



## GÉNOPSY


# Recherche

## Thématiques

Les activités de recherche du centre de référence Maladies Rares GéoPsy portent sur :

- > La caractérisation du phénotype psychiatrique et neurocomportemental des affections génétiques
- > L'élaboration d'outils de soins spécifiques (remédiation cognitive)
- > L'évaluation de l'efficacité des traitements médicamenteux et des prises en charge comportementales
- > Le retentissement familial des syndromes rares avec troubles psychiatriques

## Affiliations et collaborations

Les professionnels du Centre de Référence GéoPsy sont affiliés à l'équipe EDR-Psy "Etiopathogénie, Diagnostic et Remédiation cognitive en psychiatrie". Il s'agit d'une équipe du laboratoire mixte de recherche CNRS - UMR 5229 & Université Lyon 1 localisée à [l'Institut des Sciences Cognitives Marc Jeannerod](#). 

Les professionnels du Centre de Référence GéoPsy collaborent avec d'autres laboratoires de recherche dont :

- > [le Centre des Sciences du Goût et de l'alimentation](#)  à DIJON
- > [le laboratoire d'Etude des Mécanismes Cognitifs](#)  à LYON

## Protocoles en cours

**COGNITUS & MOI - Efficacité d'un programme de remédiation cognitive assistée par ordinateur pour l'enfant avec déficience intellectuelle et troubles du comportement** 

*Investigateur coordonnateur : Dr Caroline DEMILY*

*Investigateurs associés : Pr Arnold MUNNICH, Pr Laurence FAIVRE, Pr Sylvie ODENT*

*Promoteur : Centre Hospitalier Le Vinatier*

## **+ EN SAVOIR PLUS**

**Contact** : Mme Marie-Noëlle BABINET

**e-mail** : ✉ [marie-noelle.babinet\(at\)ch-le-vinatier\(dot\)fr](mailto:marie-noelle.babinet(at)ch-le-vinatier(dot)fr)

**Tel** : 04 37 91 51 63

### Objectif de l'étude :

La déficience intellectuelle (DI) chez l'enfant est caractérisée par des limitations significatives du fonctionnement intellectuel et des habiletés adaptatives. L'impact négatif des troubles du comportement installés sur le pronostic fonctionnel des enfants porteurs d'une DI est actuellement bien étayé (recommandation HAS 2015). Les difficultés de scolarisation et de prises en charge qui en découlent handicapent les enfants et leurs parents dans leur quotidien. Les psychotropes prescrits— et en particulier les neuroleptiques - n'ont qu'une action limitée sur le comportement et sont pourvoyeurs d'effets secondaires. Les approches thérapeutiques non médicamenteuses sont nombreuses et adaptables aux besoins et environnement de chaque enfant. S'inscrivant dans une perspective ponctuelle ou durable, elles doivent toujours être préférées au traitement médicamenteux.

Le fonctionnement général et le comportement d'un enfant qui présente une DI peut être amélioré si il reçoit un soutien adapté et évolue dans un cadre favorable et ses capacités se développeront mieux s'il est placé dans un environnement riche en stimulations.

La remédiation cognitive est une thérapeutique rééducative agissant sur les troubles cognitifs. Cette technique recrute les compétences de la personne pour l'aider à développer ses propres stratégies alternatives afin de contourner ses difficultés cognitives. Ce soin est devenu une pièce centrale de l'arsenal thérapeutique en psychiatrie d'adulte. Son utilisation en pédopsychiatrie et en neuropédiatrie demeure plus limitée et aucun programme n'est validé dans cette indication. Quelques études isolées ont montré que l'utilisation de la remédiation cognitive pouvait améliorer le comportement de l'enfant porteur d'une DI ou d'un trouble du spectre autistique. Toutefois, aucune n'a utilisé un programme standardisé, validé et facilement implantable dans les équipes de soins. Notre projet propose la validation d'un nouvel outil informatisé de remédiation cognitive « COGNITUS & MOI » afin d'offrir aux professionnels un outil adapté aux enfants qui présentent une DI. Ce programme a pour objectif d'améliorer les troubles cognitifs attentionnels et visuo-spatiaux qui sont des processus très impliqués dans le comportement social. L'amélioration de l'ensemble de ces processus permettra à l'enfant de mieux gérer ses conduites et son comportement au quotidien.

### Personnes concernées :

Enfants de 6 à 13 ans présentant une déficience intellectuelle légère à modérée et des troubles du comportement.

