

Table des matières

Faits saillants	2
Adresse	4
Postes académiques	4
Participation professionnelle interne	4
Études et diplômes obtenues	4
Honneurs et distinctions	5
Subventions obtenues	6
Contrats de recherche	14
Brevets	14
Chaires de recherche et bourses d'excellence	15
Comités	10
Conseils d'administration / Comités consultatifs Comités universitaires et hospitaliers Comités de rédaction de revues scientifiques Comités d'évaluation de pairs Comités d'organisation des conférences, congrès et symposiums	15 16 18 18 19
Associations professionnelles	21
Étudiants gradués – direction	21
Étudiants gradués – codirection	22
Direction de stagiaires post-troisième cycle	22
Conférencier invité	23
Contributions majeures	38
Publications dans des revues avec comité de pairs 1) Mécanismes d'action, de biosynthèse et d'inactivation des hormones stéroïdiennes	44
 a) Section A – Contribution significatives : Lorsque applicable la liste des auteurs est en accord avec les règles des consortiums b) Section B – Autres contributions dans le cadre de consoritums internantionaux : 	53
La liste des auteurs est en accord avec les règles des consortiums	94 132
Chapitres de livres	136
Abrégés scientifiques	140
σ 1 · · ·	

FAITS SAILLANTS

Jacques Simard, Ph.D., MSRC, MACSS, ASC

Parcours et démarche scientifique

Membre du corps professoral de la Faculté de médecine depuis 1990 et titulaire de la Chaire de recherche du Canada en oncogénétique de 2001 à 2022, il a consacré sa carrière à la lutte contre le cancer, en s'intéressant à la caractérisation des mécanismes génétiques et hormonaux du cancer. À ce titre, il a joué un rôle de premier plan dans la découverte des gènes de susceptibilité *BRCA1* et *BRCA2* au cancer du sein, de l'ovaire et de la prostate, ce qui a conduit à la mise au point d'un test de dépistage de la prédisposition aux cancers hormono-sensibles. Cette percée a permis à des millions de personnes à haut risque d'être testées pour la présence de mutations dans ces gènes, améliorant ainsi la prévention, la détection précoce et le traitement, qui ultimement, a entraîné une réduction de la mortalité due au cancer.

Il dirige depuis 2001, l'une des plus importantes équipes internationales et interdisciplinaires sur la susceptibilité génétique au cancer du sein. C'est dans ce contexte qu'il a mis à profit son expertise combinant la génétique humaine et l'épidémiologie à l'évaluation des enjeux psychosociaux et éthiques de manière à consolider les nombreux projets de recherche translationnelle en médecine de précision. Ses activités au coeur des plus grands consortiums internationaux ont contribué substantiellement à l'élucidation des différentes composantes de la susceptibilité génétique au cancer du sein. Ces découvertes ont permis d'améliorer la précision des modèles de prédiction du risque de cancer facilitant l'identification des femmes pouvant bénéficier le plus d'une détection permettant une surveillance plus précoce, l'utilisation de thérapies moins invasives, réduisant les effets secondaires, améliorant la survie et la qualité de vie.

Avec son équipe, il dirige actuellement un projet à grande d'échelle qui utilise les outils novateurs de stratification du risque afin de soutenir la mise en œuvre d'une approche personnalisée du dépistage du cancer du sein. Ce changement de paradigme en santé publique permettra par exemple de mieux desservir les femmes plus jeunes qui sont à risque élevé de la maladie et qui échappent présentement au programme de dépistage standard qui utilise principalement l'âge comme critère d'éligibilité. Cette approche permettra aussi d'adapter la fréquence et les modalités de dépistage.

Publications, subventions, distinctions

Auteur de 531 publications citées plus de 49 500 fois (indice H = 105), dont ~ 21 350 fois depuis 2019 et de plusieurs brevets sur les gènes de prédisposition aux cancers, il a été 245 fois conférencier invité au Québec, au Canada et à l'international. La qualité, l'envergure, l'originalité et la pertinence de ses travaux de recherche m'ont permis d'obtenir des subventions tout au long de sa carrière totalisant 175 millions \$, dont plus de 60 millions \$ de subventions à titre de chercheur principal.

En reconnaissance de l'impact de ses travaux, il a reçu de nombreux prix et distinctions: le prestigieux prix international *Richard E. Weitzman Memorial Award* de l'*Endocrine Society* en 1999, le prix de l'ACFAS Léo-Pariseau en 2017, le Prix scientifique/médical/recherche de la Fondation du cancer du sein du Québec en 2018 pour ses réalisations exceptionnelles. Il a, de plus, été élu membre de l'Académie canadienne des sciences de la santé en 2006 et il a reçu la médaille *Gloire de L'Escolle* en 2019, la distinction la plus prestigieuse des Grands Diplômés de l'Université Laval. Plus récemment, en 2021, il a été intronisé en tant que membre à la prestigieuse Académie des sciences de la Société Royale du Canada, et en 2023, en tant que membre de l'Académie des Grands Québécois. En 2023, il a également été récipiendaire du Prix du Québec 2023 – Prix scientifique Wilder-Penfield, le prix le plus prestigieux décerné par le gouvernement du Québec pour une carrière dans le domaine biomédicale. L'équipe PERSPECTIVE I&I qu'il dirige, a reçu le Prix 2023 de cancérologie du MSSS du Québec. En 2024, il a été lauréat du Prix Michel Sarrazin 2024, décerné par le Club de Recherches Cliniques du Québec à un scientifique québécois exceptionnel qui, par son dynamisme et sa productivité, a contribué de manière significative

à l'avancement de la recherche biomédicale. Il a également été récipiendaire du Prix O.Harold Warwick décerné par la Société Canadienne du Cancer, en reconnaissance des réalisations exceptionnelles dans la lutte contre le cancer; et il a été lauréat du Grand Prix Scientifique 2024 - Fondation du cancer du sein du Québec, en reconnaissance d'une contribution exemplaire dans la lutte contre le cancer du sein et sa prévention.

Contribution à la formation

Le développement de la prochaine génération de scientifiques est une cause qui lui tient à cœur; pour cette raison il a joué un rôle de premier plan dans l'établissement d'une infrastructure à la fine pointe des technologies en génomique afin que ses étudiants et étudiantes bénéficient d'un environnement de calibre international, propice à la recherche et à la formation.

Le Professeur Simard a dirigé l'axe endocrinologie et génomique (2008 à 2012) et a été directeur adjoint-recherche fondamentale (2012-2018) au Centre de recherche du CHU de Québec-Université Laval regroupant plus de 3500 personnes, avant de devenir de 2018-2022, vice-doyen à la recherche et aux études supérieures, et depuis 2022 vice-doyen à la recherche et à l'innovation à la Faculté de médecine, démontrant son engagement indéfectible à la formation et à la recherche universitaire.

Fonctions para-universitaires

Son expertise a toujours été fortement appréciée par ses pairs et les décideurs, comme en témoigne sa participation à plus de 26 comités d'évaluation d'organismes de financement et à une quinzaine de conseils et comités consultatifs, dont le Conseil d'administration du Conseil de recherches médicales du Canada, le Conseil consultatif ministériel scientifique de Santé Canada, le conseil d'administration de Génome Canada et la présidence du Comité consultatif international des sciences et industrie de Génome Canada. Depuis 1999, il siège au comité d'investissement Innovation et Capital de Risque du Fonds de solidarité FTQ, un important investisseur en capital de risque dans le secteur des sciences de la vie au Canada. Il préside actuellement le comité de coordination de la recherche du Réseau québécois de diagnostic moléculaire du MSSS du Québec.

Professeur Jacques Simard

ADRESSE

Centre de génomique

Centre de recherche du CHU de Québec - Université Laval 2705, boul. Laurier, R-4720 - Québec (Québec) G1V 4G2

Tél.: (418) 654-2264

Courriel: jacques.simard@crchudequebec.ulaval.ca

POSTES ACADÉMIQUES

07/2018- Vice-doyen à la recherche et à l'innovation (07/2002-), Vice-doyen à la recherche et

aux études supérieures (07/2018-06/2022), Faculté de médecine, Université Laval,

Québec

01/2001-06/2022 Titulaire de la Chaire de recherche du Canada en Oncogénétique (niveau 1).

06/2001- Professeur titulaire, Département d'anatomie et de physiologie (2001-2009) /

Département de médecine moléculaire (2009-), Faculté de médecine, Université

Laval, Québec.

06/1997-05/2001 Professeur agrégé, Département d'anatomie et de physiologie, Faculté de médecine,

Université Laval, Québec.

06/1990-06/1997 Professeur adjoint subventionnel, Département d'anatomie et de physiologie, Faculté

de médecine, Université Laval, Québec.

PARTICIPATION PROFESSIONNELLE INTERNE

01/2014- Directeur, Plateforme de séquençage de nouvelle géneration, Centre génomique,

Centre de recherche du CHU de Québec-Université Laval, Québec

1997- Directeur, Laboratoire de génomique des cancers du Centre de recherche du CHU de

Ouébec-Université Laval, Ouébec

06/2012-07/2018 Directeur adjoint à la recherche fondamentale, Centre de recherche du CHUQ (mai

2012-mars 2013) / Centre de recherche du CHU de Québec (mars 2013-mars 2015) / Centre de recherche du CHU de Québec-Université Laval (mars 2015-mai 2016) (mai

2016-juillet 2018), Québec.

06/2008-05/2012 Directeur, Axe de recherche Endocrinologie et génomique, Centre de recherche du

CHU de Québec, Québec.

ÉTUDES ET DIPLÔMES OBTENUS

2010	ASC, Certification en gouvernance de sociétés, Collège des administrateurs de
	sociétés de l'Université Laval / Directors College, Conference Board du Canada et
	la DeGroote School of Business de McMaster University « Chartered Director »
	(C.Dir). Directeur: Jacques Grisé.

C. Dir. Directed. Judges Glise.

1990 Stage post-doctoral, Laboratoire d'endocrinologie moléculaire, Centre de recherche

du CHUL, Québec. Directeur : Manjapra Variath Govindan.

1986 Ph.D., Physiologie (endocrinologie moléculaire), Université Laval, Québec.

<u>Sujet</u>: Modulation de la sécrétion de l'hormone de croissance et caractérisation des effets des stéroïdes C-19 surrénaliens et du facteur natriurétique auriculaire dans

l'adénohypophyse. <u>Directeur</u>: Fernand Labrie.

1983 M.Sc., Biologie (type B, génétique fondamentale), Université Laval, Québec.

<u>Sujet</u>: Utilisation des mutations génétiquement instables chez le champignon Ascobolus immersus pour l'étude du mécanisme moléculaire de la recombinaison génétique. <u>Directeur</u>: Normand Paquette. B.Sc., Biologie, Université Laval, Québec.

HONNEURS ET DISTINCTIONS

1981

2024	Prix Michel-Sarrazin 2024 – décerné par le Club de Recherches Cliniques du Québec à un scientifique québécois exceptionnel qui, par son dynamisme et sa productivité, a contribué de manière significative à l'avancement de la recherche biomédicale
2024	Prix O. Harold Warwick - décerné par la Société canadienne du cancer -souligne des réalisations exceptionnelles en recherche liée au contrôle du cancer.
2024	Grand Prix Scientifique 2024 de la Fondation cancer du sein du Québec
2023	Prix du Québec – Prix Wilder-Penfield - décerné par le gouvernement du Québec - la plus haute distinction décernée par le gouvernement du Québec dans le domaine biomédical.
2023-	Membre, Académie des grands québécois – secteur sciences, Chambre de commerce et d'industrie de Québec – Souligne le mérite exceptionnel de personnes qui se sont illustrées avec brio tout au long de leur carrière et qui contribuent au dynamisme de la région de la capitale nationale.
2023	Prix de cancérologie 2023 pour la promotion de la santé et prévention pour le projet PERSPECTIVE I&I, Programme québécois de cancérologie, Ministère de la santé et des Services sociaux du Gouvernement du Québec
2021-	Membre, Société royale du Canada – Académie des sciences - Cette reconnaissance constitue la plus haute distinction au pays qui puisse être décernée à une personne travaillant dans le domaine scientifique.
05/2019	Prix Grands diplômés 2019 de l'Université Laval, récipiendaire de la médaille « <i>Gloire de l'Escolle »</i> - la distinction la plus prestigieuse des Grands Diplômés de l'Université Laval
04/2018	« Prix d'excellence scientifique, médical et recherche » decerné par la Fondation du cancer du sein du québec.
01/2018	Grand Lauréat 2017, Le Soleil/Radio Canada
11/2017	Lauréat de la Semaine, Le Soleil/Radio Canada
11/2017	Prix « Léo-Pariseau - sciences biologiques et sciences de la santé » decerné par l'Académie francophone pour le savoir (ACFAS) - souligne l'excellence et le rayonnement des travaux et des actions dans le domaine des sciences biologiques ou des sciences de la santé.
11/2012	« Les Grands Prix Sirius 2011-2012 du CHU de Québec », récipiendaire du Prix « Recherche fondamentale.
11/2009	Nommé « Chercheur du mois » par Les Canadiens pour la recherche médicale, La science au service de la santé.
2006-	Membre, Académie canadienne des sciences de la santé (ACSS). cette reconnaissance constitue la plus haute distinction accordée aux scientifiques Canadiens dans le domaine des sciences de la santé.

Jacques R. Simard	Curriculum Vitae
2004	« Prix d'Excellence 2004 », décerné par la Fondation de la recherche sur les maladies infantiles.
2003	Mérites du CQLC 2003, décerné à INHERIT BRCAs par le Conseil québécois de lutte contre le cancer du Ministère de la santé du gouvernement du Québec.
2000-	Canada Who's Who.
1999	« Richard E. Weitzman Memorial Award » décerné par The Endocrine Society qui est constituée de 9 000 membres de 78 pays. Ce prix est remis à un chercheur de moins de 40 ans pour la qualité exceptionnelle de l'ensemble de ses travaux.
1997	Prix du « Jeune chercheur André-Dupont » décerné par le Club de recherches cliniques du Québec.
1991	« Antoni Nalecz Award » décerné pour la meilleure présentation à la Réunion annuelle de la Société canadienne d'endocrinologie et de métabolisme.
1989	«New Investigator Award» décerné par The Endocrine Society, Seatle, ÉU.
1985	Prix de la Société canadienne de recherches cliniques pour un travail présenté par un étudiant gradué, Vancouver.
1985	Prix de la Compagnie Upjohn décerné lors du « Eastern Student Research Forum »,

SUBVENTIONS OBTENUES

Ministère de l'Économie, Science et Innovation – PSO-International : Programme de soutien aux organismes de recherche et d'innovation : 2024-2027 – 1 325 000 \$

Caractérisation de nouveaux gènes de susceptibilité au cancer du sein.

Miami, Floride, É.-U.

Chercheur principal : **Jacques Simard** / Co-chercheurs étrangers : Easton D, Antoniou A, Hall P, Czene K, Teo S-H / Co-chercheurs canadiens : Cavaillé M, Droit A, Masson J-Y

Instituts de recherche en santé du Canada (IRSC) – Subvention Projet : 2024-2029 – 1 093 950 \$

Characterization of novel breast cancer susceptibility genes through large-scale targeted sequencing and functional assays.

Chercheur principal: Jacques Simard / Co-chercheurs: Antoniou AC; Droit A; Easton DF; Masson JY.

Fondation du Cancer du Sein du Québec (FCSQ): 2023-2025 - 1 000 000 \$

PERSPECTIVE I&I 2.0

Chercheur principal: **Jacques Simard** / Collaborateurs: Chiarelli AM; Antoniou A; Chiquette J; Dorval M; Easton D.

Cancer Research UK – Prevention and Population Research Committee: 2023-2025 – **502 023 \$** *Characterisation of novel breast cancer susceptibility genes through large-scale targeted sequencing*Chercheur principal: Douglas Easton / Co-chercheurs: Antoniou A, **Simard J**

Fondation Canadienne pour l'innovation (FCI) : 2020-2025 – 19 978 909 \$

SecureData4Health

Chercheurs principaux : Guillaume Bourque & Vincent Ferretti / Co-chercheurs : Brudno M, Gingras A-C, Goldenberg A, Haibe-Kains B, Hussin J, Jacques P-E, Knoppers BM, **Simard J**.

Société de recherche sur le cancer subvention de fonctionnement : 2020-2022 - 120 000 \$

The influence of occupational and genetic risk factors in breast cancer etiology

Chercheure principale: Vikki Ho / Co-chercheurs: Simard J, Goldberg M, Labrèche F.

Génome Canada / Instituts de recherche en santé du Canada (IRSC) / Génome Québec / Fondation du Cancer du Sein du Québec / Ontario Research Fund et autres partenaires – 2017 Large-Scale Applied Research Project Competition (LSARP 2017): 2018 – 2022 – 15 217 975 \$

Personalized risk Assessment for Prevention and Early Detection of Breast Cancer: Integration and Implementation (PERSPECTIVE I&I)

Chercheurs principaux: **Jacques Simard** (chercheur principal) et Anna Chiarelli (co-chercheure principale) / Co-chercheurs: Andrulis I; Antoniou A; Brooks J; Chiquette J; Devilee P; Dorval M; Droit A; Easton D; Eisen A; Eloy L; Goldgar D; Joly Y; Kamel-Reid S; Knoppers BM; Masson J-Y; Mittmann N; Nabi H; Pashayan N; Schmutzler R; Stockley T; Tavtigian S; van Attikum H; Walker M; Wolfson M.

Social Sciences and Humanities Research Council of Canada - Insight Grants : Societal Implications of Genomics Research: 2017-2020 – **255 000\$**

Impacts of Evolving Demography and Socio-Economic Status on Assessment of Genetic Risks Chercheur principal: Michael Wolfson / Co-chercheurs: Bélanger A, Simard J, McCabe C

Ministère de l'Économie, Science et Innovation - Programme de soutien à la recherche, PSR-SIIRI-949, volet 4 : soutien à des initiatives internationales de recherche et d'innovation : 2016-2019 – 1 499 900 \$

Prédisposition, Prédiction et Prévention du cancer du sein (PRÉ³VENTION)

Chercheur principal : **Jacques Simard** / Co-chercheurs étrangers : Devilee P, Easton D, Antoniou A, Goldgar D, Schmutzler R / Co-chercheurs canadiens : Lakhal Chaieb L, Masson J-Y, Knoppers BM, Droit A, Loiselle C, Amara N, Chiquette J.

Fondation du CHU de Québec-Université Laval, Fondation du Cancer du Sein du Québec: 2016-2017 – **280 000 \$**Connaître et communiquer son histoire familiale pour mieux lutter contre le cancer du sein au Québec: Mise en place d'une campagne d'information

Chercheur principal: Jacques Simard / Co-chercheurs: Amara N, Loiselle C, Knoppers B-M

Genome Alberta, Genome Canada, Genome Ouebec: 2016-2018 – 1 996 945 \$

GE³LS Network in Genomics and Personalized Health

Chercheurs principaux : Christopher McCabe, François Rousseau / Collaborateurs : Wilson B, Wolfson M, Bubela T, Knoppers BM, Laberge A-M, Regier D, Lévesque E, Légaré F, Bartlett G, **Simard J**, Lachaine J, Kimmelman J, Bonter K, O'Doherty K, Votova K, Zawati M, Beauger N, Gold R, Veilleux S, Caulfield T, Ravitsky V, Ungar W, Joly Y.

Cancer Research Society (CRS) – 2015 Operating Grant: 2015-2017 – 120 000 \$

Inherited chromosomally-integrated human herpesvirus 6 as a risk factor for breast cancer development Chercheur principal: Louis Flamand / Co-chercheurs: Simard J; Spineli J; Aronson K

European Commission - Research - Horizon 2020: 2015-2020 - 6 200 000 EU

Breast Cancer Risk after Diagnostic Gene Sequencing (BRIDGES)

Chercheur principal (Coordinateur): Peter Devilee / Co-chercheurs: Easton D; Benitez J; Borg Å; Engel C; de la Hoya M; Stoppa-Lyonnet D; Schmutzler R; Hall P; Bojesen S; Vroling B; Blavier A; Southey M; Goldgar D; Spurdle A; Couch F; **Simard J.**

European Commission - Research - Horizon 2020: 2015-2020 - **5 983 356** EU

Breast CAncer Stratification: understanding the determinants of risk and prognosis of molecular subtypes (B-CAST)

Chercheur principal (Coordinateur): Marjanka Schmidt / Co-chercheurs: Easton D; Pharoah P; Carracedo Á; Chang-Claude J; García-Closas M; Hall P; Antoniou A; Burton H; Gut I; Lambrechts D; Chenevix-Trench G; Simard J, Kraft P

Instituts de recherche en santé du Canada (IRSC) : 2015-2022 – 1 400 000 \$

Chaire de recherche du Canada en oncogénétique (Niveau 1) - Renouvellement 2

Chercheur principal: Jacques Simard

Fondation Canadienne du Cancer du Sein - Ontario, Concours CBCF-CIHR 2013 de recherche sur le cancer du sein chez les jeunes femmes : 2014-2016 – **194 500** \$

Discovering genetic susceptibility factors for breast cancer in an innovative international consortium

Chercheur principal : Kristan J. Aronson / Co-chercheurs : Spinelli JJ; **Simard J**; Grundy A; Brooks-Wilson A / Collaborateurs : Easton D; Tessier D.

Fonds de recherche Québec-Santé (FRQS) - Réseau thématique de recherche : 2014-2019 – 3 060 000 \$ Réseau de Médecine Génétique Appliquée (RMGA), Regroupement Stratégique 3 du RMGA, Génomique intégrée

Directeur du réseau : Guy A. Rouleau / Co-chercheurs : Puymirat J; Shoubridge E; Dupré N; Labuda D; Vézina H; Pastinen T; **Simard J**; Sinnett D; Rousseau F; Laberge A-L; Knoppers BM; Joly Y.

Concours Génome Canada 2012 en génomique et santé personnalisée / Instituts de recherche en santé du Canada (IRSC) / Génome Québec / Fondation du Cancer du Sein du Québec / NIH et autres partenaires : 2013-2018 – 11 761 269 \$

Personalised Risk Stratification for Prevention and Early Detection of Breast Cancer (PERSPECTIVE)

Chercheur principal: Jacques Simard / Co-chercheur principal: Bartha-Maria Knoppers

Co-chercheurs: Andrulis I; Antoniou A; Bader G; Chiarelli A; Chiquette J; de Marcellis-Warin N; Dorval M; Droit A; Easton D; Evans G; Foulkes W; Goldgar D; Jbilou J; Joly Y; Kamel-Reid S; Meindl A; Mittmann N; Pashayan N; Schmidt M; Schmutzler R; Tavtigian S; Wolfson M.

Fondation Canadienne pour l'Innovation (FCI), Fonds de l'avant-garde (Concours 2012) :

2013-2016 - **7 512 147 \$**

Human and Microbial Integrative Genomics

Chercheur principal : **Jacques Simard** / Co-chercheurs principaux : Barbier O; Bergeron M G; Corbeil J; Droit A; Durocher F; Guillemette C; Ouellette M; Papadopoulou B; Poirier G.

Fonds d'Exploitation des Infrastructures (FEI) du Fonds de l'avant-garde / Fondation Canadienne pour l'Innovation (FCI) : 2013-2016 – **862 000 \$**

Human and Microbial Integrative Genomics

Chercheur principal: **Jacques Simard** / Co-chercheurs principaux: Barbier O; Bergeron M G; Corbeil J; Droit A; Durocher F; Guillemette C; Ouellette M; Papadopoulou B; Poirier G.

Ministère du développement économique, Innovation et Exportation (MDEIE) (Programme de soutien à la recherche, Soutien à des initiatives internationales de recherche et d'innovation, PSR-SIIRI-701, volet 3) 2011-2014 – **998 047** \$

Susceptibilité génétique au cancer du sein : Identification, prédiction et communication

Chercheur principal au Québec : **Jacques Simard** / Co-chercheurs au Québec : Amara N; Avard D; Dorval M; Droit A; Goldberg M; Jbilou J; Joly Y; Knoppers BM; Lakhal Chaieb MHL; Landry R; Sinnett D. Chercheur principal étranger : Per Hall / Co-partenaire étranger : Easton, Douglas / Co-chercheurs étrangers : Antoniou A; Benitez-Ortiz J; Burton H; Chenevix-Trench G; Czene K; Goldgar D; Rookus MA; Sinilnikova O; Tavtigian S.

Fondation du Cancer du Sein du Québec : 2013-2015 - 442 976 \$

Identification de la signature d'épissage alternatif d'individus porteurs de mutations BRCA1/2 provenant de familles canadiennes-françaises à risque élevé de cancer du sein

Chercheur principal: Francine Durocher / Co-chercheurs: Abou-Elela S; Klinck R; Simard J.

Fondation du Cancer du Sein du Québec : 2012-2015 - **759 040 \$**

Pratiques de dépistage du cancer des non-porteuses de mutations familiales des gènes BRCA1/2 : Étendue, déterminants et impact psychosocial du sur-dépistage

Chercheur principal: Michel Dorval / Co-chercheurs: Foulkes W; Hamet P; Chiquette J; Simard J.

Fondation Canadienne pour l'Innovation (FCI) : 04/2011-12/2011 – **950 000 \$** *Nextgen sequencing for monitoring genomic health and disease states* Chercheur principal : Jacques Corbeil / Co-chercheurs : **Simard J**; Ouellette M.

Fondation Canadienne pour l'Innovation (FCI) : 2010-2011 – 604 469 \$

Titre du projet : A Two-Photon Laser Scanning Confocal Microscope to study Cellular Response to DNA Damage in Mammalian Cells and for Functional Proteomics

Chercheur principal: Guy Poirier / Co-chercheurs: Simard J; Tremblay M.

Réseau de médecine génétique et appliquée du Fonds de la recherche en santé du Québec (FRQ-S) :

2010-2014 - **1 500 000 \$**

Regroupement stratégique : Next Generation Integrative Genomics (RS3) du RMGA

Co-chercheurs: Sinnett D; Simard J; Pastinen T.

Instituts de recherche en santé du Canada (IRSC) : 2009-2015 – **1 281 761 \$** *Subvention de formation des IRSC-FRSO en médecine génétique appliqu*ée

Chercheur principal: Guy A. Rouleau / Co-chercheurs: Bouchard G; Brais B; Knoppers B-M; Michaud J; Puymirat J; Rousseau F; **Simard J**; Vézina H.

Alliance canadienne pour la recherche sur le cancer du sein (ACRCS): 2009-2010 – 49 905 \$

Titre du projet : Exploring the potential of administrative databases to evaluate the quality and cost of medical monitoring of people tested for BRCA1/2

Chercheur principal: Michel Dorval / Co-chercheurs: Chiquette J; Desbiens C; Plante M; Simard J.

Université Laval, En appui à Jacques Simard dans le cadre de sa subvention de l'Institut de recherche en santé du Canada (IRSC) : 2008-2013 – **125 000 \$**

CIHR Team in Familial Risks of Breast Cancer

Chercheur principal: **Jacques Simard** / Co-chercheurs: Amara N; Andrulis I; Antoniou A; Avard D; Bridge P; Chiquette J; Dorval M; Durocher F; Easton D; Glendon G; Goldberg MS; Goldgar D; Jbilou J; Jolly Y; Kim-Sing C; Knoppers BM; Laframboise R; Landry R; Lespérance B; Maugard C; Ouimet M; Plante M; Sinilnikova O; Sinnett D; Tavtigian SV.

Institut de recherche en santé du Canada (IRSC) : 2008-2013 5 379 534 \$

CIHR Team in Familial Risks of Breast Cancer

Chercheur principal: **Jacques Simard** / Co-chercheurs: Amara N; Andrulis I; Antoniou A; Avard D; Bridge P; Chiquette J; Dorval M; Durocher F; Easton D; Glendon G; Goldberg MS; Goldgar D; Jbilou J; Joly Y; Kim-Sing C; Knoppers BM; Laframboise R; Landry R; Lespérance B; Maugard C; Ouimet M; Plante M; Sinilnikova O; Sinnett D; Tavtigian SV.

Instituts de recherche en santé du Canada (IRSC) : 2008-2013 – 1 492 810 \$

A research and knowledge network on genetic health services and policy: building on the Apogee-Net and CanGene test experiences

Chercheur principal: François Rousseau / Co-chercheurs: Amara N; Batttista R; Blancquaert I; Cassiman J-J; Cole D; Drouin R; Forest J-C; Foulkes W; Freidman J; Gaudet D; Giguère Y; Godard B; Knoppers B-M; Laberge A-M; Laberge C; Labrecque M; Laflamme N; Lamothe L; Landry R; Leduc N; Légaré F; Marra C; Matthijs G; Mitchell G; Reinharz D; Simard J.

Alliance canadienne pour la recherche sur le cancer du sein (ACRCS): 2008-2011 – 583 305 \$

Genetic modifiers of cancer risk in BRCA1/2 mutation carriers: Role of functional promoter polymorphisms in candidate genes

Chercheur principal: Jacques Simard / Co-chercheurs: Sinnett D; Goldgar DE; Sinilnikova O.

Réseau de médecine génétique et appliquée du Fonds de la recherche en santé du Québec (FRSQ) : 2008-2010 – **110 000 \$**

Évaluation de l'impact de la variation inter-individuelle comme déterminants du risque de cancer

Chercheurs principaux: **Jacques Simard**, Daniel Sinnett / Co-chercheurs: Awadalla P; Durocher F; Krajinovic M; Labuda D; Maugard C; Michaud J; Roy-Gagnon M-H.

Instituts de recherche en santé du Canada (IRSC) : 2008-2015 – **1 400 000 \$** *Chaire de recherche du Canada en oncogénétique (Niveau 1)* Renouvellement 1

Chercheur principal: Jacques Simard

Alliance canadienne pour la recherche sur le cancer du sein (ACRCS) : 2007-2010 - 574 425 \$

Localisation and identification of novel breast cancer susceptibility loci/genes in high-risk French Canadian families

Chercheurs principaux : Francine Durocher, **Jacques Simard** / Co-chercheurs : Vézina H, Goldgar DE, Easton DF.

Instituts de Recherche en Santé du Canada (IRSC): 2007-2010 - 254 583 \$

Family communication following BRCA1/2 genetic testing

Chercheur principal : Michel Dorval Co-chercheurs : Godard B; **Simard J.**

Fondation CURE - Cancer du Sein : 2007-2008 – **64 625** \$

Programme interdisciplinaire INHERIT BRCAs

Chercheur principal: Jacques Simard

Instituts de recherche en santé du Canada (IRSC) : 07/2007-12/2007 – 10 000 \$ CIHR Team of Prediction and Communication of Familial Risks of Breast Cancer

Chercheur principal: **Jacques Simard** / Cochercheurs: Amara N; Andrulis I; Antoniou A; Avard D; Bridge P; Chiquette J; Dorval M; Durocher F; Easton D; Glendon G; Goldberg MS; Goldgar D; Kim-Sing C; Knoppers BM; Laframboise R; Landry R; Lespérance B; Maugard C; Ouimet M; Plante M; Sinilnikova O; Sinnett D; Tavtigian SV.

Instituts de recherche en santé du Canada (IRSC): 2006-2007 – 420 000 \$

CIHR team in familial breast cancer risk: Assessment, communication and management

Chercheur principal: **Jacques Simard** /Cochercheurs: Allanson J; Andrulis I; Avard D; Berman N; Bridge P; Carroll J; Chiquette J; Dorval M; Durocher F; Easton D; Eisinger F; Godard B; Goldberg MS; Goldgar D; Green JS; Grimshaw J; Horsman D; Houde L; Knoppers BM; Laframboise R; Landry R; Lespérance B; Little J; Miller FA; Plante M; Provencher L; Sinilnikova O; Sinnett D; Tavtigian SV; Vézina H; Wilson BJ.

Instituts de recherche en santé du Canada (IRSC) : 2005-2006 – 10 000 \$

INHERIT Phase II understanding familial cancer risk: From pedigree to public health

Chercheur principal: **Jacques Simard** / Cochercheurs: Allanson J; Andrulis I; Avard D; Berman N; Bridge P; Carroll J; Chiquette J; Dorval M; Durocher F; Easton D; Eisinger F; Godard B; Goldberg MS; Goldgar D; Green JS; Grimshaw J; Horsman D; Houde L; Knoppers BM; Laframboise R; Landry R; Lespérance B; Little J; Miller FA; Plante M; Provencher L; Sinilnikova O; Sinnett D; Tavtigian SV; Vézina H; Wilson BJ.

Fondation du cancer du sein du Québec (FCSQ) : 2004-2010 – 1 500 000 \$

Gene-Environment interactions in postmenopausal breast cancer: A case-control study

Chercheur principal : Mark Goldberg / Co-chercheurs : **Simard J**; Durocher F; Labrèche F; Parent M-É; Langholz B; Sinnett D.

Fonds de la recherche en santé du Québec (FRSQ) : 2004-2008 – **320 000 \$** *Réseau de médecine génétique et appliquée du FRSQ, Axe oncogénétique*

Responsable de l'axe : **Jacques Simard** / Cochercheurs : Sinnett D; Labuda D; Durocher F; Dorval M; Laframboise R.

Instituts de recherche en santé du Canada (IRSC) : 2003-2008 – 1 000 000 \$

Translating genetics discoveries into appropriate health policy and services: Enhancing research capacity and developing an interdisciplinary approach

Chercheur principal : Brenda Wilson /Co-chercheurs : Caulfield T; Avard D; Wells G; Graham I; **Simard J**; Grimshaw J; Allanson J; Carroll J; Bouchard L; Lemyre L; Cappelli M; Gold R; Coyle D.

Instituts de recherche en santé du Canada (IRSC) : 2002-2009 – 2 075 514 \$

Génomique fonctionnelle, hormones et santé

Chercheur principal: Fernand Labrie / Cochercheurs: Barden N; Luu-The V; Morissette J; Raymond V; Bélanger A; Labrie C; St-Amand J; Poirier G; Rivest S; Poirier D; Lin SX, Guillemette C; Durocher F; Pelletier G; Tchernof A; **Simard J.**

Fondation canadienne pour l'innovation (FCI): 2002-2006 – 30 000 000 \$

Centre de génomique fonctionnelle et humaine

Chercheur principal : Fernand Labrie / Cochercheurs : Barden N; Morissette J; Raymond V; Rivest S; **Simard J**; Tremblay JP; Poirier GG; Tanguay R.

Genome Canada / Génome Québec: 2002-2008 – **20 676 000 \$**

Atlas of Genomic Profiles of Steroid Action

Chercheur principal: Fernand Labrie, Thomas J. Hudson / Cochercheurs: Barden N, De Belle I, Faure R, Hallett M, Julien JP, Labrie C, Luu-the V, Morissette J, Pelletier G, Poirier G, Raymond V, Rigault P, Rivest S, **Simard J**, St-Amand J, White J.

Instituts de recherche en santé du Canada (IRSC) : 2002-2008 – 1 400 000 \$

Chaire de recherche du Canada en oncogénétique (Niveau 1)

Chercheur principal: Jacques Simard

Instituts de recherche en santé du Canada (IRSC) : 2001-2006 - 7 385 233 \$

INterdisciplinary HEalth Research International Team on BReast CAncer susceptibility (INHERIT BRCAs)
Chercheur principal: Jacques Simard / Co-chercheurs: Avard D; Bridge PJ; Chiquette J; Dorval M; Dugas MJ;
Durocher F; Easton D; Goldgar D; Green JS; Knoppers BM; Laframboise R; Lespérance B; Plante M; Sinnett D;
Vézina H

Fonds de la recherche en santé du Québec (FRSQ) : 2000-2004 – **340 000 \$**

Réseau de médecine génétique et appliquée du FRSQ, Axe oncogénétique

Responsable de l'axe : **Jacques Simard** / Co-chercheurs : Sinnett D; Labuda D; Durocher F; Dorval M; Laframboise R

Initiative canadienne pour la recherche sur le cancer du sein (ICRCS): 2000-2003 – **678 000 \$** *Génétique et épidémiologie moléculaire des cancers héréditaires du sein chez les Canadiennes françaises*Chercheur principal: **Jacques Simard** / Co-chercheurs: Durocher F; Easton D; Provencher L; Bridge P; Plante M; Laframboise R; Vézina H; Lespérance B; Jacob S.

Fondation canadienne pour l'innovation (FCI) : 2001-2002 – **586 278 \$**

Plateformes de génomique et de bio-informatique de la Chaire de recherche du Canada en oncogénétique Chercheur principal : Jacques Simard

Régie régionale de la santé et des services sociaux du Québec - Allocation régionale : 2000-2001 – **120 000 \$** Infrastructure de recherche en génomique (décodage et compréhension de l'information génétique contenue dans un organisme)

Chercheurs principaux : Jacques Simard; Vincent Raymond

Conseil de recherches médicales du Canada (CRM) - Instituts de recherche en santé du Canada : 1996-2001 – **492 000 \$**

Biologie moléculaire des enzymes de la famille 3β-hydroxystéroïde-déshydrogénases/isomérases

Chercheur principal : Jacques Simard / Co-chercheurs : Bélanger A; Labrie F; Lin SX; Luu-The V; Pelletier G.

Conseil de recherches médicales du Canada (CRM) : 1996-2001 – 1 500 000 \$ Groupe du CRM en endocrinologie moléculaire (budget de fonctionnement)

Chercheur principal: Fernand Labrie / Cochercheurs: Simard J; Luu-The V; Lin SX; Bélanger A

Instituts de recherche en santé du Canada (IRSC) - Subvention de développement : 2000 – 10 000 \$

Interdisciplinary HEalth Research International Team on Breast Cancer susceptibility (INHERIT BRCAs)

Chercheur principal : Jacques Simard

Valorisation recherche Québec (VRQ): 2000 – 10 000 \$

Demande d'actions de concertation INterdisciplinary HEalth Research International Team on Breast Cancer susceptibility (INHERIT BRCAs)

Régie régionale de la santé et des services sociaux - Allocation régionale : 1999-2000 - 120 000 \$

Infrastructure de recherche clinique sur le cancer du sein et de l'ovaire

Chercheur principal: Jacques Simard

Fondation canadienne pour l'innovation (FCI) - Ministère de la santé et des services sociaux :

1999-2000 - 1 **045 000 \$**

Création d'une unité de séquençage et de génotypage à haut débit

Chercheur principal : Vincent Raymond / Cochercheurs : Barden N; Brown J; Laframboise R; Morissette J;

Simard J

Fondation canadienne pour l'innovation (FCI), Ministère de la santé et des services sociaux :

1999-2000 - **2 626 307 \$**

Formation et mécanismes d'action des hormones stéroïdiennes

Chercheur principal : Fernand Labrie / Cochercheurs : Simard J; Bélanger A; Pelletier G; Luu-The V; Rivest S;

Poirier D; Lin SX; Di Paolo T; Labrie C

Fondation du CHUQ: 1998 - 35 000 \$

Infrastructure de recherche pour les cancers héréditaires

Conseil de recherches médicales du Canada: 1990-1996 – 2 118 770 \$

Groupe du CRM en endocrinologie moléculaire

Chercheur principal: Fernand Labrie / Co-chercheurs: Bélanger A; Lin SX; Luu-The V; Pelletier G; Simard J

Conseil de recherches médicales du Canada (CRM) : 01/1996-12/1996 - 135 000 \$

High Performance Elite ESP Cell Sortin System

Chercheur principal: Jean Gosselin / Co-chercheurs: Borgeat P; Naccache PH; Simard J; Mourad W; Bourgoin

SG; Poirier GG; Hébert J; Tremblay M; Poubelle PE

Fonds de la recherche en santé du Québec : 1991-1994 - 25 000 \$

Établissement de jeunes chercheurs

Chercheur principal: Simard J

Direction de la coopération, Ministère de l'Enseignement supérieur et de la science : 1991-1992 – 5 000 \$ Caractérisation des mutations responsables des dysfonctions congénitales de l'activité 17β-HSDet 3β-HSD

Téléthon des étoiles : 1989-1992 - 55 000 \$

Identification et caractérisation des mutations responsables des dysfonctions congénitales de l'activité 17β-

HSD et 3β-HSD

Chercheur principal: Simard J

Conseil de recherches médicales du Canada: 1991 – 15 000 \$

Établissement de chercheurs-boursiers

Chercheur principal: Simard J

CONTRATS DE RECHERCHE

Projet mobilisateur Université - Industrie dans le cadre du Fonds de développement technologique du Gouvernement du Québec (En collaboration avec le chercheur principal Fernand Labrie)

(1994-2000) Montant total octroyé/an : 500 000 \$

Pharmacia (Canada) Inc. (Chercheur principal J. Simard)

Étude de la structure et du contrôle de l'expression de la protéine GCDFP-24 : nouveau marqueur potentiel dans le cancer de la prostate et le cancer du sein

(07/1990-12/1992) Montant total octroyé: 150 000 \$

Applied Biosystems Canada

Chercheur principal en collaboration avec le Dr Van Luu-The (équipements)

(05/1990-04/1993) Montant total octroyé: 274 161 \$

BREVETS Date de dépôt

Chromosome 17p-linked prostate cancer susceptibility gene and a paralog and orthologous genes (HPC2, ELAC1, Elac2)

United States Patent: no 6,333,403 2000/05/05

<u>Inventeurs</u>: Sean V. Tavtigian, David F. Teng, Jacques Simard, Johanna M. Rommens

Chromosome 17p-linked prostate cancer susceptibility gene (HPC2)

United States Patent: no 6,844,189 1999/11/05

<u>Inventeurs</u>: Sean V. Tavtigian, David F. Teng, Jacques Simard, Johanna M. Rommens, Lisa A. Cannon Albright, Susan L. Neuhausen

Chromosome 13-linked breast cancer susceptibility gene (BRCA2)

 United States Patent: no 5,837,492
 1998/11/17

 United States Patent: no 6,033,857
 2000/03/07

 Canadian Patent: no 2,239,733
 2000/03/07

<u>Inventeurs</u>: Sean V. Tavtigian, Alexander Kamb, Jacques Simard, Fergus Couch, Johanna M, Rommens, Barbara L.Weber

Linked breast and ovarian cancer susceptibility gene (BRCA1)

 United States Patent: no 5,693,473
 1997/12/02

 United States Patent: no 5,709,999
 1998/01/20

<u>Inventeurs</u>: Donna M. Shattuck-Eidens, Jacques Simard, Francine Durocher, Mitsuuru Emi, Yusuke Nakamura

In vivo mutations and polymorphisms in the 17q-linked breast and ovarian cancer susceptibility gene (BRCA1)

Canadian application number: no 2,196,797 22/02/1996

<u>Inventeurs</u>: Donna M. Shattuck-Eidens, Jacques Simard, Mitsuru Emi, Yusuke Nakamura, Francine Durocher

CHAIRES DE RECHERCHE ET BOURSES D'EXCELLENCE

03/2015-06/2022	Renouvellement 2 - Chaire de recherche du Canada en oncogénétique, niveau 1.
03/2008-02/2015	Renouvellement 1 - Titulaire de la Chaire de recherche du Canada en oncogénétique, niveau 1.
2001-2008	Titulaire de la Chaire de recherche du Canada en oncogénétique, niveau 1.
1998-2001	Chercheur-boursier Senior du Fonds de la recherche en santé du Québec (FRSQ).
1996-1998	Chercheur-boursier Junior II, FRSQ.
1991-1996	Chercheur-boursier du Conseil de recherches médicales du Canada (CRM).
1991-1994	Chercheur-boursier Junior I, FRSQ.
1987-1990	Bourse de formation postdoctorale, FRSQ.
1985-1986	Bourse d'études graduées au niveau doctoral du Fonds pour la formation de chercheurs et l'aide à la recherche (Fonds F.C.A.R.).
1981-1983	Bourse d'études de 2è cycle décernée par le Fonds F.C.A.R.

