



CHERCHEUR

Jacques L. Michaud, MD, FRCP

Université de Montréal, Faculté de médecine
Départements de pédiatrie et de neurosciences

Centre de recherche du CHU Sainte-Justine

THÈME DE RECHERCHE

Désordres du neuro-développement

PUBLICATIONS

*sélection de [Pubmed](#)

Son JE, Dou Z, Wanggou S, Chan J, Mo R et al. (2021). Ectopic misexpression of *lrx3* and *lrx5* in the paraventricular nucleus of the hypothalamus contributes to defects in *Sim1* haploinsufficiency. *Science Advances*, 7: eabh4503.

Hamdan FF, Myers CT, Cossette P, Lemay P, Spiegelman D et al. (2017). High rate of recurrent de novo mutations in developmental and epileptic encephalopathies. *American Journal of Human Genetics*, 101:664-685.

Berryer MH, Chattopadhyaya B, Xing P, Riebe I, Bosoi C et al. (2016). Decrease of *Syngap1* in GABAergic cells impairs inhibitory synapse development, synaptic inhibition and cognitive function. *Nature Communications*, 7:13340 (14 pages).

Ruzzo EK, Capo-Chichi J-M, Ben-Zeev B, Chitayat D, Mao H et al. (2013). Deficiency of asparagine synthetase causes congenital microcephaly and a progressive form of encephalopathy. *Neuron*, 80:429-41.

Hamdan FF, Gauthier J, Spiegelman D, Noreau A, Yang Y et al. (2009). Mutations in *SYNGAP1* in non-syndromic mental retardation. *New England Journal of Medicine*, 360:599-605.

Titres

Professeur titulaire, Départements de pédiatrie et de neurosciences, Faculté de médecine, Université de Montréal

Directeur, Centre de recherche du CHU Sainte-Justine

Directeur, Centre Québécois de Génomique Clinique

Médecin généticien, Service de génétique médicale, CHU Sainte-Justine

Intérêts de recherche

Mes intérêts de recherche sont centrés sur la génétique des désordres du neuro-développement, incluant la déficience intellectuelle, l'autisme et l'épilepsie. Nous mettons à profit des approches génomiques pour identifier les gènes associés à ces désordres. Nous visons aussi à étudier la fonction de certains de ces gènes dans des modèles cellulaires et animaux dans la perspective de développer des stratégies thérapeutiques.

En parallèle, mon groupe travaille à valider et intégrer les analyses génomiques pour l'investigation clinique des maladies rares dans le cadre des activités du Centre Québécois de Génomique Clinique, un actif du Réseau de santé québécois qui est hébergé au CHU Ste-Justine. Plus spécifiquement, nous cherchons à développer et évaluer les modalités optimales de l'utilisation de ces analyses en clinique.

Formation

1983-1988 – Doctorat en médecine, Université de Montréal

1984-1990 – Maîtrise en sciences cliniques, Faculté des études supérieures, Université de Montréal

1988-1992 – Résidence en pédiatrie, CHU Sainte-Justine, Université de Montréal

1991-1994 – Résidence en génétique médicale, CHU Sainte-Justine, Université de Montréal et SickKids, University of Toronto

1994-1997 – Post-doctorat, Institut d'Embryologie Cellulaire et Moléculaire du Collège de France et du CNRS

1997-1999 - Post-doctorat, Department of Embryology, Carnegie Institution of Washington/Johns Hopkins University

Sommaire de carrière

2019- aujourd'hui – Directeur, Centre Québécois de Génomique Clinique

2017 - aujourd'hui – Directeur, Centre de recherche du CHU Sainte-Justine

2014 - aujourd'hui – Professeur au Département de neurosciences (affiliation secondaire), Faculté de médecine, Université de Montréal

2013 - aujourd'hui – Titulaire, Chaire Jeanne-et-J.-Louis-Lévesque en génétique des maladies du cerveau de l'Université de Montréal

1999 - aujourd'hui – Professeur au Département de pédiatrie, Faculté de médecine, Université de Montréal

1999 - aujourd'hui – Médecin généticien, Service de génétique médicale, CHU Sainte-Justine

1999 - aujourd'hui – Chercheur, axe Cerveau et développement de l'enfant, Centre de recherche du CHU Sainte-Justine

Prix et distinctions

2020 – Pediatric Academic Leadership Clinician Investigator Award (décerné annuellement par les Directeurs des départements de pédiatrie du Canada)

2015 – Prix d'excellence / Spécialiste de l'année du Collège Royal des Médecins et Chirurgiens du Canada (région du Québec)

2010 – Prix Recherche – Gala Reconnaissance, CHU Sainte-Justine

2010 – Chercheur National du FRSQ

2007 – Clinicien-chercheur de l'Institut de Génétique, Instituts de Recherche en Santé du Canada

2007 – Chercheur-boursier (Senior) du FRSQ (décliné pour la période 2007-2009)

2005 – Chercheur-boursier (Junior II) du FRSQ

2004 – Prix d'excellence de la Fondation pour la recherche sur les maladies infantiles

2002 – Chercheur-boursier du FRSQ (décliné)

2002 – Clinicien-chercheur des Instituts de Recherche en Santé du Canada- phase II (renouvellement)

1999 – Chercheur-Boursier (Junior I) du FRSQ (décliné)

1999 – Clinicien-Chercheur du Conseil de Recherches Médicales du Canada – phase II

1994 – Clinicien-Chercheur du Conseil de Recherches Médicales du Canada - phase I

1993 – Prix Wyeth pour la meilleure présentation (catégorie « fellow ») au Congrès des résidents en pédiatrie de l'Université de Montréal

1993 – Prix Mead Johnson Canada-Cinquième Symposium Annuel des Résidents et Fellows en Pédiatrie du Canada

1992 – Prix Wyeth pour la meilleure présentation (catégorie résident) au Congrès des résidents en pédiatrie de l'Université de Montréal

1991 – Prix Étudiant de la Société Canadienne de Recherche Clinique

1985 – Prix Bristol, Mosby et Lange pour excellence académique (meilleure moyenne cumulative durant la troisième année du programme de doctorat en médecine de l'Université de Montréal)

1984 – Bourse de stagiaire d'été Terry Fox, Institut National du Cancer du Canada