### Déroulement :

Evaluation neuropsychologique, prise en charge pendant 4 mois, suivi à 6 mois après la prise en charge.

### Lieux de l'étude :

Centre de référence maladies rares GénoPsy, CH Le Vinatier, Lyon

Service de génétique, Institut Imagine, Hôpital Necker, Paris

Service de psychopathologie de l'enfant et de l'adolescent, Hôpital Saint-Anne, Paris

Service de génétique, CHU de Dijon

Statut de l'étude :

Inclusions en cours

## TÉLÉCHARGER

📄 [Plaquette du protocole Cognitus & Moi](#)

RC KID - Développement d'un programme de remédiation de la cognition sociale assisté par ordinateur chez l'enfant porteur de troubles du comportement : validation dans la microdélétion 22q11.2 >

*Investigateur coordonnateur : Dr Caroline DEMILY (MCU-PH)*

*Investigateurs associés : Aurore MOREL, Emilie FAVRE*

*Promoteur : Centre Hospitalier Le Vinatier*

## + EN SAVOIR PLUS

**Contact :** Mme Marie-Noëlle BABINET

e-mail : [marie-noelle.babinet@ch-le-vinatier.fr](mailto:marie-noelle.babinet@ch-le-vinatier.fr)

tel : 04 37 91 51 63

Objectif de l'étude :

La cognition sociale est définie comme l'ensemble des processus qui permettent aux individus de percevoir, d'interpréter rapidement, sans effort et de manière flexible les informations sociales en constant changement et ainsi d'y répondre de manière appropriée. Cette capacité s'acquiert lentement tout au long de l'enfance jusqu'à atteindre un niveau optimal au début de l'adolescence. Il est donc important de proposer au plus tôt des stratégies de soin adaptées aux enfants porteurs d'un trouble de la reconnaissance des expressions faciales.

La forte incidence des troubles de la cognition sociale sur les interactions entretenues avec autrui constitue sans nul doute l'une des causes principales du retrait social, des troubles du comportement et des difficultés d'adaptation dont peuvent souffrir les enfants porteurs d'une microdélétion 22q11.2. Ces troubles ne sont pas

sensibles aux traitements médicamenteux et sont donc particulièrement invalidants. C'est pourquoi dans une perspective ponctuelle ou durable, les approches thérapeutiques non médicamenteuses telles que la remédiation cognitive, adaptable aux besoins et à l'environnement de chaque enfant, doivent toujours être préférées au traitement médicamenteux (recommandation HAS 2015).

La remédiation cognitive est une thérapeutique rééducative agissant sur les troubles cognitifs. Cette technique recrute les compétences de la personne pour l'aider à développer ses propres stratégies alternatives afin de contourner ses difficultés cognitives. Ce soin est devenu une pièce centrale de l'arsenal thérapeutique en psychiatrie d'adulte. Son utilisation en pédopsychiatrie et en neuropédiatrie demeure plus limitée et aucun programme n'est validé dans cette indication.

Notre projet propose la validation d'un nouvel outil informatisé de remédiation cognitive afin d'offrir aux professionnels un outil adapté aux enfants qui présentent une microdélétion 22q11.2. Ce programme a pour objectif d'améliorer la reconnaissance des expressions faciales et les capacités d'interaction et d'adaptation sociale, visant à limiter la présence de trouble du comportement chez des enfants présentant une microdélétion 22q11.2.

L'amélioration de l'ensemble de ces processus permettra à l'enfant de mieux gérer ses conduites et son comportement au quotidien.

#### Personnes concernées :

enfants de 5 à 13 ans porteurs d'une microdélétion 22q11.2.

#### Déroulement :

Evaluation neuropsychologique, prise en charge pendant 4 mois, suivi à 6 mois après la prise en charge.

#### Lieux de l'étude :

Centre de référence maladies rares GénoPsy - CH Le Vinatier, Lyon

#### Statut :

préparation de la publication

## FaSchi22 – exploration électrophysiologique de la perception des expressions > faciales émotionnelles dans la schizophrénie et la microdélétion 22q11.2

*Investigateur coordonnateur : Dr Caroline DEMILY (MCU-PH)*

*Investigateur associé : Mr Arnaud LELEU (MCU), Pr Nicolas FRANCK (PU-PH)*

*Promoteur : Centre Hospitalier Le Vinatier*

Contact : Mme Emilie FAVRE

e-mail : ✉ [emilie.favre\(at\)ch-le-vinatier\(dot\)fr](mailto:emilie.favre(at)ch-le-vinatier(dot)fr)