COMITÉS

1. Conseils d'administration / Comités consultatifs

01/2020-	Président, Comité de coordination à la recherche du réseau québécois de diagnostic moléculaire (RQDM), Ministère de la santé et des service sociaux
01/2020-	Membre, Table de concertation en médecine de précision Génome Québec
05/2019-	Membre, Comité scientifique aviseur, Fondation Cancer du sein du Québec (FCSQ)
09/2018-	Membre, Comité directeur scientifique, CONFLUENCE
01/2018-	Membre, Conseil consultatif scientifique, MyPeBS (Personalising Breast Screening) project and clinical trials, Unicancer National Breast Cancer Group
10/2016-	Membre, Comité Scientifique Aviseur, CARTaGENE.
2013-	Membre, Comité "Data Access Coordinating Committee" du consortium international BCAC (Breast Cancer Association Consortium).
2010-	Membre, Comité "Data Access Coordinating Committee" du consortium international CIMBA (The Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2).
1999-	Membre, Conseil sectoriel, Investissements technologiques (1999-2009) / Conseil sectoriel, Nouvelle Économie (2009-2015) / Comité d'Investissement Nouvelle Économie (2015-2018) / Innovation et capital de risque (2019-), Fonds de Solidarité FTQ.
2014 - 2017	Membre, Conseil scientifique international, Site de recherche intégrée sur le cancer (SIRIC) ONCOLille.
2013-2017	Membre, Comité consultatif externe, Regroupement en Soins de Santé Personnalisés au Québec (RSSPQ).
2010-2016	Président, Comité Consultatif Science et Industrie, Génome Canada.
2010-2016	Membre ex officio, conseil d'administration, Génome Canada.

Jacques R. Simard	Curriculum Vitae
2010-2011	Membre, Comité aviseur-Développement d'une stratégie québécoise concertée de médecine personnalisée, FRSQ.
2009-2010	Membre, Équipe de transition, Génome Canada.
2005-2010	Président (2008-2010), Membre (2005-2008), Comité de la gouvernance corporative, Génome Canada.
2007-2009	Président, Comité des utilisateurs, CARTaGENE.
2006-2008	Président (2007-2008), Membre (2006-2007), Comité des investissements, Génome Canada.
2005-2010	Membre, Conseil d'administration, Génome Canada.
2005-2012	Membre, Conseil consultatif des sciences, Santé Canada.
2005-2006	Membre, Conseil scientifique d'oncogénétique de l'Institut national du cancer de France.
2002-2007	Membre, Comité consultatif des politiques en matière de recherche de l'Association canadienne des organismes provinciaux de lutte contre le cancer.
2001-2012	Membre, Comité pour la planification et les priorités : Du gène à la médecine génomique, Institut de génétique, IRSC.
2001-2004	Membre, Comité consultatif de l'Institut de la santé des femmes et des hommes, Instituts de recherche en santé du Canada (IRSC).
2000-2019	Membre, Bureau de direction, Réseau de médecine génétique appliquée du FRSQ (RMGA).
1998-2000	Membre, Conseil de recherches médicales du Canada.
1997-2001	Membre, Comité d'organisation de l'Initiative de recherche canadienne sur le cancer du sein.

2. Comités universitaires et hospitaliers

05/2021-05/2024	Membre, Chaire de recherche cerveau et douleur, Université Laval
01/2020-	Membre, Chaire de recherche sur l'obesité, Université Laval
2020-	Membre, Comité consultatif de VALERIA, Université Laval
09/2019-09/2022	Membre, Chaire de recherche en partenariat – Sentinelle Nord sur la lumière pour sonder le vivant et l'environnement, Université Laval
2019-	Member, Fonds de soutien à la recherche Merck
2019-	Membre, Comité de gestion des infrastructure, Université Laval
2019-	Membre, Comité tactique RI, Recherche et Gestion de la recherche, Université Laval
2019-	Membre, Fonds Pierre-Borgeat sur l'arthrite et les maladies rhumatismales, Université Laval
2019-	Membre, Chaire de recherche sur le système endocannabioïde en santé cardiométabolique, Université Laval
2019-	Membre, Groupe de travail sur la recherche en médecine de famille, Université Laval
07/2018-	Membre, Comité de concertation du centre de recherche LOEX (Laboratoire d'Organogénèse EXpérimentale) de l'Université Laval

Jacques R. Simard	Curriculum Vitae
08/2018-	Membre, Table de concertation de la recherche, Université Laval
08/2018-	Membre, Comité directeur Chaire de recherche sur le vieillissement
07/2018-	Membre, Comité des vice-doyens, recherche, Association des facultés de médecine du Canada (AFMC)
2008-	Membre, Bureau de direction, Centre de recherche du Centre hospitalier universitaire de Québec (Centre de recherche du CHU de Québec-Université Laval), Québec.
01/1990-	 Chercheur senior Unité d'endocrinologie moléculaire (1990-2008). Axe de recherche Endocrinologie et génomique (2008-2012), Centre de recherche du CHUQ. Axe de recherche Endocrinologie et néphrologie, Centre de recherche du CHU de Québec (2012-2015) / Centre de recherche du CHU de Québec-Université Laval (2015-).
03/2016-2018	Membre, Comité de l'Indépendance Intellectuelle (CII), Faculté de médecine, Université Laval.
06/2014	Membre, Comité scientifique, Faculté de médecine (évaluation et sélection dossiers CRC-IRSC niveau 2 (junior)).
03/01/2014- 02/01/2017	Membre, Comité directeur du Fonds de recherche en cancérologie (0010), Comité directeur du Fonds Didier-Dufour (0038), Comité directeur du Fonds de recherche en cancérologie-Centre de recherche (CRCEO) (1001), Faculté de Médecine, Centre hospitalier universitaire de Québec (CHU de Québec).
09/2013-2016	Membre, Comité Direction de l'imputabilité sociale et du professionnalisme élargi et Sous-comité « Codes et politiques », Faculté de Médecine, Université Laval.
06/2012-2018	Membre, Comité des ressources humaines du Centre de recherche du CHU de Québec / CHU de Québec-Université Laval.
2005-2014	Membre, Conseil de la Faculté de médecine, Université Laval, Québec.
2009, 2010	Membre, Comité d'évaluation des dossiers de candidature au programme MD/PhD, Faculté de médecine, Université Laval, Québec.
2005-2009	Membre, Comité consultatif pour l'allocation des ressources, Vice-décanat exécutif, Faculté de médecine, Université Laval, Québec.
1998-2008	Membre, Comité d'oncologie, Conseil des médecins, dentistes et pharmaciens du CHUQ, Québec.
1996	Membre, Comité des normes de promotion du Département d'anatomie et de physiologie, Université Laval, Québec.
1995	Membre, Comité de l'analyse de l'impact des professeurs subventionnels, Université Laval, Québec.
1992-1999	Membre, Comité de programme d'études graduées de physiologie-endocrinologie, Université Laval, Québec.
1991-1996	Membre, Comité d'études des risques biologiques, Université Laval, Québec.

3.	Comités	de	rédaction	de	revues	scientifiques
----	---------	----	-----------	----	--------	---------------

2001-2009	Membre, Comité éditorial, Molecular and Cellular Endocrinology.
2002-2006	Membre, Comité éditorial, Journal of Endocrinology.
2001-2004	Membre, Comité éditorial, Endocrinology.
1996-2004	Éditeur pour les articles de revues, Journal of Molecular Endocrinology.
1994-1999	Membre, Comité éditorial, The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism.

4. Comités d'évaluation de pairs

4. Connect a evaluation de pairs			
09-10/01/2018	Membre, Ontario Research Fund – Research Excellence Program Round 9, Health Sciences Panel, Toronto, Ontario, 9 et 10 janvier 2018, Toronto, Ontario.		
05-07/04/2017	Membre, Comité d'évaluation multidisciplinaire, Concours 2017 du Fonds d'innovation de la Fondation canadienne pour l'innovation (FCI), 5 au 7 avril 2017.		
2015	Membre, Comité d'évaluation, Institut de recherche de la Société Canadienne du Cancer (IRSCC), Toronto, Ontario, Canada, 29-30 septembre 2015.		
2013	Président, Comité d'évaluation multidisciplinaire (CEM), Fondation canadienne pour l'innovation (FCI), Ottawa, Ontario, Canada, 24-25 septembre 2013.		
2012	Membre, Comité d'évaluation du programme PSR-SIIRI, du Fonds de recherche du Québec - Santé (FRQS), 23 octobre 2012.		
2011	Membre, Comité d'évaluation du <i>Ontario Research Fund-Research Excellence Program Round 5, Genomics Panel.</i>		
2010	Membre, Comité d'évaluation du <i>Ontario Research Fund-Global Leadership in Genomics and Life Sciences (GL2 competition) Cancer & Stem Cells.</i>		
2009	Président, Comité d'évaluation multidisciplinaire (numéro 8), Fondation canadienne pour l'Innovation FCI.		
2008	Président, Jury de sélection du Prix du Québec Wilder-Penfield.		
2007-2008	Président, Comité d'évaluation du Centre de recherche du CHUM, Fonds de la recherche en santé du Québec (FRSQ).		
2004-2005	Membre, Comité d'évaluation de demandes de subventions IDÉE, Alliance canadienne pour la recherche sur le cancer du sein (ACRCS).		
2003-2004	Président, Comité d'évaluation, Fonds d'Innovation, Fondation canadienne pour l'innovation (FCI).		
2001-2004	Membre, Comité des cancers héréditaires, Conseil de lutte contre le cancer du Québec, Gouvernement du Québec.		
2003-2004	Membre, Comité d'évaluation, Alberta Cancer Board.		
2003	Président, Comité d'évaluation du groupe de recherche en cancer de McGill, FRSQ.		
2002-2003	Membre, Comité d'évaluation accélération de l'application des connaissances, ACRCS.		
2002-2003	Membre, Comité d'évaluation, Ontario Cancer Research Network.		
2001	Membre, Comité d'évaluation Fonds d'innovation, FRSQ/FCI.		

Jacques R. Simard
2001-2003
1999-2000
1999-2000
1997
1993-1994
1993
1992-1997
1991-1994

Membre, Comité d'évaluation des bourses de 2^e cycle, FRSQ.

5. Comités d'organisation des conférences, congrès et symposiums

1990

02/2019	Membre, Comité directeur scientifique de la conférence du centre commun de recherche de la Commission Européenne, <i>Integrating genomics into personalised healthcare: a science-for-policy perspsective. My Genome: our future,</i> Bruxelles, Belgique, 12-13 février 2019.
09/2018	Membre, Comité scientifique de programme, 2 ^{ième} Congrès international sur les soins de santé personnalisés (CISSP), Montréal, QC, Canada, 23-26 septembre 2018.
04/2018	Co-organisateur, Rendez-Vous Génome Québec 2018, Québec, QC, Canada, 20 avril 2018.
10/2016	Co-organisateur, Rendez-Vous Génome Québec 2016, Québec, QC, Canada, 30 septembre 2016.
05/2016	Président de la réunion conjointe PERSPECTIVE (Personalised Risk Stratification for Prevention and Early Detection of Breast Cancer) - CPAC (Canadian Partnership Against Cancer) / CBCSN (Canadian Breast Cancer Screening Network), Montréal, QC, Canada, 9 mai 2016.
2015-2016	Membre, Comité scientifique de programme, 1 ^{er} Congrès international sur les soins de santé personnalisés (CISSP), Montréal, QC, Canada, 12-14 juin 2016.
2014-2015	Membre, Comité scientifique du programme de la Conférence canadienne sur la recherche sur le cancer 2015 (CCRC), Montréal, QC, Canada, 8-10 novembre 2015.
2014	Co-organisateur, Rendez-Vous Génome Québec 2014, Québec, QC, Canada, 26 mai 2014.
2013	Membre, Génome Canada, <i>Disruptive Technologies Workshop</i> , Toronto, ON, Canada, 9-10 mai 2013.

Jacques R. Simard Curriculum Vitae 2012-2013 Membre, Comité scientifique du programme « 2013 Conférence canadienne sur la recherche sur le cancer », Toronto, ON, Canada, 3-6 novembre 2013. 2012 Président du comité d'organisation de la conférence international « COGS 2012 » Joint Meeting Collaborative Oncological Gene-Environment Study / CIHR Team in Familial Risks of Breast Cancer, Loews Hôtel Le Concorde, Québec, OC, Canada, 18-26 septembre 2012. Réunions des consortia internationaux : IBCCS (International BRCA1/2 Carrier Cohort Study), 18 septembre CIMBA (Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2), 18-20 septembre 2012. BCAC (Breast Cancer Association Consortium), 20-22 septembre COMPLEXO (Consortium of Massively Parallel Breast Cancer Exome Sequencing), 21 septembre 2012. ENIGMA (Evidence-based Network for the Interpretation of Germline Mutant Alleles), 21-22 septembre 2012. PRACTICAL (Prostate cancer AssoCiation group To Investigate Cancer Associated altérations in the genome), 24-25 septembre 2012. OCAC (Ovarian Cancer Association Consortium), 24-26 septembre 2012. CEC (Clinical ELLIPSE (ELucidating Loci Involved in Prostate cancer SuscEptibility) Consortium), 26 septembre 2012. 2011 Président et organisation de la réunion annuelle 2011 du « CIHR Team in Familial Risks of Breast Cancer », Québec, QC, Canada, 21-22 mars 2011. 2010 Membre, Journées scientifiques du Centre de Recherche en Endocrinologie Moléculaire et Oncologique et en Génomique Humaine (CREMOGH) et de l'Axe Endocrinologie et Génomique, Québec, QC, Canada, octobre 2010. 2009 Président et organisation de la réunion annuelle 2009 du « CIHR Team in Familial Risks of Breast Cancer », Québec, QC, Canada, 14-15 avril 2009. 2008 Membre, Comité local d'organisation, International Congress on Hormonal Steroids and Hormones and Cancer, Québec, QC, Canada, septembre 2008. Membre, Comité local d'organisation, 7ième Journées génétiques du Réseau de 2008 médecine génétique appliquée (RMGA), Québec, QC, Canada, mai 2008. 2006-2007 Membre, Comité local d'organisation, 12^e Congrès International, *The Human* Genome Organisation (HUGO), Montréal, QC, Canada, mai 2007. 2004 Membre, Comité d'organisation, Dix-septièmes Entretiens du Centre Jacques Cartier 2004 (EJC) Oncogénétique: Réalisations et défis, octobre 2004. 2002 Co-président, Joint Conference on Inherited Susceptibility to Breast and Ovarian Cancer, Second Annual INHERIT BRCAs Meeting & First National Hereditary Cancer Task Force, Québec, QC, Canada, novembre 2002. 2001 Président, First Annual meeting of the Interdisciplinary Health Research International Team on Breast Cancer susceptibility, Québec, QC, Canada, octobre

2024-10-24 page 20

Président, 2ème Conférence scientifique « Raisons d'espérer » de l'Initiative

canadienne pour la recherche sur le cancer du sein, Québec, QC, Canada, mai 2001.

Membre, International Workshop: Recent progress in research on 17β-hydroxysteroid dehydrogenases: Impact on Medicine, Château Elmau, Allemagne.

2001.

2000-2001

2000

Jacques R. Simard	Curriculum Vitae
-------------------	------------------

2000	Comité d'évaluation, 50 th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, Philadelphie, PA, ÉU.
2000	Secrétaire, 14 th International Symposium of the Journal of Biochemistry and Molecular Biology, Québec, QC, Canada.
1998	Secrétaire, X th International Congress on Hormonal Steroids, Québec, QC, Canada.
1998	Directeur, Section endocrinologie, 66° Réunion annuelle, Association canadienne française pour l'avancement des sciences.
1995	Secrétaire, Fifth International Congress on Hormones and Cancer, Québec, QC, Canada.
1995	Secrétaire, International Symposium on DHEA Transformation into Androgens and Estrogens in Target Tissues: Intracrinology, Québec, QC, Canada.

ASSOCIATIONS PROFESSIONNELLES

Académie canadienne des sciences de la santé (ACSS)

American Society of Human Genetics

American Association for Cancer Research

Association francophone pour le savoir (ACFAS)

Cercle des Administrateurs de Sociétés Certifiées (ASC)

Certified Director, Certification in Governance of Corporations

Global Alliance for Genomics and Health « GA4GH »

Société royale du Canada – Académie des sciences

ÉTUDIANTS GRADUÉS – DIRECTION

- Mandy Ducy, M.Sc. (Mai 2014-Passage accéléré au Ph.D.) et Ph.D. (Janvier 2016-Avril 2019)
- Yosr Hamdi, Ph.D. (Septembre 2008-Mai 2017).
- Steffany Grondin, M.Sc. (Septembre 2014-Mai 2015)
- Anne-Laure Renault, M.Sc. (Septembre 2011-Mars 2014).
- Alexandra Ferland, M.Sc. (Septembre 2006-Août 2008).
- Denis Mathon, M.Sc. (Septembre 2003-Juillet 2008).
- Marie Plourde, Ph.D. (Septembre 2000-Novembre 2007).
- Anne-Marie Moisan, M.Sc. (Septembre 1997-1999) et Ph.D. (2001-2006).
- Jessyka Fortin, M.Sc. (Janvier 2003-Septembre 2004).
- Caroline Manhes, M.Sc. (Septembre 2000-Décembre 2001).
- Stéphanie Coté, M.Sc. (Septembre 1998-2001).
- Sébastien Gingras, Ph.D. (Mai 1994-Mai 1999).
- Patrick Couture, Ph.D. (Mai 1990-Décembre 1997).
- Yves Blais, Ph.D. (Janvier 1992-Juin 1996).
- Francine Durocher, Ph.D. (Janvier 1992-Décembre 1996).
- Rocio Sanchez, Ph.D. (Mai 1991-Mai 1995).

- Martine Poulin, M.Sc. (Mai 1990-Mars 1994 conjointement à son M.D.).
- Marie-Claude Carrière, M.Sc. (Mai 1992-Décembre 1993).
- Nathalie Laflamme, M.Sc. (Mai 1992-Septembre 1993).
- Keiko Sugimoto, M.Sc. (Septembre 1991-Septembre 1993).

ÉTUDIANTS GRADUÉS - CODIRECTION

- Jolyane Blouin-Bougie, Ph.D. (Janvier 2014-Janvier 2023) (avec Nabil Amara)
- Audrey Lemaçon, Ph.D. (Janvier 2015-Mai 2019) (avec Arnaud Droit)
- Martin Leclerc, M.Sc. (Septembre 2010-Avril 2012) et Ph.D. en mathématiques (Janvier 2012-Février 2016) (avec M'Hamed Lajmi Lakhal Chaieb)
- Nancy Brochu, M.Sc. (Mai 1992-Décembre 1993) (avec Fernand Labrie).
- Yvan Labrie, Ph.D. (Mai 1991-Mai 1996) (avec Fernand Labrie).
- Éric Rhéaume, Ph.D. (Mai 1989-Juin 1994) (avec Fernand Labrie).
- Nathalie Breton, M.Sc. (Mai 1990-Juin 1992) (avec Fernand Labrie).
- Hui-Fen Zhao, Ph.D. (Septembre 1987-Novembre 1991) (avec Fernand Labrie).

DIRECTION DE STAGIAIRES POST-TROISIÈME CYCLE

- Dre Gemma Montalban Canudas, stagiaire post-doctorale (Avril 2019 March 2022) (Directeur: Jacques Simard, co-directeur, Jean-Yves Masson), Espagne.
- Dr Guillaume Margaillan, stagiaire post-doctoral (14 novembre 2016 30 septembre 2018), France.
- Dr Maxime Vallée, stagiaire post-doctoral (Décembre 2014 Mai 2015) (Directeur : Jacques Simard, co-directeur, Arnaud Droit), France.
- Dr Marie-Louise Ricketts (Septembre 1998-2000), Angleterre.
- Dr Jean-Louis Carsol (Avril 1998-Juillet 2001), France.
- Dr Didier Monté (Novembre 1994-Avril 1995), France.
- Dr Thierry Normand (Janvier 1992-Septembre 1993), France.
- Dr Yvan de Launoit (Janvier 1990-Décembre 1991) (Directeur : Fernand Labrie, co-directeur, Jacques Simard) Belgique.

CONFÉRENCIER INVITÉ

1. Control of Gross Cystic Disease Fluid Protein-15 Gene Expression by Androgens, Estrogen Progestins and Glucocorticoids in the ZR-75-1 Human Breast Cancer Cell Line. Workshop on Human Breast Cyst Fluid and Cancer Risk, New York, NY, É.-U., décembre 1988.

- 2. La régulation de l'expression de l'apolipoprotéine D est inversement correllée à la prolifération cellulaire dans les cellules humaines du cancer du sein et de la prostate. *Institut de Recherches Cliniques de Montréal*, Montréal, QC, Canada, mars 1991.
- 3. Molecular basis of reproductive endocrinology. Structure and control of expression of the 3β-HSD and 17β-HSD genes in classical steroidogenic and peripheral tissues: Their role in intracrinology. Serono Symposium, Vancouver, BC, Canada, juillet 1991.
- 4. **Molecular characterization of sex steroid formation in normal and neoplastic cells.** *The 2nd Eastern Canadian Conference on Development and Cancer*, Montréal, QC, Canada octobre 1991.
- 5. Régulation de l'expression de l'apolipo-protéine D par les stéroïdes dans les cellules humaines du cancer du sein et de la prostate. *Université du Québec à Montréal*, Montréal, QC, Canada, avril 1992.
- 6. **Regulation of apolipoprotein D gene expression by steroids human in breast and prostate cancer cells.** *Gordon Research Conference on Lipid Metabolism,* Meriden, NH, É.-U., juin 1992.
- 7. Structure et expression des gènes encodant les enzymes de la stéroïdogénèse ovarienne et périphérique. XXXIV^e Congrès de la Fédération des Gynécologues et Obstétriciens, Québec, QC, Canada, juin 1992.
- 8. Molecular basis of congenital adrenal hyperplasia due to 3β-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency. Fourth Joint Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society and European Society for Paediatric Endocrinology, San Francisco, CA, É.-U., juin 1993.
- 9. The 3β-hydroxysteroid dehydrogenase gene family: Structure, function, regulation of tissue-specific gene expression and molecular basis of human 3β-HSD deficiency. *International Conference on Molecular Endocrinology*, Athènes, Grèce, octobre 1993.
- 10. La famille des 3β-hydroxystéroïde déshydrogénases: structure, fonction et génétique moléculaire du déficit enzymatique chez l'humain. Centre de Recherche, Hôpital Maisonneuve-Rosemont, Montréal, QC, Canada, novembre 1993.
- 11. The 3β-hydroxysteroid dehydrogenase gene family: Structure, function, regulation of tissue-specific gene expression and molecular basis of human 3β-HSD deficiency. Loeb Medical Research Institute, Ottawa, ON, Canada, février 1994.
- 12. **Hereditary breast and ovarian cancer**. *Colloque SOREP sur la génétique du cancer: recherche et société*, Montréal, QC, Canada, mai 1994.
- 13. Biologie moléculaire de la formation des stéroïdes sexuelles dans les tissus périphériques: cancer du sein et cancer de la prostate. *Institut du Cancer de Montréal*, Montréal, QC, Canada, mai 1994.
- 14. **Molecular Basis of 3β-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency**. *IX International Congress on Hormonal Steroids*, Dallas, Texas, É.-U., septembre 1994.
- 15. **Base moléculaire de la formation des stéroïdes sexuels dans les tissus périphériques: intracrinologie.** 19^{ième} Réunion des Endocrinologues de Langue Française, Montréal, QC, Canada, septembre 1994.
- 16. Genetics aspects of breast and ovarian cancers. Contact Ouébec 94, Québec, QC, Canada, octobre 1994.
- 17. **Relation between molecular defect and phenotypic manifestation of human 3β-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency.** Where Phenotype does not Match Genotype. « *Serono Symposium*, Volterra, Italie, octobre 1994.

18. **Génétique moléculaire des cancers du sein et de l'ovaire**. *Mercredi d'oncologie, Hôtel-Dieu de Québec*, Québec, QC, Canada, janvier 1995.

- 19. **Génétique du cancer du sein et de l'ovaire**. *Centre de Recherche de l'Hôtel-Dieu de Québec*, Québec, QC, Canada, mars 1995.
- 20. **Génétique des cancers du sein et de l'ovaire**. *Conférence de Médecine du CHUL*, Québec, QC, Canada, avril 1995.
- 21. Molecular basis of 3β -hydroxysteroid dehydrogenase/ Δ^4 - Δ^5 isomerase congenital deficiency: A structure-function relationship. Workshop on the Molecular and Cell Biology of Hydroxysteroid Dehydrogenases, Max-Planck-Institute for Experimental Endocrinology, Hannovre, Allemagne, avril 1995.
- 22. Caractérisation des mutations dans le gène *BRCA1* prédisposant au cancer du sein et de l'ovaire chez les familles nord-américaines. *Université Claude Bernard Lyon I*, Lyon, France, avril 1995.
- 23. Molecular genetics and regulation of tissue-specific expression of the 3β-hydroxysteroid dehydrogenase gene family. The Endocrine Society, 77th Annual Meeting, Washington, DC, É.-U., juin 1995.
- 24. **Hormonal and interleukin modulation properties of cystic disease proteins**. Satellite Symposium of the Fifth International Congress on Hormones and Cancer entitled: Gross Cystic Disease Fluid Proteins: Hormonal Modulation, Biological Function, Clinical Utility, Québec, QC, Canada, septembre 1995.
- 25. **3β-HSD dehydrogenase superfamily**. *International Symposium on DHEA Transformation into Androgens and Estrogens in Target Tissues: Intracrinology*, Québec, QC, Canada, septembre 1995.
- 26. **Inhibition of breast cancer cell growth**. *Fifth International Congress on Hormones and Cancer*, Québec, QC, Canada, septembre 1995.
- 27. **Aspects génétiques du cancer du sein et de l'ovaire**. *Institut de Recherches Cliniques de Montréal*, *Conférence Pfizer*, Montréal, QC, Canada, septembre 1995.
- 28. **Molecular Biology of Sex Steroid Formation**. *Sir Mortimer B. Davis Jewish General Hospital*, Montréal, QC, Canada, novembre 1995.
- 29. **Molecular biology of sex steroid biosynthesis in peripheral tissues**. *Hôpital Royal Victoria*, Montréal, QC, Canada, mai 1996.
- 30. **Androgen receptor research**. Eulexin Speaker's Update Meeting, Aspen, CO, É.-U., septembre 1996.
- 31. Genetic aspects of breast cancer. Biocontact Québec 96, Québec, QC, Canada, octobre 1996.
- 32. BRCA2: un gène de prédisposition au cancer du sein. Unité d'Oncologie Moléculaire INSERM U186 Institut Pasteur de Lille, Lille, France, octobre 1996.
- 33. Clonage positionnel du gène de prédisposition au cancer du sein *BRCA2* et détection de mutations chez les familles et chez des hommes atteints d'un cancer du sein. *Matinée des chercheurs-boursiers du Club de Recherches Cliniques du Québec*, Québec, QC, Canada, octobre 1996.
- 34. **Structure of mouse and rat** *BRCA2* **gene**. *Consortium for Hereditary Breast Cancer Linkage*, Lyon, France, octobre 1996.
- 35. Importance de l'intracrinologie dans la formation des stéroïdes sexuels dans les tissus périphériques. *Centre de Recherche de l'Hôpital Ste-Justine*, Montréal, QC, Canada, novembre 1996.
- 36. La génétique moléculaire du cancer du sein. Centre de Recherche des Sciences de la Vie, novembre 1996.
- 37. **Génétique moléculaire du cancer du sein**. *Centre Hospitalier Universitaire de Sherbrooke*, Sherbrooke, QC, Canada, novembre 1996.

38. **Génétique et cancer du sein**. *Colloque sur le cancer du sein, Centre Hospitalier Jonquière*, Jonquière, QC, Canada, janvier 1997.

- 39. Les cancers du sein et de l'ovaire héréditaires: où en sommes-nous? Conférence dans le cadre des mercredis d'oncologie du Pavillon Hôtel-Dieu du CHUQ, Québec, QC, Canada, avril 1997.
- 40. **Key role of cytokines in estrogen bioavailability in breast cancer cells.** Workshop Mechanisms of Action of Estrogens and Physiological Needs, Chantilly, France, avril 1997.
- 41. **Structure and expression of mammalian homologues of the breast cancer susceptibility gene**, *BRCA2*. *Terry Fox Workshop on Cancer genetics*, Toronto, ON, Canada, mai 1997.
- 42. Crucial role of cytokines in sex steroid formation in breast cancer cells. 13th International Symposium of the Journal of Steroid Biochemistry & Molecular Biology, Monaco, mai 1997.
- 43. **Hérédité et cancer du sein: certitude ou prédisposition**. Club de Recherches Cliniques du Québec, Bécancour, QC, Canada, octobre 1997.
- 44. The Breast Cancer Susceptibility Gene, *BRCA2*: Basic and Clinical Aspects. *Département de Physiologie, Université McGill*, Montréal, QC, octobre 1997.
- 45. Genetics of breast and prostate cancer. Biocontact Québec 97, Québec, QC, octobre 1997.
- 46. Facteurs génétiques et considérations éthiques. *Université de Montréal*, Montréal, QC, octobre 1997.
- 47. Leadership of the CHUL Research Centre of the Laval University Medical Centre in the discovery of new therapies against prostate and breast cancers. Cuban-Canadian Workshop on Cancer Immunotherapy, Havane, Cuba, février 1998.
- 48. Hérédité et cancer du sein: Conduite à tenir avec les patientes porteuses de mutations des gènes *BRCA1* et *BRCA2*. Colloque de la Fondation québécoise du cancer: Cancer du sein: 100 ans de progrès, Montréal, QC, Canada, avril 1998.
- 49. **Rôle de** *BRCA1* **et** *BRCA2* **dans les Cancers du Sein Familiaux**. *Association de Cytogénétique du Québec*, Québec, QC, Canada, avril 1998.
- 50. Genetics of breast cancer. The Endocrine Society, 80th Annual Meeting, Nouvelle-Orléans, É.-U., juin 1998
- 51. Crucial role of cytokines in DHEA transformation in target tissues. VIIIth Adrenal Cortex Conference, Mont-Orford, Québec, QC, Canada, juin 1998.
- 52. Molecular biology of sex steroid biosynthesis in peripheral target tissues: Crucial role of cytokines in intracrinology. *Trans-Pacific Symposium, Japan Endocrine Society, 71st Annual Meeting*, Fukuoka, Kyushu, Japon, juin 1998.
- 53. **Génétique et épidémiologie des cancers du sein et de l'ovaire**. *Centre Universitaire de Santé de l'Estrie*, Sherbrooke, QC, Canada, juin 1998.
- 54. **Molecular Biology of Sex Steroid formation and action in breast cancer cell**. *Canadian Breast Cancer Research Initiative*, Toronto, ON, Canada, septembre 1998.
- 55. Crucial role of interleukin-4 in sex steroid formation in breast and prostate cells. *Breast and Prostate Cancer*. University of Calgary, Calgary, AB, Canada, décembre 1998.
- 56. Génétique et épidémiologie moléculaire des cancers héréditaires du sein et de l'ovaire chez les Canadiennes françaises. Les Journées Scientifiques de l'IREP, Montréal, QC, Canada, janvier 1999.
- 57. Génétique et épidémiologie moléculaire des cancers héréditaires du sein et de l'ovaire: quel est l'impact des gènes *BRCA1* et *BRCA2* mutés chez les Canadiennes françaises? Colloque d'obstétrique-gynécologie, Université de Montréal, Montréal, QC, Canada, avril 1999.

58. Crucial Role of Cytokines in Sex Steroid Synthesis in Breast Cancer Cells. Satellite Conference on Breast Cancer, Ottawa, ON, Canada, juillet 1999.

- 59. **Heredity and Breast Cancer, BRCA1 and 2**. Médecine et Génétique: La double Hélice s'élève, Collège Royal des médecins et chirurgiens du Canada, Montréal, QC, Canada, septembre 1999.
- 60. **Genetic Mutation in French Canadian Families**. *Pourquoi le «bogue» dans la santé du sein: Réseau québécois pour la santé du sein*, Montréal, QC, Canada, octobre 1999.
- 61. **Hérédité et Cancer du Sein**. *Semaine de la sensibilisation de la recherche en santé*, Québec, QC, Canada, octobre 1999.
- 62. Genetic and Endocrine Mechanisms as a Cause of Breast and Prostate Cancers. Symposium sur l'héritage scientifique du Conseil de recherches médicales du Canada, Ottawa, ON, Canada, mars 2000.
- 63. Multiple signaling pathways involved cytokine-induced in transcriptional activation 3β-hydroxysteroid dehydroge-nases. International Workshop: Recent progress in research on 17β-hydroxysteroid dehydrogenases: impact on medicine, Elmau Castle, Germany, avril 2000.
- 64. Importance du DHEA dans la Production intracellulaire d'estrogènes et androgènes dans les tissus périphériques cibles: intracrinologie. *T.H.S. et alternatives au traitement hormonal substitutif de la ménopause*, Marseille, France, avril 2000.
- 65. Génétique et épidémiologie moléculaire des cancers héréditaires du sein et de l'ovaire chez les Canadiennes françaises. Colloque: Écogénétique: interaction entre la génétique et l'environnement (ACFAS), Montréal, QC, Canada, mai 2000.
- 66. Génétique et épidémiologie moléculaire des cancers héréditaires du sein et de l'ovaire chez les Canadiennes françaises. *Troisième Journées Génétiques (RMGA)*, Québec, QC, Canada, mai 2000.
- 67. New insights into the molecular basis of 3β–HSD difficiency. *IXth Adrenal Cortex conference*, Toronto, ON, Canada, 17-20 juin 2000.
- 68. **Génétique et épidémiologie moléculaire des cancers héréditaires du sein et de l'ovaire chez les Canadiennes françaises**. *De l'ADN à la communauté, Colloque sur la génétique communautaire*, Jonquière, QC, Canada, 20-22 juin 2000.
- 69. Multiple Signaling Pathways Mediate Interleukin-4-Induced Formation of Active Sex Steroids in Normal and Tumoral Target Tissues. 14th International Symposium of the Journal of Steroid Biochemistry & Molecular Biology, Québec, QC, Canada, 24-27 juin 2000.
- 70. Crucial role of cytokines in sex steroid formation in normal and tumoral tissues. Conférence: Loeb Health Research Institute, Ottawa, ON, Canada, 18 septembre 2000.
- 71. **Prédispositions génétiques: Quoi de neuf?** *Colloque Santé du Sein: Réseau Québécois pour la santé du sein*, Montréal, QC, Canada, 7 octobre 2000.
- 72. **La DHEA agit-elle comme un œstrogène**. Cinquième journées européennes de la société française de gynécologie, Paris, France, octobre 2000.
- 73. A strong candidate prostate cancer predisposition gene at chromosome 17p. 6th International symposium on GnRH analogues in cancer and human reproduction, Genève, Suisse, 8-11 février 2001.
- 74. **Mécanismes d'action des cytokines dans la formation des stéroïdes sexuels dans les cellules de cancer du sein**. Réunion scientifique de l'équipe de Physiopathologie Endocrinienne du centre de recherche clinique de Sherbrooke, Lac-Brome, OC, Canada, 26 mars 2001.
- 75. Mise à jour sur les gènes de prédisposition aux cancers du sein, de l'ovaire et de la prostate. *Hôpital Maisonneuve-Rosemont*, Montréal, QC, Canada, 10 avril 2001.

76. Épidémiologie moléculaire de mutation dans *BRCA1* et *BRCA2* chez les familles Canadiennes françaises à hauts risques pour le cancer du sein et de l'ovaire. *Reasons for Hope*, Québec, QC, Canada, 3-5 mai 2001.

- 77. **Séance de travail sur l'interdisciplinarité et l'évaluation par les pairs**. La fédération canadienne des sciences humaines et sociales et les instituts canadiens de recherche en santé, Québec, 29 mai 2001.
- 78. Novel prostate cancer susceptibility gene on 17p. Endo 2001, Denver, Colorado, É.-U., 20-23 juin 2001.
- 79. Advances and pitfalls in genetic screening for breast and prostate cancer susceptibilities. *Biofuture* 2001, Toronto, ON, Canada, 5-7 septembre 2001.
- 80. **Hereditary Susceptibility to Breast and Prostate Cancer**. *Partnership Group for Science & Engineering Symposium*, Ottawa, ON, Canada, 17 octobre 2001.
- 81. **The French Canadian families**. First Annual Meeting of the Interdisciplinary Health Research International Team on Breast Cancer Susceptibility, Québec, QC, Canada, 29-30 octobre 2001.
- 82. Genes responsible for sex steroid formation and inactivation a key candidates. First Annual Meeting of the Interdisciplinary Health Research International Team on Breast Cancer Susceptibility, Québec, QC, Canada, 29-30 octobre 2001.
- 83. **Establishment of a close collaboration between Canada and European countries**. First Annual Meeting of the Interdisciplinary Health Research International Team on Breast Cancer Susceptibility, Québec, QC, Canada, 29-30 octobre 2001.
- 84. Les enjeux éthiques de l'identification d'une prédisposition génétique au cancer du sein dans un contexte de recherche clinique intégrée. Séminaire d'experts de l'IREB, Paris, France, 12-13 décembre 2001.
- 85. La généalogie appliquée à l'étude des prédispositions génétiques aux cancers du sein et de l'ovaire. Société de généalogie de Québec, Québec, QC, Canada, 16 janvier 2002.
- 86. Enjeux éthiques de la recherche clinique: historique et avenir appliqué à la génétique des cancers de l'ovaire et du sein. Journée de la recherche du Département d'obstétrique-gynécologie de la Faculté de Médecine de l'Université de Sherbrooke, Sherbrooke, QC, Canada, 1^{er} février 2002.
- 87. The impact of Patents in Genomics Research: The view from the laboratory floor. *Genetics Patents, Insight Conference*, Ottawa, ON, Canada, 19 février 2002.
- 88. **La génomique: impact sur la formation des futurs médecins**. *Journée de la Faculté de médecine*, Manoir Montmorency, Québec, QC, Canada, 28 février 2002.
- 89. Fonction et régulation de l'expression des gènes de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire BRCA1 et BRCA2. 10^e Réunion annuelle des biologistes de la reproduction, Québec, QC, Canada, 11 mars 2002.
- 90. L'impact de la génomique dans l'étude des gènes de susceptibilité aux cancers du sein, de l'ovaire et de la prostate. Réunion scientifique du département de médecine, CHUL, Québec, QC, Canada, 3 avril 2002.
- 91. **The INterdisciplinary HEalth Research International Team on BReast CAncer susceptibility**. *Ontario Cancer Genetics Network*, Niagara-on-the-Lake, ON, Canada, 16-17 avril 2002.
- 92. **INHERIT BRCAs**. *Réunion des ACRS et EIRS*, Ottawa, ON, Canada, 30 avril-1^{er} mai 2002.
- 93. Hérédité et cancer du sein: rôles et fonctions des gènes *BRCA1* et *BRCA2*. 2^e Réunion scientifique annuelle de l'AMGQ, Québec, QC, Canada, 3 mai 2002.
- 94. **Males with 17β-HSD Deficiency**. First World Congress on Hormonal and Genetic Basis of Sexual Differentiation, Tempe, Arizona, É.-U., 18-19 mai 2002.

95. Table-ronde du RMGA et de l'IREB: Brevetabilité des gènes humains: recherche, droit, systèmes de santé et éthique. *Quatrièmes journées génétiques 2002 du RMGA*, Montréal, QC, Canada, 23-24 mai 2002.

