



Dr Audrey Meunier

GÉNÉTIQUE OPHTALMOLOGIQUE

15 Drève du Vivier - 1480 Oisquercq
+32 (0)2 201 60 00 - info@drmeunier.be



Diplômes et certificats

2018	Certificat de formation à la recherche (CFR), ULB
2017	Clinical Electrophysiology of Vision Course, Postgraduate Medical Education Centre Moorfields Eye Hospital
2016	Certificate of higher Education in Human Genetics, ULB and Belgian Society of Human Genetics (BSHG)
2016 - 2022	Good Clinical Practice TRREE
2015	DU d'exploration de la fonction visuelle, Université Paris-Diderot, France
2013	DU de Pathologies héréditaires de la rétine et du nerf optique, INSERM-Université de médecine, Montpellier, France
2012	DU de Neuro-ophtalmologie, Université Pierre et Marie Curie, Paris, France
2011	Excellence in Education EBO European Board of Ophthalmology, Paris, France
2007 - 2011	Diplôme de Spécialisation en Ophtalmologie Candidat médecin spécialiste en ophtalmologie (CHU Saint-Pierre, CHU Brugmann, Hôpital des Enfants Reine Fabiola) Bruxelles, Belgique
2003 - 2007	Diplôme de Docteur en médecine, Université Libre de Bruxelles, Belgique
2006 - 2007	Stage de recherche en génétique médicale, IRIBHM, Professeur Abramowicz, ULB
2000 - 2003	Diplôme de candidature médecine, Université de Mons-Hainaut, Belgique



Expérience professionnelle

2022	Médecin collaborateur scientifique à l'UZ Gent
Depuis 2020	Responsable des unités de génétique ophtalmologique et électrophysiologie oculaire au sein du service d'ophtalmologie au CHU Saint-Pierre, Bruxelles
Depuis 2017	Médecin chercheur au service de génétique de l'hôpital Erasme - Centre de Génétique Humaine de l'ULB
Depuis 2016	PHD student ULB (Prof. Abramowicz Belgique) Thèse de sciences en cotutelle avec UMPC (Prof. Hamel, Université de médecine de Montpellier, France) - suite au décès du Prof. Hamel en août 2017, poursuite uniquement à l'ULB avec le Professeur Leroy de l'UZ Gent
Depuis 2016	Chef de clinique adjoint, CHU Saint-Pierre, Bruxelles
Depuis 2016	Collaboration au groupe de génodermatose du CHU Saint-Pierre
2014 - 2020	Consultante en ophtalmologie génétique, Hôpital Erasme, Bruxelles
Depuis 2011	Responsable des unités de génétique ophtalmologique, neuro-ophtalmologie et électrophysiologie oculaire au sein du service d'ophtalmologie au CHU Saint-Pierre, Bruxelles

2011 - 2017	Consultante en ophtalmologie (consultations générales, glaucome, pédiatrie et neuro-ophtalmologie)
2010 - 2011	Formation en glaucome par le Docteur Deflorenne, Docteur Janssens et le Docteur Bartik, CHU Saint-Pierre et CHU Brugmann, Belgique
2008, 2010	Formation en ophtalmologie pédiatrique et strabisme médical aux côtés du Professeur Roulez et Docteur De Jong, Hôpital des Enfants Reine Fabiola, Belgique
2007 - 2010	Formation en pathologies inflammatoires et de surface oculaire auprès du Docteur Caspers et le Professeur Willermain, CHU Saint-Pierre, Belgique
2007 - 2011	Formation en rétine médicale et DMLA auprès du Professeur Verougstraete et du Docteur Postelmans, CHU Brugmann, Belgique
2007 - 2011	Formation en pathologies vitro-rétiniennes auprès du Professeur Libert et du Docteur Janssens (diagnostic et prise en charge médicale), CHU Saint-Pierre, Belgique
2006 - 2007	Mémoire de doctorat de médecine en génétique médicale avec le Professeur Abramowicz et découverte du locus d'un nouveau syndrome rare de microcéphalie



Bourses

2022	Lauréate de la fondation André Vésale - Bourse « de la Fondation Bernheim »
2019	Prix de la fondation Paul Holden. Prix de la meilleur présentation. European society of human genetics (Eshg) à Bertinoro
2017	Lauréate de la fondation André Vésale - Bourse Nic Goffart
2016	Lauréate de la bourse Emile Saucez-Van-Poucke
2016	Lauréate de la fondation André Vésale