Tel : 04 37 91 51 63

### Objectif de l'étude :

La présente étude cherche à identifier les mécanismes à l'origine du déficit de reconnaissance des expressions faciales émotionnelles dans la schizophrénie et le 22q11.2DS et mettre en évidence une dissociation entre les deux syndromes. En effet, malgré l'existence d'un *overlap* clinique non négligeable entre les deux syndromes, certains symptômes semblent spécifiques à une seule des deux maladies. En particulier, c'est le cas de la perturbation de certaines fonctions visuelles chez les patients présentant un 22q11.2DS. Il est donc probable que les difficultés de reconnaissance des expressions faciales émotionnelles, observées dans les deux maladies, ne soient pas causées par les mêmes mécanismes. Identifier plus précisément quels sont les mécanismes altérés permettrait une prise en charge différenciée en fonction du syndrome. Notre hypothèse principale est que *les difficultés de reconnaissance des expressions sont davantage expliquées par un déficit visuel chez les patients atteints de 22q11.2DS que chez les patients souffrant de schizophrénie*. Cette hypothèse sera évaluée chez deux groupes de patients (un groupe de patients présentant une schizophrénie et un groupe de patients présentant une microdélétion 22q11.2) et un groupe contrôle (sujets sains appariés en âge et sexe) à l'aide d'une démarche expérimentale consistant à mesurer les SSVEP liés à la présentation de visages expressifs.

L'objectif principal de cette étude est d'évaluer les mécanismes visuels sollicités pour percevoir les expressions faciales émotionnelles dans la schizophrénie et le 22q11.2DS.

L'objectif secondaire de cette étude est d'évaluer les relations entre les mécanismes visuels sollicités pour percevoir les expressions faciales, la symptomatologie des patients et leur profil cognitif.

### Personnes concernées :

personnes âgées entre 15 et 50 ans présentant une schizophrénie, une microdélétion 22q11.2 ou aucune affection (groupe contrôle).

### Déroulement :


L'étude se déroule sur deux demi-journées. Elle comprend une évaluation neuropsychologique et enregistrement électroencéphalographique.

### Lieux de l'étude :

- Centre de référence maladies rares GénPsy - CH Le Vinatier
- Centre ressource de réhabilitation psychosociale et de remédiation cognitive, CH Le Vinatier et université Lyon 1, 4 rue Jean Sarrazin 69008 Lyon

### Statut :

#### Résultats publiés

Leleu, A., Favre, E., Yailian, A., Fumat, H., Klamm, J., Amado, I., ... Demily, C. (2019). An implicit and reliable neural measure quantifying impaired visual coding of facial expression: evidence from the 22q11.2 deletion syndrome. *Translational Psychiatry*, 9(1), 67. <https://doi.org/10.1038/s41398-019-0411-z> 

# SCHIZO-CGH - Validation d'une grille de dépistage des formes syndromiques de schizophrénie >

*Investigateur coordonnateur : Dr Alice POISSON*

*Investigateurs associés : Dr Caroline DEMILY, Dr Alain NICOLAS, Pr Nicolas FRANCK, Dr Brice MARTIN, Dr Elie PENAUD, Dr Laurent MORIN, Dr Pierrette ESTINGOY, Dr Fabrice BOYER, Pr Damien SANLAVILLE, Pr Patrick EDERY, Dr Gaëtan LESCA, Dr Massimiliano ROSSI, Dr Audrey PUTOUX*

*Promoteur : Centre Hospitalier Le Vinatier*

## EN SAVOIR PLUS

Contact : Mme Fleur RAULET

e-mail :  [fleur.raulet\(at\)ch-le-vinatier\(dot\)fr](mailto:fleur.raulet@ch-le-vinatier.fr)

Tel : 04 37 91 51 63

### Objectif de l'étude :

A l'heure actuelle, malgré l'importance du nombre d'études menées en génétique, les formes syndromiques de schizophrénie restent mal documentées sur le plan clinique. Il est important de pouvoir reconnaître les formes atypiques de schizophrénie afin de donner des recommandations claires aux psychiatres pour l'orientation vers un bilan génétique. L'objectif principal de cette étude est de tester l'intérêt d'une grille clinique, utilisable en pratique courante, dans le dépistage des formes de schizophrénie syndromiques liées à la présence d'un CNV, confirmée par une CGH-array.

### Personnes concernées :

personnes de plus de 15 ans présentant un diagnostic de schizophrénie.