- 96. L'impact de la génomique dans l'étude des gènes de susceptibilité aux cancers du sein, de l'ovaire et de la prostate. Journée de la recherche du Centre de recherche Guy-Bernier de l'hôpital Maisonneuve-Rosemont, Montréal, QC, Canada, 14 juin 2002.
- 97. **Translating breast cancer research into policies and improved clinical services**. *Twenty-second annual meeting Association for Politics and the Life Sciences*, Montréal, QC, Canada, 11-14 août 2002.
- 98. **Et la génétique dans tout cela?** *Colloque sur le cancer du sein, Réseau québécois pour la santé du sein,* Montmartre Canadien, Québec, QC, Canada, 5 octobre 2002.
- 99. **Hormone Dependent Cancers**. *International Congress on Hormonal Steroids*, Fukuoka City, Japan, 21-25 octobre 2002.
- 100. The Cancer Genomics Laboratory's Information Management System: An Essential Bioinformatic Tool for the INHERIT BRCAs Program. Joint Conference on Inherited Susceptibility to Breast and Ovarian Cancers. Second Annual INHERIT BRCAs Meeting & First National Hereditary Cancer Task Force. Québec, QC, Canada, 24-26 novembre 2002.
- 101. **Génétique du cancer du sein et du colon**. *Journées chirurgicales de l'Université Laval*, Québec, QC, Canada, 1-2 novembre 2002.
- 102. Breast and Prostate Cancer Susceptibility Genes: Lessons Learned and Challenges Posed. Oncology Grand Rounds, London, ON, Canada, 10 décembre 2002.
- 103. The Impact of Patents in Genomics Research: The View From the Laboratory Floor. Genetics, Intellectual Property, Innovation and Health Care Workshop, Ottawa, ON, Canada, 14-15 janvier 2003.
- 104. **Génomique: enjeux cliniques, psychosociaux et éthique**. Congrès 2003 Médicament, Pharmacie & Société, Centre des congrès de Québec, Québec, QC, Canada, 23-25 janvier 2003.
- 105. La recherche communautaire sur la génétique du cancer du sein. Assemblée annuelle 2003 de L'Association des facultés de médecine du Canada, Québec, QC, Canada, 26-29 avril 2003.
- 106. Épidémiologie moléculaire des mutations *BRCA1* et *BRCA2* chez plus de 200 familles canadiennesfrançaises à risque élevé. *Journée de la recherche de la faculté de médecine de l'Université Laval*, Québec, QC, Canada, 8 mai 2003.
- 107. **Hérédité et cancer du sein: Réalisations et défis**. *Symposium en mammographie*, Centre hospitalier régional de Rimouski, Rimouski, QC, Canada, 27-28 septembre 2003.
- 108. **Interdisciplinarity in gender and health research**. 2nd Annual National Workshop for Graduate Students, Postdoctoral Fellows & New Investigators in Gender & Health Research, University of Alberta, Edmonton, AB, Canada, 21-22 octobre 2003.
- 109. **Projet INHERIT BRCAs, Interdisciplinary in Genetic Research**. Federal, provincial and territorial planning committee on genetics, Québec, QC, Canada, 5 mars 2004.
- 110. **Génomique, protéomique et bioinformatique: Stratégies pour accélérer les applications cliniques.** *Retraite scientifique du Centre de Recherche du CHU Mère-Enfant,* Centre de Recherche de l'Hôpital Ste-Justine, Montréal, QC, Canada, 17 avril 2004.
- 111. **The State of the Science in cancer genomics**. Population Genomics: Science and Policy. Canada-European Union Thematic Workshop on Genomics for Health Applications. Ottawa, ON, Canada, 22-23 juin 2004.
- 112. **Hérédité et cancer du sein: Réalisations et défis**. 6^e Colloque du RQSS Réseau québécois pour la santé du sein, Montréal, QC, Canada, 2 octobre 2004.

113. Familial Breast/Ovarian Cancer in the French Canadian Founder Population. Oncogenetics: Achievements and Challenges. 17^{tèmes} Entretiens du Centre Jacques-Cartier, Montréal, QC, Canada, 7-8 octobre 2004.

- 114. Genetic and Hormonal Risk Factors of Breast and Prostate Cancers: Issues and Challenges. 2004 CDA/CSEM Professional Conference and Annual Meetings, Québec, QC, Canada, 27-30 octobre 2004.
- 115. Le retour des résultats. Colloque Éthique et génétique: nouveaux défis de L'institut International de Recherche en Éthique Biomédicale IIREB, Québec, QC, Canada, 18 novembre 2004.
- 116. **INHERIT BRCAs: Réalisations et défis**. 6^{ième} Conférence Claude Fortier, Département d'anatomie et de physiologie, Université Laval, Québec, QC, Canada, 22 novembre 2004.
- 117. Les enjeux du partage des résultats de recherche: L'expérience d'INHERIT BRCAs. Symposium GE³Ds: La recherche en génétique et en génomique: droits et responsabilités, Montréal, QC, Canada, 2-3 décembre 2004.
- 118. L'accès à l'information. Conférence citoyenne sur le génome: Et l'homme créa la génomique. Forum citoyen sur le génome, Centre des sciences de Montréal, Montréal, QC, Canada, 5-6 février 2005.
- 119. Genetic Susceptibility to Breast and Prostate Cancer: Lessons Learned and Challenges Posed. *Reproductive Biology Seminar Series*, Dallas, É.-U., 1^{er} mars 2005.
- 120. Susceptibilité aux cancers du sein et de l'ovaire: Interactions des facteurs de risque génétiques, hormonaux et environnementaux. Journées CREMO 2005, Centre de Recherche en Endocrinologie Moléculaire et Oncologique de l'Université Laval, Lac-Beauport, QC, Canada, 11-12 avril 2005.
- 121. Interdisciplinary Health Research Team on Breast Cancer susceptibility: INHERIT BRCAs pour les professionnels(elles) de la santé. Courtage en ligne: échange des données de recherche en santé sur l'Internet, Faculté de droit, Université de Montréal, Montréal, QC, Canada, 13 avril 2005.
- 122. Familial Breast Cancer Risk: Assessment, Communication and Management. Breast and Colon Cancer Family Registry Biannual Meeting, Washington, É.-U., 2-7 décembre 2005.
- 123. Les enjeux des tests de prédisposition génétique au cancer du sein et de l'ovaire: L'expérience de l'équipe interdisciplinaire INHERIT BRCAs. Activité de formation continue du Comité d'éthique de la recherche, Hôtel-Dieu de Lévis, Centre Hospitalier affilié universitaire, Lévis, QC, Canada, 22 février 2006.
- 124. L'expérience de l'équipe interdisciplinaire INHERIT BRCAs en oncogénétique. La génétique humaine au Québec Qui fait quoi? 6^{ièmes} Journées Génétiques, RMGA, Montréal, QC, Canada, 1-2 mai 2006.
- 125. Evaluation of *BRCA1* and *BRCA2* mutation prevalence, risk prediction models and multi-step testing approach in French-Canadian high-risk breast and/or ovarian cancer families. Five Year Celebration, Institute of Gender and Health, CIHR-Canadian Institutes of Health Research, Alberta, ON, Canada, 11 mai 2006.
- 126. Interdisciplinary Health Research International Team on Breast Cancer Susceptibility INHERIT II

 Breast, Ontario Cancer Genetics Network, 2006 Scientific Workshop, Toronto, ON, Canada, 19-20 juin 2006.
- 127. **Pertinence de l'histoire familiale : Le cancer du sein familial comme un prototype**. Les défis de l'intégration du savoir en génomique. Symposium Génome Québec, Montréal, QC, Canada, 7-8 novembre 2006.
- 128. Le «réseau» des CÉR. Avons-nous dépassé la virtualité? 3^e Édition, Journées d'étude des comités d'éthique de la recherche et de leurs partenaires. Unité de l'éthique, Ministère de la Santé et des Services sociaux. Montréal, QC, Canada, 22-23 novembre 2006.

129. Identification, évaluation et prise en charge clinique d'une prédisposition génétique au cancer du sein et de l'ovaire: L'expérience d'INHERIT BRCAs. Ministère de la santé et des services sociaux, Québec, QC, Canada, 25 janvier 2007.

- 130. **Identification, évaluation et prise en charge clinique d'une prédisposition génétique au cancer du sein et de l'ovaire : l'expérience d'INHERIT BRCAs**. *75e Congrès de l'ACFAS*. Université du Québec à Trois-Rivières, QC, Canada, 7-11 mai 2007.
- 131. Evaluation of BRCA1 and *BRCA2* mutation prevalence, risk prediction models and a multi-step testing approach in French-Canadian families with high risk of breast and ovarian cancer. *BRCA*: New Frontiers in research and Practice, 2nd International Symposium on Hereditary Breast and Ovarian Cancer, Montréal, QC, Canada, 17-19 octobre 2007.
- 132. Le cancer du sein héréditaire au Québec-Les avancées en clinique et recherche. Association des Médecins Généticiens du Québec : 7^e réunion scientifique annuelle, Montréal, QC, Canada, 5-6 décembre 2007.
- 133. Identification, évaluation et prise en charge clinique d'une prédisposition génétique au cancer du sein et de l'ovaire: L'expérience d'INHERIT BRCAs. Clinique des maladies du sein, Hôpital St-Sacrement, Québec, QC, Canada, 7 mai, 2008.
- 134. **Axe Oncogénétique : Prédiction, communication et prise en charge clinique du risque de cancer**. $7^{i\hat{e}me}$ *Journée Génétique, Réseau de Médecine Génétique Appliquée (RMGA)*, Québec, QC, Canada, 14-16 mai 2008.
- 135. **Hérédité et cancer du sein : l'expérience de l'équipe INHERIT BRCAs**. $10^{ième}$ Journée Annuelle de Recherche de la Faculté de Médecine de l'Université Laval, Québec, QC, Canada, 27 mai 2008.
- 136. Canada: Your global partner in cancer research innovation. *BIO International Convention (BIO 2008)*, San Diego, CA, É.-U., 15-19 juin 2008.
- 137. **Role of Heredity in Breast Cancer**. *International Congress on Hormonal Steroids and Hormones & Cancer*, Québec, QC, Canada, 27-30 septembre 2008.
- 138. Genomic risk profiles: A tool for cancer prevention? The INHERIT BRCAs experience. Forum scientifique 2008 de Santé Canada, Ottawa, ON, Canada, 9-10 octobre 2008.
- 139. **Genomic risk profiles: A tool for breast cancer prevention**. *Génome Québec multidisciplinary minisymposium*, Montréal, QC, Canada, 7 novembre 2008.
- 140. **Réflexions de chercheurs sur l'éthique comme dimension intégrante d'une recherche de qualité**. *L'éthique de la recherche est-elle dans une impasse? Centre de recherche en droit public*, Université de Montréal, Montréal, OC, Canada, 12 mars 2009.
- 141. **CIHR Team in familial risks of breast cancer**. *ApogéeNet-CanGèneTest Scientific Meeting*, Montréal, QC, Canada, 16 mars 2009.
- 142. Breast cancer risk in BRCA1 mutation carriers is influenced by BRCA1 wild-type allele variants: Genetic and functional analyses. Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2 (CIMBA), Amsterdam, Pays-Bas, 15-16 mai 2009.
- 143. **INHERIT Cohort.** *International BRCA1/2 Carrier Cohort Study (IBCCS)*, Amsterdam, Pays-Bas, 16 mai 2009.
- 144. **BRCA1 and** *BRCA2*: **Past, Present and Future**. *3^e Symposium international sur le cancer héréditaire du sein et de l'ovaire. BRCA: Quinze années de progrès* (conférence grand public), Montréal, QC, Canada, 14-16 octobre, 2009.
- 145. Breast cancer risk in BRCA1 mutation carriers is influenced by BRCA1 wild-type allele variants: Gentic and functional analyses. Presentations on the status of previous studies and publication plans

- (session 2). Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2 (CIMBA), New York, É.-U., 26 octobre 2009.
- 146. **17ß-Hydroxysteroid Dehydrogenases. Results of analysis of Phase VII CIMBA SNPs** (session 4). *Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2 (CIMBA)*, New York, É.-U., 26 octobre 2009.
- 147. L'expérience de notre équipe inter-disciplinaire sur la susceptibilité au cancer du sein. Café scientifique des IRSC: les bio-banques et leur rôle dans l'avancement de la recherche sur le cancer, Québec, QC, Canada, 2 novembre 2009.
- 148. **Status of CIMBA genotyping centralization in Québec City**. *Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2 (CIMBA)*, Cambridge, Royaume-Uni, 30 avril 2010.
- 149. BRCA1 wild-type allele variants and Cancer Risk in BRCA1 mutation carriers: Genetic and functional analyses. Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2 (CIMBA), Cambridge, Royaume-Uni, 30 avril 2010.
- 150. **17ß-Hydroxysteroid Dehydrogenases Types 1 and 2. Results of analysis of Phase VII CIMBA SNPs.** *Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2 (CIMBA)*, Cambridge, Royaume-Uni, 30 avril 2010.
- 151. Utilisation secondaire: le point de vue d'un chercheur membre du RMGA. 78^e Congrès de l'Association francophone pour le savoir (Acfas), Montréal, QC, Canada, 10 mai 2010.
- 152. **Identification, évaluation, et communication des facteurs de risque du cancer du sein.** "CIHR Team in Familial Risks of Breast Cancer", Centre hospitalier affilié universitaire de Québec (CHA), Québec, QC, Canada, 4 juin 2010.
- 153. Analysis of 17BHSD type I and II Validation of previous study, Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2 (CIMBA), Riva del Garda, Italie, 23-24 septembre 2010.
- 154. **Gene-Environment Interactions in Postmenopausal Breast Cancer: A Case-control Study**, *Breast Cancer Association Consortium (BCAC)*, 11th Meeting, Riva del Garda, Italie, 20-21 septembre 2010.
- 155. **Identification, prédiction et communication du risque du cancer du sein**. *Séminaire thématique* "*Cancers, mutations et pharmacogénétique*", CHUQ/HDQ, Québec, QC, Canada, 14 octobre 2010.
- 156. **Identification, Prediction and Communication of Familial Risks of Breast Cancer**. Hereditary Breast and Ovarian Cancer Society of Alberta Hereditary Breast and Ovarian Cancer Society of Alberta Fall Conference, Edmonton, AB, Canada, 6 novembre 2010.
- 157. Instaurer un dialogue entre CÉR et chercheurs : comment mieux intégrer l'éthique dans la recherche? 5è Édition journées d'étude des Comité d'Éthique de la recherche et de leurs partenaires, Ministère de la Santé et des Services Sociaux, Montréal, QC, Canada, 18-19 novembre 2010.
- 158. Characterization of Functional Regulatory SNPs in Multiple Pathways: DNA repair, Sex steroid synthesis and action, *BRCA1/2* Interactors. 2011 Annual Meeting CIHR Team in Familial Risks of Breast Cancer, Québec, QC, Canada, 21-22 mars 2011.
- 159. Le risque familial de cancer du sein: Qu'en savons-nous? Colloque annuel du Centre de recherche Biomédicales (BioMed), Université du Québec à Montréal (UQAM), Montréal, QC, Canada, 27 avril 2011.
- 160. Identification, prédiction et communication du risque du cancer du sein : un prototype de recherche interdisciplinaire pour des soins de santé personnalisés. 79° Congrès de l'ACFAS Transdisciplinarité et Génétique Humaine, Passer du défi à l'objectif, Université de Sherbrooke, Sherbrooke, QC, Canada, 11 mai 2011.
- 161. Governance of CIMBA. Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2 (CIMBA) 10th Meeting, Karolinksa Institute, Stockholm, Suède, 16, 18-19 juin 2011.

162. Café Scientifique des IRSC "Vivre avec le cancer, survivre aux traitements et à la maladie" / CIHR Café Scientifique "Cancer: Living with it, through it, and beyond it". Librairie Indigo, Montréal, QC, Canada, 27 octobre 2011.

- 163. Can knowing your familial risks save your life? Deciphering inherited susceptibility to breast cancer using genomics risk profiling. Institut du cancer des IRSC/CIHR Institute of Cancer Research Journalist Workshop, Montréal, QC, Canada, 28 octobre 2011.
- 164. Identification, prédiction et communication du risque de cancer du sein : un prototype de recherche interdisciplinaire pour des soins de santé personnalisés. 15^è Congrès annuel de l'AQIIRC (Association québécoise des infirmières et infirmiers en recherche clinique), Québec, QC, Canada, 19-20 avril 2012.
- 165. **Génomique du cancer du sein: de la découverte à la clinique** Cinquième colloque annuel de biotechnologie Les sciences omiques Santé, environnement et société, Centre de recherche en biovalorisation, Institut des sciences de la santé et de la vie, La Cité Collégiale, Ottawa, ON, Canada, 21 mars 2013.
- 166. Personalised Risk Stratification for Prevention and Early Detection of Breast Cancer. GAME-ON (Genetic Associations and Mechanisms in Oncology): Seventh Plenary Meeting, Bethesda, MD., É.-U., 25-26 juillet 2013.
- 167. **Personalised Risk Stratification: Towards the Integration of Genetic Modifiers.** Hereditary Breast and Ovarian Cancer Society (HBOC) 2013 Conference Our Genes Conference & Annual General Meeting, Edmonton, AB, Canada, 21 septembre 2013.
- 168. Personalised Risk Stratification for Prevention and Early Detection of Breast Cancer / Stratification du risque pour la prévention et la détection précoce du cancer du sein. Colloque sur la médecine personnalisée: Parce que les solutions sont dans nos gènes, Québec, QC, Canada, 1^{er} octobre 2013.
- 169. Café scientifique des IRSC Science en vrac. On y prend goût! Cancer du sein: Quel rôle joue l'âge de la patiente? Le Cercle, Québec, QC, Canada, 8 octobre 2013.
- 170. Bar des sciences de l'UQAM/IRSC Débat public sur la médecine personnalisée. Coeur des sciences de l'UQAM, animé par la journaliste scientifique Valérie Borde, Montréal QC, Canada, 9 octobre 2013.
- 171. Towards a Comprehensive Understanding of the Inherited Genetic Susceptibility to Breast Cancer. 2013 Canadian Cancer Research Conference (CCRC) Symposium: Hereditary Cancers: New Ways to Prevent Cancer Deaths, Toronto, ON, Canada, 5 novembre 2013.
- 172. Cancer Genomics: Access to Genetic Information by Life Insurers. 2013 Canadian Cancer Research Conference (CCRC), Toronto, ON, Canada, 6 novembre 2013.
- 173. **Risk Factors and Risk Stratification.** Canadian Breast Cancer Research Collaborative Satellite Meeting The CBCRC: Going After the Grand Challenges in Breast Cancer, Toronto, ON, Canada, 6 novembre 2013.
- 174. Towards a Comprehensive Understanding of the Inherited Genetic Susceptibility to Breast Cancer. Rendez-Vous Génome Québec 2013 / Montréal NGS Symposium. Montréal, QC, Canada, 14 novembre 2013.
- 175. **Hérédité et cancer du sein 1996-2016 : une approche interdisciplinaire -** *Centre R.O.S.E.*, Québec, QC, Canada, 18 novembre 2013.
- 176. Les Rencontres science et société de Québec de l'Université Laval, en collaboration avec le Musée de la Civilisation de Québec. Débat public : La médecine du futur sera-t-elle génomique? Café scientifique, Musée de la civilisation. Québec, QC, Canada, 28 novembre 2013.
- 177. SNPs in genes involved in steroid hormone biosynthesis/metabolism and breast and ovarian cancer risk in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. Réunion du consortium CIMBA, Sorrento, Italie, 13 décembre 2013.

178. Functional regulatory SNPs in candidate genes and modification of breast and ovarian cancer risk in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. Réunion du consortium CIMBA, Sorrento, Italie, 13 décembre 2013.

- 179. Functional regulatory SNPs in candidate genes and breast cancer risk. Réunion du consortium BCAC Sorrento, Italie, 10 décembre 2013.
- 180. Panel: Opportunités et défis: points de vue des chercheurs québécois ayant intégré des réseaux européens de la journée d'information Passeport pour le partenariat Lier le Québec et l'Europe en recherche et innovation, Direction des collaborations internationales du Ministère de l'Enseignement supérieur, de la Recherche, de la Science et de la Technologie (MESRST), en collaboration avec ERA-CAN +, Montréal, QC, Canada, 31 janvier 2014.
- 181. **Hérédité et cancer du sein : de la découverte à la clinique**. *Congrès biomédical Université du Québec à Trois-Rivières (UQTR) 2014*. Trois-Rivières, QC, Canada, 27 mars 2014.
- 182. Stratification personnalisée des risques pour la prévention et la détection précoce du cancer du sein. Sommet du Regroupement en soins de santé personnalisés au Québec, Montréal, QC, Canada, 5 juin 2014.
- 183. **Personalised Risk Stratification for Prevention and Early Detection of Breast Cancer**. *Illumina User Group Meeting*, Montréal, QC, Canada, 9 septembre 2014.
- 184. **Towards a Comprehensive Understanding of the Inherited Genetic Susceptibility to Breast Cancer.** *Hereditary Cancer Science Day*, University of Alberta, Edmonton, AB, Canada, 3 octobre 2014.
- 185. La formation des chercheurs et du personnel de recherche : comment améliorer la qualité de leur formation en éthique? 5^e Colloque sur l'éthique de la recherche et l'intégrité scientifique, Montréal, QC, Canada, 6-7 novembre 2014.
- 186. Stratification personnalisée des risques pour la prévention et la détection précoce du cancer du sein : PERSPECTIVE / Personalised Risk Stratification for Prevention and Early Detection of Breast Cancer: PERSPECTIVE. Consortium de Recherche en Oncologie Clinique du Québec (CROCQ) "Développement et mise en pratique de solutions novatrices en médecine personnalisée en cancérologie : leçons apprises sur le terrain", Montréal, QC, Canada, 27 mars 2015.
- 187. **Risk stratification for prevention and early detection of breast cancer**. In Predictive Modelling and Applied Personalized Medicine Session (April 21, 2015), in the 4th Annual Canadian Human and Statistical Genetics Meeting, Vancouver, BC, Canada, 18-21 avril, 2015.
- 188. Accessibilité aux biobanques internationales et gestion du partage des données dans le cadre du projet PERSPECTIVE. Journée d'échange et d'information La recherche avec les êtres humains : pérenniser les données et le matériel, Université Laval, Québec, QC, Canada, 23 avril 2015.
- 189. **Mieux se soigner à partir de notre génome.** La recherche d'aujourd'hui, le Québec de demain. Présentation scientifique devant les deputés de l'Assemblée nationale du Québec, Assemblée nationale du Québec, Québec, QC, Canada, 30 avril 2015.
- 190. Bar des sciences sur les soins de santé personnalisés 24 heures de sciences 2015. Activité organisée par la *Commission de l'éthique en science et en technologie Québec*, Québec, QC, Canada, 8 mai 2015.
- 191. Deciphering Inherited Susceptibility to Breast Cancer: Personalized Risk Stratification for Prevention and Early Detection. Rethink Breast Cancer High Risk Forum, Toronto, ON, Canada, 19 mai 2015.
- 192. Personalised Risk Stratification for Prevention and Early Detection of Breast Cancer (PERSPECTIVE). 18th meeting of the Breast Cancer Association Consortium (BCAC), Porto, Portugal, 3-6 juin 2015.

193. Functional regulatory SNPs in candidate genes and modification of breast and ovarian cancer risk in *BRCA1/2* mutation carriers. 16th meeting of the Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2 (CIMBA), Porto, Portugal, 8-9 juin 2015.

- 194. Towards a comprehensive understanding of the inherited genetic susceptibility to breast cancer for personalized risk stratification / Vers une compréhension globale de la susceptibilité génétique au cancer du sein pour la stratification du risque personnalisé. 6e Congrès international de l'Association Internationale et Interdisciplinaire sur la Chaîne des Médicaments (AIICM) "Médecine personnalisée et enjeux interdisciplinaires", Montréal, QC, Canada, 19-21 août 2015.
- 195. Stratification du risque pour améliorer la prévention et la détection précoce du cancer du sein (PERSPECTIVE). Ministère de la Santé et des Services sociaux, Direction québécoise de cancérologie, Québec, QC, Canada, 14 octobre 2015.
- 196. Personalized Risk Stratification for Prevention and Early Detection of Breast Cancer (PERSPECTIVE) Project. CBCSN (Canadian Breast Cancer Screening Network) meeting, par Webinar, Calgary, AB, Canada, 22 octobre 2015.
- 197. Prévention et santé des femmes : Optimiser le dépistage précoce du cancer du sein pour plus d'efficience dans le système de santé. Genomics on the Hill 2016, Colline parlementaire, (organisé par Génome Canada), Ottawa, ON, Canada, 22 février 2016.
- 198. **Stratification du risque pour la prévention et le diagnostic précoce en cancer.** Dans la section "L'intégration des "-omiques" en médecine : vers une médecine de précision". *7^e Journée des professeurs du Département de médecine*, Québec, QC, Canada, 31 mars 2016.
- 199. Cancer du sein et médecine personnalisée: je m'informe! Carrefour santé personnalisée (conférence publique). Panel sur le cancer du sein du Forum grand public sur la médecine personnalisée, (organisé par Génome Québec), dans le cadre du CISSP/ICPHC (Congrès International sur la Santé Personnalisée/International Congress on Personalized Health Care), Montréal, QC, Canada, 13 juin 2016.
- 200. Personalized Risk Stratification for Prevention and Early Detection of Breast Cancer (PERSPECTIVE). *I^{er} Congrès International sur la Santé Personnalisée (CISSP)*, Montréal, QC, Canada, 15 juin 2016.
- 201. The potential for Risk Stratification to Tailor Recommendations for Breast Cancer Screening. Canadian Partnership Against Cancer (CPAC) "Trends in Cancer Screening in Canada: Future Opportunities!", Toronto, ON, Canada, 23 juin 2016.
- 202. **L'ADN à l'Assemblée Nationale**. Présentation par Dre Jocelyne Chiquette et Mme Joanne Castonguay, pour le Dr Jacques Simard, du poster "Le cancer du sein au Canada" organisée par Génome Québec, devant "*l'Assemblée Nationale du Québec*", 19 octobre, 2016.
- 203. Personalised Risk Stratification for Prevention and Early Detection of Breast Cancer (PERSPECTIVE). HEBON Meeting, Utrecht, Pays-Bas, 10 novembre 2016.
- 204. Évaluation personalisée des risques pour améliorer la prevention et la detection précoce du cancer du sein. *I^{er} Symposium Risque de Cancer Héréditaire*, conférence au public non-professionnel, 24 novembre 2017.
- 205. Évaluation personalisée des risques pour améliorer la prevention et la detection précoce du cancer du sein. *I*^{er} Symposium Risque de Cancer Héréditaire, conférence aux professionnels de la santé, 24 novembre 2017.
- 206. Personalized Risk Assessment for Prevention and Early Detection of Breast Cancer. Rencontre scientifique avec les membres du SAB du Q-CROC, Québec, QC, Canada, 18 décembre 2017.

207. Personalized Risk Assessment for Prevention and Early Detection of Breast Cancer: Integration and Implementation. Symposium scientifique du comité consultatif science et industrie de Génome Canada, Montreal, QC, Canada, 7 février 2018.

- 208. La génomique : un dépistage personnalisé du cancer du sein. 12ième édition Souper Bénéfice de la Jonquille. Société Canadienne du Cancer, Québec, QC, Canada, 17 avril 2018.
- 209. Personalized Risk Assessment for Prevention and Early Detection of Breast Cancer. Rendez-Vous Génome Québec, Québec, QC, Canada, 22 avril 2018.
- 210. Regroupement stratégique 3. Génomique intégrée de nouvelle génération: Vision et renouvellement. *12ième Journées génétiques du RMGA*, Montréal, QC, 30 avril-1^{er} mai, 2018.
- 211. **Oncogénétique, avancée scientifique et médecine personnalisée.** *Le Forum 2018 Fondation du Cancer du Sein du Québec*, Montréal, QC, Canada, 5 mai 2018.
- 212. Un Dépistage Personnalisé du Cancer du Sein: La Génomique à votre Service. Pint of Science 2018, Québec, QC, Canada, 15 mai 2018.
- 213. Personalized Risk Assessment for Prevention and Early Detection of Breast Cancer: Lessons Learned and Challenges Posed. *Illumina User Group Meeting*, Montréal, QC, Canada, 22 mai 2018.
- 214. **Plans for exome sequencing (PERSPECTIVE/BRIDGES).** Breast Cancer Association Consortium (BCAC), Édimbourg, Écosse, 12 juin 2018.
- 215. **Implementation in PERSPECTIVE.** *Inaugural Joint BCAC / ENIGMA / CIMBA Meeting,* Édimbourg, Écosse, 14 juin 2018.
- 216. Personalized Risk Assessment for Prevention and Early Detection of Breast Cancer: Integration and Implementation. 2^{ieme} Congrès International sur les soins de santé Personnalisée (CISSP) Montréal, QC, Canada, 23 26 septembre 2018.
- 217. Personalized Risk Assessment for Prevention and Early Detection of Breast Cancer: Integration and Implementation. Canadian Science Policy Conference (CSPC). "Atténuer les perturbations : integration de la recherche sociale, éthique et polique dans le développement de technologies." Ottawa, Ontario, Canada, 8 novembre 2018.
- 218. Personalized Risk Stratification for Prevention and Early Detection of Breast Cancer: Integration and Implementation. European Alliance for Personalized Medicine (EAPM) Congress. "Forward as One: Integrating Innovation into Europe's Healthcare Systems." Milan, Italie, 26-28 novembre 2018.
- 219. Évaluation personnalisée des risques pour la prévention et le dépistage précoce du cancer du sein : Integration et Implementation. Réception du conseil d'administration du Partenariat Canadien contre le Cancer (Le Partenariat). Montréal, Québec, 27 février 2019.
- 220. Évaluation personnalisée des risques pour la prévention et le dépistage précoce du cancer du sein : Integration et Implementation. 10^e conférence annuelle pour vaincre le cancer : Coalition Priorité Cancer au Québec, Longueuil-Montréal, Québec, 28 février 2019.
- 221. Personalized Risk Assessment for Prevention and Early Detection of Breast Cancer: Integration & Implementation. Future of Individualized Medicine Conference. La Jolla, Californie, É.-U, 14 et 15 mars 2019.
- 222. Évaluation personnalisée des risques pour la prévention et le dépistage précoce du cancer du sein : Integration et Implementation. *Journée Érudition Recherche* Département de médecine familiale et de médecine d'urgence (DMFMU). Faculté de médecine, Université Laval, 17 mai 2019.
- 223. Personalized Risk Assessment for Prevention and Early Detection of Breast Cancer. City of Hope Comprehensive Cancer Center Seminar. Duarte, Californie, É.-U, 22 mai 2019.

224. Where are we with our ability to predict risk for mutation carriers and ER-disease? *Athena/WISDOM Spring Retreat*, San Francisco, Californie, É.-U, 23 mai 2019.

- 225. **Hérédité et cancer du sein : 25 ans d'Histoire.** *Journées de la recherche 2019 du CHU de Québec Université Laval*, Québec, QC, 30 et 31 mai 2019.
- 226. Personalized Risk Assessment for Prevention and Early Detection of Breast Cancer: Integration & Implementation. ENVISION Network: European Conference on Risk-Stratified Prevention and Early Detection of Breast Cancer, Hall in Tirol, Autriche, 26-28 juin 2019.
- 227. Un score de risque polygénique pour la prédiction précoce des personnes à risque élevé de cancer du sein. Le score de risque polygénique: Une percée de la médecine personnalisée pour améliorer la prévention et le traitement des maladies chroniques. Innove-Action 2019. Centre Hospitalier Universitaire de Montréal (CHUM), Montréal, Québec, Canada, 19-21 novembre 2020.
- 228. **Un test de salive peut-il prédire le risque de cancer du sein?** Congrès annuel de l'Association québécoise des infirmières et intervenants en recherche clinique (AQIIRC). Présenté conjointement avec la Dre Jocelyne Chiquette. Mode virtuel. Québec, QC, Canada, 1-2 octobre 2020.
- 229. Évaluation personnalisée des risques pour la prévention et le dépistage précoce du cancer du sein : Intégration et Mise en Œuvre. Forum de la Recherche en Cancérologie Cancéropôle CLARA. Mode virtuel. Lyon, France, 29 mars au 2 avril 2021
- 230. Personalized Risk Assessment for Prevention and Early Detection of Breast Cancer: Integration and Implementation (PERSPECTIVE I&I). Symposium BRCA 2021. Édition virtuelle. Montréal, QC, Canada, 4-7 mai 2021.
- 231. Exploring the Impact of Screening on Populations that are Higher-Risk. Best Brains Exchange hosted by CIHR and the Public Health Agency of Canada: Identifying and Addressing Research Gaps in Breast Cancer Screening: Working towards Improved Breast Health for Canadians. (mode virtuel) Ottawa, Ontario, Canada, 23 juin 2021
- 232. Personalized Risk Assessment for Prevention and Early Detection of Breast Cancer: Integration and Implementation (PERSPECTIVE 1&I). 2021 Hereditary Cancer Program Rounds. (mode virtuel) Abbotsford, CB, Canada, 10 septembre 2021.
- 233. Cancer du sein et génétique nouveautés 2021. Risque héréditaire de cancer : mise à jour 2021. Présenté conjointement avec la Dre Jocelyne Chiquette. Québec, QC, Canada. 1 octobre 2021.
- 234. Les avancées de la recherche clinique. Lumière sur le projet PERSPECTIVE : intégration et mise en œuvre. Forum 2022, santé des seins. Fondation cancer du sein du Québec. Montréal, Québec, Canada. 14 mai 2022.
- 235. **Risk based approaches to breast cancer screening.** Canadian Breast Cancer Screening Network: Canadian Partnership Against Cancer. Présenté conjointement avec la Dre Anna Chiarelli (mode virtuel) Ottawa, Ontario, 25 octobre 2022.
- 236. **Genetic and non-genetic factors in risk assessment and prevention.** *Gynecologic Cancer Prevention: Thinking Big, Thinking Differently.* BC Cancer: Vancouver Cancer Institute. Présenté conjointement avec les Dres Nora Pashayan et Leigh Pearce (mode virtuel). Vancouver, C.-B, Canada. 26 novembre 2022.
- 237. Évaluation personnalisée des risques pour la prévention et le dépistage précoce du cancer du sein: Intégration et Mise en Oeuvre. Semaine de l'enseignement et de la recherche CISSSLAN (mode virtuel). Lanaudière, Québec, Canada. 7 juin 2023.
- 238. Implementation of risk stratified breast cancer screening: Opportunities and Challenges. Breast Cancer Screening Knowledge Exchange Event. Public Health Agency of Canada. Présenté conjointement avec Dr. Anna Chiarelli (mode virtuel) 27 september 2023.

239. Évaluation personnalisée du risque pour la prévention et la détection précoce du cancer du sein intégration et implantation (PERSPECTIVE I&I). Comité national sur le dépistage et l'investigation du cancer du sein. (mode virtuel). 15 novembre 2023.

- 240. Personalized Risk Assessment for Prevention and Early Detection of Breast Cancer: Integration and Implementation (PERSPECTIVE I&I). Le comité permanent de la santé de la Chambre des communes. (mode virtuel). 6 décembre 2023.
- 241. Exome sequencing identifies breast cancer susceptibility genes and defines the contribution of coding variants to breast cancer risk. Webinar The Scientist. (mode virtuel). 12 décembre 2023.
- 242. How are Breast Cancer Polygenic Risk Scores Developed and Validated? Annual Meeting of the American College of Medical Genetics and Genomics. Toronto, Ontario, Canada. 12-14 mars 2024.
- 243. Personalized Risk Assessment for Prevention and Early Detection of Breast Cancer: Integration and Implementation (PERSPECTIVE I&I). Annual Symposium of the Society of Breast Imaging (tenu conjointement avec la Société canadienne de l'imagerie mammaire). Montréal, Québec, Canada. 11-14 avril 2024.
- 244. Implementing polygenic risk scores for personalized breast cancer screening in the population setting: PERSPECTIVE 1&I. Breast Cancer Association Consortium (BCAC), Riga, Latvia, 26 juin, 2024.
- 245. Evaluation personnalisée des risques pour la prévention et le dépistage précoce du cancer du sein : intégration et mise en œuvre. 65 ième réunion annuelle du Club de Recherches Cliniques du Québec. Orford, Québec, Canada, 25-27 septembre 2024.

Contributions majeures

1 : Mécanismes de formation et d'inactivation des androgènes et des hormones stéroïdiennes

Les stéroïdes sexuels jouent un rôle important dans le développement et la différenciation des tissus périphériques sensibles aux hormones, ainsi que dans la régulation de la croissance des tumeurs sensibles aux hormones telles les tumeurs mammaires et prostatiques. Il existe de nombreuses évidences suggérant que la formation intracrine d'androgènes et d'æstrogènes actifs se fait à partir de précurseurs inactifs sécrétés par les glandes surrénales (Labrie et coll. Endocrine Reviews 26 :361-379, 2005). L'activité 3β -hydroxystéroïde déshydrogénase/ Δ^5 - Δ^4 isomérase (3β-HSD) catalyse une étape essentielle dans la synthèse de tous les stéroïdes actifs à partir des précurseurs inactifs, telle la déhydroépiandrostérone (DHEA) et la DHEA-sulfate (DHEA-S). L'équipe du Prof Simard a étudié les propriétés enzymatiques, l'évolution et la régulation de l'expression des gènes encodant les multiples enzymes catalysant l'activité chez les mammifères (Simard et coll. Endocrine Reviews 26:525-582, 2005). Ainsi, suite à la caractérisation de la structure de la 3β-HSD type II, qui est exprimée dans les glandes surrénales et les gonades chez l'humain (Rhéaume et coll. Molecular Endocrinology, 5: 1147-1157, 1991), son équipe a démontré que la présence de mutations dans le gène de type II est responsable d'une forme d'hyperplasie congénitale des surrénales causée par un déficit en activité 3β-HSD (Rhéaume E, Simard J, et coll. Nature Genetics 1: 239-245, 1992). Cette maladie autosomique récessive est associée à un pseudohermaphrodisme chez les nouveau-nés 46XY. Ses travaux ont aussi permis d'expliquer l'hétérogénéité enzymatique des symptômes et signes cliniques de cette maladie (Simard J et coll. Molecular Endocrinology 7: 716-728, 1993; Moisan et coll. J. Clinical Endocrinology & Metabolism 84: 4 0-4425, 1999). Ses travaux ont donc fourni des informations pertinentes concernant la relation structure/fonction de cette famille d'enzymes. Par ailleurs, ses études ont permis de caractériser plusieurs mécanismes moléculaires impliqués dans la régulation de l'expression de ces isoenzymes. Il a d'abord démontré l'induction de la 3B-HSD de type I par l'interleukine-4 (IL-4) et IL-13 dans les lignées cellulaires humaines de cancer du sein, de l'utérus, ME-180; du colon; HT-29, ainsi que des cellules épithéliales normales du sein et de la prostate (Gingras et coll. Molecular Endocrinology 13: 66-81, 1999; Gingras et Simard Endocrinology 140: 4573-4584, 1999; Gingras et coll. Molecular Endocrinology 14: 229-240, 2000; Gingras et coll. J. Steroid Biochem. Molec. Biol. 76: 213-25, 2001; Simard et Gingras Mol. Cell. Endocrinology, 171: 25-40, 2001). Il a aussi caractérisé divers signaux de transduction impliqués dans l'expression de la 3β-HSD de type II (Feltus et coll. J. Steroid Biochem. Molec. Biol., 82: 55-63, 2002; Martin et coll. Molecular Endrocrinology. 19: 2358-2370, 2005). En reconnaissance de ses contributions exceptionnelles, il a reçu notamment le prestigieux Richard E. Weitzman Memorial Award de l'Endocrine Society et le Prix d'excellence 2004 de la Fondation de la recherche sur les maladies infantiles du Québec.

2 : Caractérisation des gènes de prédisposition au cancer du sein : BRCA1 et BRCA2

Brièvement, ses travaux ont tout d'abord permis de réduire la région chromosomique candidate initiale de *BRCA1* de 20cM (CentiMorgans) à moins de 1cM, contribuant ainsi à accélérer la découverte, en septembre 1994, du gène *BRCA1* (Simard et coll. *Hum Mol Genetics*, 2: 1193-1199, 1993, Tonin et coll *Hum Mol Genetics*. 3: 1679-1682, 1994) incluant la construction d'une carte de transcription de 320 kb délimitant une région proximale à D17S855 (*BRCA1*) et distale D17S776 (Rommens ... Simard *Genomics*, 28: 530-542, 1995). Remarquablement, quelques semaines plus tard, les analyses effectuées dans son laboratoire ont permis l'identification des mutations du gène *BRCA1* dans les familles canadiennes (Simard et al. *Nature Genetics* 8: 392.1994). Par la suite, il a été impliqué dans la caractérisation de mutations dans des centaines de familles (Shattuck-Eidens et coll *JAMA* 273: 535-541, 1995; Tonin et coll. *Am J Hum Genetics*, 57: 189, 1995; Durocher ... Simard *Hum Mol Genetics*, 5: 835-842, 1996; Durocher ... Simard *J Med Genetics*, 33: 814-819, 1996).

En 1994, le consortium international *Breast Cancer Linkage Consortium* a localisé le locus *BRCA2* sur le chromosome 13q12-13, dans une région de 6 cM entre les marqueurs D13S289 et D13S267. Cet intervalle fut par la suite réduit à 1,5 Mb par son équipe par l'identification d'événements de recombinaison dans certaines familles liées à *BRCA2* (Couch ... Simard *Genomics* 36: 86-99, 1996). Afin d'élucider la structure du gène *BRCA2*, son groupe a construit une carte de transcription de 1.0 mégabase délimitée par les marqueurs D13S1444 et D13S310 et a complété environ 500 kb de séquence génomique dans cet intervalle en 13q12-13 permettant ainsi la caractérisation de 6 gènes, 2 pseudogènes et 9 unités de transcription putative, un travail colossal avec les

technologies de l'époque et sachant que la séquence du génome humain n'était encore pas déchiffrée (Couch Simard Genomics 36: 86-99, 1996). En décembre 1995, Wooster et coll. rapportaient la séquence partielle du gène BRCA2, c'est-à-dire environ les deux tiers (2329 acides aminés) de la séquence codante (8 exons sur 27). En parallèle, la séquence codante complète, ainsi que la structure exonique du gène BRCA2, a été déterminée par son équipe et a été déposée dans Genbank (U43746) en décembre 1995 (Tavtigian, Simard et coll. Nature Genetics 12: 333-337, 1996). BRCA2 est un très gros gène composé de 27 exons répartis sur près de 70 kb d'ADN génomique et constituant un transcrit d'environ 11 385 pb encodant une protéine de 3418 a.a. Leur étude initiale a aussi conduit à la détection de mutations germinales dans le gène BRCA2 chez 10 des 18 familles testées. Ils ont ainsi démontré que la mutation 277delAC était responsable de la prédisposition au cancer du sein, observée chez la famille UT107 décrite en 1950. La mutation 999del5 a aussi été décrite pour la première fois dans cette étude (Tavtigian, Simard et coll. Nature Genetics 12: 333-337, 1996). La fréquence de la mutation BRCA2 999del5 serait de 0,6% dans la population entière de l'Islande et de 7,7% chez les femmes de ce pays atteintes d'un cancer du sein non sélectionnées sur la base de l'histoire familiale, tandis que cette même mutation est trouvée chez 24% des femmes atteintes avant l'âge de 40 ans. Dans un même ordre d'idée, la mutation 6174delT qui a aussi été décrite pour la première fois dans son étude (Tavtigian, Simard et coll. Nature Genetics 12: 333-337, 1996) se retrouve chez 1.36% dans la population Juive Ashkénaze. Par ailleurs, une analyse effectuée par son groupe a conduit à la détection des mutations germinales dans le gène BRCA2 chez 7 des 50 hommes atteints d'un cancer du sein et n'ayant pas été sélectionnés en fonction de leur histoire familiale, confirmant ainsi le rôle de BRCA2 dans ce type de cancer (Couch et coll. Nature Genetics 13: 123-125, 1996). À noter que la présence de cancers de l'ovaire, de la prostate et du pancréas est aussi accrue chez les familles où une mutation dans le gène BRCA2 a été identifiée.

