogenesis of some rare diseases.

## Titre et lien vers les présentations vidéo

### **Analyse métabolomique de l'épidermolyse bulleuse simple**

Ons Ousji, UQAM

<https://urlz.fr/edaQ>

### **Bicaudal C mutation reveals core conserved mechanisms of renal cyst formation**

Chiara Gamberi, Concordia University

<https://urlz.fr/edal>

### **Targeting adipogenesis with green tea derived catechins: An impact on the paracrine regulation of triple-negative breast cancer progression**

Narjara Gonzalez, UQAM

<https://urlz.fr/eday>

### **Effet de la déplétion de PALB2 sur l'activation de la voie cGAS-STING**

Karima Landelouci, UQTR

<https://urlz.fr/edbU>

### **Impact de la diète cétogène sur le profil protéique d'un modèle de souris pour la maladie de Krabbe**

Gaëtan Ravaut, UQAM

<https://urlz.fr/edbl>

### **MIG-6/Papilin's C-term PLAC domain regulates the extracellular matrix composition and affects NOTCH signaling**

Pier-Olivier Martel, UQTR

<https://urlz.fr/edbt>

### **Peculiar phenotypic and functional characteristics of pulmonary mucosal CD8 T-cells compared to peripheral blood**

Yulia Alexandrova, UQAM, McGill

<https://urlz.fr/edbj>

### **Allele-specific CRISPR/Cas9 cleavage approach for two epidermolysis bullosa simplex mutations**

Mbarka Bchetnia, UQAC

<https://urlz.fr/edb8>

### **Développement des mélanocytes dans le syndrome de Waardenburg-Shah**

Grégoire Bonnamour, UQAM

<https://urlz.fr/edb1>

### **Développement de méthode LC-MS/MS pour l'étude protéomique de larmes de patients atteints de maladies oculaires**

Maggy Lépine, UQAM

<https://urlz.fr/edaU>

**Analyzing new ways to treat Hirschsprung disease**

Nejia Lassoued, UQAM

<https://urlz.fr/edaA>

**Manipulations morphologiques et métaboliques des mitochondries par le virus Zika**

Wesley Freppel, INRS

<https://urlz.fr/edaE>

**Nouveaux outils moléculaires pour déterminer l'impact de la SUMOylation sur des voies cellulaires choisies**

AntoineBouchard, UQAM

<https://urlz.fr/edc0>

**Design, synthèse et évaluation biologique de nouveaux dimères de la testostérone**

Alexis Paquin, UQTR

<https://urlz.fr/edbR>

**Le poisson-zèbre : un nouveau modèle d'infection in vivo pour l'étude de la neuropathogénèse du virus Zika**

Aïssatou Aïcha Sow, INRS

<https://urlz.fr/edbj>

**Élucidation du réseau de régulation génétique contrôlant la gliogenèse du système nerveux entérique**

Marie Lefèvre, UQAM

<https://urlz.fr/edby>

**Exploration du rôle des macrophages concernant la déficience du fer et la hausse d'érythropoïèse dans la polycythaemia vera**

Philippe St-louis, UQAM

<https://urlz.fr/edbr>

**Mécanismes de régulation de la morphogénèse de cellules polarisées chez C. elegans**

Yann Chabi, UQAM

<https://urlz.fr/edbh>

**ALS gene, C9orf72, loss of function Zebrafish model shows motor and synaptic defects**

Zoé Butti, INRS

<https://urlz.fr/edb5>

**Mitochondria-Derived Vesicles prevent inflammation by controlling the inclusion of mitochondrial proteins into extracellular vesicles**

Kiran Todkar, UQTR

<https://urlz.fr/edaZ>

**Impact de l'hémine sur la résorption osseuse médiée par les ostéoclastes**

Nicolas Pouderous, UQAM

<https://urlz.fr/edaS>

**An alkaloid extracted from the senegalese flora inhibits replication of the dengue virus genomic RNA**

Lionel Berthoux, UQTR

<https://urlz.fr/edaL>

**Regulation of cancer stem cell metabolism and mitochondrial dynamics by extra cellular matrix**

Gatti Priya, UQTR

<https://urlz.fr/edaN>

**Rôles des protéoglycanes à chaînes héparane sulfate dans le contrôle du nombre d'extensions cellulaires polarisées**

Raphaël DIMA, UQAM

<https://urlz.fr/edbX>

**Erythrocytes as a complex membrane system to elucidate plasma membrane perturbations associated with amyloid-related disorders**

Mathew Sebastiao, UQAM

<https://urlz.fr/edbO>

**L'interaction fonctionnelle entre RNF167 et UBE2D1 et UBE2N est un mécanisme moléculaire impliqué dans l'ubiquitination de la sous-unité GluA2 du récepteur AMPA**

Kim Ghilarducci, UQAM

<https://urlz.fr/edbF>

**New insights into the roles of cell surface glycosaminoglycans in plasma membrane perturbation associated with amyloidoses**

Noé Quittot, UQAM

<https://urlz.fr/edbv>

**Distinct regulatory T-cell signature of successfully ART-treated HIV-infected individuals with coronary artery disease**