### Déroulement :

Après explication détaillée de l'étude, les participants sont reçus pour une visite qui se déroule en 3 temps : elle comprend un entretien médical, un bilan neuropsychologique et un prélèvement biologique (prise de sang). Les résultats de l'analyse génétique sont restitués au patient par le médecin investigateur après un délai d'environ 6 mois.

### Lieux de l'étude :

- Centre de référence maladies rares GénoPsy - CH Le Vinatier
- Centre hospitalier Saint Jean de Dieu

Statut :

Recrutement des participants en cours.

## Caractérisation des troubles du comportement et du cycle de la mélatonine chez des patients adultes porteurs d'un syndrome de Smith-Magenis >

*Investigateur coordonnateur : Dr Alice POISSON*

*Investigateurs associés : Dr Caroline DEMILY, Dr Alain NICOLAS*

*Promoteur : Centre Hospitalier Le Vinatier*

### EN SAVOIR PLUS

Contact : Dr Alice POISSON

e-mail :  [alice.poisson@ch-le-vinatier.fr](mailto:alice.poisson@ch-le-vinatier.fr)

Tel : 04 37 91 51 63

### Objectif de l'étude :

Le syndrome de Smith Magenis (SMS) est caractérisé cliniquement par l'association de troubles du comportement, de troubles du langage et de troubles du sommeil. Ces derniers sont associés à une inversion du cycle nyctéméral de la mélatonine. Les troubles du comportement sont très liés aux troubles du sommeil en raison de la somnolence diurne, souvent importante, contemporaine du pic de mélatonine. Ce phénomène, qui a des caractéristiques communes avec le phénomène bien connu de 'jetlag', est atténué par la prescription de mélatonine au coucher pour mimer le pic manquant et de bêtabloquants le matin pour bloquer le pic diurne anormal de mélatonine. Cet aspect d'inversion du cycle de sécrétion de la mélatonine a été décrit chez des enfants porteurs du syndrome mais nous ignorons son évolution au cours du temps et si la bithérapie « mélatonine/bêtabloquants » reste pertinente pour améliorer les troubles du comportement chez les patients adultes porteurs du SMS. La présente étude vise à doser la sécrétion de mélatonine en lien avec les troubles du sommeil et du comportement des patients adultes.

### Personnes concernées :

Personnes de plus de 18 ans présentant un syndrome de Smith-Magenis.

### Déroulement :

Recueil horaire de la mélatonine plasmatique sur 24 heures au cours d'une hospitalisation.

### Lieux de l'étude :

- CH Le Vinatier

Statut :

## REHABILITUS : Efficacité sur les troubles du comportement d'un programme de remédiation cognitive informatisé chez l'adulte présentant une déficience intellectuelle légère à modérée

*Investigateur coordonnateur : Dr Caroline DEMILY (Lyon)*

*Investigateurs associés : Pr Nicolas FRANCK (Lyon), Pr Eric FAKRA (Saint-Etienne), Pr Vincent DES PORTES (Lyon), Pr Laurence FAIVRE (Dijon), Dr Isabelle AMADO (Paris), Dr Marie-Cécile BRALET (Clermont de l'Oise)*

*Promoteur : Centre Hospitalier Le Vinatier*

### + EN SAVOIR PLUS

Contact : Mme Marie-Noëlle BABINET

e-mail : [✉ marie-noelle.babinet\(at\)ch-le-vinatier\(dot\)fr](mailto:marie-noelle.babinet(at)ch-le-vinatier(dot)fr)

Tel : 04 37 91 51 63

### Objectif de l'étude :

Validation de REHABILITUS, un nouvel outil informatisé de remédiation cognitive adapté aux personnes adultes avec déficience intellectuelle légère ou modérée. Il s'agit d'une étude randomisée en ouvert.

### Personnes concernées :

Personnes âgées entre 18 et 45 ans présentant une déficience intellectuelle légère à modérée

### Déroulement :

Les participants réalisent le programme REHABILITUS ou une prise en charge contrôle pendant une période de 4 mois. Un nouveau bilan est réalisé 6 mois après la fin du programme. A leur sortie de l'étude, les personnes ayant réalisé la prise en charge contrôle peuvent, si elles le souhaitent, bénéficier du programme REHABILITUS.