3 : Création de l'équipe interdisciplinaire et internationale en oncogénétique initialement intitulée "INHERIT BRCAs"

Le Pr Simard a établi, en 2001, grâce au financement octroyé par le programme de création d'Équipe Interdisciplinaire de Recherche en Santé des Instituts de Recherche en Santé du Canada (IRSC), une équipe interdisciplinaire et internationale en oncogénétique initialement intitulée "INHERIT BRCAs" (INterdisciplinary HEalth Research International Team on Breast Cancer susceptibility 2001-2007) et et renouvelée sous la désignation "Équipe des IRSC sur le risque familial de cancer du sein" (2008-2013). Cette équipe regroupait à ses débuts, plus d'une vingtaine de chercheurs et cliniciens du Québec, Ontario, Alberta, Colombie Britannique, États-Unis, Royaume-Uni et France. Les travaux de cette équipe portaient principalement sur l'identification et l'étude des facteurs de risque génétiques impliqués dans le cancer du sein et de l'ovaire, ainsi que l'effet d'interaction de ces facteurs avec d'autres gènes, des facteurs hormonaux et environnementaux, dans le but d'intégrer cette information dans les modèles de prédiction de risque de cancer pour ultimement améliorer et préciser leur pouvoir prédictif. À titre d'exemple, lors de la première phase de ce programme interdisciplinaire, les travaux du Pr Simard ont apporté de l'information cruciale sur la contribution, la distribution géographique et le risque de cancer du sein et de l'ovaire en fonction de l'âge, à la fois pour des mutations fondatrices/récurrentes ainsi que pour des mutations plus rares dans les familles à risque élevé de la population Canadienne-Française. (Vézina H, ... Simard Hum Genet 117: 119-32, 2005; Genet Testing 10:104-15, 2006; Antoniou Simard, Breast Cancer Res 8: R3, 2006; Simard et coll J Med Genet 44:107-21, 2007). Ces résultats ont été utilisés pour développer une stratégie optimale pour le dépistage génétique en clinique des familles Canadiennes-Françaises à risque élevé de cancer du sein et de l'ovaire, en incorporant à la fois des approches moléculaires ainsi que des critères de sélection des familles. Le principal objectif du volet psychosocial de ce programme était d'évaluer les effets des tests génétiques BRCA1/2 sur la qualité de vie et les habitudes de vie des personnes testées ainsi que sur leur utilisation des services de santé. Une attention toute particulière a été portée à mieux comprendre les barrières et les mécanismes facilitant la communication du risque familial de cancer du sein à l'intérieur de la famille et entre les patients et les intervenants cliniques. (Rouleau et coll. J. Obstetrics & Gynaecology Canada 26: 1059-1066, 2004; Vallée et coll. J. Obstetrics & Gynaecology Canada 27: 321, 2005; Dorval et coll. Psychological Reports 98: 873-881, 2006; Dorval et coll. Cancer Epidemiol, Biomarkers & Prev. 16: 157-160, 2007; Dorval et coll. Cancer Epidemiol Biomarkers Prev. 14: 2862-2867, 2005). En reconnaissance de l'originalité et de la pertinence de leurs travaux, le Conseil québécois de lutte contre le cancer du MSSS du Québec, a décerné à Jacques Simard et à son équipe un prix Mérite (2003). Par ailleurs, les efforts collectifs ont conduit à la publication des premières recommandations pancanadiennes pour la prise en charge clinique des personnes porteuses d'une mutation BRCA1/2 (Horsman... Simard «Clinical

management recommendations for surveillance and risk-reduction strategies for hereditary breast and ovarian cancer among individuals carrying a deleterious BRCA1 or BRCA2 mutation. J. Obstetric & Gynaecology Canada, 29: 45-60, 2007). L'uniformisation des recommandations cliniques a pour conséquence de promouvoir une qualité de vie et de réduire la morbidité et par conséquent de réduire la mortalité due au cancer du sein et de l'ovaire. Ces recommandations avaient aussi pour objectif d'assister les individus à risque et les professionnels de la santé dans leur prise de décision. Les résultats des travaux de son équipe ont fait l'objet de 68 publications.

4 : Équipe des IRSC sur les risques familiaux de cancer du sein et l'identification de gènes de modification pouvant moduler les risques associés aux mutations des gènes *BRCA1* et *BRCA2*

Sous sa direction, l'équipe INHERIT BRCA a été renouvelée en 2008 en tant que réseau clinique des IRSC sous la désignation "Équipe des IRSC sur le risque familial de cancer du sein" (2008-2013). Cette équipe a rassemblé 27 chercheurs fondamentalistes et cliniciens du Canada, des États-Unis, du Royaume-Uni et de la France. Il faut noter qu'il a été nommé "Chercheur du mois" en novembre 2009 par l'organisme Les Canadiens pour la recherche médicale. L'arrimage de son programme de recherche aux études de plusieurs consortiums internationaux, dont le Breast Cancer Association Consortium (BCAC) et le Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1 and BRCA2 (CIMBA), a permis d'accroître de façon importante la validité ainsi que l'impact des percées scientifiques permettant de faciliter l'identification des personnes à risque accru de développer un cancer du sein, lesquelles devraient bénéficier le plus d'un suivi clinique mieux adapté. En effet, Pr. Simard a joué un rôle clé au sein de CIMBA (http://cimba.ccge.medschl.cam.ac.uk), un consortium d'environ 80 équipes provenant de six continents et incluant plus de 80 000 femmes porteuses de mutations dans les gènes BRCA1 ou BRCA2. En 2010, son laboratoire était l'un des quelques centres responsables de l'analyse génétique de ce consortium, avec la responsabilité de plus de 15 000 échantillons. Ses travaux ont permis l'identification d'une quarantaine de loci/marqueurs génétiques de modification de cancer de sein ou de l'ovaire. (Am J Hum Genet 81:1186-200, 2007; Am J Hum Genet 82:937-48, 2008; Hum Mol Genet 18:4442-56, 2009; Cancer Epidemiol Biomarkers Prev 19:2859-68, 2010; Nature Genetics 42:885-92, 2010; Cancer Res 70:9742-54, 2010; Hum Mol Genet 20:3304-21, 2011; Hum Mol Genet 20:4732-47, 2011; J Natl Cancer Inst. 103:105-16, 2011; Breast Cancer Res 14:R33, 2012; Hum Mutat 33:690-702, 2012; Cancer Epidemiol Biomarkers Prev 21:1362-70, 2012; Breast Cancer Res Treat. 136:295-302, 2012; Cancer Epidemiol Biomarkers Prev. 21:134-47, 2012; Br J Cancer 106:2016-24, 2012; Cancer Epi Biomarkers Prev 21:645-57, 2012; PLoS Genetics 9:e1003173, 2013; PLoS Genetics 9:e1003212, 2013). L'identification de ces gènes de modification permet de préciser le risque de cancer chez les porteuses de mutations BRCA1/2, de façon à permettre les stratifier dans différentes catégories de risque, orientant ainsi leur prise en charge clinique. En effet, ses études démontrent pour la première fois qu'environ 20% des femmes porteuses d'une mutation dans le gène BRCA1 ou BRCA2 auraient un risque de développer le cancer du sein ou de l'ovaire qui est substantiellement différent du risque moyen des porteuses d'une mutation BRCA1/2. Ces différences pourraient avoir des implications en clinique afin de mieux adapter les interventions en fonction du risque individuel. De plus, les associations des SNPs (single nucleotide polymorphism) modificateurs du risque chez les porteuses diffèrent selon le sous-type de tumeurs du sein, c'est-à-dire qu'il soit récepteur des estrogènes (RE)-positif ou RE-négatif. Ainsi, les différences d'associations des SNPs entre les porteuses de mutations BRCA1 et BRCA2, ainsi que les non-porteuses atteintes d'un cancer du sein dans la population en général, peuvent s'expliquer par des différences dans la prévalence de ces sous-types de tumeurs. Ces résultats ont permis d'amélioré la précision des modèles de prédiction de risque permettant de faciliter l'identification des personnes à risque élevé de la maladie et les travaux de son équipe interdisciplinaire ont permis de mieux comprendre comment cette information peut être communiquée aux patientes, à leur famille et aux professionnels de la santé, dans le but de les assister dans leur prise de décision concernant les interventions de prévention, de réduction du risque, et de l'utilisation d'approches thérapeutiques mieux adaptées. Les découvertes de cette équipe financée par les IRSC furent décrites dans 48 publications entre 2008 et 2013.

5 : Identification des variants génétiques communs associés au risque de cancer du sein dans la population en général : le projet iCOGS

Pr Simard a par la suite été étroitement impliqué dans la planification et la coordination du vaste projet de génotypage (Collaborative Oncological Gene-environment Study), effectué à l'aide de la puce iCOGS iSelect d'Illumina contenant plus de 200 000 marqueurs génétiques (SNPs), génotypés dans 200 000 échantillons provenant de personnes atteintes de cancers du sein, de l'ovaire ou de la prostate, ainsi que de femmes porteuses

d'une mutation dans les gènes *BRCA1* ou *BRCA2*. Ce projet de grande envergure a été piloté par Pr Douglas Easton de *l'University of Cambridge* au Royaume-Uni, lequel est aussi un chercheur membre de l'Équipe des IRSC depuis 2001. Ce projet a été un succès incontesté menant à l'identification de plus de 74 nouveaux loci de susceptibilité au cancer du sein, de l'ovaire et de la prostate. Les premiers résultats sont décrits dans 13 publications, dont 5 dans le numéro spécial de *Nature Genetics* du 27 mars 2013 (www.nature.com/icogs). Le Pr Simard a été coauteur sur les six publications concernant le cancer du sein, dont trois dans *Nature Genetics (Nature Genetics* 45:392-8, 2013; *Nature Genetics* 45:371-84, 2013; *Nature Genetics* 45:353-61, 2013), une dans *American J Human Genetics* (*Am J Hum Genet* 92:489-503, 2013); et deux dans *Plos Genetics (PLoS Genet* 9:e1003212, 2013; *PLoS Genet*9:e1003173, 2013). À noter que ces analyses ont triplé le nombre de variants génétiques communs reconnus associés au cancer du sein, et ont conduit à la cartographie fine d'un grand nombre de loci. Les résultats du projet iCOGS ont été publiés dans 50 articles supplémentaires dans des revues scientifiques de premier plan, notamment *Nature Genetics*, *Nature Communications*, *Journal of National Cancer Institute*, *American Journal of Human Genetics*, *Plos Genetics*, *Human Molecular Genetics*, *Breast Cancer Research*, *Cancer Research*, *JAMA*, *Cancer Discovery*, etc.

6: Personalised Risk Stratification for Prevention and Early Detection of Breast Cancer (PERSPECTIVE)

Pr. Simard (chercheur principal) (Bartha M Knoppers co-chef) a obtenu une subvention de 11,8 millions \$ de Génome Québec / Génome Canada / IRSC / Fondation du cancer du sein du Québec, intitulée : Stratification personnalisée des risques pour la prévention et la détection précoce du cancer du sein (PERSPECTIVE; 2013-2018). Ce projet a réuni 27 co-chercheurs génétique, épidémiologistes, biostatisticiens, cliniciens, et éthiciens du Québec, de l'Ontario, des États-Unis, et de plusieurs pays européens. Le projet PERSPECTIVE a été crucial dans la création et le financement de l'Oncoarray Network (http://epi.grants.cancer.gov/oncoarray/). La mission de ce réseau, dont Pr. Simard est membre du comité de direction est d'identifier les facteurs génétiques communs qui influencent le développement des cancers du sein, de la prostate, du poumon, des ovaires, du colon tête et cou et de l'endomètre. Ce consortium a permis la création d'un nouvel outil de génotypage, la puce OncoArray, intégrant 530 000 marqueurs, pour génotyper plus de 450 000 échantillons de patients atteints d'une de ces formes de cancer et de sujets témoins (Amos ... Simard, Easton Cancer Epidemiol Biomarkers Prev 2017, 26: 126-135). Pr. Simard a contribué à la planification, à la coordination, à l'analyse des résultats et à l'obtention du financement de ce grand projet de génotypage pour les consortiums BCAC et CIMBA. Les premières analyses, qui intègrent également les données du projet iCOGS, provenaient des échantillons de 275 000 femmes, dont 146 000 avaient reçu un diagnostic de cancer du sein. Ces études ont permis d'identifier d'abord 65 nouveaux loci de susceptibilité au cancer du sein (Nature 2017, 55:92-94) ainsi que 10 loci spécifiquement associés au cancer du sein n'exprimant pas le récepteur des estrogènes (Nature Genetics 2017, 49:1767-1778). Dernièrement, les analyses de cartographie fine des 150 régions associées au cancer du sein, ont permis d'identifier 362 signaux indépendants associés au risque de la maladie dans ces régions et d'identifier les variants causals plausibles, permettant de mettre en lumière les 191 gènes cibles les plus probables (Nature Genetics 2020, 52:56-73). Il était co-auteur principal de ces publications phares décrivant une proportion très importante de la susceptibilitité génétique au cancer du sein et fournissant des informations sur les mécanismes moléculaires sous-jacents au développement de ce cancer.

Ses études ont fourni les données essentielles et longuement attendues, pour l'élaboration d'un score de risque polygénique (PRS) pour le cancer du sein. En effet, sachant que les variations communes du génome (SNPs) agissent de manière multiplicative, ils peuvent être combinés en un profil de risque polygénique afin de stratifier les femmes, avec ou sans antécédents familiaux de la maladie, en fonction de leur risque individuel. L'analyse des données de plus de 10 000 000 SNPs chez près de 400 000 femmes a conduit au développement d'un PRS qui comprend 313 SNPs (Mavaddat... Simard, Easton Am J Hum Genet 104: 21, 2019). Cela représente une étape clé pour améliorer la prédiction du risque de cancer du sein, la prévention et les stratégies de détection précoce. Par exemple, le risque absolu à vie vari entre 2%, pour les femmes dans le centile le plus bas du PRS, à 31% dans le centile le plus élevé. Noter que ce PRS pour le cancer du sein démontre des performances similaires chez les femmes asiatiques (Nature Communications 11: 3833, 2020; Genetics in Medicine S1098-3600(21)05386-7, 2021) et les femmes juives Ashkénases en Israel (J Med Genetics, 60:1186-1197, 2023). Noter que les essais cliniques internationaux, MyPebs (https://mypebs.eu) et WISDOM (https://www.thewisdomstudy.org), conçu pour évaluer une approche de dépistage fondée sur le risque, utilise le PRS de cancer du sein développé par son équipe. Leur étude récente a identifié 32 nouveaux loci à partir d'analyses globales et spécifiques au sous-type de

tumeurs, fournissant ainsi une meilleure compréhension de la susceptibilité génétique au cancer du sein, qui éclairera le développement de PRS spécifiques aux sous-types de tumeurs (*Nature Genetics* 52: 572-581, 2020).

Ils ont également développé un logiciel intégré à outil web en ligne pour calculer le risque de développer la maladie en combinant les informations sur l'histoire familiale et le score du risque polygénique, ainsi que d'autres facteurs tels que le poids, l'âge à la ménopause, la consommation d'alcool et le recours à l'hormonothérapie substitutive (*Genetics in Medicine*. 2019 21:1708-1718). Le modèle, qui a été largement validé (Choudhury et al. *Breast Cancer Research* 23 : 22, 2021 ; Yang et al. *J Med Genetics* 59 : 1196-1205,2022), a été mis à la disposition des professionnels de santé via l'outil en ligne CanRisk et est utilisé dans le monde entier pour le conseil et la gestion génétiques (avec près de 1,75 million d'évaluations de risque depuis janvier 2020). Nous avons récemment décrit l'incorporation de PRS alternatifs dans BOADICEA, y compris ceux utilisés dans l'essai WISDOM, l'étude canadienne PERSPECTIVE I&I, la grande étude américaine eMERGE (https://emerge.study/), l'étude danoise sur les donneurs de sang (https://bmjopen.bmj.com/content/9/6/e028401); l'étude espagnole PRISMA et le centre britannique NHS East Genomic Laboratory (*CEBP* 32 (3) 422-427,2023).

De plus, un score de risque polygénique pour les risques de cancer du sein et de l'épithélium ovarien pour les porteurs de variants pathogènes *BRCA1* et *BRCA2* a également été développé (*Genetics in Medicine* 22: 1653-1666, 2020). Par exemple, les risques absolus prédits pour les porteurs de *BRCA1* aux 5ème et 95ème centiles de PRS à l'âge de 50 ans variaient de 31 % à 58 % pour le cancer du sein et de 5 % à 13 % pour le cancer de l'ovaire. Ces PRS peuvent être utilisés en combinaison avec des modificateurs de risque établis (par exemple, les antécédents familiaux et les caractéristiques des variantes pathogènes) pour fournir des prédictions de risque de cancer plus personnalisées pour les personnes porteures de mutations, ce qui peut aider les décisions de gestion clinique et aidera également les femmes à prendre des décisions sur les approches préventives ainsi que les encourageant à réfléchir aux manières dont ils pourraient eux-mêmes réduire leur risque.

Noter que plusieurs dizaines d'autres articles résultant des analyses sur le risque de cancer du sein utilisant l'Oncoarray ont récemment été publiées. Par exemple, une publication décrivant des études d'association à l'échelle du génome sur six types de cancer avec des données provenant de 296215 cas et 301319 témoins, démontrant des corrélations génétiques entre le cancer du sein et celui de l'ovaire, du poumon et colorectal, suggérant qu'ils partagent, en partie, une base génétique germinale commune (Nature Genetics 2019; 10:431). Une autre étude a permis de mettre en évidence la contribution du risque polygénique chez 14 types de cancers (Nature Communications. 2020 Jul 3;11(1):3353). Les données de génotypage de l'Oncoarray ont aussi été couplées aux données pangénomique de transcription afin de mettre en évidence plusieurs régions associées au risque de cancer du sein et ou de l'ovaire (Nature Genetics (July); 50 (7): 968-978; Genetic Epidemiology. July;44(5):442-468; Nature Communications. 15 April;10(1):1741; Human Genetics and Genomics Advances. 2021; 2 (3); Cancer Research 15; 78(18):5419-5430). Les études d'associtation pangénomique ont aussi permis de metre en évidence le rôle des variations germinales de copie (Nature Communications Biology. Jan 18; 5(1):65.) et des niveaux de méthylation (J Nat Cancer Institute. 112(3):295-304) avec le risque de cancer du sein. Par ailleurs plusieurs études de randomisation mendélienne ont mis en évidence des associations entre le cancer du sein plusieurs maqueurs biochimiques, lipidiques, endocriniens, l'indice de masse corporelle et certaines habitudes de vie (Int J Cancer. 15 April. doi: 10.1002/ijc.32542; Int J Epidemiol48(3):795-806; Eur J Epidemiol 6); 591-600; *Int J Epidemiol.* 2020 49(4):1117-1131; *British J Cancer.* 2021,125(8):1135-1145; *British J Cancer.* 2019, 121(2): 180-192; J Nat Cancer Inst. 2019 April 1; 1;111(4):350-364).

Ce projet a donc permis de développer les outils nécessaires pour la mise en œuvre d'une approche de stratification du risque de cancer du sein afin d'adapter le dépistage populationel en fonction du risque individuel de chaque femme, aidant ainsi à déterminer l'âge auquel une femme serait invitée pour la première fois au dépistage, la fréquence du dépistage, et les modalités d'imagerie les plus adaptées (Gagnon ... Simard *Current Oncology 23*: e615, 2016). Ce changement de paradigme permettra aussi de mieux desservir la sous-population de femmes plus jeunes, soit par exemple de 35 à 49 ans, qui sont à risque élevé d'avoir un cancer du sein et qui échappent présentement au programme de dépistage standard, principalement basé sur l'âge comme critère d'éligibilité. En raison du caractère souvent plus agressif des cancers du sein frappant ces jeunes femmes, une détection et un suivi plus précoces permettraient l'utilisation de thérapies moins invasives, de réduire les effets secondaires des traitements, d'améliorer leur survie et d'augmenter leur qualité de vie.

7: PERSPECTIVE: Intégration & Implantation

Pr. Simard a obtenu, en tant chercheur principal, une subvention de 15,4 millions \$ des IRSC/Génome Canada/Fonds de recherche Ontario/Génome Québec/ Fondation du cancer du sein du Québec pour un projet connexe à grande échelle intitulé PERSPECTIVE : Intégration et Implantation (PERSPECTIVE I&I; 2018-2024) (Anna Maria Chiarelli, co-chef). L'un des principaux objectifs de ce projet de mise en oeuvre, dont 4500 Canadiennes participent actuellement, est l'élaboration d'un cadre de référence pour soutenir la mise en œuvre d'une approche personnalisée du dépistage du cancer du sein fondée sur le risque (Brooks... Simard J Pers Medicine 2021 Jun 4;11(6):511; Pashayan ... Simard J Pers Medicine. 2021, 11(9):916). Cette étude utilise les outils de stratification de risque, développés dans le cadre du projet PERSPECTIVE, afin de générer des données probantes sur la faisabilité, l'acceptabilité, l'adoption et la rentabilité d'une approche de dépistage fondée sur le risque individuel. Ce projet bénéficie de collaborations avec la Direction de la cancérologie du MSSS du Québec (www.depistagesein.ca/etude-perspective/#.X67GNFNKh0s), Santé Ontario/Action Cancer Ontario. Les premiers résultats ont été présentés lors de plusieurs réunions nationales et internationales ainsi qu'à plusieurs occasions auprès d'agences gouvernementales. Cette étude démontre déjà qu'il est possible de collecter des échantillons et des données pour estimer les risques et que le dépistage basé sur les risques est acceptable pour les femmes et les prestataires de soins de santé. L'utilisation de niveaux de risque multifactoriels par rapport à l'âge, aux antécédents familiaux ou à la densité mammaire seule peut fournir des recommandations plus appropriées en réduisant le surdépistage chez les personnes à risque moyen et en augmentant le dépistage chez celles à risque plus élevé. Il est à noter que l'équipe du Pr Simard a reçu le Prix de cancérologie 2023 pour la promotion de la santé et la prévention du cancer du Programme québécois de cancérologie, MSSS du Québec.

Une étude de modélisation économique récente a montré qu'un dépistage adapté au risque, basé sur la combinaison du PRS et des antécédents familiaux, augmente les avantages du dépistage tels que les décès par cancer du sein évités ou une meilleure survie (*J Nat Cancer Institute*. 2021 113(4):434-442). Notre étude de microsimulation a fourni des estimations de la distribution conjointe des antécédents familiaux, des variantes pathogènes et du PRS dans la population canadienne montre qu'en général, le PRS était le plus prédictif pour identifier les femmes à haut risque et était le seul facteur qui identifiait les femmes à faible risque de cancer du sein, démontrant ainsi que le PRS fournit les informations les plus importantes permettant une stratification efficace du risque pour l'ensemble de la population dans le contexte de dépistage du cancer du sein (Wolfson.. Simard *Genetics in Medicine*. 2021 23(11):2114-2121).

Pr Simard est également partenaire du projet interdisciplinaire de la Commission Européenne Horizon 2020 (2015-2020), BRIDGES (Breast Cancer Risk after Diagnostic Gene Sequencing- 6.2M EUR). À cet égard il a codirigé une méta-analyse à grande échelle contenant 26 000 cas de cancer du sein et plus de 217 000 contrôles, réalisée sur trois ensembles de données de séquençage de l'exome entier provenant des études PERSPECTIVE I&I et BRIDGES, et de l'UKBiobank (*Nature Genetics* 2023 Sep;55(9):1435-1439). Cette analyse de découverte a identifié de nouvelles associations entre un grand nombre de gènes et le cancer du sein. Les Prs Simard et Easton réalisent actuellement une étude de réplication sur un vaste ensemble de données du BCAC comprenant au moins 80 000 échantillons afin de définir l'ensemble des variants de ces gènes associés au cancer du sein. Ce projet de validation améliorera le caractère informatif des tests de panel de gènes de prédisposition à la maladie.

Il est à noter que dans le cadre de ce projet, une composante a aussi pour objectif de caractériser l'impact fonctionnel de variations génétiques de signification inconnue (VUS) dans les gènes de prédisposition aux cancers du sein, dont notamment *PALB2* (*Nature Communications*. 2019, 10(1):5296; *Nucleic Acids Research*. 2019 Nov 18; 47(20):10662-10677; *Genetics in Medicine*. 2020;22(3):622-632, *Trends in Cancer*. 2021 March;7(3):188-197), ainsi que *RAD51C* (*Cancer Research*.2023; 83(15):2557-2571).

Il est actuellement membre du comité scientifique directeur CONFLUENCE, un projet international d'envergure dirigé par le NIH (https://dceg.cancer.gov/research/cancer-types/breast-cancer/confluence-project) ayant pour objectif d'effectuer des études pan-génomiques incluant 300 000 femmes atteintes de cancer du sein et 300 000 femmes non-atteintes provenant de plusieurs origines ethniques afin d'améliorer la performance prédictive du PRS dans diverses populations.

PUBLICATIONS DANS DES REVUES AVEC COMITÉ DE PAIRS

MÉCANISMES D'ACTION, DE BIOSYNTHÈSE ET D'INACTIVATION DES HORMONES STÉROÏDIENNES

1. **Simard J**, Labrie F (1985) **Keoxifene shows pure antiestrogenic activity in pituitary gonadotrophs**. *Molecular and Cellular Endocrinology*, 39: 141-144.

- 2. Heisler, S, Simard J, Assayag E, Mehri Y, Labrie F (1986) Atrial natriuretic factor does not affect basal, forskolin- and CRF-stimulated adenylate cyclase activity, cAMP formation or ACTH secretion, but does stimulate cGMP synthesis in anterior pituitary. *Molecular and Cellular Endocrinology*, 44: 125-131.
- 3. **Simard J**, Hubert JF, Hosseinzadeh T, Labrie F (1986) **Stimulation of growth hormone release and synthesis by estrogens in rat anterior pituitary cells in culture**. *Endocrinology* 119: 2004-2011.
- 4. Simard J, Hubert JF, Labrie F, Israel-Assayag E, Heisler S (1986) Atrial natriuretic factor-induced cGMP accumulation in rat anterior pituitary cells in culture is not coupled to hormonal secretion. *Regulatory Peptides*, 15: 269-278.
- 5. Simard J, Labrie F (1986) Characteristics of the desensitization of growth hormone and cyclic AMP responses to growth hormone-releasing factor and prostaglandin E2 in rat anterior pituitary cells in culture. *Molecular and Cellular Endocrinology* 46: 79-89.
- 6. Simard J, Labrie F, Gossard F (1986) Regulation of growth hormone mRNA and pro-opiomelanocortin mRNA levels by cyclic AMP in rat anterior pituitary cells in culture. *DNA*, 5: 263-270.
- 7. Simard J, Luthy I, Guay J, Bélanger A, Labrie F (1986) Characteristics of interaction of the antiandrogen flutamide with the androgen receptor in various target tissues. *Molecular and Cellular Endocrinology*, 44: 261-270.
- 8. Labrie F, Dupont A, Bélanger A, Emond J, Monfette G, Luthy I, Simard J, Lachance R (1987) Flutamide in combination with castration (surgical or medical) is the standard treatment in advanced prostate cancer. *Journal of Drug Development*, 1: 34-51.
- 9. **Simard J**, Labrie F (1987) **Adrenal C19-5-ene steroids induce full estrogenic responses in rat pituitary gonadotrophs**. *Journal of Steroid Biochemistry*, 26: 539-546.
- 10. Simard J, Lefèvre G, Labrie F (1987) Somatostatin prevents the desensitizing action of growth hormone-releasing factor on growth hormone release. *Peptides*, 8: 199-205.
- 11. Hubert JF, Simard J, Gagné B, Barden N, Labrie F (1988) Effect of luteinizing hormone-releasing hormone (LHRH) and [D-Trp⁶, des-Gly-NH₂¹⁰] LHRH ethylamide on α-subunit and LHβ messenger ribonucleic acid levels in rat anterior pituitary cells in culture. *Molecular Endocrinology*, 2: 521-527.
- 12. Pelletier G, Labrie C, Simard J, Duval M, Martinoli MG, Zhao HF, Labrie F (1988) Effects of sex steroids on regulation of the levels of C1 peptide of rat prostatic steroid-binding protein mRNA evaluated by insitu hybridization. *Journal of Molecular Endocrinology*, 1: 213-223.
- 13. Simard J, Labrie C, Hubert JF, Labrie F (1988) Modulation by sex steroids and [D-Trp⁶, des-Gly-NH₂¹⁰] LHRH ethylamide of α-subunit and LHβ mRNA levels in the rat anterior pituitary gland. *Molecular Endocrinology*, 2: 775-784.
- 14. Simard J, Vincent A, Duchesne R, Labrie F (1988) Full estrogenic activity of C19-Δ5 adrenal steroids in rat pituitary lactotrophs and somatotrophs. *Molecular and Cellular Endocrinology*, 55: 233-242.

15. Dumont M, Dauvois S, Simard J, Garcia T, Schachter B, Labrie F (1989) Antagonism between estrogens and androgens on GCDFP-15 gene expression in ZR-75-1 cells and correlation between GCDFP-15 and estrogen as well as progesterone receptor expression in human breast cancer. *Journal of Steroid Biochemistry*, 34: 397-402.

- 16. Labrie C, Simard J, Zhao HF, Bélanger A, Pelletier G, Labrie F (1989) Stimulation of androgen-dependent gene expression by the adrenal precursors dehydroepiandrosterone and androstenedione in the rat ventral prostate. *Endocrinology*, 124: 2745-2754.
- 17. Luu-The V, Labrie C, Zhao HF, Couët J, Lachance Y, Simard J, Leblanc, G, Côté J, Bérubé D, Gagné R, Labrie F (1989) Characterization of cDNAs for human estradiol 17β-dehydrogenase and assignment of the gene to chromosome 17: evidence of two mRNA species with distinct 5' termini in human placenta. *Molecular Endocrinology*, 3: 1301-1309.
- 18. Poulin R, Simard J, Labrie C, Petitclerc L, Dumont M, Lagacé L, Labrie F (1989) Down-regulation of estrogen receptors by androgens in the ZR-75-1 human breast cancer cell line. *Endocrinology*, 125: 392-399.
- 19. Simard J, Hatton AC, Labrie C, Dauvois S, Zhao HF, Haagensen DE, Labrie F (1989) Inhibitory effect of estrogens on GCDFP-15 mRNA levels and secretion in ZR-75-1 human breast cancer cells. *Molecular Endocrinology*, 3: 694-702.
- 20. Tong Y, Simard J, Labrie C, Zhao HF, Labrie F, Pelletier G. (1989) Inhibitory effect of androgen on estrogen-induced prolactin messenger ribonucleic acid accumulation in the male rat anterior pituitary gland. *Endocrinology*, 125: 1821-1828.
- 21. Tong Y, Zhao HF, Simard J, Labrie F, Pelletier G (1989) Electron microscopic autoradiographic localization of prolactin mRNA in rat pituitary. *Journal of Histochemistry and Cytochemistry*, 37: 567-571.
- 22. Toranzo D, Dupont E, Simard J, Labrie C, Couët J, Labrie F, Pelletier G (1989) Regulation of progonadotropin-releasing hormone gene expression by sex steroids in the brain of male and female rats.

 Molecular Endocrinology, 3: 1748-1756.
- 23. Zhao HF, Simard J, Labrie C, Breton N, Rhéaume R, Luu-The V, Labrie F (1989) Molecular cloning, cDNA structure and predicted amino acid sequence of bovine 3β-hydroxy-5-ene-steroid dehydrogenase/Δ5-Δ4 isomerase. FEBS Letters, 259: 153-157.
- 24. Baker ME, Luu-The V, Simard J, Labrie F (1990) A common ancestor for mammalian 3β-hydroxysteroid dehydrogenase and plant dihydroflavonol reductase. *Biochemical Journal*, 269: 558-559.
- 25. Dauvois S, Simard J, Dumont M, Haagensen DE, Labrie F (1990) Opposite effects of estrogen and the progestin R5020 on cell proliferation and GCDFP-15 expression in ZR-75-1 human breast cancer cells. *Molecular and Cellular Endocrinology*, 73:171-178.
- 26. Dupont E, Zhao HF, Rhéaume E, Simard J, Luu-The V, Labrie F, Pelletier G (1990) Localization of 3β hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4 isomerase in the rat gonads and adrenal glands by immunocytochemistry and in situ hybridization. *Endocrinology*, 127: 1394-1403.
- 27. Labrie C, Simard J, Zhao HF, Pelletier G, Labrie F (1990) Synthetic progestins stimulate prostatic binding protein messenger RNAs in the rat ventral prostate. *Molecular and Cellular Endocrinology*, 68: 169-179.
- 28. Lachance Y, Luu-The V, Labrie C, **Simard J**, Dumont M, de Launoit Y, Guérin S, Leblanc G, Labrie F (1990) **Characterization of human 3β-hydroxysteroid dehydrogenase**/Δ**5**-Δ**4 isomerase gene and its expression in mammalian cells**. *Journal of Biological Chemistry*, 265: 20469-20475.

29. Luu-The V, Labrie C, **Simard J**, Lachance Y, Zhao HF, Couët J, Leblanc G, Labrie F (1990) **Structure of two in tandem human 17β-hydroxysteroid dehydrogenase genes**. *Molecular Endocrinology*, 4: 268-275.

- 30. Martel C, Labrie C, Dupont E, Couët J, Trudel C, Rhéaume E, Simard J, Luu-The V, Pelletier G, Labrie F (1990) Regulation of 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4 isomerase expression and activity in the hypophysectomized rat ovary: interactions between the stimulatory effect of human chorionic gonadotropin and the luteolytic effect of prolactin. *Endocrinology*, 127: 2726-2737.
- 31. Rhéaume E, Tonon MC, Smih F, **Simard J**, Désy L, Vaudry H, Pelletier G (1990) **Localization of the endogenous benzodiazepine ligand octadecaneuropeptide (ODN) in the rat testis**. *Endocrinology*, 127: 1986-1994.
- 32. Simard J, Dauvois S, Haagensen DE, Lévesque C, Mérand Y, Labrie F (1990) Regulation of progesterone-binding breast cyst protein GCDFP-24 secretion by estrogens and androgens in human breast cancer cells: a new marker of steroid action in breast cancer. *Endocrinology*, 126: 3223-3231.
- 33. Tong Y, Couët J, Simard J, Pelletier G (1990) Glucocorticoid regulation of proopiomelanocortin mRNA levels in rat arcuate nucleus. *Molecular and Cellular Neurosciences*, 1: 78-83.
- 34. Zhao HF, Rhéaume E, Trudel C, Couët J, Labrie F, **Simard J** (1990) **Structure and sexual dimorphic expression of a liver-specific rat 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/isomerase**. *Endocrinology*, 127: 3237-3239.
- 35. Zorilla R, Simard J, Rhéaume E, Labrie F, Pelletier G (1990) Multihormonal control of pre-prosomatostatin mRNA levels in the periventricular nucleus of the male and female rat hypothalamus. *Neuroendocrinology*, 52: 527-536.
- 36. de Launoit Y, Dauvois S, Dufour M, Simard J, Labrie F (1991) Inhibition of cell cycle kinetics and proliferation by the androgen 5α-dihydrotestosterone and antiestrogen N, n-butyl-N-methyl-11-[16'α-chloro-3',17β-dihydroxy-estra-1',3',5'-(10') triene-7'α-yl] undeca-namide in human breast cancer ZR-75-1 cells. Cancer Research, 51: 2797-2802.
- 37. de Launoit Y, Veilleux R, Dufour M, Simard J, Labrie F (1991) Characteristics of the biphasic action of androgens and of the potent antiproliferative effects of the new pure antiestrogen EM-139 on cell cycle kinetic parameters in LNCaP human prostatic cancer cells. Cancer Research, 51: 5165-5170.
- 38. Dupont E, Rhéaume E, Simard J, Luu-The V, Labrie, F, Pelletier G (1991) Ontogenesis of 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4 isomerase in the rat adrenal as revealed by immunocytochemistry and in situ hybridization. *Endocrinology*, 129: 2687-2692.
- 39. Pelletier G, Simard J (1991) Dopaminergic regulation of pre-proNPY mRNA levels in the rat arcuate nucleus. *Neuroscience Letters*, 127: 96-98.
- 40. Pelletier G, Tong Y, Rhéaume E, **Simard J**, Tonon MC, Vaudry H (1991) **Localization of endogenous benzodiazepine ligand octadecaneuropeptide (ODN) and peripheral benzodiazepine receptors in the rat prostate**. *Molecular Andrology*, 3: 95-108.
- 41. Rhéaume E, Lachance Y, Zhao HF, Breton N, Dumont M, de Launoit Y, Trudel C, Luu-The V, Simard J, Labrie F (1991) Structure and expression of a new cDNA encoding the almost exclusive 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4 isomerase in human adrenals and gonads. *Molecular Endocrinology*, 5: 1147-1157.
- 42. Rhéaume E, Leblanc JF, Lachance Y, Labrie F, Simard J (1991) Detection of a frequent Bgl II polymorphism by PCR and Taq I RFLP for 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4 isomerase at the human HSDB3 locus (1p11-p13). Human Genetics, 87: 753-754.
- 43. Rhéaume E, Sirois I, Labrie F, Simard J (1991) Codon 367 polymorphism of the human type I 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/isomerase gene (HS5 DB3). *Nucleic Acids Research*, 19: 6060.

44. Simard J, de Launoit Y, Labrie F (1991) Characterization of the structure-activity relationships of rat types I and II 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4 isomerase by site-directed mutagenesis and expression in HeLa cells. *Journal of Biological Chemistry*, 266: 14842-14845.

- 45. Simard J, Melner MH, Breton N, Low KG, Zhao HF, Periman LM, Labrie F (1991) Characterization of macaque 3β-hydroxy-5-ene steroid dehydrogenase/Δ5-Δ4 isomerase: structure and expression in steroidogenic and peripheral tissues in primate. *Molecular and Cellular Endocrinology*, 75: 101-110.
- 46. Simard J, Veilleux R, de Launoit Y, Haagensen DE, Labrie F (1991) Stimulation of apoliprotein D secretion by steroids coincides with inhibition of cell proliferation in human LNCaP prostate cancer cells. Cancer Research, 51: 4336-4341.
- 47. Tong Y, Rhéaume E, Simard J, Pelletier G (1991) Localization of peripheral benzodiazepine binding sites and diazepam-binding inhibitor (DBI) mRNA in mammary glands and dimethylbenz(α)anthrene(DMBA)-induced mammary tumors in the rat. Regulatory Peptides, 33: 263-273.
- 48. Zhao HF, Labrie C, Simard J, de Launoit Y, Trudel C, Martel C, Rhéaume E, Dupont E, Luu-The V, Pelletier G, Labrie F (1991) Characterization of rat 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4 isomerase cDNAs and differential tissue-specific expression of corresponding mRNAs in steroidogenic and peripheral tissues. *Journal of Biological Chemistry*, 266: 583-593.
- 49. Zorilla R, Simard J, Labrie F, Pelletier G (1991) Variations of pre-somatostatin mRNA levels in the hypothalamic periventricular nucleus during the rat estrous cycle. *Molecular and Cellular Neurosciences*, 2: 294-298.
- 50. Couët J, Simard J, Martel C, Trudel C, Labrie Y, Labrie F (1992) Regulation of 3-ketosteroid reductase messenger ribonucleic acid levels and 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/ Δ^5 - Δ^4 isomerase activity in rat liver by sex steroids and pituitary hormones. *Endocrinology*, 131: 3034-3044.
- 51. de Launoit Y, **Simard J**, Durocher F, Labrie F (1992) **Androgenic 17β-hydroxysteroid dehydrogenase** activity of expressed rat type I 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ⁵-Δ⁴ isomerase. *Endocrinology*, 130: 553-555.
- 52. de Launoit Y, Zhao HF, Bélanger A, Labrie F, Simard J (1992) Expression of liver-specific member of the 3β-hydroxysteroid dehydrogenase family, an isoform possessing an almost exclusive 3-ketosteroid reductase activity. *Journal of Biological Chemistry*, 267: 4513-4517.
- 53. Foss KB, Simard J, Bérubé D, Beebe SJ, Sandberg M, Grzeschik KH, Gagné R, Hansson V, Jahnsen T (1992) Localization of the catalytic subunit Cγ of cAMP-dependent protein kinase on human chromosome 9 q13. Cytogenetics and Cell Genetics, 60: 22-25.
- 54. Kaynard AH, Periman LM, Simard J, Melner MH (1992) Ovarian 3β-hydroxysteroid dehydrogenase and sulfated glycoprotein-2 gene expression are differentially regulated by the induction of ovulation, pseudopregnancy, and luteolysis in the immature rat. *Endocrinology*, 130: 2192-2200.
- 55. Labrie F, Sugimoto Y, Luu-The V, **Simard J**, Lachance Y, Bachvarov D, Leblanc G, Durocher F, Paquet N (1992) **Structure of human type II 5α-reductase gene**. *Endocrinology*, 131: 1571-1573.
- 56. Martel C, Rhéaume E, Takahashi M, Trudel C, Couët J, Luu-The V, Simard J, Labrie F (1992) Distribution of 17β-hydroxysteroid dehydrogenase gene expression and activity in rat and human tissues. *Journal of Steroid Biochemistry and Molecular Biology*, 41: 597-603.
- 57. Orstavik S, Sandberg M, Bérubé D, Natarajan V, Simard J, Walter U, Gagné R, Hansson V, Jahnsen T. (1992) Localization of the human gene for the type I cyclic GMP-dependent protein kinase to chromosome 10. Cytogenetics and Cell Genetics, 59: 270-273.

58. Pelletier G, Dupont E, **Simard J**, Luu-The V, Bélanger A, Labrie F (1992) **Ontogeny and subcellular localization of 3β-hydroxysteroid dehydrogenase (3β-HSD) in the human and rat adrenal, ovary and testis**. *Journal of Steroid Biochemistry and Molecular Biology*, 43: 451-467.