Associations

2021-2025	Vice-présidente de la « Société Belge d'Ophtalmologie » (SBO)
2024	Membre de la société GoOD (The Genetics of Ocular Development Society)
2021	Membre du conseil d'administration de la « Société Belge d'Ophtalmologie » (SBO)
2021	Membres du groupe SENSGENE
2017	Membre de « l'international society for genetic eye diseases and retinoblastoma »
2015 - 2017	Membre du conseil d'administration de la Société d'explorations visuelles et électrophysiologie (SEVE)
Depuis 2016	Membre du conseil d'administration et du comité scientifique de l'association « Rétina pigmentosa »
Depuis 2014	Membre de la société de génétique ophtalmologique française (SGOF), France
2014-2022	Membre du conseil d'administration de la société de génétique ophtalmologique française (SGOF), France
Depuis 2015	Membre de la société belge d'ophtalmologie pédiatrique et basse vision (Ped&Low)
2015	Membre de la société européenne de Génétique humaine (ESHG)
Depuis 2014	Membre du club de neuro-ophtalmologie francophone (CNOF), France
Depuis 2014	Membre du « Neuro-ophtalmology club » (NOC), Belgique



Études scientifiques

- Investigateur principal « Contribution of Next generation sequencing to improve diagnosis of genetic aetiologies in retinal detachment » (en cours) Dr Sophie Caspers, Dr Reza Ladha, Dr Remi Dewispelaer, Dr Meunier CHU Saint-Pierre, Bruxelles.
- Second investigateur : LT4032-301 In-SIGHT Study : « Efficacy and safety assessment of T4032 (unpreserved bimatoprost 0.01%) versus Lumigan® 0.01% in ocular hypertensive or glaucomatous patients ». (Phase III multicentrique) Firme Théa (Début 2019)

- Investigateur principal. SNT-CRS-002 : « Historical Case Record Survey of Visual Acuity Data from Patients with Leber's Hereditary Optic Neuropathy (LHON) » Début juin 2016 / Santhera Pharmaceuticals
- Investigateur principal : SNT-IV-005 LEROS. « External Natural History Controlled, Open-Label Intervention Study to Assess the Efficacy and Safety of Long-Term Treatment with Raxone® in Leber's Hereditary Optic Neuropathy (LHON) (LEROS) » / Open- Label Study to assess the Efficacy and Safety of Raxone in LHON Patients PI / Début octobre 2016 / / Santhera Pharmaceuticals. Etude de phase IV multicentrique.



Conférences/Communications

Conférences :

- 3/2024 : Oratrice à la Société Belge d'Ophtalmologie (SBO) : réunion de printemps « Errare Humanum Est »
- 5/2023 : Formation aux assistants en Ophtalmologie de l'ULB « Glaucome et aspect génétiques »
- 11/2022 : Oratrice au congrès national de Société Belge d'Ophtalmologie (session SBO) : Diabetes related genetic disease
- 6/2022 : The Patient With Decreased Vision Due to Optic Nerve, Chiasmal Diseases or Retrochiasmal Disease.
- 11/2021 : Conférencière congrès Belge d'ophtalmologie (session SBO)
« Hereditary diseases: genetic counselling and pre-conception diagnosis », Pr Désir (IPG) and Dr Meunier (ULB)
- Conférencière Manama ophtalmo-génétique 2020 « Aspect génétique des neuropathies optiques »
- 12/2019 Congrès de la société belge d'ophtalmologie génétique francophone (SGOF à Gand) « Un gène inattendu responsable d'une atrophie optique bilatérale »
- 5/2016 (Société française d'ophtalmologie) : « Association d'une dysplasie ectodermique hypohidrotique et de dystrophie rétinienne »
- 2014-2015 : Conférences de neuro-ophtalmologie : cours dispensés à l'hôpital Saint-Pierre, Bruxelles
- 2008 « Persistance du Vitré primitif », Session Ped low, Congrès d'ophtalmologie Belge (OB)

Posters :

- 7/2018 « Mutations in exon 13 of USH2A gene in 63 patients with Usher syndrome : clinical data in the aim of exon skipping therapy » Coalition Usher, Maintz, Allemagne
- 10/2018 « Genotype-phenotype correlation in Usher syndrome : a multicentric study cohort of 300 patients » congrès de l'American Academy of Ophthalmology (AAO), Chicago, USA
- 2/2017 Van de Sompele, S., Pécheux, L., Couso, J., Meunier, A., Sanchez, M., & De Baere, E. (2017). Functional characterization of a novel non-coding mutation « Ghent +49A > G » in the iron-responsive element of L-ferritin causing hereditary hyperferritinaemia-cataract syndrome, BSHG congrès
- 10/2015 « Retinitis pigmentosa : a new feature in Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia ? » A. Meunier, C. Vilain, M. Abramowicz congrès EVER

Publications scientifiques :