### Lieux de l'étude :

- Centre de référence maladies rares GénoPsy, CH Le Vinatier
- Centre ressource de réhabilitation psychosociale et de remédiation cognitive, CH Le Vinatier



- service de psychiatrie CHU Saint-Etienne
- service de neuropédiatrie HFME, Hospices Civils de Lyon
- service de génétique clinique, CHU de Dijon
- Centre hospitalier Spécialisé, Clermont de l'Oise
- Hôpital Sainte-Anne, Paris

Statut :

Ouverture prochaine du recrutement

## Etude de l'impact des émotions sur la mémorisation dans le syndrome de Williams-Beuren >

*Investigateurs coordonnateurs* : Dr Caroline DEMILY, Pr Hanna CHAINAY

### + EN SAVOIR PLUS

contact : ✉ [sarah.massol\(at\)univ-lyon2\(dot\)fr](mailto:sarah.massol(at)univ-lyon2(dot)fr)

tel : 06 77 66 86 37

### Objectifs de l'étude :

De nombreuses études ont montré que les émotions amélioraient la mémorisation, mais aucune étude de cet ordre n'a été réalisée avec les enfants porteurs du syndrome de Williams-Beuren. Cette étude nous permettrait donc de mieux comprendre leur fonctionnement cognitif, avec l'analyse du traitement émotionnel ainsi que l'interaction entre les processus émotionnels et les processus cognitifs liés à la mémoire. Pour cela, nous allons évaluer si les enfants ont une meilleure mémoire pour les informations émotionnelles et si oui, en faveur de quelle valence émotionnelle (négative ou positive). Dans un second temps, les résultats de cette recherche pourront contribuer à l'amélioration de la prise en charge thérapeutique, afin de stimuler et maintenir leurs capacités cognitives.

### Personnes concernées :

- Enfants porteurs du syndrome de Williams-Beuren âgés de 8 à 18 ans
- Enfants âgés de 8 à 18 ans sans syndrome génétique

Lieux de l'étude :

SUR-CL3R, CH Le Vinatier

Statut :

Inclusions en cours, visualisez [le flyer en cliquant ici](#)

## Publications du service GénoPsy

Les principales publications (articles scientifiques, chapitres de livres, etc.) réalisées par les professionnels du service GénoPsy sont listées ci-dessous.

### + EN SAVOIR PLUS

Pour toute question concernant ces publications, envoyez un e-mail à [emilie.favre\(at\)ch-le-vinatier\(dot\)fr](mailto:emilie.favre@ch-le-vinatier.fr)









Accéder à la liste des publications




## 2019


- **Demily, C.**, Duwime, C., Lopez, C., Heminou, C., **Poisson, A.**, Plasse, J., ... Vaivre-Douret, L. (2019). Corpus callosum metrics predict severity of visuospatial and neuromotor dysfunctions in ARID1B mutations with Coffin-Siris syndrome. *Psychiatric Genetics*. <https://doi.org/10.1097/YPG.000000000000225>
- Leleu, A., **Favre, E.**, Yailian, A., Fumat, H., Klamm, J., Amado, I., ... **Demily, C.** (2019). An implicit and reliable neural measure quantifying impaired visual coding of facial expression: evidence from the 22q11.2 deletion syndrome. *Translational Psychiatry*, 9(1), 67. <https://doi.org/10.1038/s41398-019-0411-z>
- Franck, N., Bon, L., Dekerle, M., Plasse, J., Massoubre, C., Pommier, R., **Demily, C.**, Dubreucq, J. (2019). Satisfaction and Needs in Serious Mental Illness and Autism Spectrum Disorder: The REHABase Psychosocial Rehabilitation Project. *Psychiatric Services (Washington, D.C.)*, appips201800420. <https://doi.org/10.1176/appi.ps.201800420>
- **Peyroux, E.**, Prost, Z., Danset-Alexandre, C., Brenugat-Herne, L., Carteau-Martin, I., Gaudelus, B., ... Franck, N. (2019). From "under" to "over" social cognition in schizophrenia: Is there distinct profiles of impairments according to negative and positive symptoms? *Schizophrenia Research. Cognition*, 15, 21–29. <https://doi.org/10.1016/j.scog.2018.10.001>




## 2018

- **Morel, A., Peyroux, E., Leleu, A., Favre, E., Franck, N. & Demily, C.** (2018). Overview of Social Cognitive Dysfunctions in Rare Developmental Syndromes With Psychiatric Phenotype, *Frontiers in Pediatrics* 6. <http://journal.frontiersin.org/article/10.3389/fped.2018.00102/full>.  accessed May 17, 2018.
  