- 59. Pelletier G, Rhéaume E, **Simard J** (1992) **Variations of pre-proNPY mRNA in the arcuate nucleus during the rat estrous cycle**. *NeuroReport*, 3: 253-255.
- 60. Rhéaume E, Simard J, Morel Y, Mébarki F, Zachmann M, Forest MG, New MI, Labrie F (1992) Congenital adrenal hyperplasia due to point mutations in the type II 3β-hydroxysteroid dehydrogenase gene. *Nature Genetics*, 1: 239-245.
- 61. Simard J, Bérubé D, Sandberg M, Grzeschik KH, Gagné R, Hansson V, Jahnsen T (1992) Assignment of the gene encoding the catalytic subunit Cβ or cAMP-dependent protein kinase to the p36 band on chromosome 1. Human Genetics, 88: 653-657.
- 62. Simard J, de Launoit Y, Haagensen DE, Labrie F (1992) Additive stimulatory action of glucocorticoids and androgens on basal and estrogen-repressed apolipoprotein D messenger RNA levels and secretion in human breast cancer cells. *Endocrinology*, 130: 1115-1121.
- 63. Simard J, Luu-The V, Labrie F (1992) Structure and expression of the genes encoding the enzymes for ovarian and peripheral steroidogenesis. *J. Gynecol. Obstet. Biol. Reprod., (Paris)* 21: 292-295.
- 64. Solberg R, Sistonen P, Träskelin AL, Bérubé D, Simard J, Krajci P, Jahnsen T, de la Chapelle A (1992) Mapping of the regulatory subunits RIβ- and RIIβ of cAMP-dependent protein kinase genes on human chromosome 7. Genomics, 14: 63-69.
- 65. Couture P, Thériault C, Simard J, Labrie F (1993) Androgen receptor-mediated stimulation of 17β-hydroxysteroid dehydrogenase activity by dihydrotestosterone and medroxy-progesterone acetate in ZR-75-1 human breast cancer cells. *Endocrinology*, 132: 179-185.
- 66. Normand T, Narod SA, Labrie F, Simard J (1993) Detection of polymorphisms in the estradiol 17β-hydroxysteroid dehydrogenase II gene at the EDH17B2 Locus on 17q11-q21. Human Molecular Genetics, 2: 479-483.
- 67. Simard J, Couët J, Durocher F, Labrie Y, Sanchez R, Breton N, Turgeon C, Labrie F (1993) Structure and tissue-specific expression of a novel member of the rat 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4 isomerase (3β-HSD) family. The exclusive 3β-HSD gene expressed in the skin. *Journal of Biological Chemistry*, 268: 19659-19668.
- 68. **Simard J**, Rhéaume E, Sanchez R, Laflamme N, de Launoit Y, Luu-The V, van Seters AP, Gordon RD, Bettendorf M, Heinrich U, Moshang T New MI, Labrie F (1993) **Molecular basis of congenital adrenal hyperplasia due to 3β-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency**. *Molecular Endocrinology*, 7: 716-728.
- 69. Blais Y, Sugimoto K, Carrière MC, Haagensen DE, Labrie F, Simard J (1994) Potent stimulatory effect of interleukin-1α on apolipoprotein D and gross cystic disease fluid protein-15 expression in human breast cancer cells. *International Journal of Cancer*, 59: 400-407.
- 70. Couët J, Martel C, Labrie Y, Luo S, Simard J, Labrie F (1994) Opposite effects of prolactin and corticosterone on the expression and activity of 3 β -hydroxysteroid dehydrogenase/ Δ^5 - Δ^4 isomerase in rat skin. Journal of Investigative Dermatology, 103: 60-64.
- 71. Dupont E, Simard J, Luu-The V, Labrie F, Pelletier G (1994) Localization of 3β-hydroxysteroid dehydrogenase in rat brain as studied by in situ hybridization. *Molecular and Cellular Neurosciences*, 5: 119-123.
- 72. Eskild W, Robidoux S, Simard J, Hansson V, Guérin SL (1994) Binding of a member of the NF1 family of transcription factors to two distinct cis-acting elements in the promoter and 5'-flanking region of the human cellular retinol binding protein 1 gene. *Molecular Endocrinology*, 8: 732-745.

73. Labrie Y, Couët J, Simard J, Labrie F (1994) Multihormonal regulation of dehydroepiandrosterone sulfotransferase messenger ribonucleic acid levels in adult rat liver. *Endocrinology*, 134: 1693-1699.

- 74. Martel C, Gagné D, Couët J, Labrie Y, Simard J, Labrie F (1994) Rapid modulation of ovarian 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4 isomerase gene expression by prolactin and human chorionic gonadotropin in the hypophysectomized rat. Molecular and Cellular Endocrinology, 99: 63-71.
- 75. Martel C, Melner MH, Gagné D, Simard J, Labrie F (1994) Widespread tissue distribution of steroid sulfatase, 3 β -hydroxysteroid dehydrogenase/ Δ^5 - Δ^4 isomerase (3 β -HSD), 17 β -HSD 5 α -reductase and aromatase activities in the rhesus monkey. *Molecular and Cellular Endocrinology*, 104: 103-111.
- 76. Poirier D, Auger S, Mérand Y, Simard J, Labrie F (1994) Synthesis and antiestrogenic activity of diaryl thioether derivatives. *Journal of Medicinal Chemistry*, 37: 1115-1125.
- 77. Rhéaume E, Sanchez R, Simard J, Chang YT, Wang J, Pang S, Labrie F (1994) Molecular basis of congenital adrenal hyperplasia in two siblings with classical nonsalt-losing 3β-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 79: 1012-1018.
- 78. Sanchez R, de Launoit Y, Durocher F, Bélanger A, Labrie F, Simard J (1994) Formation and degradation of dihydrotestosterone by recombinant members of the rat 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ⁵-Δ⁴ isomerase family. Molecular and Cellular Endocrinology, 103: 29-38.
- 79. Sanchez R, Mébarki F, Rhéaume E, Laflamme N, Forest MG, Bey-Omard F, David M, Morel Y, Labrie F, Simard J (1994) Functional characterization of the novel L108W and P186L mutations detected in the type II 3β-hydroxysteroid dehydrogenase gene of a male pseudohermaphrodite with congenital adrenal hyperplasia. *Human Molecular Genetics*, 3: 1639-1645.
- 80. Sanchez R, Rhéaume E, Laflamme N, Rosenfield RL, Labrie F, Simard J (1994) Detection and functional characterization of the novel missense mutation Y254D in type II 3β-hydroxysteroid dehydrogenase (3β-HSD) gene of a female patient with nonsalt-losing 3β-HSD deficiency. Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism, 78: 561-567.
- 81. Simard J, Moorjani S, Vohl MC, Couture P, Torres AL, Gagné C, Després JP, Labrie F, Lupien PJ (1994) Detection of the novel mutation (stop 468) in exon 10 of the low-density lipoprotein (LDL) receptor gene causing familial hypercholesterolemia among French Canadians. *Human Molecular Genetics*, 3: 1689-1691.
- 82. Simard J, Rhéaume E, Leblanc JF, Wallis SC, Joplin GF, Gilbey S, Allanson J, Mettler G, Bettendorf M, Heinrich U, Labrie F (1994) Congenital adrenal hyperplasia caused by a novel homozygous frameshift mutation 273ΔAA in type II 3β-hydroxysteroid dehydrogenase gene (HSD3B2) in three male patients of Afghan/Pakistani origin. *Human Molecular Genetics*, 3: 327-330.
- 83. Sugimoto K, Simard J, Haagensen DE, Labrie F (1994) Inverse relationships between cell proliferation and basal or androgen-stimulated apolipoprotein D secretion in LNCaP human prostate cancer cells. *Journal of Steroid Biochemistry and Molecular Biology*, 51: 167-174.
- 84. Verreault H, Dufort I, **Simard J**, Labrie F, Luu-The V (1994) **Dinucleotide repeat polymorphisms in the HSD3B2 gene**. *Human Molecular Genetics*, 3: 384.
- 85. Zerah M, Rhéaume E, Mani P, Schram P, Simard J, Labrie F, New MI (1994) No evidence of mutations in the genes for Type I and Type II 3b-hydroxysteroid dehydrogenase (3bHSD) in nonclassical 3bHSD deficiency. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 79: 1811-1817.
- 86. Blais Y, Sugimoto K, Carrière MC, Haagensen DE, Labrie F, Simard J (1995) Interleukin-6 inhibits the potent stimulatory action of androgens, glucocorticoids and interleukin-1α on apolipoprotein D and GCDFP-15 expression in human breast cancer cells. *International Journal of Cancer*, 62: 732-737.

87. Chen C, Puy LA, Simard J, Li X, Singh SM, Labrie F (1995) Local and systemic reduction by topical finasteride or flutamide on hamster flank organ size and enzyme activity. *Journal of Investigative Dermatology*, 105: 678-682.

- 88. Dalla Valle L, Couët J, Labrie Y, Simard J, Belvedere P, Simontacchi C, Labrie, F, Colombo L (1995) Occurrence of cytochrome P450c17 mRNA and dehydro-epiandrosterone biosynthesis in the rat gastrointestinal tract. *Molecular and Cellular Endocrinology*, 111: 83-92.
- 89. Durocher F, Morissette J, Dufort I, Simard J, Luu-The V (1995) Genetic linkage mapping of the dehydroepiandrosterone sulfotransferase (STD) gene on the chromosome 19q13.3 region. Genomics, 29: 781-783.
- 90. Durocher F, Morissette J, Labrie Y, Labrie F, Simard J (1995) Mapping of the HSD17B2 gene encoding type II 17β-hydroxysteroid dehydrogenase close to D16S422 on chromosome 16q 24.1-q24.2. Genomics, 25: 724-726.
- 91. Labrie Y, Durocher F, Lachance Y, Turgeon C, Simard J, Labrie C, Labrie F (1995) The human type II 17β-hydroxysteroid dehydrogenase gene encodes two alternatively spliced messenger RNA species. DNA and Cell Biology, 14: 849-861.
- 92. Mébarki F, Sanchez R, Rhéaume E, Laflamme N, **Simard J**, Forest MG, Bey-Omard F, David M, Labrie F, Morel Y (1995) **Nonsalt-losing male pseudohermaphroditism due to the novel homozygous N100S mutation in the type II 3β-hydroxysteroid dehydrogenase gene**. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 80: 2127-2134.
- 93. Morissette J, Rhéaume E, Leblanc JF, Luu-The V, Labrie F, Simard J (1995) Genetic linkage mapping of HSD3B1 and HSD3B2 encoding human types I and II 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ⁵-Δ⁴-isomerase close to D1S514 and the centromeric D1Z5 locus. Cytogenetics and Cell Genetics, 69: 59-62.
- 94. Rhéaume E, Sanchez R, Mébarki F, Gagnon E, Carel JC, Chaussain JL. Morel Y, Labrie F, Simard J (1995) Identification and characterization of the G15D mutation found in a male patient with 3β-hydroxysteroid dehydrogenase (3β-HSD) deficiency: alteration of the putative NAD-binding domaine of type II 3β-HSD. *Biochemistry*, 34: 2893-2900.
- 95. Vohl MC, Couture P, Moorjani S, Torres AL, Gagné C, Després JP, Lupien PJ, Labrie F, Simard J (1995) Rapid restriction fragment analysis for screening of four-point mutations of the low-density lipoprotein receptor gene in French Canadians. *Human Mutation*, 6: 243-246.
- 96. Blais Y, Gingras S, Haagensen DE, Labrie F, Simard J (1996) Interleukin-4 and interleukin-13 inhibit estrogen-induced breast cancer cell proliferation and stimulate GCDFP-15 expression in human breast cancer cells. *Molecular and Cellular Endocrinology*, 121: 11-18.
- 97. Laflamme N, Leblanc JF, Mailloux J, Faure N, Labrie F, Simard J (1996) Mutation R96W in cytochrome P450c17 gene causes combined 17α-hydroxylase/17-20 lyase deficiency in two French Canadian patients. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 81: 264-268.
- 98. Luo S, Martel C, Leblanc G, Candas B, Singh SM, Labrie C, **Simard J**, Bélanger A, Labrie F (1996) **Relative potencies of flutamide and casodex: preclinical studies**. *Endocrine-Related Cancer*, 3: 229-241.
- 99. Morissette J, Durocher F, Leblanc JF, Normand T, Labrie F, Simard J (1996) Genetic linkage mapping of the human steroid 5α-reductase type 2 gene (SRD5A2) close to D2S352 on chromosome region 2p23 → p22. Cytogenetics and Cell Genetics, 73: 304-307.
- 100. Puy LA, Turgeon C, Gagné D, Labrie Y, Chen C, Pelletier G, Simard J, Labrie F (1996) Localization and regulation of expression of the FAR-17A gene in the hamster flank organs. *Journal of Investigative Dermatology*, 107: 44-50.

101. Foss KB, Solberg R, Simard J. Myklebust F, Hansson V, Jahnsen T, Taskén K (1997) Molecular cloning, upstream sequence and promoter studies of the human gene for the regulatory subunit RII a of cAMP-dependent protein kinase. BBA - Biochimica & Biophysica Acta, 1350: 98-108.

- 102. Gauthier S, Caron B, Cloutier J, Dory YL, Favre A, Larouche D, Mailhot J, Ouellet C, Schwerdtfeger A, Leblanc G, Martel C, Simard J, Mérand Y, Bélanger A, Labrie C, Labrie F (1997) (S)-(+)-[4-[7-(2,2-dimethyl-1-oxopropoxy)-4-methyl-2-[4-[2-(1-piperidinyl) ethoxy]phenyl]-2H-1-benzopyran-3-yl]phenyl]-2,2-dimethylpropanoate (EM-800): a highly potent, specific and orally active non-steroidal antiestrogen. Journal of Medicinal Chemistry, 40: 2117-2122.
- 103. Labrie F, Simard J, Candas B (1997) Reply to the authors (PF Schellhammer). Urology, 49: 586-589.
- 104. Labrie F, Simard J, Singh SM, Candas B (1997) Estimated potency of Casodex: a problematic design (letter, comment). *Urology*, 50: 309-313.
- 105. Poulin MJ, Simard J, Catford JG, Labrie F, Piché Y (1997) Response of symbiotic endomycorrhizal fungi to estrogens and antiestrogens. *Molecular Plant-Microbe Interactions*, 10: 481-487.
- 106. Simard J, Labrie C, Bélanger A, Gauthier S, Singh SM, Mérand Y, Labrie F (1997) Characterization of the effects of the novel non-steroidal antiestrogen EM-800 on basal and estrogen-induced proliferation of T-47D, ZR-75-1 and MCF-7 human breasts cancer cells in vitro. *International Journal of Cancer*, 73: 104-112.
- 107. Simard J. Sanchez R, Poirier D, Gauthier S, Singh SM, Mérand Y, Bélanger A, Labrie C, Labrie F (1997) Blockade of the stimulatory effect of estrogens, OH-Tamoxifen, OH-Toremifene, Droloxifene, and Raloxifene on alkaline phosphatase activity by the antiestrogen EM-800 in human endometrial adenocarcinoma Ishikawa cells. Cancer Research, 57: 3494-3497.
- 108. Simard J, Singh SM, Labrie F (1997) Comparison of in vitro effects of the pure antiandrogens OH-Flutamide, Casodex, and Nilutamide on androgen-sensitive parameters. *Urology*, 49: 580-589.
- 109. Couture P, Brun LD, Szots F, Lelièvre M, Gaudet D, Després JP, Simard J, Lupien PJ, Gagné C (1998)

 Association of specific LDL receptor gene mutations with differential plasma lipoprotein response to simvastatin in young French Canadians with heterozygous familial hypercholesterolemia.

 Arteriosclerosis, Thrombosis, and Vascular Biology, 1007-1012.
- 110. Couture P, Demers C, Morissette J, Delage R, Jomphe M, Couture L, Simard J (1998) Type I protein C defiency in French Canadians: evidence of a founder effect and association of specific protein C gene mutations with plasma protein C levels. *Journal of Trombosis Haemostasis*, 80: 551-556.
- 111. Couture P, Vohl MC, Gagné C, Gaudet D, Torres AL, Lupien PJ, Després JP, Labrie F, **Simard J.** Moorjani S (1998) **Identification of three mutations in the low-density lipoprotein receptor gene causing familial hypercholesterolemia among French Canadians**. *Human Mutation*, Supplement: S226-S231.
- 112. Durocher F, Morissette J, Simard J (1998) Genetic linkage mapping of the CYP11A1 gene encoding the cholesterol side-chain cleavage P450scc close to the CYP1A1 gene and D15S204 in the chromosome 15q22.33-q23 region. *Pharmacogenetics*, 8: 49-53.
- 113. Turgeon C, Gingras S, Carrière MC, Blais Y, Labrie F, **Simard J** (1998) **Regulation of sex steroid formation by interleukin-4 and interleukin-6 in breast cancer cells**. *Journal of Steroid Biochemistry and Molecular Biology*, 65: 151-162.
- 114. Couture P, Morissette J, Gaudet D, Vohl MC, Gagné C, Bergeron J, Després JP, Simard J (1999) Fine mapping of low-density lipoprotein receptor gene by genetic linkage on chromosome 19p13.1-p13.3 and study of the founder effect of four French Canadian low-density lipoprotein receptor gene mutations. Atherosclerosis, 143: 145-151.

115. Gingras S, Moriggl R, Groner B, Simard J (1999) Induction of 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ⁵-Δ⁴ isomerase type I gene transcription in human breast cancer cell lines and in normal mammary epithelial cells by interleukin-4 and interleukin-13. *Molecular Endocrinology*, 13: 66-81.

- 116. Gingras S, Simard J (1999) Induction of 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/isomerase type 1 expression by interleukin-4 in human normal prostate epithelial cells, immortalized keratinocytes, colon and cervix cancer cell lines. *Endocrinology*, 140: 4573-4584.
- 117. Gingras S, Simard J, Groner B, Pfitzner E (1999) p300/CBP is required for transcriptional induction by interleukin-4 and interacts with Stat6. *Nucleic Acids Research*, 27: 2722-2729.
- 118. Labrie F, Labrie C, Bélanger A, **Simard J**, Gauthier S, Luu-The V, Mérand Y, Giguère, V, Candas B, Luo S, Martel C, Singh SM, Fournier M, Coquet A, Richard V, Charbonneau R, Charpenet G, Tremblay A, Tremblay G, Cusan L, Veilleux R (1999) **EM-652 (SCH 57068), a third generation SERM acting as pure antiestrogen in the mammary gland and endometrium.** *J. Steroid Biochem. Molec. Biol.*, 69: 51-84.
- 119. Labrie F, Simard J, Coquet A, Leblanc G, Candas B (1999) Relative Potency of Bicalutamide (Casodex) and Flutamide (Eulexin). *Urology*, 54: 194-196.
- 120. Moisan AM, Ricketts ML, Tardy V, Desrochers M, Mébarki F, Chaussain JL, Cabrol S, Raux-Demay MC, Forest MG, Sippell WG, Peter M, Morel Y, Simard J (1999) New Insight into the Molecular Basis of 3β-Hydroxysteriod Dehydrogenese Deficiency: Identification of Eight Mutations in the HSD3B2 Gene in Eleven Patients from Seven New Families and Comparison of the Functional Properties of Twenty-Five Mutant Enzymes. Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism, 84: 4410-4425.
- 121. Tremblay MR, Simard J, Poirier D (1999) Parallel Solid-Phase Synthesis of a Model Library of 7α-Alkylamide Estradiol Derivatives as Potential Estrogen Receptor Antagonists. *Bioorganic & Medicinal Chemistry Letters*, 9: 2827-2832.
- 122. Alos N, Moisan AM, Ward L, Desroschers M, Legault L, Leboeuf G, Van Vliet G, Simard J (2000) A novel A10E homozygous mutation in the HSD3B2 gene causing severe salt-wasting 3β-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency in 46,XX and 46,XY French-Canadians: evaluation of gonadal function after puberty. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 85: 1968-1974.
- 123. Gingras S, Côté S, Simard J (2000) Multiple signaling pathways mediate interleukin-4-induced 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ⁵-Δ⁴ isomerase type 1 gene expression in human breast cancer cells. *Molecular Endocrinology*, 14: 229-240.
- 124. Couture P, Bovill EG, Demers C, Simard J, Delage R, Scott BT, Valliere JE, Callas PW, Jomphe M, Rosendaal FR, Aiach M, Long GL (2001) Evidence of a founder effect for the protein C gene 3363 inserted C mutation in thrombophilic pedigrees of French origin. *Thrombosis and Homeostasis*, 86: 1000-6. PMID: 11686315.
- 125. Labrie F, Labrie C, Bélanger A, Simard J, Giguère V, Tremblay A, Tremblay G (2001) EM-652 (SCH57068), a pure SERM having complete antiestrogenic activity in the mammary gland and endometrium. J. Steroid Biochem. Mol. Biol., 79: 213-225. PMID: 11850228.
- 126. Carsol JL, Gingras S, Simard J (2002) Synergistic action of prolactin (PRL) and androgen on PRL-inducible protein gene expression in human breast cancer cells: A unique model for functional cooperation between signal transducer and activator of transcription-5 and androgen receptor. *Molecular Endocrinology*, 16: 1696-1710. PMID: 12089361.
- 127. Feltus A, Côté S, **Simard J**, Gingras S, Kovacs W, Nicholson W, Clark B, Melner M (2002) **Glucocorticoids enhance activation of the human type II 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4ene isomerase gene**. *Journal of Steroid Biochemistry and Molecular Biology*, 82: 55-63. PMID: 12429139.

128. Gingras S, Turgeon N, Brochu N, Soucy P, Labrie F and Simard J (2003) Characterization and modulation of sex steroid metabolizing activity in normal human keratinocytes in primary culture and HaCaT cells. *Journal of Steroid Biochemistry and Molecular Biology*, 87: 167-179. PMID: 14672737.

- 129. Ruel IL, Couture P, Gagné C, Deshaies Y, **Simard J**, Hegele RA and Lamarche B (2003) **Characterization of a novel mutation causing hepatic lipase deficiency among French Canadians**. *Journal of Lipid Research*, 44: 1508-1514. PMID: 12777479.
- 130. Durocher F, Sanchez R, Ricketts ML, Labrie Y, Laudet V, Simard J (2005) Characterization of the guinea pig 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ⁵-Δ⁴-isomerase expressed in the adrenal gland and gonads. Journal of Steroid Biochemistry and Molecular Biololy, 97: 289-298. PMID: 16143518.
- 131. Gauthier S, Cloutier J, Dory YL, Favre A, Mailhot J, Ouellet C, Schwerdtfeger A, Merand Y, Martel C, Simard J, Labrie F (2005) Synthesis and structure-activity relationships of analogs of EM-652 (acolbifene), a pure selective estrogen receptor modulator. Study of nitrogen substitution. Journal of Enzyme Inhibition and Medicinal Chemistry, 20: 165-177. PMID: 15968821.
- 132. Martin LJ, Taniguchi H, Robert NM, Simard J. Tremblay JJ, Viger RS (2005) GATA Factors and the Nuclear Receptors, Steroidogenic Factor 1/Liver Receptor Homolog 1, Are Key Mutual Partners in the Regulation of the Human 3b-Hydroxysteroid Dehydrogenase Type 2 Promoter. *Molecular Endrocrinology*, 19: 2358-2370. PMID: 15928316.
- 133. Schwab KO, Moisan AM, Homoki J, Peter M, Simard J (2005) 17α-hydroxylase/17,20-lyase deficiency due to novel compound heterozygote mutations: treatment for tall stature in a female with male pseudohermaphroditism and spontaneous puberty in her affected sister. Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, 18: 403-411. PMID: 15844475.

SUSCEPTIBILITÉ GÉNÉTIQUE AUX CANCERS HORMONO-SENSIBLES

<u>Section A – Contributions significatives : Lorsque applicable la liste des auteurs est en accord avec les règles des consortiums</u>

- 134. Simard J, Feunteun J, Lenoir G, Tonin P, Normand T, Luu-The V, Vivier A, Lasko D, Morgan K, Rouleau GA, Lynch H, Labrie F, Narod SA (1993) Genetic mapping of the breast-ovarian cancer syndrome to a small interval on chromosome 17q12-21: exclusion of candidate genes EDH17B2 and RARA. Human Molecular Genetics, 2: 1193-1199. PMID: 8401501.
- 135. Simard J, Tonin P, Durocher F, Morgan K, Rommens J, Gingras S, Samson C, Leblanc JF, Bélanger C, Dion F, Liu Q, Skolnick M, Shattuck-Bidens D, Goldgar D, Labrie F, Narod SA (1994) Common origins of *BRCA1* mutations in Canadian breast and ovarian cancer families. *Nature Genetics*, 8: 392-398. PMID: 7894492.
- 136. Tonin P, Serova O, Simard J, Lenoir G, Feunteun J, Morgan K, Lynch H, Narod SA (1994) The gene for hereditary breast-ovarian cancer, *BRCA1*, maps distal to EDH17B2 in chromosome region 17q12-q21. *Human Molecular Genetics*, 3: 1679-1682. PMID: 7833928.
- 137. Rommens JM, Durocher F, McArthur J, Tonin P, Leblanc JF, Allen T, Samson C, Ferri L, Narod SA, Morgan K, Simard J (1995) Generation of a transcription map at the HSD17B locus centromeric to *BRCA1* at 17q21. *Genomics*, 28: 530-542. PMID: 7490091.
- 138. Shattuck-Eidens D, McClure M, **Simard J**, Labrie F, Narod SA, Weber B, Collins F, Friedman L, Ostermeyer E, Szabo C, King MC, Jhanwar S, Offit K, Norton L, Gilewski T, Lubin M, Osborne M, Black D, Boyd M, Steel M, Ingles S, Haile R, Borg A, Lindblom A, Gayther S, Ponder B, Warren B, Stratton M, Liu Q, Kamb A, Fujimura F, Skolnick M, Goldgar DE (1995) A collaborative survey of 80 mutations in the *BRCA1* breast and ovarian cancer susceptibility gene. Implications of presymptomatic testing and screening. *Journal of the American Medical Association*, 273: 535-541. PMID: 7837387.

139. Tonin P, Moslehi R, Normand T, Vivier A, Miller S, Ginsburg O, Cutler C, Margolese R, McGillivray B, Labrie F, Simard J, Narod SA (1995) Linkage analysis of 26 canadian breast and breast-ovarian cancer families. *Human Genetics*, 5: 545-550. PMID: 7759076.

- 140. Tonin P, Serova O, Lenoir G, Lynch H, Durocher F, **Simard J**, Morgan K, Narod SA (1995) *BRCA1* mutations in Ashkenazi Jewish women. *American Journal of Human Genetics*, 57: 189. PMID: 7611288.
- 141. Couch FJ, Farid LM, DeShano ML, Tavtigian SV, Calzone K, Campeau L, Peng Y, Bogden B, Chen Q, Neuhausen S, Shattuck-Eidens D, Godwin AK, Daly M, Radford DM, Sedlacek S, Rommens J, **Simard J**, Garber J, Merajver S, Weber BL (1996) *BRCA2* germline mutations in male breast cancer cases and breast cancer families. *Nature Genetics*, 13: 123-125. PMID: 8673091.
- 142. Couch FJ, Rommens JM, Neuhausen SL, Bélanger C, Dumont M, Abel K, Bell R, Berry S, Bogden R, Cannon-Albright L, Farid L, Frye C, Hattier T, Janecki T, Jiang P, Kehrer R, Leblanc JF, McArthur-Morrison J, Meney D, Miki Y, Peng Y, Samson C, Schroeder M, Snyder SC, Stringfellow M, Stroup C, Swedlund B, Swensen J, Teng D, Thakur S, Tran T, Tranchant M, Welver-Feldhaus J, Wong AKC, Labrie F, Skolnick MH, Goldgar DE, Kamb A, Weber BL, Tavtigian SV, Simard J (1996) Generation of an integrated transcription map of the BRCA2 region on chromosome 13q12-q13. Genomics, 36: 86-99. PMID: 8812419.
- 143. Durocher F, Shattuck-Eidens D, McClure M, Labrie F, Skolnick MH, Goldgar DE, Simard J (1996) Comparison of *BRCA1* polymorphisms, rare sequence variants and/or missense mutations in unaffected and breast/ovarian cancer populations. *Human Molecular Genetics*, 5: 835-842. PMID: 8776600.
- 144. Durocher F, Tonin P, Shattuck-Eidens D, Skolnick M, Narod SA, Simard J (1996) Mutation analysis of the *BRCA1* gene in 23 families with cases of cancer of the breast, ovary and multiple other sites. *Journal of Medical Genetics*, 33: 814-819. PMID: 8933332.
- 145. Tavtigian SV, **Simard J**, Rommens J, Couch F, Shattuck-Eidens D, Neuhausen S, Merajver S, Thorlacius S, Offit K, Stoppa-Lyonnet D, Bélanger C, Bell R, Berry S, Bogden R, Chen Q, Davis T, Dumont M, Frye C, Hattier T, Jammulapati S, Janecki T, Jiang P, Kehrer R, Leblanc JF, Mitchell JT, Peng Y, Samson C, Schroeder M, Snyder S, Stringfellow M, Stroup C, Swedlund B, Swensen J, Teng D, Thomas A, Tran T, Tranchant M, Weaver-Feldhaus J, Wong AKC, Shizuya H, Eyfjord JE, Cannon-Albright L, Labrie F, Skolnick M, Weber B, Kamb A, Goldgar DE (1996) **The complete** *BRCA2* **gene and mutations in chromosome 13q-linked kindreds**. *Nature Genetics*, 12: 333-337. PMID: 8589730.
- 146. Durocher F, Simard J, Ouellette J, Richard V, Labrie F, Pelletier G (1997) Localization of *BRCA1* gene expresion in adult cynomolgus monkey tissues. *Journal of Histochemistry and Cytochemistry*, 45: 1173-1188. PMID: 9283605.
- 147. Durocher F, Simard J, Ouellette J, Richard V, Pelletier G (1998) BRCA1 gene expression in reproductive and endocrine tissues in adult cynomolgus monkey. Annals of the New York Academy of Sciences, Volume 839: 444-446. PMID: 9629192.
- 148. Eeles RA, Durocher F, Edwards S, Teare D, Badzioch M, Hamoudi R, Gill S, Biggs P, Dearnaley D, Ardern-Jones A, Dowe A, Shearer R, McLennan DL, Norman RL, Ghadirian P, Aprikian A, Ford D, Amos C, King TM, Labrie F, Simard J, Narod SA, Easton D, Foulkes WD (1998) Linkage analysis of chromosome 1q markers in 136 prostate cancer families. The Cancer Research Campaign/British Prostate Group U.K. Familial Prostate Cancer Study Collaborators. American Journal of Human Genetics, 62: 653-658. PMID: 9497242.
- 149. Badzioch M, Eeles R, Leblanc G, Foulkes WD, Giles G, Edwards S, Goldgar D, Hopper J, Bishop DT, Moller P, Heimdal K, Easton D, the CRC/BPG UK Familial Prostate Cancer Study Coordinators & Collaborators, the EU Biomed Collaborators, Simard J (2000) Suggestive evidence for a site-specific prostate cancer gene on chromosome 1p36. Journal of Medical Genetics, 37: 947-948. PMID: 11186936.

150. Singh R, Eeles RA, Durocher F, Simard J, Edwards S, Badzioch M, Teare D, Ford D, Dearnaley D, Ardern-Jones A, Murkin A, Dowe A, Shearer R, Kelly J, Labrie F, The CRC/BPG UK Familial Prostate Cancer Study Collaborators, Easton D, Narod SA, Tonin PN, Foulkes W (2000) High risk genes predisposing to prostate cancer development-do they exist? Prostate Cancer and Prostatic Diseases, 3: 241-247. PMID: 12497071.

- 151. Dorval M, Maunsell E, Dugas M and Simard J (2001) Support groups for people carrying a BRCA mutation. Canadian Medical Association Journal, 165: 740-741. PMID: 11584558.
- 152. Tavtigian SV, **Simard J**, Teng D, Abtin V, Baumgard M, Beck A, Camp NJ, Carillo AR, Chen Y, Dayananth P, Desroschers M, Dumont M, Farnham JM, Frank D, Frye C, Ghaffari S, Gupte JS, Hu R, Iliev D, Janecki T, Kort EN, Laity KE, Leavitt A, Leblanc G, McArthur-Morrison J, Pederson A, Penn B, Peterson KT, Reid JE, Richards S, Schroeder M, Smith R, Snyder SC, Swedlund B, Swensen J, Thomas A, Tranchant M, Woodland AM, Labrie F, Skolnick MH, Neuhausen S, Rommens J, Cannon-Albright L (2001) A candidate prostate cancer susceptibility gene at chromosome 17p. *Nature Genetics*, 27: 172-180. PMID: 11175785.
- 153. Callens N, Dumont M, Begue A, Lint C, Baert JL, Simard J, Launoit Y (2002) Genomic organization and expression of the mouse *BRCA2* gene. *Mammalian Genome*, 13: 352-358. PMID: 12140683.
- 154. Ginolhac S, Gad S, Corbex M, Bressac-de-Paraillets B, Chompret A, Bignon YJ, Peyrat JP, Fournier J, Lasset C, Giraud S, Muller D, Fricker JP, Hardouin A, Berthet P, Maugard C, Nogues C, Lidereau R, Longy M, Olschwang S, Toulas C, Guimbaud R, Yannoukakos D, Szabo C, Durocher F, Moisan AM, Simard J, Mazoyer S, Lynch H, Goldgar D, Stoppa-Lyonnet D, Lenoir G and Sinilnikova O (2003) BRCA1 wild-type allele modifies risk of ovarian cancer in carriers of BRCA1 germ-line mutations. Cancer Epidemiology Biomarkers and Prevention, 12:90-95. PMID: 12582017.
- 155. **Simard J**, Dumont M, Labuda D, Sinnett, D, Meloche C, El-Alfy M, Berger L, Lees E, Labrie F and Tavtigian SV (2003) **Prostate Cancer Susceptibility Genes: Lessons Learned and Challenges Posed**. *Endocrine-Related Cancer*, 10: 225-259. PMID: 12790786.
- 156. Dumont M, Frank D, Moisan AM, Tranchant M, Soucy P, Breton R, Labrie F, Tavtigian SV, Simard J (2004) Structure of primate and rodent orthologs of the prostate cancer susceptibility gene ELAC2. BBA Gene Structure and Expression, 1679: 230-247. PMID: 15358515.
- 157. Knoppers BM, Joly Y, Lemmens T, Godard B, Avard D, Clark T, Hamet P, Hoy M, Lanctôt S, Lowden S, Martin H, Maugard C, Millette Y, **Simard J**, Vachon MH, Zinatelli F (2004) **Physicians, genetics and life insurance**. *Canadian Medical Association Journal*, 170:1421-1423.
- 158. Rouleau I, Chiquette J, Plante M, Simard J, Dorval M (2004) Changes in health-related behaviours following *BRCA1/2* genetic testing: the case of hormone replacement therapy. *Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada*, 26: 1059-1066. PMID: 15607041.
- 159. Szabo CI, Schutte M, Broeks A, Houwing-Duistermaat JJ, Thorstenson YR, Durocher F, Oldenburg RA, Wasielewski M, Odefrey F, Thompson D, Floore AN, Kraan J, Klijn JGM, van den Ouweland AMW, the BRCA-X Consortium, Cooperative Family Registry Breast Cancer Study, INterdisciplinary HEalth Research INternational Team on BReast CAncer susceptibility INHERIT BRCAs, Wagner TMU, Devillee P, Simard J, van't Veer LJ, Goldgar DE, Meijers-Heijboer H (2004) Are ATM mutations 7271T→G and IVS10-6T→G really high-risk breast cancer-susceptibility alleles? Cancer Research, 64: 840-843. PMID: 14871810.
- 160. Dorval M, Gauthier G, Maunsell E, Dugas MJ Rouleau I, Chiquette J, Plante M, Laframboise R, Gaudet M, Bridge PJ, INHERIT BRCAs, Simard J (2005) No Evidence of False Reassurance Among Women with an Inconclusive *BRCA1/2* Genetic Test Result. Cancer Epidemiology Biomarkers and Prevention, 14: 2862-2867. PMID: 16365001.
- 161. Fortin J, Moisan AM, Dumont M, Leblanc G, Labrie Y, Durocher F, Bessette P, Bridge P, Chiquette J, Laframboise R, Lépine J, Lespérance B, Pichette R, Plante M, Provencher L, Voyer P, **Simard J** (2005) **A**

new alternative splice variant of *BRCA1* containing an additional in-frame exon. *BBA - Gene Structure and Expression*, 1731: 57-65. PMID: 16185777.

- 162. Hughes DJ, Ginolhac SM, Coupier I, Corbex M, Bressac-de-Paillerets B, Chompret A, Bignon, YJ, Uhrhammer N, Lasset C, Giraud S, Hardouin A, Berthet P, Peyrat JP, Fournier J, Nogues C, Lidereau R, Muller D, Fricker JP, Longy M, Toulas C, Guimbaud R, Maugrad C, Olschwang S, Yannoukakos D, Durocher F, Moisan AM, Simard J, Mazoyer S, Lynch HT, Szabo C, Lenoir GM, Goldgar DE, Stoppa-Lyonnet D, Sinilnikova OM (2005) Common BRCA2 variants and modification of breast and ovarian cancer risk in BRCA1 mutation carriers. Cancer Epidemiology Biomarkers and Prevention, 14: 265-267. PMID: 15668505.
- 163. Vallée MH, Rouleau I, Chiquette J, Plante M, **Simard J** and Dorval M (2005) **HRT use among women tested for** *BRCA1/2* **mutations following the publication of the women's health initiative study results.** *Journal of Obstetrics Gynecology Can*, 27:321. PMID: 15937602.
- 164. Vézina H, Durocher F, Dumont M, Houde L, Szabo C, Tranchant M, Chiquette J, Plante M, Laframboise R, Lépine J, BCLC Haplotype Group, Nevanlinna H, Stoppa-Lyonnet D, Goldgar D, Bridge P, INHERIT BRCAs and Simard J (2005) Molecular and Genealogical Characterization of the R1443X-BRCA1 Mutation in High-risk French-Canadian Breast/Ovarian Cancer Families. Human Genetics, 117: 119-132. PMID: 15883839.
- 165. Alamian A, Rouleau I, Simard J, Dorval M for INHERIT BRCAs (2006) Use of Dietary Supplements Among Women at High Risk of Hereditary Breast and Ovarian Cancer (HBOC) tested for Cancer Susceptibility. *Nutrition and Cancer*, 54: 157-165. PMID: 16898859.
- 166. Andrieu N, Easton DF, Chang-Claude J, Rookus MA, Brohet R, Cardis E, Antoniou AC, Wagner T, Simard J, Evans G, Peock S, Fricker JP, Nogues C, Van't Veer L, Van Leeuwen FE, Goldgar DE (2006) Effect of chest X-rays on the risk of breast cancer among BRCA1/2 mutation carriers in the International BRCA1/2 Carrier Cohort Study: A Report from the EMBRACE, GENEPSO, GEO-HEBON, and IBCCS Collaborators' Group. Journal of Clinical Oncology, 24: 3361-3366. PMID: 16801631.
- 167. Antoniou AC, Durocher F, Smith P, Simard J, INHERIT BRCAs program members, Easton DF (2006) *BRCA1* and *BRCA2* mutation predictions using the BOADICEA and BRCAPRO models and penetrance estimation in high risk French-Canadian families. *Breast Cancer Research*, 8:R3. PMID: 16417652.
- 168. Dorval M, Drolet M, LeBlanc M, Maunsell E, Dugas MJ, **Simard J** (2006) **Using the impact of events scale to evaluate distress in the context of genetic testing for breast cancer susceptibility**. *Psychological Reports*, 98: 873-881. PMID: 16933689.
- 169. Durocher F, Labrie Y, Soucy P, Sinilnikova O, Labuda D, Bessette P, Chiquette J, Laframboise R, Lépine J, Lespérance B, Pichette R, Plante M, Tavtigian SV, **Simard J** (2006) **Mutation analysis and characterization of** *ATR* **sequence variants in breast cancer cases from high-risk French-Canadian breast/ovarian cancer families**. *BMC Cancer*, 6: 230. PMID: 17010193.
- 170. Godard B, Hurlimann T, Letendre M, Egalite N, INHERIT BRCAs. (2006) **Guidelines for disclosing genetic information to family members: from development to use**. *Familial Cancer*, 5:103-116. PMID: 16528614.
- 171. Knoppers BM, Joly Y, Simard J, Durocher F (2006) The emergence of an ethical duty to disclose genetic research results: International perspectives. European Journal of Human Genetics, 14: 1170-1178. PMID: 16868560.
- 172. Moisan AM, Fortin J, Dumont M, Samson C, Bessette P, Chiquette J, Laframboise R, Lépine J, Lespérance B, Pichette R, Plante M, Provencher L, Voyer P, Goldgar D, Bridge P, Simard J (2006) No evidence of *BRCA1/2* genomic rearrangements in high risk French-Canadian breast/ovarian cancer families. *Genetic Testing*, 10: 104-115. PMID: 16792513.

173. Spurdle AB, Antoniou AC, Kelemen L, Holland H, Peock S, Cook MR, Smith PL, Greene MH, Simard J, Plourde M, Southey MC, Godwin AK, Beck J, Miron A, Daly MB, Santella RM, Hopper JL, John EM, Andrulis IL, Durocher F, Struewing JP, Easton DF, Chenevix-Trench G, Australian Breast Cancer Family Study, Australian Jewish Breast Cancer Study, Breast Cancer Family Registry, Interdisciplinary Health Research International Team on Breast Cancer Susceptibility, The Kathleen Cunningham Foundation Consortium for Research into Familial Breast Cancer, and Epidemiological Study of Familial Breast Cancer Study Collaborators (2006) The AIB1 polyglutamine repeat does not modify breast cancer risk in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. Cancer Epidemiology Biomarkers and Prevention, 15: 76-79. PMID: 16434590.