Alexis Yero, UQAM

<https://urlz.fr/edbm>

**Interaction de la dyskérine avec des formes mutées de SHQ1 liées à un nouveau désordre neurologique**

Alidou-D'anjou Ismaël, UQAM

<https://urlz.fr/edbb>

**Dissecting the molecular mechanisms involved in dysregulated host cell responses during toxoplasmosis**

Andrés Felipe Díez Mejía, INRS

<https://urlz.fr/edb4>

**Drug repurposing for Duchenne Muscular Dystrophy using phenotype-based drug screening**

Estefania Carrillo, Université de Montréal

<https://urlz.fr/edaR>

**Étude de la fonction et des mécanismes de régulation de Nr2f1 dans la différenciation des cellules gliales entériques**

Baptiste Charrier, UQAM

<https://urlz.fr/edaY>

**Développement, criblage et optimisation de nouveaux composés anti-inflammatoires/ anticancéreux à partir d'un dérivé de l'acide para-aminobenzoïque : le DAB-2-28**

Francis Cloutier, UQTR

<https://urlz.fr/edaJ>

**Impact de la protéine virale tégumentaire VP16 sur l'inhibition de l'infection du virus herpès simplex 1 par la protéines cellulaire Upstream Binding Factor**

Gauthier Alfonsi, INRS

<https://urlz.fr/edaz>

**DRP1 regulates nucleoid segregation by modifying endoplasmic reticulum structure**

Hema Saranya Ilamathi, UQTR

<https://urlz.fr/edbW>

**Effet de l'ajout exogène de résolvines sur la fonction des cellules souches musculaires en dystrophie myotonique de type 1**

Ines Mokhtari, UQAC

<https://urlz.fr/edbM>

**Daf-18/PTEN is locally rescued to couple germline stem cell proliferation to oocyte accumulation in *C. elegans***

Jichao Deng, UQTR

<https://urlz.fr/edbD>

**Dépistage des métabolites réactifs par LC-MS/MS en utilisant différents agents de piégeage**

Kahina Chabi, UQAM

<https://urlz.fr/edbu>

**Mechanistic contributions of the lipid peroxidation product 4-hydroxynonenal on amyloid self-assembly and associated cytotoxicity**

Margaryta Babych, UQAM

<https://urlz.fr/edbk>

**Implication de cellules gliales dans la protection à long terme du système nerveux chez *C. elegans***

Marie Biard, UQAM, Université de Montréal

<https://urlz.fr/edb9>

**Élucidation des conversions conformationnelles associées à l'auto-assemblage amyloïde**

Mathilde Fortier, UQAM

<https://urlz.fr/edb3>

**Analyse métabolomique d'urine humains par chromatographie liquide couplée à la spectrométrie de masse**

Myriam Mireault, UQAM

<https://urlz.fr/edaV>

**Modulation de l'auto-assemblage de peptides conjugués au pérylènediimide pour le design de nanoparticules fonctionnelles**

Nadjib Kihal, UQAM

<https://urlz.fr/edaO>

**Rôle anti inflammatoire du TGFB1 sur la voie pro-inflammatoire de l'INFg dans les macrophages et les trophoblastes**

Nihad Khiat, UQTR

<https://urlz.fr/edaH>

**Impact du changement de classe des médiateurs lipidiques bioactifs**

Paul Fabre, Université de Montréal

<https://urlz.fr/edc2>

**Structural conversion of non-toxic amyloids into hypertoxic oligomer-like fibrils**

Phuong Trang Nguyen, UQAM

<https://urlz.fr/edbS>

**Elucidating the role of chd7 in GABAergic network development in the brain using a zebrafish loss-of function model**

Priyanka Jamadagni, INRS

<https://urlz.fr/edbK>

**CLN5 and CLN3 function as a complex to regulate endosome-to-TGN trafficking**

Seda Yasa, INRS

<https://urlz.fr/edbz>

**Study of the FAM172A-AGO2 interaction, and its key role in co-transcriptional alternative splicing**

Sephora Sallis, UQAM

<https://urlz.fr/edbs>

**Diet-derived chemoprevention of epithelial-to-mesenchymal transition through targeting of MT1-MMP-mediated signaling in U87 brain cancer cells**

Souad Djedjai, UQAM

<https://urlz.fr/edbi>

**Targeting muscle stem cells as a therapeutic approach for myotonic dystrophy type 1**

Talita Conte, Université de Montréal

<https://urlz.fr/edb7>

**Epigenetic assessment of foxp3 to determine the different origins of human regulatory T cells (Tregs) during HIV-1 infection**

Tao Shi, UQAM

<https://urlz.fr/edb0>

**L'interaction entre progéniteurs fibro-adipogéniques et médiateurs lipidiques, le nouvel orchestre de la régénération musculaire**