- **Demily, C., Lesca, G., Poisson, A., Till, M., Barcia, G., Chatron, N., ... Munnich, A.** (2018). Additive Effect of Variably Penetrant 22q11.2 Duplication and Pathogenic Mutations in Autism Spectrum Disorder: To Which Extent Does the Tree Hide the Forest? *Journal of Autism and Developmental Disorders*. <https://doi.org/10.1007/s10803-018-3552-7> 
  
- **Peyroux, E., Rigard, C., Saucourt, G., Poisson, A., Plasse, J., Franck, N., & Demily, C.** (2018). Subthreshold social cognitive deficits may be a key to distinguish 22q11.2DS from schizophrenia. *Early Intervention in Psychiatry*. <https://doi.org/10.1111/eip.12557> 
  
- **Favre, E., Peyroux, E., Babinet, M.-N., Poisson, A., & Demily, C.** (2018). Computer-based cognitive remediation program for the treatment of behavioral problems in children with intellectual disability: the «COGNITUS & MOI» study protocol for a randomized controlled trial. *BMC Psychiatry*, 18(1), 235. <https://doi.org/10.1186/s12888-018-1810-z> 
  
- **Poisson, A., Chatron, N., Labalme, A., Till, M., Broussolle, E., Sanlaville, D., ... Lesca, G.** (2018). Regressive Autism Spectrum Disorder Expands the Phenotype of BSCL2/Seipin-Associated Neurodegeneration. *Biological Psychiatry*. <https://doi.org/10.1016/j.biopsych.2018.05.010> 
  
- **Poisson, A., Lesca, G., Chatron, N., Favre, E., Cottin, V., Gamondes, D., ... Demily, C., Dupuis-Girod, S.** (2018). 12q13.12q13.13 microdeletion encompassing ACVRL1 and SCN8A genes: Clinical report of a new contiguous gene syndrome. *European Journal of Medical Genetics*. <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2018.10.017>  <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2018.10.017> 
  
- **Schwartz, F., Epinat-Duclos, J., Léone, J., Poisson, A., & Prado, J.** (2018). Impaired neural processing of transitive relations in children with math learning difficulty. *NeuroImage. Clinical*, 20, 1255–1265. <https://doi.org/10.1016/j.nicl.2018.10.020> 

## 2017

- **Demily, C., & Tordjman, S.** (2017). Vers une conceptualisation des troubles du spectre autistique comme un ensemble de maladies rares. *Perspectives Psy*, 56(4).
- **Poisson, A., Favre, E., Peyroux, E., Nicolas, A., Schlutz Bolard, C., & Demily, C.** (2017). An ambiguous psychiatric diagnosis resolved by genetic investigations. *Schizophrenia Research*. <https://doi.org/10.1016/j.schres.2017.09.022> 
- **Demily, C., Hubert, L., Franck, N., Poisson, A., Munnich, A., & Besmond, C.** (2017). Somatic mosaicism

for SLC1A1 mutation supports threshold effect and familial aggregation in schizophrenia spectrum disorders. *Schizophrenia Research*. <https://doi.org/10.1016/j.schres.2017.11.028> 