- 174. Antoniou AC, Sinilnikova OM, Simard J, Léoné M, Dumont M, Neuhausen SL, Struewing JP, Stoppa-Lyonnet D, Barjhoux L, Hughes DJ, Coupier I, Belotti M, Lasset C, Bonadona V, Bignon YJ, GEMO, Rebbeck TR, Wagner T, Lynch HT, Domchek SM, Nathanson KL, Garber JE, Weitzel J, Narod SA, Tomlinson G, Olopade OI, Godwin A, Isaacs C, Jakubowska A, Lubinski J, Gronwald J, Górski B, Byrski T, Huzarski T, Peock S, Cook M, Baynes C, Gray J, Daly PA, Dorkins H, EMBRACE, Schmutzler RK, Versmold B, Engel C, Meindl A, Arnold N, Niederacher D, Deissler H, Spurdle AB, Chen X, Waddell N, Cloonan N, kConFab, Kirchhoff T, Offit K, Friedman E, Kaufmann B, Laitman Y, Galore G, Rennert G, Lejbkowicz F, Raskin L, Andrulis IL, Ilyushik E, Ozcelik H, Devilee P, Wreeswijk MPG, Greene MH, Prindiville SA, Osorio A, Benítez J, Zikan M, Szabo CI, Kilpivaara O, Nevanlina H, Hamann U, Durocher F, Arason A, Couch FJ, Easton DF, Chenevix-Trench G on behalf of the Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2 (2007) RAD51 135G>C modifies breast cancer risk among BRCA2 mutation carriers: results from a combined analysis of 19 studies. American Journal of Human Genetics, 81:1186-1200. PMID: 17999359.
- 175. Avard D, **Simard J**, Horsman D, Wilson B, Meschino W, Kim Sing C, Plante M, Eisen A, Howley H (2007) **Variations in rates: Why we need clinical management recommendations**. (*Rapid Response to: Metcalfe K et al., p. e92-8*). *Open Medicine*, August 31st, 1: http://www.openmedicine.ca/cms/view/rapidresponsemetcalfe.
- 176. Dorval M, Vallée MH, Plante M, Chiquette J, Gaudet M, INHERIT BRCAs, Simard J (2007) Effect of the women's health initiative study publication on hormone replacement therapy use among women who have undergone *BRCA1/2* testing. *Cancer Epidemiology, Biomarkers and Prevention*, 16: 157-160. PMID: 17220345.
- 177. Durocher F, Labrie Y, Ouellette G, INHERIT BRCAs, Simard J (2007) Genetic sequence variations and ADPRT haplotype analysis in French Canadian families with high risk of breast cancer. *Journal of Human Genetics*, 52: 963-977. PMID: 17943227.
- 178. Godard B, Pratte A, Dumont M, Simard-Lebrun A, Simard J (2007) Factors associated with an individual's decision to withdraw from genetic testing for breast and ovarian cancer susceptibility: Implications for counselling. *Genetic Testing*, 11: 45-54. PMID: 17394392.
- 179. Horsman D, Wilson BJ, Avard D, Meschino WS, Kim Sing C, Plante M, Eisen A, Howley HE, **Simard J**, on behalf of the National Hereditary Cancer Task Force (2007) **Clinical management recommendations for surveillance and risk-reduction strategies for hereditary breast and ovarian cancer among individuals carrying a deleterious** *BRCA1* **or** *BRCA2* **mutation.** *Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada***, 29: 45-60. PMID: 17346477.**
- 180. Plourde M, Samson C, Durocher F, INHERIT BRCAs, Simard J (2007) Characterization of *HSD17B1*Sequence Variants in Breast Cancer Cases from French Canadian Families with High Risk of Breast and Ovarian Cancer. *Journal of Steroid Biochemistry and Molecular Biology*, 109: 115-128. PMID: 18083510.
- 181. **Simard J**, Dumont M, Moisan AM, Gaborieau V, Vézina H, Durocher F, Chiquette J, Plante M, Avard D, Bessette P, Brousseau C, Dorval M, Godard B, Houde L, Joly Y, Lajoie MA, Leblanc G, Lépine J, Lespérance B, Malouin H, Parboosingh J, Pichette R, Provencher L, Rhéaume J, Sinnett D, Samson C,

Simard JC, Tranchant M, Voyer P, INHERIT BRCAs, Easton D, Tavtigian SV, Knoppers BM, Laframboise R, Bridge P, Goldgar D (2007) **Evaluation of** *BRCA1* and *BRCA2* mutation prevalence, risk prediction models and a multi-step testing approach in French-Canadian high-risk breast and/or ovarian cancer families. *Journal of Medical Genetics*, 44: 107-121. PMID: 16905680.

- 182. Desjardins S, Ouellette G, Labrie Y, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2008) Analysis of *GADD45A* sequence variations in French Canadian families with high risk of breast cancer. *Journal of Human Genetics*, 53: 490-498. PMID: 18350249.
- 183. Dorval M, Bouchard K, Maunsell E, Plante M, Chiquette J, Camden S, Dugas M, Simard J, INHERIT BRCAs (2008) Health behaviors and psychological distress in women initiating *BRCA1/2* genetic testing: comparison with control population. *Journal of Genetic Counseling*, 17: 314-326. PMID: 18481164.
- 184. Guénard F, Labrie Y, Ouellette G, Joly Beauparlant, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2008) Mutational analysis of the breast cancer susceptibility gene *BRIP1/BACH1/FANCJ* in high-risk non-BRCA1/BRCA2 breast cancer families. *Journal of Human Genetics*, 53: 579-591. PMID: 18414782.
- 185. Plourde M, Manhes C, Leblanc G, Durocher F, Dumont M, INHERIT BRCAs, Simard J (2008) Mutation analysis and characterization of *HSD17B2* sequence variants in breast cancer cases from French Canadian families with high risk of breast and ovarian cancer. *Journal of Endocrinology*, 40: 161-172. PMID: 18372405.
- 186. Antoniou AC, Rookus M, Andrieu N, Brohet R, Chang-Claude J, Peock S, Cook M, Evans DG, Eeles R, EMBRACE, Nogues C, Faivre L, Gesta P, GENEPSO, van Leeuwen FE, Ausems MGEM, GEO-HEBON, Osorio A, Caldes T, Simard J, Lubinski J, Gerdes A-M, Olah E, Fürhauser C, Olsson H, Arver B, Radice P, Easton DF and Goldgar DE (2009) Reproductive and hormonal factors, and ovarian cancer risk among *BRCA1* and *BRCA2* mutation carriers: results from the International *BRCA1/2* Carrier Cohort Study. Cancer Epidemiology, Biomarkers & Prevention, (Février) 18: 601-610. PMID: 19190154.
- 187. Antoniou AC, Sinilnikova OM, McGuffog L, Healey S, Nevanlinna H, Heikkinen T, Simard J, Spurdle AB, Beesley J, Chen X; The Kathleen Cuningham Foundation Consortium for Research into Familial Breast Cancer, Neuhausen SL, Ding YC, Couch FJ, Wang X, Fredericksen Z, Peterlongo P, Peissel B, Bonanni B, Viel A, Bernard L, Radice P, Szabo CI, Foretova L, Zikan M, Claes K, Greene MH, Mai PL, Rennert G, Lejbkowicz F, Andrulis IL, Ozcelik H, Glendon G; OCGN, Gerdes AM, Thomassen M, Sunde L, Caligo MA, Laitman Y, Kontorovich T, Cohen S, Kaufman B, Dagan E, Baruch RG, Friedman E, Harbst K, Barbany-Bustinza G, Rantala J, Ehrencrona H, Karlsson P, Domchek SM, Nathanson KL, Osorio A, Blanco I, Lasa A, Benítez J, Hamann U, Hogervorst FB, Rookus MA, Collee JM, Devilee P, Ligtenberg MJ, van der Luijt RB, Aalfs CM, Waisfisz Q, Wijnen J, van Roozendaal CE; HEBON, Peock S, Cook M, Frost D, Oliver C, Platte R, Evans DG, Lalloo F, Eeles R, Izatt L, Davidson R, Chu C, Eccles D, Cole T, Hodgson S; EMBRACE, Godwin AK, Stoppa-Lyonnet D, Buecher B, Léoné M, Bressac-de Paillerets B, Remenieras A, Caron O, Lenoir GM, Sevenet N, Longy M, Ferrer SF, Prieur F; GEMO, Goldgar D, Miron A, John EM, Buys SS, Daly MB, Hopper JL, Terry MB, Yassin Y; Breast Cancer Family Registry, Singer CF, Gschwantler-Kaulich D, Staudigl C, Hansen TV, Barkardottir RB, Kirchhoff T, Pal P, Kosarin K, Offit K, Piedmonte M, Rodriguez GC, Wakeley K, Boggess JF, Basil J, Schwartz PE, Blank SV, Toland AE, Montagna M, Casella C, Imyanitov EN, Allavena A, Schmutzler RK, Versmold B, Engel C, Meindl A, Ditsch N, Arnold N, Niederacher D, Deißler H, Fiebig B, Suttner C, Schönbuchner I, Gadzicki D, Caldes T, de la Hoya M, Pooley KA, Easton DF; Georgia Chenevix-Trench; on behalf of CIMBA (2009) Common variants in LSP1, 2q35 and 8q24 and breast cancer risk for BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. Human Molecular Genetics, (Novembre) 18: 4442-4456. PMID: 19656774.
- 188. Osorio A, Milne RL, Pita G, Peterlongo P, Heikkinen T, **Simard J**, Chenevix-Trench G, Spurdle AB, Beesley J, Chen X, Healey S; KConFab, Neuhausen SL, Ding YC, Couch FJ, Wang X, Lindor N, Manoukian S, Barile M, Viel A, Tizzoni L, Szabo CI, Foretova L, Zikan M, Claes K, Greene MH, Mai P, Rennert G, Lejbkowicz F, Barnett-Griness O, Andrulis IL, Ozcelik H, Weerasooriya N; OCGN, Gerdes AM, Thomassen M, Cruger DG, Caligo MA, Friedman E, Kaufman B, Laitman Y, Cohen S, Kontorovich

T, Gershoni-Baruch R, Dagan E, Jernström H, Askmalm MS, Arver B, Malmer B; SWE-BRCA, Domchek SM, Nathanson KL, Brunet J, Ramón Y Cajal T, Yannoukakos D, Hamann U; HEBON, Hogervorst FB, Verhoef S, Gómez García EB, Wijnen JT, van den Ouweland A; EMBRACE, Easton DF, Peock S, Cook M, Oliver CT, Frost D, Luccarini C, Evans DG, Lalloo F, Eeles R, Pichert G, Cook J, Hodgson S, Morrison PJ, Douglas F, Godwin AK; GEMO, Sinilnikova OM, Barjhoux L, Stoppa-Lyonnet D, Moncoutier V, Giraud S, Cassini C, Olivier-Faivre L, Révillion F, Peyrat JP, Muller D, Fricker JP, Lynch HT, John EM, Buys S, Daly M, Hopper JL, Terry MB, Miron A, Yassin Y, Goldgar D; Breast Cancer Family Registry, Singer CF, Gschwantler-Kaulich D, Pfeiler G, Spiess AC, Hansen TV, Johannsson OT, Kirchhoff T, Offit K, Kosarin K, Piedmonte M, Rodriguez GC, Wakeley K, Boggess JF, Basil J, Schwartz PE, Blank SV, Toland AE, Montagna M, Casella C, Imyanitov EN, Allavena A, Schmutzler RK, Versmold B, Engel C, Meindl A, Ditsch N, Arnold N, Niederacher D, Deissler H, Fiebig B, Varon-Mateeva R, Schaefer D, Froster UG, Caldes T, de la Hoya M, McGuffog L, Antoniou AC, Nevanlinna H, Radice P, Benítez J; CIMBA. (2009) Evaluation of a candidate breast cancer associated SNP in ERCC4 as a risk modifier in *BRCA1* and *BRCA2* mutation carriers. Results from the Consortium of Investigators of Modifiers of *BRCA1/BRCA2* (CIMBA). *British Journal of Cancer*, (Décembre) 101: 2048-2054. PMID: 19920816.

- 189. Plourde M, Ferland A, Soucy P, Hamdi Y, Tranchant M, Durocher F, Sinilnikova O, The VL, Simard J (2009) Analysis of 17β-Hydroxysteroid Dehydrogenase Types 5, 7, and 12 Genetic Sequence Variants in Breast Cancer Cases from French Canadian Families with High Risk of Breast and Ovarian Cancer. The Journal of Steroid Biochemistry and Molecular Biology, (Septembre) 116: 134-153. PMID: 19460435.
- 190. Rebbeck TR, Antoniou AC, Llopis TC, Nevanlinna H, Aittomäki K, Simard J, Spurdle AB, KConFab, Couch FJ, Pereira LH, Greene MH, Andrulis IL, Ontario Cancer Genetics Network, Pasche B, Kaklamani V, Breast Cancer Family Registries, Hamann U, Szabo C, Peock S, Cook M, Harrington PA, Donaldson A, Male AM, Gardiner CA, Gregory H, Side LE, Robinson AC, Emmerson L, Ellis I, EMBRACE, Peyrat J-P, Fournier J, Vennin P, Adenis C, Muller D, Fricker J-P, Longy M, Sinilnikova OM, Stoppa-Lyonnet D, GEMO, Schmutzler RK, Versmold B, Engel C, Meindl A, Kast K, Schaefer D, Froster UG, Chenevix-Trench G, and Easton DF (2009) No association of TGFB1 L10P genotypes and breast cancer risk in *BRCA1* and *BRCA2* mutation carriers: a multi-center cohort study. *Breast Cancer Research and Treatment*, (Mai) 115: 185-92. PMID: 18523885.
- 191. Sinilnikova OM, Antoniou AC, **Simard J**, Healey S, Léoné M, Sinnett D, Spurdle AB, Beesley J, Chen X; kConFab, Greene MH, Loud JT, Lejbkowicz F, Rennert G, Dishon S, Andrulis IL; OCGN, Domchek SM, Nathanson KL, Manoukian S, Radice P, Konstantopoulou I, Blanco I, Laborde AL, Durán M, Osorio A, Benitez J, Hamann U, Hogervorst FB, van Os TA, Gille HJ; HEBON, Peock S, Cook M, Luccarini C, Evans DG, Lalloo F, Eeles R, Pichert G, Davidson R, Cole T, Cook J, Paterson J, Brewer C; EMBRACE, Hughes DJ, Coupier I, Giraud S, Coulet F, Colas C, Soubrier F, Rouleau E, Bièche I, Lidereau R, Demange L, Nogues C, Lynch HT; GEMO, Schmutzler RK, Versmold B, Engel C, Meindl A, Arnold N, Sutter C, Deissler H, Schaefer D, Froster UG; GC-HBOC, Aittomäki K, Nevanlinna H, McGuffog L, Easton DF, Chenevix-Trench G, Stoppa-Lyonnet D; Consortium of Investigators of Modifiers of *BRCA1/2* (2009) **The TP53 Arg72Pro and MDM2 309G>T polymorphisms are not associated with breast cancer risk in** *BRCA1* **and** *BRCA2* **mutation carriers.** *British Journal of Cancer***, (Octobre) 101: 1456-1460. PMID: 19707196.**
- 192. Antoniou AC, Beesley J, McGuffog L, Sinilnikova OM, Healey S, Neuhausen SL, Ding YC, Rebbeck TR, Weitzel JN, Lynch HT, Isaacs C, Ganz PA, Tomlinson G, Olopade OI, Couch FJ, Wang X, Lindor NM, Pankratz VS, Radice P, Manoukian S, Peissel B, Zaffaroni D, Barile M, Viel A, Allavena A, Dall'Olio V, Peterlongo P, Szabo CI, Zikan M, Claes K, Poppe B, Foretova L, Mai PL, Greene MH, Rennert G, Lejbkowicz F, Andrulis IL, Ozcelik H, Glendon G, Ontario Cancer Genetics Network, Thomassen M, Gerdes AM, Sunde L, Cruger D, Jensen UB, Caligo M, Friedman E, Kaufman B, Laitman Y, Milgrom R, Dubrovsky M, Cohen S, Borg A, Jernström H, Lindblom A, Rantala J, Stenmark-Askmalm M, Melin B, SWE-BRCA, Nathanson K, Domchek S, Jakubowska A, Lubinski J, Huzarski T, Osorio A, Lasa A, Durán M, Tejada MI, Godino J, Benitez J, Hamann U, Kriege M, Hoogerbrugge N, van der Luijt RB,

van Asperen CJ, Devilee P, Meijers-Heijboer EJ, Blok MJ, Aalfs CM, Hogervorst F, Rookus M, HEBON, Peock S, Cook M, Oliver C, Frost D, Conroy D, Evans DG, Lalloo F, Pichert G, Davidson R, Cole T, Cook J, Paterson J, Hodgson S, Morrison PJ, Porteous ME, Walker L, Kennedy MJ, Dorkins H, EMBRACE, Godwin AK, Stoppa-Lyonnet D, de Pauw A, Mazoyer S, Bonadona V, Lasset C, Dreyfus H, Leroux D, Hardouin A, Berthet P, Faivre L, Loustalot C, Noguchi T, Sobol H, Rouleau E, Nogues C, Frénav M, Vénat-Bouvet L, GEMO Study Collaborators, Goldgar D, Hopper JL, Daly MB, Terry MB, John EM, Buys SS, Yassin Y, Miron A, Breast Cancer Family Registry, Singer CF, Dressler AC, Gschwantler-Kaulich D, Pfeiler G, Hanser TVO, Jønson L, Agnarsson BA, Kirchhoff T, Offit K, Devlin V, Dutra-Clarke A, Piedmonte M, Rodriguez GC, Wakeley K, Boggess JF, Schwartz JBPE, Blank SV, Ewart Toland A, Montagna M, Casella C, Imyanitov E, Tihomirova L, Blanco I, Lazaro C, Ramus SJ, Sucheston L, Karlan BY, Gross J, Schmutzler R, Wappenschmidt B, Engel C, Meindl A, Lochmann M, Arnold N, Heidemann S, Varon-Mateeva R, Niederacher D, Sutter C, Deissler H, Gadzicki D, Preisler-Adams S, Kast K, Schönbuchner I, Caldes T, de la Hoya M, Aittomäki K, Nevanlinna H, Simard J, Spurdle AB, Holland H, Chen X, kConFab, Platte R, Chenevix-Trench G and Easton DF on behalf of CIMBA. (2010) Common breast cancer susceptibility alleles and the risk of breast cancer for BRCA1 and BRCA2 mutation carriers; implications for risk prediction. Cancer Research, (Décembre) 70:9742-54. PMID: 21118973.

- 193. Black L, Simard J, Knoppers B.M (2010) Genetic testing, physicians and the law: will the tortoise ever catch up with the hare? Annal Health Law 2010, (Janvier) 19:115-120. PMID: 21495558.
- 194. Engel C, Versmold B, Wappenschmidt B, Simard J, EMBRACE, Easton DF, Peock S, Cook M, Oliver C, Frost D, Mayes R, Evans DG, Eeles R, Paterson J, Brewer C, McGuffog L, Antoniou AC, Stoppa-Lyonnet D, Sinilnikova OM, Barjhoux L, Frenay M, Michel C, Leroux D, Dreyfus H, Toulas C, Gladieff L, Uhrhammer N, Bignon Y-J, Meindl A, Arnold N, Varon-Mateeva R, Niederacher D, Preisler-Adams S, Kast K, Deissler H, Sutter C, Gadzicki D, Chenevix-Trench Georgia, Spurdle AB, Chen X, Beesley J, kConFab, Olsson H, Kristoffersson U, Ehrencrona H, Liljegren A, SWE-BRCA, van der Luijt RB, van Os TA, van Leeuwen FE, HEBON, Domchek SM, Rebbeck TR, Nathanson KL, Osorio A, Ramón y Cajal T, Konstantopoulou I, Benítez J, Friedman E, Kaufman B, Laitman Y, Mai PL, Greene MH, Nevanlinna H, Aittomäki K, Szabo CI, Caldes T, Couch FJ, Andrulis IL, Godwin AK, Hamann U, Schmutzler RK, on behalf of the Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2 (CIMBA) (2010) Association of the Variants CASP8 D302H and CASP10 V410l with Breast and Ovarian Cancer Risk in BRCA1 and BRCA2 Mutation Carriers. Cancer Epidemiology Biomarkers Prevention, (Novembre) 19:2859-2868. PMID: 20978178.
- 195. Guénard F, Pedneault CS, Ouellette G, Labrie Y, Simard J, INHERIT, Durocher F (2010) Evaluation of the contribution of the three breast cancer susceptibility genes CHEK2, STK11, and PALB2 in non-BRCA1/2 French Canadian families with high risk of breast cancer. Genetic Testing and Molecular Biomarkers, (Août) 14:515-26. PMID: 20722467.
- 196. Spurdle AB, Fahey P, Chen X, McGuffog L, kConFab, Easton D, Peock S, Cook M, EMBRACE, Simard J, INHERIT, Rebbeck T, MAGIC, Antoniou AC, Chenevix-Trench G (2010) Pooled analysis indicates that the *GSTT1* deletion, *GSTM1* deletion and *GSTP1* Ile105Val polymorphisms do not modify breast cancer risk in *BRCA1* and *BRCA2* mutation carriers. *Breast Cancer Research Treatment*, (Juillet) 122:281-5. PMID: 19921428.
- 197. Antoniou AC, Kartsonaki C, Sinilnikova OM, Soucy P, McGuffog L, Healey S, Lee A, Peterlongo P, Manoukian S, Peissel B, Zaffaroni D, Cattaneo E, Barile M, Pensotti V, Pasini B, Dolcetti R, Giannini G, Putignano AL, Varesco L, Radice P, Mai PL, Greene MH, Andrulis IL, Glendon G, Ozcelik H, Ontario Cancer Genetics Network, Thomassen M, Gerdes A-M, Kruse TA, Jensen UB, Crüger DG, Caligo MA, Laitman Y, Milgrom R, Kaufman B, Paluch-Shimon S, Freedman E, Loman N, Harbst K, Lindblom A, Arver B, Ehrencrona H, Melin B, SWE-BRCA, Nathanson KL, Domchek SM, Rebbeck T, Jakubowska A, Lubinski J, Gronwald J, Huzarski T, Byrski T, Cybulski C, Gorski B, Osorio A, Ramón y Cajal T, Fostira F, Andrés R, Benitez J, Hamann U, Hogervorst FB, Rookus MA, Hooning MJ, Nelen MR, van der Luijt RB, van O TA, van Asperen CJ, Devilee P, Meijers-Heijboer HEJ, Gómez Garcia EB, HEBON, Peock S, Cook M, Frost D, Platte R, Leyland J, Evans DG, Lalloo F, Eeles R, Izatt L, Adlard J, Davidson R, Eccles

D, Ong K, Cook J, Douglas F, Paterson J, Kennedy MJ, Miedzybrodzka Z, EMBRACE, Godwin A, Stoppa-Lyonnet D, Buecher B, Belotti M, Tirapo C, Mazoyer S, Barjhoux L, Lasset C, Leroux D, Faivre L, Bronner M, Prieur F, Nogues C, Rouleau E, Pujol P, Coupier I, Frénay M, GEMO Study Collaborators, Hopper JL, Daly MB, Terry MB, John EM, Buys SS, Yassin Y, Miron A, Goldgar D, Breast Cancer Family Registry, Singer CF, Tea M-K, Pfeiler G, Dressler BE, Hansen TVO, Jønson L, Ejlertsen B, Barkardottir RB, Kirchhoff T, Offit K, Piedmonte M, Rodriguez G, Small L, Boggess J, Blank S, Basil J, Azodi M, Ewart Toland A, Montagna M, Tognazzo S, Agata S, Imyanitov E, Janavicius R, Lazaro C, Blanco I, Pharoah PDP, Sucheston L, Karlan BY, Walsh CS, Olah E, Bozsik A, Teo SH, Seldon JL, Beattie MS, van Rensburg LJ, Sluiter MD, Diez O, Schmutzler RK, Wappenschmidt B, Engel C, Meindl A, Ruehl I, Varon-Mateeva R, Kast K, Deissler H, Niederacher D, Arnold N, Gadzicki D, Schönbuchner I, Caldes T, de la Hoya M, Nevanlinna H, Aittomäki K, Dumont M, Chiquette J, Tischkowitz M, Chen X, Beesley J, Spurdle AB, kConFab, Neuhausen SL, Ding YC, Fredericksen Z, Wang X, Pankratz VS, Couch F, Simard J, Easton DF and Chenevix-Trench G on behalf of CIMBA (2011) Common alleles at 6q25.1 and 1p11.2 are associated with breast cancer risk for *BRCA1* and *BRCA2* mutation carriers. *Human Molecular Genetics*, (Août) 20:3304-3321. PMID: 21593217.

- 198. Bouchard K, Dubuisson W, **Simard J**, Dorval M (2011) **Systematic mixed-methods reviews are not ready to be assessed with the available tools**. *Journal of Clinical Epidemiology*, (Août) 64:926-928. PMID: 21474281.
- 199. Cox DG, Simard J, Sinnett D, Hamdi Y, Soucy P, Ouimet M, Barjhoux L, Verny-Pierre C, McGuffog L, Healey S, Szabo C, Greene MH, Mai PL, Andrulis IL, Ontario Cancer Genetics Network, Thomassen M, Gerdes A-M, Caligo MA, Friedman E, Laitman Y, Kaufman B, Paluch SS, Borg Å, Karlsson P, Askmalm MS, Bustinza GB, SWE-BRCA collaborators, Nathanson K, Domchek SM, Rebbeck TR, Benítez J, Hamann U, Rookus MA, van den Ouweland AMW, Ausems MGEM, Aalfs CM, van Asperen CJ, Devilee P, Gille HJJP, HEBON, EMBRACE, Peock S, Frost D, Evans DG, Eeles R, Izatt L, Adlard J, Paterson J, Eason J, Godwin AK, Remon M-A, Moncoutier V, Gauthier-Villars M, Lasset C, Giraud S, Hardouin A, Berthet P, Sobol H, Eisinger F, Bressac-de Paillerets B, Caron O, Delnatte C, GEMO Study Collaborators, Goldgar D, Miron A, Ozcelik H, Buys S, Southey MC, Terry MB, Breast Cancer Family Registry, Singer CF, Dressler A-C, Tea M-K, van Overeem Hansen T, Johannsson O, Piedmonte M, Rodriguez GC, Basil JB, Blank S, Toland AE, Montagna M, Isaacs C, Blanco I, Gayther SA, Moysich KB, Schmutzler RK, Wappenschmidt B, Engel C, Meindl A, Ditsch N, Arnold N, Niederacher D, Sutter C, Gadzicki D, Fiebig B, Caldes T, Laframboise R, Nevanlinna H, Chen X, Beesley J, Spurdle AB, Neuhausen SL, Ding YC, Couch FJ, Wang X, Peterlongo P, Manoukian S, Bernard L, Radice P, Easton DF, Chenevix-Trench G, Antoniou AC, Stoppa-Lyonnet D, Mazoyer S, Sinilnikova OM, on behalf of the Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2 (2011) Common variants of the BRCA1 wild-type allele modify the risk of breast cancer in BRCA1 mutations carriers. Human Molecular Genetics, (Décembre) 20:4732-4747. PMID: 21890493.
- 200. Dorval M, Noguès C, Berthet P, Chiquette J, Gauthier-Villars M, Lasset C, Picard C, Plante M, INHERIT BRCAs, GENEPSO Cohort, Simard J, Reynier JC. (2011) Breast and ovarian cancer screening of non-carriers from *BRCA1/2* mutation-positive families: 2-year follow-up of cohorts from France and Quebec. *European Journal of Human Genetics*, (Mai) 19:494-499. PMID: 21248744.
- 201. Kaufman B, Laitman Y, Ziv E, Hamann U, Torres D, Lahad EL, Beeri R, Renbaum P, Jakubowska A, Lubinski J, Huzarski T, Toloczko-Grabarek A, Jaworska K, Durda K, Sprudle AB, Chenevix-Trench G, Simard J, Easton DF, Antonis A, Szabo C, Friedman E (2011) The CYP17A1 -34T > C polymorphism and breast cancer risk in *BRCA1* and *BRCA2* mutation carriers. *Breast Cancer Research and Treatment*, (Avril) 126:521-527. PMID: 20798986.
- 202. Levesque E, Joly Y, **Simard J** (2011) **Return of Research Results: General Principles and International Perspectives**. *The Journal of Law, Medicine & Ethics*, (Décembre) 583-592. PMID: 22084844.
- 203. Ramus SJ, Kartsonaki C, Gayther SA, Pharoah PDP, Sinilnikova OM, Beesley J, Chen X, McGuffog L, Healey S, Couch FJ, Wang X, Fredericksen Z, Peterlongo P, Manoukian S, Peissel B, Zaffaroni D, Roversi

G, Barile M, Viel A, Allavena A, Ottini L, Papi L, Gismondi V, Capra F, Radice P, Greene MH, Mai PL, Andrulis IL, Glendon G, Ozcelik H, OCGN, Thomassen M, Gerdes AM, Kruse TA, Cruger D, Jensen UB, Caligo MA, Olsson H, Kristoffersson U, Lindblom A, Arver B, Karlsson P, Stenmark Askmalm M, Borg A, Neuhausen S, Ding YC, Nathanson KL, Domchek SM, Jakubowska A, Lubiński J, Huzarski T, Byrski T, Gronwald J, Górski B, Cybulski C, Debniak T, Osorio A, Durán M, Tejada MI, Benítez J, Hamann U, Rookus MA, Verhoef S, Tilanus-Linthorst MA, Vreeswijk MP, Bodmer D, Ausems M G.E.M., van Os TA, Asperen CJ, Blok MJ, Meijers-Heijboer HEJ, HEBON, EMBRACE, Peock S, Cook M, Oliver C, Frost D, Dunning AM, Evans DG, Eeles R, Pichert G, Cole T, Hodgson S, Brewer C, Morrison PJ, Porteous M, Kennedy MJ, Rogers MT, Side LE, Donaldson A, Gregory H, Godwin A, Stoppa-Lyonnet D, Moncoutier V, Castera L, Mazoyer S, Barjhoux L, Bonadona V, Leroux D, Faivre L, Lidereau R, Nogues C, Bignon YJ, Prieur F, Collonge-Rame MA, Venat-Bouvet L, Fert Ferrer S, GEMO Study Collaborators, Miron A, Buys SS, Hopper JL, Daly MB, John E, Terry MB, Goldgar D, BCFR, Hansen TVO, Jønson L, Ejlertsen B, Agnarsson BA, Offit K, Kirchhoff T, Vijai J, Dutra-Clarke AVC, Przybylo JA, Montagna M, Casella C, Imyanitov EN, Janavicius R, Blanco I, Lázaro C, Moysich KB, Karlan BY, Gross J, Beattie MS, Schmutzler R, Wappenschmidt B, Meindl A, Ruehl I, Fiebig B, Sutter C, Arnold N, Deissler H, Varon-Mateeva R, Kast K, Niederacher D, Gadzicki D, Caldes T, de la Hoya M, Nevanlinna H, Aittomäki K, Simard J, Soucy P, kConFab Investigators, Spurdle AB, Holland H, Chenevix-Trench G, Easton DF, Antoniou AC on behalf of Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2 (CIMBA) (2011) Genetic Variation at 9p22.2 and Ovarian Cancer Risk for BRCA1 and BRCA2 Mutation Carriers. Journal of the National Cancer Institute, (Janvier) 103:105-116. PMID: 21169536.

- 204. Antoniou AC, Kuchenbaecker KB, Soucy P, Beesley J, Chen X, McGuffog L, Lee A, Barrowdale D, Healey S, Sinilnikova OM, Caligo MA, SWE-BRCA, Loman N, Harbst K, Lindblom A, Arver B, Rosenquist R, Karlsson P, Nathanson K, Domchek S, Rebbeck T, Jakubowska A, Lubinski J, Jaworska K, Durda K, Złowocka E, Osorio A, Durán M, Andrés R, Benítez J, Hamann U, Hogervorst FB, van O TA, Verhoef S, Meijers-Heijboer HEJ, Wijnen J, Gómez Garcia EB, Ligtenberg MJ, Kriege M, Collée JM, Ausems MGEM, Oosterwijk JC, HEBON, EMBRACE, Peock S, Frost D, Ellis SD, Platte R, Fineberg E, Evans DG, Lalloo F, Jacobs C, Eeles R, Adlard J, Davidson R, Cole T, Cook J, Paterson J, Douglas F, Brewer C, Hodgson S, Morrison PJ, Walker L, Rogers MT, Donaldson A, Dorkins H, Godwin AK, Bove B, Stoppa-Lyonnet D, Houdayer C, Buecher B, de Pauw A, Mazoyer S, Verny-Pierre C, Léoné M, Bressac de Paillerets B, Caron O, Sobol H, Frenay M, Prieur F, Fert Ferrer S, Mortemousque I, GEMO Study Collaborators, Buys S, Daly M, Miron A, Terry MB, Hopper JL, John EM, Southey M, Goldgar D, Singer CF, Fink-Retter A, Tea M-K, Geschwantler Kaulich D, v. O. Hansen T, Nielsen FC, Barkardottir RB, Gaudet M, Kirchhoff T, Joseph V, Dutra-Clarke A, Offit K, Piedmonte M, Kirk J, Cohn D, Hurteau J, Byron J, Fiorica J, Toland AE, Montagna M, Oliani C, Imyanitov E, Isaacs C, Tihomirova L, Blanco I, Lazaro C, Teulé A, Del Valle J, Gayther SA, Odunsi K, Gross J, Karlan BY, Olah E, Teo S-H, Ganz PA, Beattie MS, Dorfling CM, van Rensburg EJ, Diez O, Kwong A, Schmutzler RK, Wappenschmidt B, Engel C, Meindl A, Ditsch N, Arnold N, Heidemann S, Niederacher D, Preisler-Adams S, Gadzicki D, Varon-Mateeva R, Deissler H, Gehrig A, Sutter C, Kast K, Fiebig B, Schäfer D, Caldes T, de la Hoya M, Nevanlinna H, Muranen TA, Lespérance B, Spurdle AB, kConFab Investigators, Neuhausen SL, Ding YC, Wang X, Fredericksen Z, Pankratz VS, Lindor NM, Radice P, Greene MH, Loud JT, Andrulis IL, Ozcelik H, Mulligan AM, Glendon G, Thomassen M, Gerdes A-M, Jensen UB, Skytte A-B, Kruse TA, Chenevix-Trench G, Couch FJ, Simard J, Easton DF on behalf of CIMBA (2012) Common variants at 12p11, 12q24, 9p21, 9q31.2 and in ZNF365 are associated with breast cancer risk for BRCA1 and/or BRCA2 mutation carriers. Breast Cancer Research. (Janvier) 20:14:R33. PMID: 22348646.
- 205. Bacha O, Plante M, Gregoire J, Grondin K, Laframboise R, Simard J (2012) Effectiveness of Risk Reducing Salpingo-Oophorectomy in preventing Ovarian Cancer in a high-risk French Canadian population. *International Journal Gynecologic Cancer*, (Juillet) 22:974-978. PMID: 22740003.
- 206. Black L, Simard J, Knoppers BM (2012) Legal Liability and the Uncertain Nature of Prediction: The Case of Breast Cancer Risk Prediction Models. Public Health Genomics, (Janvier) 15:335-40. PMID: 22987123.

207. Couch FJ, Gaudet MM, Antoniou AC, Ramus SJ, Kuchenbaecker KB, Soucy P, Beesley J, Chen X, Wang X, Kirchhoff T, McGuffog L, Barrowdale D, Lee A, Healey S, Sinilnikova OM, Andrulis IL, Ozcelik H, Mulligan AM, OCGN, Thomassen M, Gerdes AM, Jensen UB, Skytte A-B, Kruse TA, Caligo MA, SWE-BRCA, von Wachenfeldt A, Barbany-Bustinzan G, Loman N, Soller M, Ehrencrona H, Karlsson P, Nathanson K, Rebbeck T, Domchek S, Jakubowska A, Lubinski J, Jaworska K, Durda K, Złowocka E, Huzarski T, Byrski T, Gronwald J, Cybulski C, Górski B, Osorio A, Durán M, Tejada MI, Benitez J, Hamann U, Hogervorst FBL, van Os TA, van Leeuwen FE, Meijers-Heijboer HEJ, Wijnen J, Blok MJ, Kets M, Hooning MJ, Oldenburg RA, Ausems MGEM, HEBON, EMBRACE, Peock S, Frost D, Ellis SD, Platte R, Fineberg E, Evans DG, Jacobs C, Eeles R, Adlard J, Davidson R, Eccles D, Cole T, Cook J, Paterson J, Brewer C, Douglas F, Hodgson S, Morrison PJ, Walker L, Porteous ME, Kennedy MJ, Side LE, Bove B, Godwin AK, GEMO Study Collaborators, Stoppa-Lyonnet D, Fassy-Colcombet M, Castera L, Cornelis F, Mazoyer S, Léoné M, Boutry-Kryza N, Bressac de Paillerets B, Caron O, Pujol P, Coupier I, Delnatte C, Akloul L, Lynch HT, Snyder CL, Buys SS, Daly MB, Terry MB, Chung W, John EM, Miron A, Southey MC, Hopper JL, Goldgar D, Singer CF, Rappaport C, Tea M M-K, Fink-Retter A, Hansen TVO, Nielsen FC, Arason A, Vijai J, Shah S, Sarrel K, Robson M, Piedmonte M, Phillips K, Basil J, Rubinstein W, Boggess J, Wakeley K, Ewart Toland A, Montagna M, Agata S, Imyanitov E, Isaacs C, Janavicius R, Lazaro C, Blanco I, Feliubadalo L, Brunet J, Gayther SA, Pharoah PPD, Odunsi K, Karlan BY, Walsh CS, Olah E, Teo SH, Ganz PA, Beattie MS, van Rensburg EJ, Dorfling CM, Diez O, Kwong A, Schmutzler RK, Wappenschmidt B, Engel C, Meindl A, Ditsch N, Arnold N, Heidemann S, Niederacher D, Preisler-Adams S, Gadzicki D, Varon-Mateeva R, Deissler H, Gehrig A, Sutter C, Kast K, Fiebig B, Heinritz W, Caldes T, de la Hoya M, Muranen TA, Nevanlinna H, Tischkowitz M, Spurdle AB, kConFab investigators, Neuhausen SL, Ding YC, Lindor N, Fredericksen X, Pankratz VS, Peterlongo P, Manoukian S, Peissel B, Zaffaroni D, Barile M, Bernard L, Viel A, Giannini G, Varesco L, Radice P, Greene MH, Mai PL, Easton DF, Chenevix-Trench G, Offit K, Simard J (2012) Common variants at the 19p13.1 and ZNF365 loci are associated with ER subtypes of breast cancer and ovarian cancer risk in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. Cancer, Epidemiology, Biomarkers & Prevention, (Avril) 21:645-657. PMID: 22351618.