Thomas Molina, CR-CHU Sainte-Justine

<https://urlz.fr/edaT>

**Preliminary Results on Novel Gene Involved in Regulating Differentiation of C2C12 Myoblasts**

Tomer Jordi Chaffer, McGill

<https://urlz.fr/edaM>

**Targeted knockout of GABA-A receptor gamma 2 subunit provokes transient light-induced reflex seizures in zebrafish larvae**

Uday Praful Kundap, CR-CHUM

<https://urlz.fr/edaD>

**Maintenance à long terme de l'organisation et de la connectivité neuronale : étude des rôles de la matrice extracellulaire**

Valérie Fontaine, UQAM

<https://urlz.fr/edbZ>

**Novel neurodevelopmental genes in C. elegans**

Victoria Cerdeira, UQAM

<https://urlz.fr/edbQ>

**Design of Self-Assembled Synthetic Nanorods for Vaccine Applications**

Mélanie Côté-Cyr, UQAM

<https://urlz.fr/edbH>

**Développement d'une nouvelle thérapie ciblée contre les cancers du sein hormono-dépendants et chimiorésistants à base des hybrides œstrogène-platine et des agents anti-inflammatoires**

Yassine Oufqir, UQTR

<https://urlz.fr/edbx>

**Loss of ligand-dependent oligomerization may be a pathogenic mechanism underlying CASK mutations**

Yingzhou Edward Pan, INRS

<https://urlz.fr/edbo>

**The sigma-1 receptor: a molecular hub for psychostimulant drugs in the nucleus accumbens**

Victoria Le Corvec, UQAM

<https://urlz.fr/edbe>

## Liste des participant.es

Aamina Aiouaz	Gaëtan Ravaut	Malika Oubaha	Rodolphe Soret
Abdoul Razak Sango	Gauthier Alfonsi	Marc Germain	Said Kourrich
Ahmed Fnaïche	Genevieve Bourret	Marc Lussier	Sara Benhammouda
Aïssatou Aïcha Sow	Gervais Bérubé	Margaryta Babych	Seda Yasa
Alexandre Légiot	Gilles Gouspillou	Marie Biard	Sephora Sallis
Alexis Paquin	Grégoire Bonnamour	Marie Lefèvre	Souad Djedjai
Alexis Yero	Hema Saranya Ilamathi	Maritza Jaramillo	Stephane Lefrancois
Ali Nazemi	Hernance Beaud	Marjorie Labrecque	Steve Bourgault
Amine Remita	Hwai-Chien Chan	Martine Tetreault	Steven Kembel
Amira Aoussim	Ines Mokhtari	Mathew Sebastiao	Suleen Raad
Andrés Felipe Díez Mejía	Isabelle Plante	Mathilde Fortier	Talita Conte
Angela Pearson	Ismaël Alidou-D'Anjou	Maude Dulac	Tao Shi
Antoine Bouchard	Jean-Francois Cote	Maximilian Breuer	Tatiana Cardinal
Antoine Jutras-Carignan	Jean-François Rivest	Mbarka Bchetnia	Tatiana Scorza
Audrey Dufour	Jeannick Adoutoro	Mélanie Côté-Cyr	Thomas Molina
Baptiste Charrier	Jean-Philippe Leduc-	Michelle El Khoury	Tomer Jordi Chaffer
Benoit Barbeau	Gaudet	Mouna Tlili	Trisha Tee
Benoît Vanderperre	Jichao Deng	Myriam Mireault	Uday Praful Kundap
Bernard Brais	Juliette Maes	Nadjib KIHAL	Valerie Cabana
Bianca Bueno	Justine Rousseau	Narjara Gonzalez	Valérie Fontaine
Borhane Annabi	Kahina Chabi	Nassima Fodil	Véronik Lachance
Catherine Ménard	Karima Landelouci	Nejia Lassoued	Victoria Cerdeira
Catherine Mounier	Kessen Patten	Nicolas Pilon	Victoria Le Corvec
Cathy Vaillancourt	Kim Ghilarducci	Nicolas Pouderous	Viviane Tran
Chiara Gamberi	Kiran Todkar	Nihad khat	Wesley Freppel
Claire Bénard	Krista Heinonen	Noé Quittot	Ximena Zottig
Claudie Comeau	Laurent Cappadocia	Normand Lapierre	Yann Chabi
Clément Mazeaud	Laurent Chatel-Chaix	Ons Ousji	Yarelys Elena
Daniel Agudelo	Laurie Gauthier	Patrick Narbonne	Augusto Jimenez
Elise Duchesne	Léa Mélin	Paul Fabre	Yassine Oufqir
Elizabeth Leduc	Lekha Sleno	Philippe Campeau	Yingzhou Edward Pan
Eric Samarut	Lionel Berthoux	Philippe St-louis	Yulia Alexandrova
Estefania Carrillo	Lise Rivollet	Phuong Trang Nguyen	Zakaria Orfi
Fabio Bandeira	Lovatiana	Pier-Olivier Martel	Zoé Butti
Felipe Broering	Andriamboavonjy	Priya Priya	Zoé Joly-Lopez
Felix Lamontagne	Maggy Lépine	Priyanka Jamadagni	
Francis Cloutier	Malika Nadour	Raphaël DIMA	