- Abramowicz, S., Meunier, A., Postelmans, L., Caspers, L., Corazza, F., De Bruyne, M., Van de Sompele, S., De Baere, E., Leroy, B. P., Willermain, F., & Draganova, D. (2024). DIAGNOSTIC YIELD OF AN INHERITED RETINAL DISEASE GENE PANEL IN RETINOPATHY OF UNKNOWN ORIGIN. *Retina (Philadelphia, Pa.)*, 44(9), 1597-1607. <https://doi.org/10.1097/IAE.0000000000004155>
- Bauwens, M., Celik, E., Zur, D., Lin, S., Quinodoz, M., Michaelides, M., Webster, A. R., Van Den Broeck, F., Leroy, B. P., Rizel, L., Moya, A. R., Meunier, A., Tran, H. V., Moulin, A. P., Mahieu, Q., Van Heetvelde, M., Arno, G., Rivolta, C., De Baere, E., & Ben-Yosef, T. (2024). Mutations in SAMD7 cause autosomal-recessive macular dystrophy with or without cone dysfunction. *American journal of human genetics*, 111(2), 393-402. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2024.01.001>
- Yu-Wai-Man, P., Carelli, V., Newman, N. J., Silva, M. J., Linden, A., Van Stavern, G., Szaflik, J. P., Banik, R., Lubiński, W., Pemp, B., Liao, Y.

- J., Subramanian, P. S., Misiuk-Hojfo, M., Newman, S., Castillo, L., Kocięcki, J., Levin, M. H., Muñoz-Negrete, F. J., Yagan, A., Cherninkova, S., ... LEROS Study Group (2024). Therapeutic benefit of idebenone in patients with Leber hereditary optic neuropathy: The LEROS nonrandomized controlled trial. *Cell reports. Medicine*, 5(3), 101437. <https://doi.org/10.1016/j.xcrm.2024.101437>
- Scoppettuolo, P., Retif, C., Kampouridis, S., Meunier, A., & Schulz, J. (2022). MS diagnosis in a male patient with m.11778G > A Leber's hereditary optic neuropathy. *Neurological sciences : official journal of the Italian Neurological Society and of the Italian Society of Clinical Neurophysiology*, 43(10), 6117–6120. <https://doi.org/10.1007/s10072-022-06193-7>
 - Meunier, A., Zanlonghi, X., Roux, A. F., Fils, J. F., Caspers, L., Migeotte, I., Abramowicz, M., & Meunier, I. (2022). Natural history of Usher type 2 with the c.2299delG mutation of USH2A in a large cohort. *Ophthalmic genetics*, 43(4), 470–475. <https://doi.org/10.1080/13816810.2022.2051191>
 - Charif, M., Chevrollier, A., Gueguen, N., Bris, C., Goudenège, D., Desquret-Dumas, V., Leruez, S., Colin, E., Meunier, A., Vignal, C., Smirnov, V., Defoort-Dhellemmes, S., Drumare Bouvet, I., Goizet, C., Votruba, M., Jurkute, N., Yu-Wai-Man, P., Tagliavini, F., Caporali, L., La Morgia, C., ... Lenaers, G. (2020). Mutations in the m-AAA proteases AFG3L2 and SPG7 are causing isolated dominant optic atrophy. *Neurology. Genetics*, 6(3), e428. <https://doi.org/10.1212/NXG.0000000000000428>
 - Tourville, A., Michiels, C., Condroyer, C., Meunier, A., Cordonnier, M., Sahel, J. A., Audo, I., Abramowicz, M., & Zeitz, C. (2019). Identification of a novel GRM6 mutation in a previously described consanguineous family with complete congenital stationary night blindness. *Ophthalmic genetics*, 40(2), 182–184. <https://doi.org/10.1080/13816810.2019.1605389>
 - Van de Sompele, S., Pécheux, L., Couso, J., Meunier, A., Sanchez, M., & De Baere, E. (2017). Functional characterization of a novel non-coding mutation «Ghent +49A > G» in the iron-responsive element of L-ferritin causing hereditary hyperferritinaemia-cataract syndrome. *Scientific reports*, 7(1), 18025. <https://doi.org/10.1038/s41598-017-18326-6>
 - Bazewicz, M., Fikri, J., Martin, C. H., Libois, A., Meunier, A., Fripiat, F., Caspers, L., & Willermain, F. (2011). Drug-induced uveitis in aids patients: two case reports. *Bulletin de la Societe belge d'ophtalmologie*, (318), 19–23.
 - Meunier A, Closset J, Cassart M, Houben JJ, Lingier P Management of congenital and posttraumatic splenic cysts in children. *Hepatogastroenterology*. 2008 Jan-Feb;55(81):286-8.