- 208. Lapointe J, Abdous B, Camden S, Bouchard K, Goldgar D, Simard J, Dorval M (2012) Influence of the family cluster effect on psychosocial variables in families undergoing *BRCA1/2* genetic testing for cancer susceptibility. *Psychooncology*, (Mai) 21:515-23. PMID: 21370312.
- 209. Lapointe J, Bouchard K, Patenaude AF, Maunsell E, INHERIT, Simard J, Dorval M (2012) Incidence and predictors of positive and negative effects of *BRCA1/2* genetic testing on familial relationships: A 3-year follow-up study. *Genetics in Medicine*, (Janvier) 14:60-68. PMID: 22237432.
- 210. Larouche G, Bouchard K, Chiquette J, Desbiens C, **Simard J**, Dorval M (2012) **Self-reported mammography use following** *BRCA1/2* **genetic testing may be overestimated**. *Familial Cancer*, (Mars) 11:27-32. PMID 22080962.
- 211. Ouimet M, Cassart P, Larivière M, Kritikou EA, Simard J, Sinnett D (2012) Functional analysis of promoter variants in KU70 and their role in cancer susceptibility. Genes Chromosomes Cancer, (Novembre) 51:1007-13. PMID: 22833453.
- 212. Ramus SJ, Antoniou AC, Kuchenbaecker KB, Soucy P, Beesley J, Chen X, McGuffog L, Sinilnikova OM, Healey S, Barrowdale D, Lee A, Thomassen M, Gerdes AM, Kruse TA, Jensen UB, Skytte A-B, Caligo MA, Liljegren A, Lindblom A, Olsson H, Kristoffersson U, Stenmark-Askmalm M, Melin B, SWE-BRCA, Domchek SM, Nathanson KL, Rebbeck TR, Jakubowska A, Lubinski J, Jaworska K, Durda K, Zlowocka E, Gronwald J, Huzarski T, Byrski T, Cybulski C, Toloczko-Grabarek A, Osorio A, Benitez J, Duran M, Tejada MI, Hamann U, Rookus M, van Leeuwen FE, Aalfs CM, Meijers-Heijboer HEJ, vans Asperen CJ, van Roozendaal KEP, Hoogerbrugge N, Collée JM, Kriege M, van der Luijt RB, HEBON, EMBRACE, Peock S, Frost D, Ellis SD, Platte R, Fineberg E, Evans DG, Lallo F, Jacobs C, Eeles R, Adlard J, Davidson R, Eccles D, Cole T, Cook J, Paterson J, Douglas F, Brewer C, Hodgson S, Morrison PJ, Walker L, Porteous ME, Kennedy J, Pathak H, Godwin AK, Stoppa-Lyonnet D, Caux-Moncoutier V, de Pauw A, Gauthier-Villars M, Mazoyer S, Léoné M, Calender A, Lasset C, Bonadona V, Hardouin A, Berthet P, Bignon Y-J, Uhrhammer N, Faivre L, Loustalot C, Buys S, Daly M, Miron A, Terry MB, Chung W, John EM, Southey

M, Goldgar D, Singer CF, Tea Maria M-K, Pfeiler G, Fink-Retter Anneliese, v. O. Hansen T, Ejlertsen B, Johannsson OT, Offit K, Kirchhoff T, Gaudet MM, Vijai J, Robson M, Piedmonte M, Phillips K-A, Van Le L, Hoffman JS, Toland AE, Montagna M, Tognazzo S, Imyanitov E, Isaacs C, Janavicius R, Lazaro C, Blanco I, Tornero E, Navarro M, Moysich KB, Karlan BY, Gross J, Olah E, Teo S-H, Ganz PA, Beattie MS, Dorfling CM, van Rensburg EJ, Diez O, Kwong A, Schmutzler RK, Wappenschmidt B, Engel C, Meindl A, Ditsch N, Arnold N, Heidemann S, Niederacher D, Preisler-Adams S, Gadzicki D, Varon-Mateeva R, Deissler H, Gehrig A, Sutter C, Kast K, Fiebig B, Schäfer D, Caldes T, de la Hoya M, Nevanlinna H, Aittonäki K, Plante M, Spurdle AB, kConFab, Neuhausen SL, Ding YC, Wang X, Lindor N, Fredericksen Z, Pankratz VS, Peterlongo P, Manoukian S, Peissel B, Zaffaroni D, Bonanni B, Bernard L, Dolcetti R, Papi L, Ottini L, Radice P, Greene MH, Mai PL, Andrulis IL, Glendon G, Ozcelik H, OCGN, Pharoah PDP, Gayther SA, Simard J, Easton DF, Cough FJ, Chenevix-Trench G on behalf of the Consortium of Investigators of Modifiers of *BRCA1/2* (CIMBA) (CIMBA) (2012) **Ovarian cancer susceptibility alleles and risk of ovarian cancer in** *BRCA1* **and** *BRCA2* **Mutation carriers.** *Human Mutation***, (Avril) 33:690-702. PMID: 22253144.**

- 213. Couch FJ, Wang X, McGuffog L, Lee A, Olswold C, Kuchenbaecker K, Soucy P, Fredericksen Z, Barrowdale D, Dennis J, Gaudet MM, Dicks E, Kosel M, Healey S, Sinilnikova O, Lee A, Bacot F, Vincent D, Hogervorst FBL, Peock S, Stoppa-Lyonnet D, Jakubowska A, KConFab Investigators, Radice P, Schmutzler RK, SWE-BRCA, Domchek SM, Piedmonte M, Singer CF, Friedman E, Thomassen M, OCGN, v. O. Hansen T, Neuhausen SL, Szabo CI, Blanco I, Greene MH, Karlan BY, Garber J, Phelan CM, Weitzel JN, Montagna M, Olah E, Andrulis IL, Godwin AK, Yannoukakos D, Goldgar DE, Caldes T, Nevanlinna H, Osorio A, Terry MB, Daly MB, van Rensburg EJ, Hamann U, Ramus SJ, Ewart Toland A, Caligo MA, Olopade OI, Tung N, Claes K, Beattie MS, Southey M, Imvanitov EN, Tischkowitz M, Janavicius R, John EM, Kwong A, Diez O, Balmaña J, Barkardottir RB, Arun BK, Rennert G, Teo S-H, Ganz PA, Campbell Seynaeve C, Gómez Garcia EB, van Leeuwen FE, van der Hout AH, van Deurzen CHM, Meijers-Heijboer HEJ, Gille JJP, Ausems MGEM, Blok MJ, Ligtenberg MJL, Rookus MA, Devilee P, Verhoef S, van Os TAM, Wijnen JT, HEBON, EMBRACE, Frost D, Ellis, Fineberg E, Platte P, Evans DG, Izatt L, Eeles RA, Adlard JA, Eccles D, Cook J, Brewer C, Douglas F, Hodgson S, Morrison PJ, Side LE, Donaldson A, Houghton C, Rogers MT, Dorkins H, Eason J, Gregory H, McCann E, Murray A, Calender A, Hardouin A, Berthet P, Delnatte C, Nogues C, Lasset C, Houdayer C, Leroux D, Rouleau E, Prieur F, Damiola F, Sobol H, Coupier I, Venat-Bouvet L, Castera L, Gauthier-Villars M, Léoné M, Pujol P, Mazoyer S, BignonY-J, GEMO Study Collaborators, Złowocka-Perłowska E, Gronwald J, Lubinski J, Durda K, Jaworska K, Huzarski T, Spurdle AB, Viel A, Peissel B, Bonanni B, Melloni G, Ottini L, Papi L, Varesco L, Tibiletti MG, Peterlongo P, Volorio S, Manoukian S, Pensotti V, Arnold N, Engel C, Deissler H, Gadzicki D, Gehrig A, Kast K, Rhiem K, Meindl A, Niederacher D, Ditsch N, Plendl H, Preisler-Adams S, Engert S, Sutter C, Varon-Mateeva R, Wappenschmidt B, Weber BHF, Arver B, Stenmark-Askmalm M, Loman N, Rosenquist R, Einbeigi Z, Nathanson KL, Rebbeck TR, Blank SV, Cohn DE, Rodriguez GC, Small L, Friedlander M, Bae-Jump VL, Fink-Retter A, Rappaport C, Geschwantler Kaulich D, Pfeiler G, Tea M-K, Lindor N, Kaufman B, Paluch SS, Laitman Y, Skytte A-B, Gerdes A-M, Sokilde Pedersen I, Traasdahl Moeller S, Kruse TA, Birk Jensen U, Vijai J, Sarrel K, Robson M, Kauff N, Mulligan AM, Glendon G, Ozcelik H, Ejlertsen B, Nielsen FC, Jønson L, Andersen MK, Ding YC, Steele L, Foretova L, Teulé A, Lazaro C, Brunet J, Pujana MA, Mai PL, Loud JT, Walsh C, Lester J, Orsulic S, Narod SA, Herzog J, Sand SR, Tognazzo S, Agata S, Vaszko T, Weaver J, Stavropoulou AV, Buys SS, Romero A, de la Hoya M, Aittomäki K, Muranen TA, Duran M, Chung WK, Lasa A, Dorfling CM, Miron A, BCFR, Benitez J, Senter L, Huo D, Chan SB, Sokolenko AP, Chiquette J, Tihomirova L, Friebel TM, Agnarsson BA, Lu KH, Lejbkowicz F, Balmaña J, James PA, Hall P, Dunning AM, Tessier D, Cunningham J, Slager SL, Wang C, Hart S, Stevens K, Simard J, Pastinen T, Pankratz VS, Offit K, Easton DF, Chenevix-Trench G, Antoniou AC on behalf of CIMBA (2013) Genome-wide association study in BRCA1 mutation carriers identifies novel loci associated with breast and ovarian cancer risk. PLoS Genetics, (Janvier) 9(3):e1003212. PMID: 23544013.
- 214. Dorval M, Bouchard K, Chiquette J, Glendon G, Maugard CM, Dubuisson W, Panchal S, **Simard J** (2013) **A focus group study on breast cancer risk presentation: One format does not fit all.** *European Journal*

of Human Genetics, (Juillet) 21:719-724. PMID: 23169493.

- 215. Garcia-Closas M, Couch FJ, Lindstrom S, Michailidou K, Schmidt MK, Brook M, Orr N, Kyong Rhie E, Riboli E, Feigelson HS, Le Marchand L, Buring JE, Eccles D, Miron P, Fasching PA, Brauch H, Chang-Claude J, Carpenter J, Godwin A, Nevanlinna H, Giles GG, Cox A, Hopper JL, Humphreys MK, Wang Q, Dennis J, Dicks E, Howat WJ, Schoof N, Bojesen SE, Lambrechts D, Broeks A, Andrulis IL, Guénel P, Burwinkel B, Sawyer EJ, Hollestelle A, Fletcher O, Wingvist R, Brenner H, Mannermaa A, Hamann U, Meindl A, Lindblom A, Zheng W, Devillee P, Goldberg MS, Lubinski J, Kristensen V, Swerdlow A, Anton-Culver H, Dörk T, Muir K, Matsuo K, Wu AH, Radice P, Teo SH, Shu X-O, Blot W, Kang D, Hartman M, Sangrajrang S, Shen C-Y, Southey MC, Park DJ, Hammet F, Stone J, Van't Veer LJ, Rutgers EJ, Lophatananon A, Stewart-Brown S, Siriwanarangsan P, Peto J, Schrauder MG, Ekic SB, Beckmann MW, dos Santos Silva I, Johnson N, Warren H, Tomlinson I, Kerin MJ, Miller N, Marme F, Schneeweiss A, Sohn C. Truong T, Laurent-Puig P, Kerbrat P, Nordestgaard BG, Nielsen SF, Flyger H, Milne RL, Arias Perez JI, Menéndez P, Müller H, Arndt V, Stegmaier C, Lichtner P, Lochmann M, Justenhoven C, Ko Y-D, The GENICA Network, Muranen TA, Aittomäki K, Blomqvist C, Greco D, Heikkinen T, Ito H, Iwata H, Yatabe Y, Antonenkova NN, Margolin S, Kataja V, Kosma V-M, Hartikainen JM, Balleine R, Tseng C-C, Van Den Berg D, Stram DO, Neven P, Dieudonné A-S, Leunen K, Rudolph A, Nickels S, Flesch-Janys D, Peterlongo P, Peissel B, Bernard L, Olson JE, Wang X, Stevens K, Severi G, Baglietto L, McLean C, Coetzee GA, Feng Y, Henderson BE, Schumacher F, Bogdanova NV, Labrèche F, Dumont M, Har Yip C, Aishah Mohd Taib N, Cheng C-Y, Shrubsole M, Long J, Pylkäs K, Jukkola-Vuorinen A, Kauppila S, Knight JA, Glendon G, Mulligan AM, Tollenaar RAEM, Seynaeve CM, Kriege M, Hooning MJ, van den Ouweland AMW, van Deurzen CHM, Lu W, Gao Y-T, Cai H, Balasubramanian SP, Cross SS, Reed MWR, Signorello L, Cai O, Shah M, Miao H, Chan CW, Chia KS, Jakubowska A, Jaworska K, Durda K, Hsiung C-N, Wu P-E, Yu J-C, Ashworth A, Jones M, Tessier DC, González-Neira A, Pita G, Alonso MR, Vincent D, Bacot F, Ambrosone CB, Bandera EV, John EM, Chen GK, Hu JJ, Rodriguez-Gil JL, Bernstein L, Press MF, Ziegler RG, Millikan RM, Deming-Halverson SL, Nyante S, Ingles SA, Waisfisz Q, Tsimiklis H, Makalic E. Schmidt D. Bui M. Gibson L. Müller-Myhsok B. Hein R. Dahmen N. Beckmann L. Aaltonen K. Czene K, Irwanto A, Liu J, Turnbull C, Rahman N, Meijers-Heijboer H, Uitterlinden AG, Rivadeneira F, Olswold C, Slager S, Pilarski R, Ademuyiwa F, Konstantopoulou I, Martin NG, Montgomery GW, Slamon DJ, Rauh C, Lux MP, Jud SM, Bruning T, Weaver J, Sharma P, Pathak H, Tapper W, Gerty S, Durcan L, Trichopoulos D, Tumino R, Peeters PH, Kaaks R, Campa D, Canzian F, Weiderpass E, Johansson M, Khaw K-T, Travis R, Clavel-Chapelon F, Kolonel LN, Chen C, Beck A, Hankinson SE, Berg C, Hoover RN, Lissowska J, Figueroa J, Chasman DI, Gaudet MM, Diver WR, Willett WC, Hunter DJ, Simard J, Benitez J, Dunning AM, Sherman ME, Chenevix-Trench G, Chanock SJ, Hall P, Pharoah P, Vachon C, Easton DF, Haiman CA, Kraft P (2013) Genome-wide association studies identify four ER-negative specific breast cancer risk loci. Nature Genetics, (Avril) 45:392-398. PMID: 23535733.
- 216. Gaudet MM, Kuchenbaecker KB, Vijai J, Klein RJ, Kirchhoff T, McGuffog L, Barrowdale D, Dunning AM, Lee A, Dennis J, Healey S, Dicks E, Soucy P, Sinilnikova OM, Pankratz VS, Wang X, Eldridge RC, Tessier DC, Vincent DC, Bacot F, Hogervorst FBL, Peock S, Stoppa-Lyonnet D, KConFab Investigators, Peterlongo P, Schmutzler RK, Nathanson KL, Piedmonte M, Singer CF, Thomassen M, OCGN, v. O. Hansen T, Neuhausen SL, Blanco I, Greene MH, Garber J, Weitzel JN, Andrulis IL, Goldgar DE, D'Andrea E, Caldes T, Nevanlinna H, Osorio A, van Rensburg EJ, Arason A, Rennert G, van den Ouweland AMW, van der Hout AH, Kets CM, Aalfs CM, Wijnen JT, Ausems MGEM, HEBON, EMBRACE, Frost D, Ellis S, Fineberg E, Platte R, Evans DG, Jacobs C, Adlard J, Tischkowitz M, Porteous ME, Damiola F, GEMO Study Collaborators, Golmard L, Barjhoux L, Longy M, Belotti M, Fert Ferrer S, Mazoyer S, Spurdle AB, Manoukian S, Barile M, Genuardi M, Arnold N, Meindl A, Sutter C, Wappenschmidt B, Domchek SM, Pfeiler G, Friedman E, Birk Jensen U, Robson M, Shah S, Lazaro C, Mai PL, Benitez J, Southey MC, Schmidt MK, Fasching PA, Peto J, Humphreys MK, Wang Q, Michailidou K, Sawyer EJ, Burwinkel B, Guénel P, Bojesen SE, Milne RL, Brenner H, Lochmann M, The GENICA Network, Aittomäki K, Dörk T, Margolin S, Mannermaa A, Lambrechts D, Chang-Claude J, Radice P, Giles GG, Haiman CA, Winqvist R, Devillee P, García-Closas M, Schoof N, Hooning MJ, Cox A, Pharoah PDP, Jakubowska A, Orr N, González-Neira A, Pita G, Alonso MR, Hall P, Couch FJ, Simard J, Altshuler D, Easton DF, Chenevix-

- Trench G, Antoniou AC, Offit K (2013) **Identification of a** *BRCA2*-specific Modifier Locus at 6p24 **Related to Breast Cancer Risk**. *PLoS Genetics*, (Janvier) 9(3):e1003173. PMID: 23544012.
- 217. Joly Y, Ngueng Feze I, Simard J (2013) Genetic Discrimination and Life Insurance: A Systematic Review of the Evidence. *BMC Medicine*, (Janvier) 31;11:25. PMID: 23369270.
- 218. Lafrenière D, Bouchard K, Godard B, Simard J, Dorval M (2013) Family communication following *BRCA1/2* genetic testing: A close look at the process. *Journal of Genetic Counseling*, (Juin) 22:323-235. PMID: 23242930.
- 219. Lapointe J, Côté C, Bouchard K, Godard B, Simard J, Dorval M (2013) Life events may contribute to family communication about cancer risk following *BRCA1/2* testing. *Journal of Genetic Counseling*, (Avril) 22:249-257. PMID: 22892900.
- 220. McClellan KA, Avard D, Simard J, Knoppers BM (2013) Personalized medicine and access to health care: potential for inequitable access? European Journal of Human Genetics, (Février) 21:143-147. PMID: 22781088.
- 221. McClellan KA, Kleiderman E, Black L, Bouchard K, Dorval M, Simard J, Knoppers BM, Avard D (2013) Exploring Resources for Intrafamilial Communication of Cancer Genetic Risk: We still need to talk. European Journal of Human Genetics, (Janvier) 21:903-910. PMID: 23340514.
- 222. Michailidou K, Hall P, Gonzalez-Neira A, Ghoussaini M, Dennis J, Milne RL, Schmidt MK, Chang-Claude J, Bojesen SE, Humphreys MK, Wang Q, Dicks E, Lee A, Turnbull C, Rahman N, Fletcher O, Peto J, Gibson L, dos Santos Silva I, Nevanlinna H, Muranen TA, Aittomäki K, Blomqvist C, Czene K, Irwanto A, Liu J, Waisfisz Q, Meijers-Heijboer H, Adank M, van der Luijt RB, Hein R, Dahmen N, Beckman L, Meindl A, Schmutzler RK, Müller-Myhsok B, Lichtner P, Hopper JL, Southey MC, Makalic E, Schmidt DF, Uitterlinden AG, Hofman A, Hunter DJ, Chanock SJ, Vincent D, Bacot F, Tessier DC, Canisius S, Wessels LFA, Haiman CA, Shah M, Luben R, Brown J, Luccarini C, Schoof N, Humphreys K, Li J, Nordestgaard BG, Nielsen SF, Flyger F, Couch FJ, Wang X, Vachon C, Stevens KN, Lambrechts D, Moisse M, Paridaens R, Christiaens M-R, Rudolph A, Nickels S, Flesch-Janys D, Johnson N, Aitken Z, Aaltonen K, Heikkinen T, Broeks A, Van 't Veer LJ, van der Schoot CE, Guénel P, Truong T, Laurent-Puig P, Menegaux F, Marme F. Schneeweiss A. Sohn C. Burwinkel B. Zamora MP, Arias Perez JI, Pita G, Alonso MR, Cox A, Brock IW, Cross SS, Reed MWR, Sawyer EJ, Tomlinson I, Kerin MJ, Miller N, Henderson BE, Schumacher F, Le Marchand L, Andrulis IL, Knight JA, Glendon G, Mulligan AM, Lindblom A, Margolin S, Hooning MJ, Hollestelle A, van den Ouweland AMW, Jager A, Bui OM, Stone J, Dite GS, Apicella C, Tsimiklis H, Giles GG, Severi G, Baglietto L, Fasching PA, Haeberle L, Ekici AB, Beckmann MW, Brenner H, Müller H, Arndt V, Stegmaier C, Swerdlow A, Ashworth A, Orr N, Jones M, Figueroa J, Lissowska J, Brinton L, Goldberg MS, Labrèche F, Dumont M, Winqvist R, Pylkäs K, Jukkola-Vuorinen A, Grip M, Brauch H. Hamann U, Brüning T, Radice P, Peterlongo P, Manoukian S, Bonanni B, Devilee P, Tollenaar RAEM, Seynaeve C, van Asperen CJ, Jakubowska A, Lubinski J, Jaworska K, Durda K, Mannermaa A, Kataja V, Kosma V-M, Hartikainen JM, Bogdanova NV, Antonenkova NV, Dörk T, Kristensen VN, Anton-Culver H, Slager S, Toland AE, Edge S, Fostira F, Kang D, Yoo K-Y, Noh D-Y, Matsuo K, Ito H, Iwata H, Sueta A, Wu AH, Tseng C-C, Van Den Berg D, Stram DO, Shu X-O, Lu W, Gao Y-T, Cai H, Teo SH, Yip CH, Phuah SY, Cornes BK, Hartman M, Miao H, Lim WY, Sng J-H, Muir K, Lophatananon A, Stewart-Brown S, Siriwanarangsan P, Shen C-Y, Hsiung C-N, Wu P-E, Ding S-L, Sangrajrang S, Gaborieau V, Brennan P, McKay J, Blot WJ, Signorello LB, Cai Q, Zheng W, Deming-Halverson S, Shrubsole M, Long J, Simard J, Garcia-Closas M, Pharoah P DP, Chenevix-Trench G, Dunning AM, Benitez J, Easton DF (2013) Largescale genotyping identifies 41 new loci associated with breast cancer risk. Nature Genetics, (Avril) 45:353-361. PMID: 23535729.
- 223. Phillips K-A, Milne RL, Rookus MA, Daly MB, Antoniou AC, Peock S, Frost D, Easton DF, Ellis S, Friedlander ML, Buys SS, Andrieu N, Noguès C, Stoppa-Lyonnet D, Bonadona V, Pujol P, McLachlan SA, John EM, Hooning M, Seynaeve C, Tollenaar RAEM, Goldgar D, Terry MB, Caldes T, Weideman PC, Andrulis IL, Singer CF, Birch K, Simard J, Southey MC, Olsson H, Jakubowska A, Olah E, Gerdes A-M,

- Foretova L, Hopper JL (2013) **Tamoxifen and Risk of Contralateral Breast Cancer for** *BRCA1* **and** *BRCA2* **Mutation Carriers.** *Journal of Clinical Oncology,* (Septembre) 31:3091-3099. PMID: 23918944.
- 224. Jbilou J, Halilem N, Blouin-Bougie J, Amara N, Landry R, Simard J (2014) Medical genetic counseling for breast cancer in primary care: a synthesis of major determinants of physicians' practices in primary care settings. *Public Health Genomics*, (Juillet) 17:190-208. PMID: 24993835.
- 225. Joly Y, Burton H, Knoppers BM, Ngueng Feze I, Dent T, Pashayan N, Chowdhury S, Foulkes W, Hall A, Hamet P, Kirwan N, Macdonald A, **Simard J**, Van Hoyweghen I (2014) **Life insurance: genomic stratification and risk classification.** *European Journal of Human Genetics,* (Mai) 22:575-579. PMID: 24129434.
- 226. Kuchenbaecker KB, Neuhausen SL, Robson M, Barrowdale D, McGuffog L, Mulligan AM, Andrulis IL, Spurdle AB, Schmidt MK, Schmutzler RK, Engel C, Wappenschmidt B, Nevanlinna H, Thomassen M, Southey M, Radice P, Ramus SJ, Domchek SM, Nathanson KL, Lee A, Healey S, Nussbaum RL, Rebbeck TR, Arun BK, James P, Karlan BY, Lester J, Cass I; Breast Cancer Family Registry, Terry MB, Daly MB, Goldgar DE, Buys SS, Janavicius R, Tihomirova L, Tung N, Dorfling CM, van Rensburg EJ, Steele L, v O Hansen T, Eilertsen B, Gerdes AM, Nielsen FC, Dennis J, Cunningham J, Hart S, Slager S, Osorio A, Benitez J, Duran M, Weitzel JN, Tafur I, Hander M, Peterlongo P, Manoukian S, Peissel B, Roversi G, Scuvera G, Bonanni B, Mariani P, Volorio S, Dolcetti R, Varesco L, Papi L, Tibiletti MG, Giannini G, Fostira F, Konstantopoulou I, Garber J, Hamann U, Donaldson A, Brewer C, Foo C, Evans DG, Frost D, Eccles D; EMBRACE Study, Douglas F, Brady A, Cook J, Tischkowitz M, Adlard J, Barwell J, Ong KR, Walker L, Izatt L, Side LE, Kennedy MJ, Rogers MT, Porteous ME, Morrison PJ, Platte R, Eeles R, Davidson R, Hodgson S, Ellis S, Godwin AK, Rhiem K, Meindl A, Ditsch N, Arnold N, Plendl H, Niederacher D, Sutter C, Steinemann D, Bogdanova-Markov N, Kast K, Varon-Mateeva R, Wang-Gohrke S, Gehrig A, Markiefka B, Buecher B, Lefol C, Stoppa-Lyonnet D, Rouleau E, Prieur F, Damiola F; GEMO Study Collaborators, Barjhoux L, Faivre L, Longy M, Sevenet N, Sinilnikova OM, Mazoyer S, Bonadona V, Caux-Moncoutier V, Isaacs C, Van Maerken T, Claes K, Piedmonte M, Andrews L, Hays J, Rodriguez GC, Caldes T, de la Hoya M, Khan S, Hogervorst FB, Aalfs CM, de Lange JL, Meijers-Heijboer HE, van der Hout AH, Wijnen JT, van Roozendaal KE, Mensenkamp AR, van den Ouweland AM, van Deurzen CH, van der Luijt RB; HEBON, Olah E, Diez O, Lazaro C, Blanco I, Teulé A, Menendez M, Jakubowska A, Lubinski J, Cybulski C, Gronwald J, Jaworska-Bieniek K, Durda K, Arason A, Maugard C, Soucy P, Montagna M, Agata S, Teixeira MR; KConFab Investigators, Olswold C, Lindor N, Pankratz VS, Hallberg E, Wang X, Szabo CI, Vijai J, Jacobs L, Corines M, Lincoln A, Berger A, Fink-Retter A, Singer CF, Rappaport C, Kaulich DG, Pfeiler G, Tea MK, Phelan CM, Mai PL, Greene MH, Rennert G, Imyanitov EN, Glendon G, Toland AE, Bojesen A, Pedersen IS, Jensen UB, Caligo MA, Friedman E, Berger R, Laitman Y, Rantala J, Arver B, Loman N, Borg A, Ehrencrona H, Olopade OI, Simard J, Easton DF, Chenevix-Trench G, Offit K, Couch FJ, Antoniou AC, CIMBA (2014) Associations of common breast cancer susceptibility alleles with risk of breast cancer subtypes in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. Breast Cancer Research, (Décembre) 16:3416. doi: 10.1186/s13058-014-0492-9. PMID: 25919761.
- Osorio A, Milne RL, Kuchenbaecker K, Vaclová T, Pita G, Alonso R, Peterlongo P, Blanco I, de la Hoya M, Duran M, Díez O, Ramón y Cajal T, Konstantopoulou I, Martínez-Bouzas C, Andrés Conejero R, Soucy P, McGuffog L, Barrowdale D, Lee A, SWE-BRCA, Arver B, Rantala J, Loman N, Ehrencrona H, Olopade OI, Beattie MS, Domchek SM, Nathanson K, Rebbeck TR, Arun BK, Karlan BY, Walsh C, Lester J, John EM, Whittemore AS, Daly MB, Southey M, Hopper J, Terry MB, Buys SS, Janavicius R, Dorfling CM, van Rensburg EJ, Steele L, Neuhausen SL, Ding YC, v. O. Hansen T, Jønson L, Ejlertsen B, Gerdes A-M, Infante M, Herráez B, Thais Moreno L, Weitzel JN, Herzog J, Weeman K, Manoukian S, Peissel B, Zaffaroni D, Scuvera G, Bonanni B, Mariette F, Volorio S, Viel A, Varesco L, Papi L, Ottini L, Grazia Tibiletti M, Radice P, Yannoukakos D, Garber J, Ellis S, Frost D, Platte R, Fineberg E, Evans G, Lalloo F, Izatt L, Eeles R, Adlard J, Davidson R, Cole T, Eccles D, Cook J, Hodgson S, Brewer C, Tischkowitz M, Douglas F, Porteous M, Side L, Walker L, Morrison P, Donaldson A, Kennedy J, Foo C, Godwin AK, Schmutzler RK, Wappenschmidt B, Rhiem K, Engel C, Meindl A, Ditsch N, Arnold N, Plendl HJ, Niederacher D, Sutter C, Wang-Gohrke S, Steinemann D, Preisler-Adams S, Kast K, Varon-

Mateeva R, Gehrig A, Stoppa-Lyonnet D, Sinilnikova OM, Mazoyer S, Damiola F, Poppe B, Claes K, Piedmonte M, Tucker K, Backes F, Rodríguez G, Brewster W, Wakeley K, Rutherford T, Caldés T, Nevanlinna H, Aittomäki K, Rookus MA, van Os TAM, van der Kolk L, de Lange JL, Meijers-Heijboer HEJ, van der Hout AH, van Asperen CJ, Gómez Garcia EB, Hoogerbrugge N, Collée JM, van Deurzen CHM, van der Luijt RB, Devilee P, HEBON, Olah E, Lázaro C, Teulé A, Menéndez M, Jakubowska A, Cybulski C, Gronwald J, Lubinski J, Durda K, Jaworska-Bieniek K, Johannsson OT, Maugard C, Montagna M, Tognazzo S, Teixeira MR, Healey S, kConFab Investigators, Olswold C, Guidugli L, Lindor N, Slager S, Szabo CI, Vijai J, Robson M, Kauff N, Zhang L, Rau-Murthy R, Fink-Retter A-L, Singer CF, Rappaport C, Geschwantler Kaulich D, Pfeiler G, Tea M-K, Berger A, Phelan CM, Greene MH, Mai PL, Lejbkowicz F, Andrulis I, Mulligan AM, Glendon G, Ewart Toland A, Bojesen A, Pedersen S, Sunde L, Thomassen M, Kruse TA, Birk Jensen U, Friedman E, Laitman Y, Paluch Shimon S, Simard J, Easton DF, Offit K, Couch F, Chenevix-Trench G, Antoniou AC, Benitez J (2014) DNA glycosylases involved in Base Excision Repair may be associated with cancer risk in *BRCA1* and *BRCA2* mutation carriers. *PLos Genetics*, (Avril) 10:e1004256. PMID: 24698998.

- 228. Blein S, Bardel C, Danjean V, McGuffog L, Healey S, Barrowdale D, Lee A, Dennis J, Kuchenbaecker KB, Soucy P, Terry MB, Chung WK, Goldgar DE, Buys SS, BCFR, Janavicius R, Tihomirova L, Tung N, Dorfling CM, van Rensburg EJ, Neuhausen SL, Ding YC, Gerdes A-M, Ejlertsen B, Nielsen FC, v. O. Hansen T, Osorio A, Benitez J, Andrés-Conejero R, Segota E, Weitzel JN, Thelander M, Peterlongo P, Radice P, Pensotti V, Dolcetti R, Bonanni B, Peissel B, Zaffaroni D, Scuvera G, Manoukian S, Varesco L, Capone GL, Papi L, Ottini L, Yannoukakos D, Konstantopoulou I, Garber J, Hamann U, Donaldson A, Brady A, Brewer C, Foo C, Evans DG, Frost D, Eccles D, EMBRACE, Douglas F, Cook J, Adlard J, Barwell J, Walker L, Izatt L, Side LE, Kennedy MJ, Tischkowitz M, Rogers MT, Porteous ME, Morrison PJ, Platte R, Eeles R, Davidson R, Hodgson S, Cole T, Godwin AK, Isaacs C, Claes K, De Leeneer K, Meindl A, Gehrig A, Wappenschmidt B, Sutter C, Engel C, Niederacher D, Steinemann D, Plendl H, Kast K, Rhiem K, Ditsch N, Arnold N, Varon-Mateeva R, Schmutzler RK, Preisler S, Markov NB, Wang-Gohrke S, de Pauw A, Lefol C, Lasset C, Leroux D, Rouleau E, Damiola F, GEMO Study Collaborators, Dreyfus H, Barjhoux L, Golmard L, Uhrhammer N, Bonadona V, Sornin V, Bignon Y-J, Carter J, Van Le L, Piedmonte M, DiSilvestro PA, de la Hoya M, Caldes T, Nevanlinna H, Aittomäki K, Jager A, van den Ouweland AMW, Kets CM, Aalfs CM, van Leeuwen FE, Hogervorst FBL, Meijers-Heijboer HEJ, HEBON, Oosterwijk JC, van Roozendaal KEP, Rookus MA, Devilee P, van der Luijt RB, Olah E, Diez O, Teulé A, Lazaro C, Blanco I, Del Valle J, Jakubowska A, Sukiennicki G, Gronwald J, Lubinski J, Durda K, Jaworska-Bieniek K, Agnarsson BA, Maugard C, Amadori A, Montagna M, Teixeira MR, Spurdle AB, Foulkes W, Olswold C, Lindor N, Pankratz VS, Szabo CI, Lincoln A, Jacobs L, Corines M, Robson M, Vijai J, Berger A, Fink-Retter A, Singer CF, Rappaport C, Geschwantler Kaulich D, Pfeiler G, Tea M-K, Greene MH, Mai PL, Rennert G, Imyanitov EN, Mulligan AM, Glendon G, Andrulis IL, Tchatchou S, Ewart Toland A, Sokilde Pedersen I, Thomassen M, Kruse TA, Jensen UB, Caligo MA, Friedman E, Zidan J, Laitman Y, Lindblom A, Melin B, Arver B, Loman N, Rosenquist R, Olopade OI, Nussbaum RL, Ramus SJ, Nathanson KL, Domchek SM, Rebbeck TR, Arun BK, Mitchell G, Karlan BY, Lester J, Orsulic S, Stoppa-Lyonnet D, Thomas G, Simard J, Couch FJ, Offit K, Easton DG, Chenevix-Trench G, Antoniou AC, Mazoyer S, Phelan CM, Sinilnikova OM, Cox DG (2015) An original phylogenetic approach identified mitochondrial haplogroup T1a1 as inversely associated with breast cancer risk in BRCA2 mutation carriers. Breast Cancer Research, (Avril) 17:61. PMID: 25925750.
- 229. Guo X, Long J, Zeng C, Michailidou K, Ghoussaini M, Bolla MK, Wang Q, Milne RL, Shu X-O, Cai Q, Beesley J, Kar SP, Andrulis IL, Anton-Culver H, Arndt V, Beckmann MW, Beeghly-Fadie A, Benitez J, Blot W, Bogdanova N, Bojesen SE, Brauch H, Brenner H, Brinton L, Broeks A, Brüning T, Burwinkel B, Cai H, Canisius S, Chang-Claude J, Choi J-Y, Couch FJ, Cox A, Cross SS, Czene K, Darabi H, Devilee P, Droit A, Dörk T, Fasching PA, Fletcher O, Flyger H, Fostira F, Gaborieau V, García-Closas M, Giles GG, Grip M, Guénel P, Haiman CA, Hamann U, Hartman M, Hollestelle A, Hopper JL, Hsiung C-N, kConFab Investigators, Ito H, Jakubowska A, Johnson N, Kabisch M, Kang D, Khan S, Knight JA, Kosma V-M, Lambrechts D, Le Marchand L, Li J, Lindblom A, Lophatananon A, Lubinski J, Mannermaa A, Manoukian S, Margolin S, Marme F, Matsuo K, McLean CA, Meindl A, Muir K, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Nord

S, Olson JE, Orr N, Peterlongo P, Choudary Putti T, Rudolph A, Sangrajrang S, Sawyer EJ, Schmidt MK, Schmutzler RK, Shen C-Y, Shi J, Shrubsole MJ, Southey MC, Swerdlow A, Teo SH, Thienpont B, Ewart Toland A, Tollenaar RAEM, Tomlinson IPM, Truong T, Tseng C-C, van den Ouweland A, Wen W, Winqvist R, Wu A, Yip CH, Zamora MP, Zheng Y, Hall P, Pharoah PDP, Simard J, Chenevix-Trench G, Dunning AM, Easton DF, Zheng W (2015) Fine-scale mapping of the 4q24 locus identifies two independent loci associated with breast cancer risk. Cancer Epidemiology, Biomarkers & Prevention, (Novembre) 24(11):1680-1691. PMID: 26354892.

- 230. Jamshidi M, Fagerholm R, Khan S, Aittomäki K, Czene K, Darabi H, Li J, Andrulis IL, Chang-Claude J, Devilee P, Fasching PA, Michailidou K, Bolla MK, Dennis J, Wang Q, Guo Q, Rhenius V, Cornelissen S, Rudolph A, Knight JA, Loehberg CR, Burwinkel B, Marme F, Hopper JL, Southey MC, Bojesen SE, Flyger H, Brenner H, Holleczek B, Margolin S, Mannermaa A, Kosma V-M, kConFab Investigators, Van Dyck L, Nevelsteen I, Couch FJ, Olson JE, Giles GG, McLean C, Haiman CA, Henderson BE, Winqvist R, Pylkäs K, Tollenaar RAEM, García-Closas M, Figueroa J, Hooning MJ, Martens JWM, Cox A, Cross SS, Simard J, Dunning AM, Easton DF, Pharoah PDP, Hall P, Blomqvist C, Schmidt MK and Nevanlinna H (2015) SNP-SNP interaction analysis of NF-κB signaling pathway on breast cancer survival. Oncotarget, (Novembre) 6(35):37979-37994. PMID: 26317411.
- 231. Kabisch M, Lorenzo Bermejo J, Dünnebier T, Ying S, Michailidou K, Bolla MK, Wang Q, Dennis J, Shah M, Perkins BJ, Czene K, Darabi H, Eriksson M, Bojesen SE, Nordestgaard BG, Nielsen SF, Flyger H, Lambrechts D, Neven P, Peeters S, Weltens C, Couch FJ, Olson JE, Wang X, Purrington K, Chang-Claude J, Rudolph A, Seibold P, Flesch-Janys D, Peto J, Dos-Santos-Silva I, Johnson N, Fletcher O, Nevanlinna H, Muranen TA, Aittomäki K, Blomqvist C, Schmidt MK, Broeks A, Cornelissen S, Hogervorst FB, Li J, Brand JS, Humphreys K, Guénel P, Truong T, Menegaux F, Sanchez M, Burwinkel B, Marmé F, Yang R, Bugert P, González-Neira A, Benitez J, Pilar Zamora M, Arias Perez JI, Cox A, Cross SS, Reed MW, Andrulis IL, Knight JA, Glendon G, Tchatchou S, Sawyer EJ, Tomlinson I, Kerin MJ, Miller N; kConFab Investigators; Australian Ovarian Cancer Study Group, Haiman CA, Schumacher F, Henderson BE, Le Marchand L, Lindblom A, Margolin S, Hooning MJ, Hollestelle A, Kriege M, Koppert LB, Hopper JL, Southey MC, Tsimiklis H, Apicella C, Slettedahl S, Toland AE, Vachon C, Yannoukakos D, Giles GG, Milne RL, McLean C, Fasching PA, Ruebner M, Ekici AB, Beckmann MW, Brenner H, Dieffenbach AK, Arndt V, Stegmaier C, Ashworth A, Orr N, Schoemaker MJ, Swerdlow A, García-Closas M, Figueroa J, Chanock SJ, Lissowska J, Goldberg MS, Labrèche F, Dumont M, Winqvist R, Pylkäs K, Jukkola-Vuorinen A, Grip M, Brauch H, Brüning T, Ko YD; GENICA Network, Radice P, Peterlongo P, Scuvera G, Fortuzzi S, Bogdanova N, Dörk T, Mannermaa A, Kataja V, Kosma VM, Hartikainen JM, Devilee P, Tollenaar RA, Seynaeve C, Van Asperen CJ, Jakubowska A, Lubinski J, Jaworska-Bieniek K, Durda K, Zheng W, Shrubsole MJ, Cai Q, Torres D, Anton-Culver H, Kristensen V, Bacot F, Tessier DC, Vincent D, Luccarini C, Baynes C, Ahmed S, Maranian M, Simard J, Chenevix-Trench G, Hall P, Pharoah PD, Dunning AM, Easton DF, Hamann U (2015) Inherited variants in the inner centromere protein (INCENP) gene of the chromosomal passenger complex contribute to the susceptibility of ER-negative breast cancer. Carcinogenesis, (Février) 36:256-271. PMID: 25586992.
- 232. Leclerc M, EMBRACE Investigators, GEMO Study Collaborators, INHERIT Investigators, Antoniou AC, Simard J, Lakhal-Chaieb L (2015) Analysis of multivariate failure times in the presence of selection bias with application to breast cancer. *Journal of the Royal Statistical Society, Series C-Applied Statistics*, (Avril) 64(3): 525-541. DOI: 10.1111/rssc.12091.
- 233. Leclerc M, Consortium of Investigators of Modifiers of *BRCA1/2*, **Simard J**, Lakhal-Chaieb L (2015) **SNP Set Association Testing for Survival Outcomes in the Presence of Intrafamilial Correlation**. *Genetic Epidemiology*, (Septembre) 39 (6):406-414. PMID: 26282997.
- 234. Lévesque E, Knoppers BM, Simard J (2015) Ethical challenges and innovations in the dissemination of genomic data: the experience of the PERSPECTIVE project. Advances in Genomics and Genetics, (Août) 5:283-292.

235. Mavaddat N, Pharoah PD, Michailidou K, Tyrer J, Brook MN, Bolla MK, Wang Q, Dennis J, Dunning AM, Shah M, Luben R, Brown J, Bojesen SE, Nordestgaard BG, Nielsen SF, Flyger H, Czene K, Darabi H, Eriksson M, Peto J, Dos-Santos-Silva I, Dudbridge F, Johnson N, Schmidt MK, Broeks A, Verhoef S, Rutgers EJ, Swerdlow A, Ashworth A, Orr N, Schoemaker MJ, Figueroa J, Chanock SJ, Brinton L, Lissowska J, Couch FJ, Olson JE, Vachon C, Pankratz VS, Lambrechts D, Wildiers H, Van Ongeval C, van Limbergen E, Kristensen V, Grenaker Alnæs G, Nord S, Borresen-Dale AL, Nevanlinna H, Muranen TA, Aittomäki K, Blomqvist C, Chang-Claude J, Rudolph A, Seibold P, Flesch-Janys D, Fasching PA, Haeberle L, Ekici AB, Beckmann MW, Burwinkel B, Marme F, Schneeweiss A, Sohn C, Trentham-Dietz A, Newcomb P, Titus L, Egan KM, Hunter DJ, Lindstrom S, Tamimi RM, Kraft P, Rahman N, Turnbull C, Renwick A, Seal S, Li J, Liu J, Humphreys K, Benitez J, Pilar Zamora M, Arias Perez JI, Menéndez P, Jakubowska A, Lubinski J, Jaworska-Bieniek K, Durda K, Bogdanova NV, Antonenkova NN, Dörk T, Anton-Culver H, Neuhausen SL, Ziogas A, Bernstein L, Devilee P, Tollenaar RA, Sevnaeve C, van Asperen CJ, Cox A, Cross SS, Reed MW, Khusnutdinova E, Bermisheva M, Prokofyeva D, Takhirova Z, Meindl A, Schmutzler RK, Sutter C, Yang R, Schürmann P, Bremer M, Christiansen H, Park-Simon TW, Hillemanns P, Guénel P, Truong T, Menegaux F, Sanchez M, Radice P, Peterlongo P, Manoukian S, Pensotti V, Hopper JL, Tsimiklis H, Apicella C, Southey MC, Brauch H, Brüning T, Ko YD, Sigurdson AJ, Doody MM, Hamann U, Torres D, Ulmer HU, Försti A, Sawyer EJ, Tomlinson I, Kerin MJ, Miller N, Andrulis IL, Knight JA, Glendon G, Marie Mulligan A, Chenevix-Trench G, Balleine R, Giles GG, Milne RL, McLean C, Lindblom A, Margolin S, Haiman CA, Henderson BE, Schumacher F, Le Marchand L, Eilber U, Wang-Gohrke S, Hooning MJ, Hollestelle A, van den Ouweland AM, Koppert LB, Carpenter J, Clarke C, Scott R, Mannermaa A, Kataja V, Kosma VM, Hartikainen JM, Brenner H, Arndt V, Stegmaier C, Karina Dieffenbach A, Wingvist R, Pylkäs K, Jukkola-Vuorinen A, Grip M, Offit K, Vijai J, Robson M, Rau-Murthy R, Dwek M, Swann R, Annie Perkins K, Goldberg MS, Labrèche F, Dumont M, Eccles DM, Tapper WJ, Rafiq S, John EM, Whittemore AS, Slager S, Yannoukakos D, Toland AE, Yao S, Zheng W, Halverson SL, González-Neira A, Pita G, Rosario Alonso M, Álvarez N, Herrero D, Tessier DC, Vincent D, Bacot F, Luccarini C, Baynes C, Ahmed S, Maranian M, Healey CS, Simard J, Hall P, Easton DF, Garcia-Closas M (2015) Prediction of breast cancer risk based on profiling with common genetic variants. JNCI-Journal of the National Cancer Institute, (Avril) 107(5):djv036. PMID: 25855707.