- **Demily, C., Poisson, A.,** Thibaut, F., & Franck, N. (2017). Weight loss induced by quetiapine in a 22q11.2DS patient. *Molecular Genetics and Metabolism Reports*, *13*, 95–96. <https://doi.org/10.1016/j.ymgmr.2017.10.002> 
- **Demily, C.** (2017). Remédiation cognitive dans les troubles neurogénétiques : l'exemple de la microdélétion 22q11.2. In *Remédiation Cognitive (2e édition)* (Elsevier Masson, pp. 265–277).
- **Demily, C.,** Duwime, C., **Poisson, A.,** Boddaert, N., & Munnich, A. (2017a). Authors' reply - Clozapine for mitochondrial psychosis. *Molecular Genetics and Metabolism Reports*, *10*, 101. <https://doi.org/10.1016/j.ymgmr.2017.01.012>
- **Demily, C.,** Duwime, C., **Poisson, A.,** Boddaert, N., & Munnich, A. (2017b). Low dose clozapine controls adult-onset psychosis associated with the neurogenic ataxia-retinitis pigmentosa (NARP) mutation. *Molecular Genetics and Metabolism Reports*, *10*, 20–22. <https://doi.org/10.1016/j.ymgmr.2016.12.003> 
- **Demily, C.,** Parant, F., Cheillan, D., Broussolle, E., Pavec, A., Guillaud, O., ... Bost, M. (2017). Screening of Wilson's disease in a psychiatric population: difficulties and pitfalls. A preliminary study. *Annals of General Psychiatry*, *16*, 19. <https://doi.org/10.1186/s12991-017-0142-6>
- **Demily, C., Poisson, A., Peyroux, E., Gatellier, V.,** Nicolas, A., **Rigard, C.,** ... Rossi, M. (2017). Autism spectrum disorder associated with 49,XYYYY: case report and review of the literature. *BMC Medical Genetics*, *18*(1), 9. <https://doi.org/10.1186/s12881-017-0371-1>
- **Favre, E.,** Lion-François, L., Canton, M., Vanlemmens, C., Bonneton, M., Bouillet, L., ... Lachaux, A. (2017). Cognitive Abilities of Children With Neurological and Liver Forms of Wilson Disease. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition*, *64*(3), 436–439. <https://doi.org/10.1097/MPG.0000000000001346>
- Mathieu, M.-L., **Demily, C.,** Chantot-Bastarud, S., Afenjar, A., Mignot, C., Andrieux, J., ... Rossi, M. (2017). Clinical and molecular cytogenetic characterization of four unrelated patients carrying 2p14 microdeletions. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, *173*(8), 2268–2274. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.38307>
- **Morel, A., & Demily, C.** (2017). Cognition sociale dans les troubles neuro-génétiques de l'enfant : revue de la littérature. *Archives de Pédiatrie*, *24*(8), 757–765. <https://doi.org/10.1016/j.arcped.2017.05.006>
- **Peyroux, E., Babinet, M. N., Demily, C.,** Cannarsa, C., & Michael, G. (2017). Social cognition in children with 22q11 deletion syndrome. *European Journal of Paediatric Neurology*, *21*, e141. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2017.04.1284>
- **Peyroux, E., Santaella, N.,** Broussolle, E., **Rigard, C., Favre, E.,** Brunet, A.-S., ... **Demily, C.** (2017). Social cognition in Wilson's disease: A new phenotype? *PLoS One*, *12*(4), e0173467. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0173467> 
- **Poisson, A.,** Roze, E., **Demily, C.,** & Thobois, S. (2017). Evidence for dopaminergic denervation in classical galactosemia. *Movement Disorders: Official Journal of the Movement Disorder Society*, *32*(6), 940–942. <https://doi.org/10.1002/mds.26980>

## 2016

- **Babinet, M.-N., Rigard, C., Peyroux, E.,** Dragomir, A.-R., Plotton, I., Lejeune, H., & **Demily, C.** (2016). Troubles de la cognition sociale dans le syndrome de Klinefelter : un trait phénotypique ? *L'Encéphale*. <https://doi.org/10.1016/j.encep.2016.04.010>
- Boschi, A., Planche, P., Hemimou, C., **Demily, C.,** & Vaivre-Douret, L. (2016). From High Intellectual Potential to Asperger Syndrome: Evidence for Differences and a Fundamental Overlap-A Systematic Review. *Frontiers in Psychology*, *7*, 1605. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2016.01605> 
- **Demily, C.,** & Franck, N. (2016). Cognitive behavioral therapy in 22q11.2 microdeletion with psychotic symptoms: What do we learn from schizophrenia? *European Journal of Medical Genetics*, *59*(11), 596–603. <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2016.09.007>
- **Demily, C.,** Louchart-de-la-Chapelle, S., Nkam, I., Ramoz, N., Denise, P., **Nicolas, A.,** ... Thibaut, F. (2016). Does COMT val158met polymorphism influence P50 sensory gating, eye tracking or saccadic inhibition dysfunctions in schizophrenia? *Psychiatry Research*, *246*, 738–744. <https://doi.org/10.1016/j.psychres.2016.07.066>
- **Demily, C., Rigard, C., Peyroux, E., Chesnoy-Servanin, G., Morel, A.,** & Franck, N. (2016). «Cognitus & Moi»: A Computer-Based Cognitive Remediation Program for Children with Intellectual Disability. *Frontiers in Psychiatry*, *7*, 10. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2016.00010>
- Leleu, A., **Saucourt, G., Rigard, C., Chesnoy, G.,** Baudouin, J.-Y., Rossi, M., ... **Demily, C.** (2016). Facial emotion perception by intensity in children and adolescents with 22q11.2 deletion syndrome. *European Child*

## 2015

- **Demily, C.**, Rossi, M., Schneider, M., Edery, P., Leleu, A., d'Amato, T., ... Eliez, S. (2015). Perspectives actuelles dans la microdélétion 22q11.2 : prise en charge du phénotype neurocomportemental. *L'Encéphale*, 41(3), 266–273. <https://doi.org/10.1016/j.encep.2014.10.005>
- **Poisson, A., Nicolas, A.**, Cochat, P., Sanlaville, D., **Rigard, C.**, de Leersnyder, H., ... **Demily, C.** (2015). Behavioral disturbance and treatment strategies in Smith-Magenis syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 10, 111. <https://doi.org/10.1186/s13023-015-0330-x>

## 2014

- **Demily, C.**, Rossi, M., **Chesnoy-Servanin, G.**, Martin, B., **Poisson, A.**, Sanlaville, D., & Edery, P. (2014). Complex phenotype with social communication disorder caused by mosaic supernumerary ring chromosome 19p. *BMC Medical Genetics*, 15, 132. <https://doi.org/10.1186/s12881-014-0132-3>
- **Demily, C.**, & Sedel, F. (2014). Psychiatric manifestations of treatable hereditary metabolic disorders in adults. *Annals of General Psychiatry*, 13, 27. <https://doi.org/10.1186/s12991-014-0027-x>
- Martin, B., **Rochet, C.**, Félus, D., Félus, M., & Franck, N. (2014). Réhabilitation et groupes multifamiliaux à orientation systémique. *L'information psychiatrique*, 90(6), 477. <https://doi.org/10.3917/inpsy.9006.0477>
- **Morel, A.**, & **Demily, C.** (2014). Troubles de la cognition sociale dans les affections cytogénétiques. In *Cognition Sociale et Schizophrénie* (pp. 241–255). Elsevier. <https://doi.org/10.1016/B978-2-294-73927-9.00012-4>
- **Peyroux, É.**, & Franck, N. (2014a). Des troubles de la cognition sociale à leur remédiation. In *Cognition Sociale et Schizophrénie* (pp. 99–108). Elsevier. <https://doi.org/10.1016/B978-2-294-73927-9.00005-7>
- **Peyroux, É.**, & Franck, N. (2014b). Le programme RC2S. In *Cognition Sociale et Schizophrénie* (pp. 145–166). Elsevier. <https://doi.org/10.1016/B978-2-294-73927-9.00008-2>

## 2013

- **Demily, C.** (2013). Dépistage des maladies héréditaires du métabolisme en psychiatrie d'adultes. *PSN*, 11(3), 53–65.

## 2012

- Apartis, E., Blancher, A., Meissner, W. G., Guyant-Maréchal, L., Maltête, D., De Broucker, T., ... Anheim, M. (2012). FXTAS: new insights and the need for revised diagnostic criteria. *Neurology*, 79(18), 1898–1907. <https://doi.org/10.1212/WNL.0b013e318271f7ff>

## 2011

- Thobois, S., **Poisson, A.**, & Damier, P. (2011). Surgery for tardive dyskinesia. *International Review of Neurobiology*, 98, 289–296. <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-381328-2.00012-2>

## 2009

- Legallic, S., Bou, J., Haouzir, S., Allio, G., **Demily, C.**, Petit, M., ... Campion, D. (2009). No pathogenic rearrangement within the DISC 1 gene in psychosis. *American Journal of Medical Genetics. Part B*,

## 2008

- **Demily, C.**, & Franck, N. (2008). Gabapentin for ultra resistant schizophrenia with aggressive behavior. *Schizophrenia Research*, 100(1–3), 349–350. <https://doi.org/10.1016/j.schres.2007.12.482>

## 2007

- **Demily, C.**, Legallic, S., Bou, J., Houy-Durand, E., Van Amelsvoort, T., Zinkstok, J., ... Champion, D. (2007). ZDHHC8 single nucleotide polymorphism rs175174 is not associated with psychiatric features of the 22q11 deletion syndrome or schizophrenia. *Psychiatric Genetics*, 17(5), 311–312. <https://doi.org/10.1097/YPG.0b013e328133f369>
- Raux, G., Bumsel, E., Hecketsweiler, B., van Amelsvoort, T., Zinkstok, J., Manouvrier-Hanu, S., ... Champion, D. (2007). Involvement of hyperprolinemia in cognitive and psychiatric features of the 22q11 deletion syndrome. *Human Molecular Genetics*, 16(1), 83–91. <https://doi.org/10.1093/hmg/ddl443>

---

CENTRE HOSPITALIER LE VINATIER BP 30039 - 95 BD PINEL 69678 BRON CEDEX