236. Michailidou K, Beesley J, Lindstrom S, Canisius S, Dennis J, Lush M, Maranian M, Bolla MK, Wang Q, Sha M, Perkins B, Czene K, Eriksson M, Darabi H, Brand J, Bojesen SE, Nordestgaard BG, Wesicher M, Nielsen SF, Rahman N, Turnbull C, FBCS, Fletcher O, Peto J, Gibson L, dos-Santos-Silva I, Chang-Claude J, Flesch-Janys D, Rudolph A, Eilber U, Behrens S, Nevanlinna H, Muranen TA, Aittomäki K, Blomqvist C, Khan S, Aaltonen K, Ahsan, H Kibriya MG, Whittemore AS, John EM, Malone K, Gammon MD, Santella RM, Ursin G, Makalic E, Schmidt DF, Casey G, Hunter DJ, Gapstur SM, Gaudet MM, Diver WR, Haiman CA, Schumacher F, Henderson BE, Le Marchand L, Berg C, Chanock S, Figueroa J, Hoover RN, Lambrechts D, Neven P, Wildiers H, van Limbergen E, ABCS, TNBCC, Couch FJ, Olson JE, Hallberg E, Wang X, Waisfisz Q, Meijers-Heijboer H, Adank MA, van der Luijt RB, Li J, Liu J, Humphreys K, Kang D, Choi J-Y, Park SK, Yoo K-Y, Matsuo K, Ito H, Iwata H, Tajima K, Guénel P, Truong T, Mulot C, Sanchez M, Burwinkel B, Marme F, Surowy H, Sohn C, Wu AH, Tseng C-C, Van Den Berg D, Stram DO, González-Neira A, Benitez J, Zamora MP, Perez JIA, Shu X-O, Lu W, Gao Y-T, Cai H, Cox A, Cross SS, Reed MWR, Andrulis IL, Knight JA, Glendon G, Mulligan AM, Sawyer EJ, Tomlinson I, Kerin MJ, Miller N, kConFab investigators, AOCS Group, Lindblom A, Margolin S, Teo SH, Yip CH, Mohd Taib NA, Teh, Y-C Hooning MJ, Hollestelle A, Martens JWM, Collée JM, Blot W, Signorello LB, Cai Q, Hopper JL, Southey MC, Tsimiklis H, Apicella C, Shen C-Y, Hsiung C-N, Wu P-E, Ding S-L, Kristensen VN, Nord S, Grenaker Alnaes GI, NBCS, Giles GG, Milne RL, McLean C, Meindl A, Schmutzler RK, Sutter C, Yang R, Muir K, Lophatananon A, Stewart-Brown S, Siriwanarangsan P, Hartman M, Miao H, Chia KS, Chan CW, Fasching PA, Loehberg CR, Schrauder MG, Haeberle L, Brenner H, Dieffenbach AK, Arndt V, Stegmaier C, Ashworth A, Orr N, Schoemaker MJ, Swerdlow A, Brinton L, Garcia-Closas M, Zheng W, Halverson SL, Shrubsole M, Long J, Goldberg MS, Labrèche F, Dumont M, Wingvist R, Pvlkäs K, Jukkola-Vuorinen A, Grip M, Brauch H, Hamann U, Brüning T, The GENICA Network, MBCSG, Bogdanova NV, Dörk T, Mannermaa A, Kataja V, Kosma V-M, Hartikainen JM, Devilee P, Tollenaar R, Seynaeve C, Van Asperen CJ, Jakubowska A, Lubinski J, Jaworska K, Huzarski T, Sangrajrang S, Gaborieau V, Brennan P,

McKay J, Slager S, Toland AE, Edge S, Fostira F, Kabisch M, Torres D, Neuhausen SL, Anton-Culver H, Luccarini C, Baynes C, Ahmed S, Healey CS, Tessier DC, Vincent D, Bacot F, Pita G, Alonso RM, Álvarez N, Herrero D, Simard J, Pharoah PDP, Kraft P, Dunning AM, Chenevix-Trench G, Hall P, Easton DF (2015) Genome-wide association analysis of more than 120,000 individuals identifies 15 new susceptibility loci for breast cancer. *Nature Genetics*, (Avril) 47:373-380. PMID: 25751625.

- 237. Peterlongo P, Chang-Claude J, Moysich KB, Rudolph A, Schmutzler RK, Simard J, Soucy P, Eeles RA, Easton DF, Hamann U, Wilkening S, Chen B, Rookus MA, Schmidt MK, van der Baan FH, Spurdle AB, Walker LC, Lose F, Maia AT, Montagna M, Matricardi L, Lubinski J, Jakubowska A, Gomez-Garcia EB, Olopade OI, Nussbaum RL, Nathanson KL, Domchek SM, Rebbeck TR, Arun BK, Karlan BY, Orsulic S, Lester J, Chung WK, Miron A, Southey MC, Goldgar DE, Buys SS, Janavicius R, Dorfling CM, van Rensburg EJ, Ding YC, Neuhausen SL, Hansen TV, Gerdes AM, Ejlertsen B, Jønson L, Osorio A, Martinez-Bouzas C, Benitez J, Conway EE, Blazer KR, Weitzel JN, Manoukian S, Peissel B, Zaffaroni D, Scuvera G, Barile M, Ficarazzi F, Mariette F, Fortuzzi S, Viel A, Giannini G, Papi L, Martayan A, Tibiletti MG, Radice P, Vratimos A, Fostira F, Garber JE, Donaldson A, Brewer C, Foo C, Evans DG, Frost D, Eccles D, Brady A, Cook J, Tischkowitz M, Adlard J, Barwell J, Walker L, Izatt L, Side LE, Kennedy MJ, Rogers MT, Porteous ME, Morrison PJ, Platte R, Davidson R, Hodgson SV, Ellis S, Cole T, Godwin AK, Claes K, Van Maerken T, Meindl A, Gehrig A, Sutter C, Engel C, Niederacher D, Steinemann D, Plendl H, Kast K, Rhiem K, Ditsch N, Arnold N, Varon-Mateeva R, Wappenschmidt B, Wang-Gohrke S, Bressac-de Paillerets B, Buecher B, Delnatte C, Houdayer C, Stoppa-Lyonnet D, Damiola F, Coupier I, Barjhoux L, Venat-Bouvet L, Golmard L, Boutry-Kryza N, Sinilnikova OM, Caron O, Pujol P, Mazoyer S, Belotti M, Piedmonte M, Friedlander ML, Rodriguez GC, Copeland LJ, de la Hoya M, Perez Segura P, Nevanlinna H, Aittomäki K, van Os TA, Meijers-Heijboer HE, Van der Hout AH, Vreeswijk MP, Hoogerbrugge N, Ausems MG, Van Doorn HC, Collée JM, Olah E, Díez O, Blanco I, Lazaro C, Brunet J, Feliubadaló L, Cybulski C, Gronwald J, Durda K, Jaworska-Bieniek K, Sukiennicki G, Arason A, Chiquette J, Teixeira MR, Olswold C, Couch FJ, Lindor NM, Wang X, Szabo CI, Offit K, Corines M, Jacobs L, Robson M, Zhang L, Joseph V, Berger A, Singer CF, Rappaport C, Geschwantler Kaulich D, Pfeiler G, Tea MK, Phelan CM, Greene MH, Mai PL, Rennert G, Mulligan AM, Glendon G, Tchatchou S, Andrulis IL, Toland AE, Bojesen A, Pedersen IS, Thomassen M, Jensen UB, Laitman Y, Rantala J, von Wachenfeldt A, Ehrencrona H, Stenmark Askmalm M, Borg A, Kuchenbaecker KB, McGuffog L, Barrowdale D, Healey S, Lee A, Pharoah PD, Chenevix-Trench G On Behalf Of Aocs Management Group, Antoniou AC, Friedman E (2015) Candidate genetic modifiers for breast and ovarian cancer risk in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. Cancer Epidemiology Biomarkers & Prevention, (Janvier) 24:308-316. PMID: 25336561.
- 238. Zhang B, Shu XO, Delahanty RJ, Zeng C, Michailidou K, Bolla MK, Wang Q, Dennis J, Wen W, Long J, Li C, Dunning AM, Chang-Claude J, Shah M, Perkins BJ, Czene K, Darabi H, Eriksson M, Bojesen SE, Nordestgaard BG, Nielsen SF, Flyger H, Lambrechts D, Neven P, Wildiers H, Floris G, Schmidt MK, Rookus MA, van den Hurk K, de Kort WL, Couch FJ, Olson JE, Hallberg E, Vachon C, Rudolph A, Seibold P, Flesch-Janys D, Peto J, Dos-Santos-Silva I, Fletcher O, Johnson N, Nevanlinna H, Muranen TA, Aittomäki K, Blomqvist C, Li J, Humphreys K, Brand J, Guénel P, Truong T, Cordina-Duverger E, Menegaux F, Burwinkel B, Marme F, Yang R, Surowy H, Benitez J, Zamora MP, Perez JI, Cox A, Cross SS, Reed MW, Andrulis IL, Knight JA, Glendon G, Tchatchou S, Sawyer EJ, Tomlinson I, Kerin MJ, Miller N, Chenevix-Trench G; kConFab Investigators, Australian Ovarian Study Group, Haiman CA, Henderson BE, Schumacher F, Marchand LL, Lindblom A, Margolin S, Hooning MJ, Martens JW, Tilanus-Linthorst MM, Collée JM, Hopper JL, Southey MC, Tsimiklis H, Apicella C, Slager S, Toland AE, Ambrosone CB, Yannoukakos D, Giles GG, Milne RL, McLean C, Fasching PA, Haeberle L, Ekici AB, Beckmann MW, Brenner H, Dieffenbach AK, Arndt V, Stegmaier C, Swerdlow AJ, Ashworth A, Orr N, Jones M, Figueroa J, Garcia-Closas M, Brinton L, Lissowska J, Dumont M, Wingvist R, Pylkäs K, Jukkola-Vuorinen A, Grip M, Brauch H, Brüning T, Ko YD, Peterlongo P, Manoukian S, Bonanni B, Radice P, Bogdanova N, Antonenkova N, Dörk T, Mannermaa A, Kataja V, Kosma VM, Hartikainen JM, Devilee P, Seynaeve C, Van Asperen CJ, Jakubowska A, Lubiński J, Jaworska-Bieniek K, Durda K, Hamann U, Torres D, Schmutzler RK, Neuhausen SL, Anton-Culver H, Kristensen VN, Grenaker Alnæs GI; DRIVE Project, Pierce BL, Kraft P, Peters U, Lindstrom S, Seminara D, Burgess S, Ahsan H, Whittemore AS, John EM,

Gammon MD, Malone KE, Tessier DC, Vincent D, Bacot F, Luccarini C, Baynes C, Ahmed S, Maranian M, Healey CS, González-Neira A, Pita G, Alonso MR, Álvarez N, Herrero D, Pharoah PD, Simard J, Hall P, Hunter DJ, Easton DF, Zheng W (2015) Height and Breast Cancer Risk: Evidence From Prospective Studies and Mendelian Randomization. *JNCI-Journal of the National Cancer Institute*. (Novembre) 107(11):djv219. PMID: 26296642.

- 239. Amara N, Blouin-Bougie J, Jbilou J, Halilem N, Simard J, Landry R (2016) The knowledge value-chain of genetic counseling for breast cancer: an empirical assessment of prediction and communication processes. Familial Cancer. (Janvier) 15(1):1-17. PMID: 26334522.
- 240. Darabi H, Beesley J, Droit A, Kar S, Nord S, Moradi Marjaneh M, Soucy P, Michailidou K, Ghoussaini M, Fues Wahl H, Bolla MK, Wang Q, Dennis J, Alonso MR, Andrulis IL, Anton-Culver H, Arndt V, Beckmann MW, Benitez J, Bogdanova NV, Bojesen SE, Brauch H, Brenner H, Broeks A, Brüning T, Burwinkel B, Chang-Claude J, Choi JY, Conroy DM, Couch FJ, Cox A, Cross SS, Czene K, Devilee P, Dörk T, Easton DF, Fasching PA, Figueroa J, Fletcher O, Flyger H, Galle E, García-Closas M, Giles GG, Goldberg MS, González-Neira A, Guénel P, Haiman CA, Hallberg E, Hamann U, Hartman M, Hollestelle A, Hopper JL, Ito H, Jakubowska A, Johnson N, Kang D, Khan S, Kosma VM, Kriege M, Kristensen V, Lambrechts D, Le Marchand L, Lee SC, Lindblom A, Lophatananon A, Lubinski J, Mannermaa A, Manoukian S, Margolin S, Matsuo K, Mayes R, McKay J, Meindl A, Milne RL, Muir K, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Olswold C, Orr N, Peterlongo P, Pita G, Pylkäs K, Rudolph A, Sangrajrang S, Sawyer EJ, Schmidt MK, Schmutzler RK, Seynaeve C, Shah M, Shen CY, Shu XO, Southey MC, Stram DO, Surowy H, Swerdlow A, Teo SH, Tessier DC, Tomlinson I, Torres D, Truong T, Vachon CM, Vincent D, Winqvist R, Wu AH, Wu PE, Yip CH, Zheng W, Pharoah PD, Hall P, Edwards SL, Simard J, French JD, Chenevix-Trench G, Dunning AM (2016) Fine scale mapping of the 17q22 breast cancer locus using dense SNPs, genotyped within the Collaborative Oncological Gene-Environment Study (COGs). Scientific Reports. (Septembre) 6:32512. PMID: 27600471.
- 241. Dunning AM, Michailidou K, Kuchenbaecker KB, Thompson D, French JD, Beesley J, Healey CS, Kar S, Pooley KA, Lopez-Knowles E, Dicks E, Barrowdale D, Sinnott-Armstrong NA, Sallari R, Hillman KM, Kaufmann S, Sivakumaran H, Marjaneh MM, Lee JS, Hills M, Jarosz M, Drury S, Canisius S, Bolla MK, Dennis J. Wang O. Hopper JL. Southev MC. Broeks A. Schmidt MK, Lophatananon A. Muir K. Beckmann MW, Fasching PA, dos-Santos-Silva I, Peto J, Sawyer EJ, Tomlinson I, Burwinkel B, Marme F, Guénel P, Truong T, Bojesen SE, Flyger H, González-Neira A, Perez JIA, Anton-Culver H, Eunjung L, Arndt V, Brenner H, Meindl A, Schmutzler RK, Brauch H, Hamann U, Aittomäki K, Blomqvist C, Ito H, Matsuo K, Bogdanova N, Dörk T, Lindblom A, Margolin S, Kosma V-M, Mannermaa A, Tseng C-C, Wu AH, Lambrechts D, Wildiers H, Chang-Claude J, Rudolph A, Peterlongo P, Radice P, Olson JE, Giles GG, Milne RL, Haiman CA, Henderson BE, Goldberg MS, Teo SH, Yip CH, Nord S, Borresen-Dale A-L, Kristensen V, Long J, Zheng W, Pylkäs K, Winqvist R, Andrulis IL, Knight JA, Devilee P, Seynaeve C, Figueroa J, Sherman ME, Czene K, Darabi H, Hollestelle A, van den Ouweland AMW, Humphreys K, Gao Y-T, Shu X-O, Cox A, Cross SS, Blot W, Cai Q, Ghoussaini M, Perkins BJ, Shah M, Choi J-Y, Kang D, Lee SC. Hartman M, Kabisch M, Torres D, Jakubowska A, Lubinski J, Brennan P, Sangrajrang S, Ambrosone CB, Toland AE, Shen C-Y, Wu P-E, Orr N, Swerdlow A, McGuffog L, Healey S, Lee A, Kapuscinski M, John EM, Terry MB, Daly MB, Goldgar DE, Buys SS, Janavicius R, Tihomirova L, Tung N, Dorfling CM, van Rensburg EJ, Neuhausen SL, Eilertsen B, Hansen TVO, Osorio A, Benitez J, Rando R, Weitzel JN, Bonanni B, Peissel B, Manoukian S, Papi L, Ottini L, Konstantopoulou I, Apostolou P, Garber J, Rashid MU, Frost D, EMBRACE, Izatt L, Ellis S, Godwin AK, Arnold N, Niederacher D, Riem K, Bogdanova-Markov N, Sagne C, Stoppa-Lyonnet D, Damiola F, GEMO Study Collaborators, Sinilnikova OM, Mazoyer S, Isaacs C, Claes KBM, De Leeneer K, de la Hoya M, Caldes T, Nevanlinna H, Khan S, Mensenkamp AR, HEBON, Hooning MJ, Rookus MA, Kwong A, Olah E, Diez O, Brunet J, Pujana MA, Gronwald J, Huzarski T, Barkardottir RB, Laframboise R, Soucy P, Montagna M, Agata S, Teixeira MR, kConFab Investigators, Park SK, Lindor N, Couch FJ, Tischkowitz M, Foretova L, Viiai J, Offit K, Singer CF, Rappaport C, Phelan CM, Greene MH, Mai PL, Rennert G, Imyanitov EN, Hulick PJ, Phillips K-A, Piedmonte M, Mulligan AM, Glendon G, Bojesen A, Thomassen M, Caligo MA, Yoon S-Y, Friedman E, Laitman Y, Borg A, von Wachenfeldt A, Ehrencrona H, Rantala J, Olopade OI, Ganz PA, Nussbaum RL,

Gayther SA, Nathanson KL, Domchek SM, Arun BK, Mitchell G, Karlan BY, Lester J, Maskarinec G, Woolcott C, Scott C, Stone J, Apicella C, Tamimi R, Luben R, Khaw K-T, Helland Å, Haakensen V, Dowsett M, Pharoah PDP, Simard J, Hall P, García-Closas M, Vachon C, Chenevix-Trench G, Antoniou AC, Easton DF, Edwards SL (2016) Breast cancer risk variants at 6q25 display different phenotype associations and regulate *ESR1*, *RMND1* and *CCDC170*. *Nature Genetics*, (Avril) 48(4):374-386. PMID: 26928228.

- 242. Gagnon J, Lévesque E, Borduas F, Chiquette J, Diorio C, Duchesne N, Dumais M, Eloy L. Foulkes W, Gervais N, Lalonde L, L'Espérance B, Meterissian S, Provencher L, Richard J, Savard C, Trop I, Wong N, Knoppers MB, Simard J (2016) Recommendations on Breast Cancer Screening and Prevention in the Context of Risk Stratification Implementation: Impending Changes to Current Policies. Current Oncology, in Practice guidelines section. (Décembre) 23(6):e615-e625.
- 243. Guo Y, Warren Andersen S, Shu XO, Michailidou K, Bolla MK, Wang Q, Garcia-Closas M, Milne RL, Schmidt MK, Chang-Claude J, Dunning A, Bojesen SE, Ahsan H, Aittomäki K, Andrulis IL, Anton-Culver H, Arndt V, Beckmann MW, Beeghly-Fadiel A, Benitez J, Bogdanova NV, Bonanni B, Børresen-Dale AL, Brand J, Brauch H, Brenner H, Brüning T, Burwinkel B, Casey G, Chenevix-Trench G, Couch FJ, Cox A, Cross SS, Czene K, Devilee P, Dörk T, Dumont M, Fasching PA, Figueroa J, Flesch-Janys D, Fletcher O, Flyger H, Fostira F, Gammon M, Giles GG, Guénel P, Haiman CA, Hamann U, Hooning MJ, Hopper JL, Jakubowska A, Jasmine F, Jenkins M, John EM, Johnson N, Jones ME, Kabisch M, Kibriya M, Knight JA, Koppert LB, Kosma VM, Kristensen V, Le Marchand L, Lee E, Li J, Lindblom A, Luben R, Lubinski J, Malone KE, Mannermaa A, Margolin S, Marme F, McLean C, Meijers-Heijboer H, Meindl A, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Neven P, Olson JE, Perez JI, Perkins B, Peterlongo P, Phillips KA, Pylkäs K, Rudolph A, Santella R, Sawyer EJ, Schmutzler RK, Seynaeve C, Shah M, Shrubsole MJ, Southey MC, Swerdlow AJ, Toland AE, Tomlinson I, Torres D, Truong T, Ursin G, Van Der Luijt RB, Verhoef S, Whittemore AS, Winqvist R, Zhao H, Zhao S, Hall P, Simard J, Kraft P, Pharoah P, Hunter D, Easton DF, Zheng W (2016) Genetically Predicted Body Mass Index and Breast Cancer Risk: Mendelian Randomization Analyses of Data from 145,000 Women of European Descent. PLoS Medicine, (Août) 13(8):e1002105. doi: 10.1371/journal.pmed.1002105. eCollection.
- 244. Hamdi Y, Soucy P, Adoue V, Michailidou K, Canisius S, Lemaçon A, Droit A, Andrulis IL, Anton-Culver H, Arndt V, Baynes C, Blomqvist C, Bogdanova NV, Bojesen SE, Bolla MK, Bonanni B, Borresen-Dale A-L, Brand JS, Brauch H, Brenner H, Broeks A, Burwinkel B, Chang-Claude J, NBCS Collaborators, Couch FJ, Cox A, Cross SS, Czene K, Darabi H, Dennis J, Devilee P, Dörk T, Dos-Santos-Silva I, Eriksson M, Fasching PA, Figueroa J, Flyger H, García-Closas M, Giles GG, Goldberg MS, González-Neira A, Grenaker-Alnæs G, Guénel P, Haeberle L, Haiman CA, Hamann U, Hallberg E, Hooning MJ, Hopper JL, Jakubowska A, Jones M, Kabisch M, Kataja V, Lambrechts D, Le Marchand L, Lindblom A, Lubinski J, Mannermaa A, Maranian M, Margolin S, Marme F, Milne RL, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Neven P, Olswold C, Peto J, Plaseska-Karanfilska D, Pylkäs K, Radice P, Rudolph A, Sawyer EJ, Schmidt MK, Shu X-O, Southey MC, Swerdlow A, Tollenaar R.A.E.M., Tomlinson I, Torres D, Truong T, Vachon C, Van Den Ouweland A.M.W., Wang Q, Winqvist R, kConFab/AOCS Investigators, Zheng W, Benitez J, Chenevix-Trench G, Dunning AM, Pharoah PDP, Kristensen V, Hall P, Easton DF, Pastinen T, Nord S, Simard J (2016) Association of breast cancer risk with genetic variants showing differential allelic expression: identification of a novel breast cancer susceptibility locus at 4q21. Oncotarget, (Décembre) 7(49):80140-80163. PMID: 27792995.
- 245. Larouche G, Chiquette J, Plante M, Pelletier S, Simard J, Dorval M (2016) Usefulness of Canadian Public Health Insurance Administrative Databases to Assess Breast and Ovarian Cancer Screening Imaging Technologies for *BRCA1/2* Mutation Carriers. *Canadian Association of Radiologists Journal*, (Octobre) 67:308-312. PMID: 27318890.
- 246. Lawrenson K, Kar S, McCue K, Kuchenbaeker K, Michailidou K, Tyrer J, Beesley J, Ramus SJ, Li Q, Delgado MK, Lee JM, Aittomäki K, Andrulis IL, Anton-Culver H, Arndt V, Arun BK, Arver B, Bandera EV, Barile M, Barkardottir RB, Barrowdale D, Beckmann MW, Benitez J, Berchuck A, Bisogna M, Bjorge L, Blomqvist C, Blot W, Bogdanova N, Bojesen A, Bojesen SE, Bolla MK, Bonanni B, Børresen-Dale AL,

Brauch H, Brennan P, Brenner H, Bruinsma F, Brunet J, Buhari SA, Burwinkel B, Butzow R, Buys SS, Cai Q, Caldes T, Campbell I, Canniotto R, Chang-Claude J, Chiquette J, Choi JY, Claes KB; GEMO Study Collaborators, Cook LS, Cox A, Cramer DW, Cross SS, Cybulski C, Czene K, Daly MB, Damiola F, Dansonka-Mieszkowska A, Darabi H, Dennis J, Devilee P, Diez O, Doherty JA, Domchek SM, Dorfling CM, Dörk T, Dumont M, Ehrencrona H, Ejlertsen B, Ellis S; EMBRACE, Engel C, Lee E, Evans DG, Fasching PA, Feliubadalo L, Figueroa J, Flesch-Janys D, Fletcher O, Flyger H, Foretova L, Fostira F, Foulkes WD, Fridley BL, Friedman E, Frost D, Gambino G, Ganz PA, Garber J, García-Closas M, Gentry-Maharaj A, Ghoussaini M, Giles GG, Glasspool R, Godwin AK, Goldberg MS, Goldgar DE, González-Neira A, Goode EL, Goodman MT, Greene MH, Gronwald J, Guénel P, Haiman CA, Hall P, Hallberg E, Hamann U, Hansen TV, Harrington PA, Hartman M, Hassan N, Healey S; Hereditary Breast and Ovarian Cancer Research Group Netherlands (HEBON), Heitz F, Herzog J, Høgdall E, Høgdall CK, Hogervorst FB, Hollestelle A, Hopper JL, Hulick PJ, Huzarski T, Imyanitov EN; KConFab Investigators; Australian Ovarian Cancer Study Group, Isaacs C, Ito H, Jakubowska A, Janavicius R, Jensen A, John EM, Johnson N, Kabisch M, Kang D, Kapuscinski M, Karlan BY, Khan S, Kiemeney LA, Kjaer SK, Knight JA, Konstantopoulou I, Kosma VM, Kristensen V, Kupryjanczyk J, Kwong A, de la Hoya M, Laitman Y, Lambrechts D, Le N, De Leeneer K, Lester J, Levine DA, Li J, Lindblom A, Long J, Lophatananon A, Loud JT, Lu K, Lubinski J, Mannermaa A, Manoukian S, Le Marchand L, Margolin S, Marme F, Massuger LF, Matsuo K, Mazoyer S, McGuffog L, McLean C, McNeish I, Meindl A, Menon U, Mensenkamp AR, Milne RL, Montagna M, Moysich KB, Muir K, Mulligan AM, Nathanson KL, Ness RB, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Nord S, Nussbaum RL, Odunsi K, Offit K, Olah E, Olopade OI, Olson JE, Olswold C, O'Malley D, Orlow I, Orr N, Osorio A, Park SK, Pearce CL, Pejovic T, Peterlongo P, Pfeiler G, Phelan CM, Poole EM, Pylkäs K, Radice P, Rantala J, Rashid MU, Rennert G, Rhenius V, Rhiem K, Risch HA, Rodriguez G, Rossing MA, Rudolph A, Salvesen HB, Sangrajrang S, Sawyer EJ, Schildkraut JM, Schmidt MK, Schmutzler RK, Sellers TA, Seynaeve C, Shah M, Shen CY, Shu XO, Sieh W, Singer CF, Sinilnikova OM, Slager S, Song H, Soucy P, Southey MC, Stenmark-Askmalm M, Stoppa-Lyonnet D, Sutter C, Swerdlow A, Tchatchou S, Teixeira MR, Teo SH, Terry KL, Terry MB, Thomassen M, Tibiletti MG, Tihomirova L, Tognazzo S, Toland AE, Tomlinson I, Torres D, Truong T, Tseng CC, Tung N, Tworoger SS, Vachon C, van den Ouweland AM, van Doorn HC, van Rensburg EJ, Van't Veer LJ, Vanderstichele A, Vergote I, Vijai J, Wang O, Wang-Gohrke S, Weitzel JN, Wentzensen N, Whittemore AS, Wildiers H, Winqvist R, Wu AH, Yannoukakos D, Yoon SY, Yu JC, Zheng W, Zheng Y, Khanna KK, Simard J, Monteiro AN, French JD, Couch FJ, Freedman ML, Easton DF, Dunning AM, Pharoah PD, Edwards SL, Chenevix-Trench G, Antoniou AC, Gayther SA (2016) Functional mechanisms underlying pleiotropic risk alleles at the 19p13.1 breast-ovarian cancer susceptibility locus. Nature Communications, (Septembre) 7:12675. PMID: 27601076.

- 247. Lee AJ, Cunningham AP, Tischkowitz M, Simard J, Pharoah PD, Easton DF, Antoniou AC (2016) Incorporating truncating variants in PALB2, CHEK2, and ATM into the BOADICEA breast cancer risk model. *Genetics in Medicine*, (Décembre) 18(12):1190-1198. PMID: 27464310.
- 248. Pelletier S, Wong N, El-Haffaf Z, Foulkes WD, Chiquette J, Hamet P, Simard J, Dorval M (2016) Clinical follow-up and breast and ovarian cancer screening of true *BRCA1/2* non-carriers: a qualitative investigation. *Genetics in Medicine*, (Juin) 18(6):627-634. PMID: 26540155.
- 249. Renault AL, Lesueur F, Coulombe Y, Gobeil S, Soucy P, Hamdi Y, Desjardins S, Le Calvez-Kelm F, Vallée M, Voegele C; Breast Cancer Family Registry, Hopper JL, Andrulis IL, Southey MC, John EM, Masson JY, Tavtigian SV, Simard J (2016) Abraxas (FAM175A) and Breast Cancer Susceptibility: No Evidence of Association in the Breast Cancer Family Registry. PLoS One, (Juin) 11(6):e0156820. doi: 10.1371/journal.pone.0156820. eCollection 2016. PMID: 27270457.
- 250. Shi J, Zhang Y, Zheng W, Michailidou K, Ghoussaini M, Bolla MK, Wang Q, Dennis J, Lush M, Milne RL, Shu XO, Beesley J, Kar S, Andrulis IL, Anton-Culver H, Arndt V, Beckmann MW, Zhao Z, Guo X, Benitez J, Beeghly-Fadiel A, Blot W, Bogdanova NV, Bojesen SE, Brauch H, Brenner H, Brinton L, Broeks A, Brüning T, Burwinkel B, Cai H, Canisius S, Chang-Claude J, Choi JY, Couch FJ, Cox A, Cross SS, Czene K, Darabi H, Devilee P, Droit A, Dork T, Fasching PA, Fletcher O, Flyger H, Fostira F, Gaborieau

V, García-Closas M, Giles GG, Grip M, Guenel P, Haiman CA, Hamann U, Hartman M, Miao H, Hollestelle A, Hopper JL, Hsiung CN; kConFab Investigators, Ito H, Jakubowska A, Johnson N, Torres D, Kabisch M, Kang D, Khan S, Knight JA, Kosma VM, Lambrechts D, Li J, Lindblom A, Lophatananon A, Lubinski J, Mannermaa A, Manoukian S, Le Marchand L, Margolin S, Marme F, Matsuo K, McLean C, Meindl A, Muir K, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Nord S, Børresen-Dale AL, Olson JE, Orr N, van den Ouweland AM, Peterlongo P, Choudary Putti T, Rudolph A, Sangrajrang S, Sawyer EJ, Schmidt MK, Schmutzler RK, Shen CY, Hou MF, Shrubsole MJ, Southey MC, Swerdlow A, Hwang Teo S, Thienpont B, Toland AE, Tollenaar RA, Tomlinson I, Truong T, Tseng CC, Wen W, Winqvist R, Wu AH, Har Yip C, Zamora PM, Zheng Y, Floris G, Cheng CY, Hooning MJ, Martens JW, Seynaeve C, Kristensen VN, Hall P, Pharoah PD, Simard J, Chenevix-Trench G, Dunning AM, Antoniou AC, Easton DF, Cai Q, Long J (2016) Fine-scale mapping of 8q24 locus identifies multiple independent risk variants for breast cancer. *International Journal of Cancer*, (Septembre) 139(6):1303-1317. PMID: 27087578.

- 251. Wen W, Shu X-O, Guo X, Cai Q, Long J, Bolla MK, Michailidou K, Dennis J, Wang Q, Gao Y-T, Zheng Y, Dunning AM, García-Closas M, Brennan P, Chen S-T, Choi J-Y, Hartman M, Ito H, Lophatananon A, Matsuo K, Miao H, Muir K, Sangrajrang S, Shen C-Y, Teo SH, Tseng C-C, Wu AH, Yip CH, Simard J, Pharoah PDP, Hall P, Kang D, Xiang Y, Easton DF, Zheng W (2016) Prediction of breast cancer risk based on common genetic variants in women of East Asian ancestry. Breast Cancer Research, (Décembre) 18(1):124.
- 252. Zeng C, Guo X, Long J, Kuchenbaecker KB, Droit A, Michailidou K, Ghoussaini M, Kar S, Freeman A, Hopper JL, Milne RL, Bolla MK, Wang Q, Dennis J, Agata S, Ahmed S, Aittomäki K, Andrulis IL, Anton-Culver H, Antonenkova NN, Arason A, Arndt V, Arun BK, Arver B, Bacot F, Barrowdale D, Baynes C, Beeghly-Fadiel A, Benitez J, Bermisheva M, Blomqvist C, Blot WJ, Bogdanova NV, Bojesen SE, Bonanni B, Borresen-Dale AL, Brand JS, Brauch H, Brennan P, Brenner H, Broeks A, Brüning T, Burwinkel B, Buys SS, Cai Q, Caldes T, Campbell I, Carpenter J, Chang-Claude J, Choi JY, Claes KB, Clarke C, Cox A, Cross SS, Czene K, Daly MB, de la Hoya M, De Leeneer K, Devilee P, Diez O, Domchek SM, Doody M, Dorfling CM, Dörk T, Dos-Santos-Silva I, Dumont M, Dwek M, Dworniczak B, Egan K, Eilber U, Einbeigi Z, Ejlertsen B, Ellis S, Frost D, Lalloo F; EMBRACE, Fasching PA, Figueroa J, Flyger H, Friedlander M, Friedman E, Gambino G, Gao YT, Garber J, García-Closas M, Gehrig A, Damiola F, Lesueur F, Mazover S, Stoppa-Lyonnet D; behalf of GEMO Study Collaborators, Giles GG, Godwin AK, Goldgar DE, González-Neira A, Greene MH, Guénel P, Haeberle L, Haiman CA, Hallberg E, Hamann U, Hansen TV, Hart S, Hartikainen JM, Hartman M, Hassan N, Healey S, Hogervorst FB, Verhoef S; HEBON, Hendricks CB, Hillemanns P, Hollestelle A, Hulick PJ, Hunter DJ, Imyanitov EN, Isaacs C, Ito H, Jakubowska A, Janavicius R, Jaworska-Bieniek K, Jensen UB, John EM, Joly Beauparlant C, Jones M, Kabisch M, Kang D, Karlan BY, Kauppila S, Kerin MJ, Khan S, Khusnutdinova E, Knight JA, Konstantopoulou I, Kraft P, Kwong A, Laitman Y, Lambrechts D, Lazaro C, Le Marchand L, Lee CN, Lee MH, Lester J, Li J, Liljegren A, Lindblom A, Lophatananon A, Lubinski J, Mai PL, Mannermaa A, Manoukian S, Margolin S, Marme F, Matsuo K, McGuffog L, Meindl A, Menegaux F, Montagna M, Muir K, Mulligan AM, Nathanson KL, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Newcomb PA, Nord S, Nussbaum RL, Offit K, Olah E, Olopade OI, Olswold C, Osorio A, Papi L, Park-Simon TW, Paulsson-Karlsson Y, Peeters S, Peissel B, Peterlongo P, Peto J, Pfeiler G, Phelan CM, Presneau N, Radice P, Rahman N, Ramus SJ, Rashid MU, Rennert G, Rhiem K, Rudolph A, Salani R, Sangrajrang S, Sawyer EJ, Schmidt MK, Schmutzler RK, Schoemaker MJ, Schürmann P, Seynaeve C, Shen CY, Shrubsole MJ, Shu XO, Sigurdson A, Singer CF, Slager S, Soucy P, Southey M, Steinemann D, Swerdlow A, Szabo CI, Tchatchou S, Teixeira MR, Teo SH, Terry MB, Tessier DC, Teulé A, Thomassen M, Tihomirova L, Tischkowitz M, Toland AE, Tung N, Turnbull C, van den Ouweland AM, van Rensburg EJ, Ven den Berg D, Vijai J, Wang-Gohrke S, Weitzel JN, Whittemore AS, Winqvist R, Wong TY, Wu AH, Yannoukakos D, Yu JC, Pharoah PD, Hall P, Chenevix-Trench G; KConFab; AOCS Investigators, Dunning AM, Simard J, Couch FJ, Antoniou AC, Easton DF, Zheng W (2016) Identification of independent association signals and putative functional variants for breast cancer risk through fine-scale mapping of the 12p11 locus. Breast Cancer Research, (Juin) 18(1):64. PMID: 27459855.

253. Zhao Z, Wen W, Michailidou K, Bolla MK, Wang Q, Zhang B, Long J, Shu XO, Schmidt MK, Milne RL,

García-Closas M, Chang-Claude J, Lindstrom S, Bojesen SE, Ahsan H, Aittomäki K, Andrulis IL, Anton-Culver H, Arndt V, Beckmann MW, Beeghly-Fadiel A, Benitez J, Blomqvist C, Bogdanova NV, Børresen-Dale AL, Brand J, Brauch H, Brenner H, Burwinkel B, Cai Q, Casey G, Chenevix-Trench G, Couch FJ, Cox A, Cross SS, Czene K, Dörk T, Dumont M, Fasching PA, Figueroa J, Flesch-Janys D, Fletcher O, Flyger H, Fostira F, Gammon M, Giles GG, Guénel P, Haiman CA, Hamann U, Harrington P, Hartman M, Hooning MJ, Hopper JL, Jakubowska A, Jasmine F, John EM, Johnson N, Kabisch M, Khan S, Kibriya M, Knight JA, Kosma VM, Kriege M, Kristensen V, Le Marchand L, Lee E, Li J, Lindblom A, Lophatananon A, Luben R, Lubinski J, Malone KE, Mannermaa A, Manoukian S, Margolin S, Marme F, McLean C, Meijers-Heijboer H, Meindl A, Miao H, Muir K, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Neven P, Olson JE, Perkins B, Peterlongo P, Phillips KA, Pylkäs K, Rudolph A, Santella R, Sawyer EJ, Schmutzler RK, Schoemaker M, Shah M, Shrubsole M, Southey MC, Swerdlow AJ, Toland AE, Tomlinson I, Torres D, Truong T, Ursin G, Van Der Luijt RB, Verhoef S, Wang-Gohrke S, Whittemore AS, Winqvist R, Pilar Zamora M, Zhao H, Dunning AM, Simard J, Hall P, Kraft P, Pharoah P, Hunter D, Easton DF, Zheng W (2016) Association of genetic susceptibility variants for type 2 diabetes with breast cancer risk in women of European ancestry. Cancer Causes & Control, (Mai) 27(5):679-693. PMID: 27053251.

- 254. Amos CI, Dennis J, Wang Z, Byun J, Schumacher FR, Gayther SA, Casey G, Hunter DJ, Sellers TA, Gruber SB, Dunning AM, Michailidou K, Fachal L, Doheny K, Spurdle AB, Li Y, Xiao X, Romm J, Pugh E, Coetzee GA, Hazelett DJ, Bojesen SE, Caga-Anan C, Haiman CA, Kamal A, Luccarini C, Tessier D, Vincent D, Bacot F, Van Den Berg DJ, Nelson S, Demetriades S, Goldgar DE, Couch FJ, Forman JL, Giles GG, Conti DV, Bickeböller H, Risch A, Waldenberger M, Brüske-Hohlfeld I, Hicks BD, Ling H, McGuffog L, Lee A, Kuchenbaecker K, Soucy P, Manz J, Cunningham JM, Butterbach K, Kote-Jarai Z, Kraft P, FitzGerald L, Lindström S, Adams M, McKay JD, Phelan CM, Benlloch S, Kelemen LE, Brennan P, Riggan M, O'Mara TA, Shen H, Shi Y, Thompson DJ, Goodman MT, Nielsen SF, Berchuck A, Laboissière S, Schmit SL, Shelford T, Edlund CK, Taylor JA, Field JK, Park SK, Offit K, Thomassen M, Schmutzler R, Ottini L, Hung RJ, Marchini J, Al Olama AA, Peters U, Eeles RA, Seldin MF, Gillanders E, Seminara D, Antoniou AC, Pharoah PDP, Chenevix-Trench G, Chanock SJ, Simard J, Easton DF (2017) The OncoArray Consortium: A Network for Understanding the Genetic Architecture of Common Cancers. Cancer Epidemiology, Biomarkers & Prevention. (Janvier) 26(1):126-135. PubMed PMID: 27697780.
- 255. Dalpé G, Ngueng Feze I, Salman S, Joly Y, Hagan J, Lévesque E, Dorval V, Blouin-Bougie J, Amara N, Dorval M, Simard J (2017) Breast Cancer Risk Estimation and Personal Insurance: A Qualitative Study Presenting Perspectives from Canadian Patients and Decision Makers. Frontiers in Genetics (Septembre) 8:128. doi: 10.3389/fgene.2017.00128. eCollection 2017.
- 256. Gravel A, Dubuc I, Brooks-Wilson A, Aronson KJ, **Simard J**, Velasquez-Garcia H, Spinelli JJ, Flamand L (2017) **Inherited chromosomally-integrated human herpesvirus 6 and breast cancer**. *Cancer Epidemiology Biomarkers & Prevention*, (Mars) 26(3):425-427. doi: 10.1158/1055-9965.EPI-16-0735. PMID: 27777240.
- 257. Guedaoura S, Pelletier S, Foulkes WD, Hamet P, **Simard J**, Wong N, El Haffaf Z, Chiquette J, Dorval M. (2017) **No evidence of excessive cancer screening in female non-carriers from** *BRCA1/2* **mutation-positive families.** *Current Oncology*, (Décembre) 24: 352–359. doi: 10.3747/co.24.3759. PMID: 29270046.
- 258. Hamdi Y, Soucy P, Kuchenbacker KB, Pastinen T, Droit A, Lemaçon A, Adlard J, Aittomäki K, Andrulis IL, Arason A, Arnold N, Arun BK, Azzollini J, Bane A, Barjhoux L, Barrowdale D, Benitez J, Berthet P, Blok MJ, Bobolis K, Bonadona V, Bonanni B, Bradbury AR, Brewer C, Buecher B, Buys SS, Caligo MA, Chiquette J, Chung WK, Claes KBM, Daly MB, Damiola F, Davidson R, De la Hoya M, De Leeneer K, Diez O, Ding YC, Dolcetti R, Domchek SM, Dorfling CM, Eccles D, Eeles R, Einbeigi Z, Ejlertsen B, EMBRACE, Engel C, Evans DG, Feliubadalo L, Foretova L, Fostira F, Foulkes WD, Fountzilas G, Friedman E, Frost D, Ganschow P, Ganz PA, Garber J, Gayther SA, GEMO Study Collaborators, Gerdes A-M, Glendon G, Godwin AK, Goldgar DE, Greene MH, Gronwald J, Hahnen E, Hamann U, Hansen TVO, Hart S, Hays JL, HEBON, Hogervorst FBL, Hulick PJ, Imyanitov EN, Isaacs C, Izatt L, Jakubowska A, James P, Janavicius R, Birk Jensen U, John EM, Joseph V, Just W, Kaczmarek K, Karlan BY, KConFab

Investigators, Kets CM, Kirk J, Kriege M, Laitman Y, Laurent M, Lazaro C, Leslie G, Lester J, Lesueur F, Liljegren A, Loman N, Loud JT, Manoukian S, Mariani M, Mazoyer S, McGuffog L, Meijers-Heijboer HEJ, Meindl A, Miller A, Montagna M, Mulligan AM, Nathanson KL, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Nussbaum RL, Olah E, Olopade OI, Ong K-R, Oosterwijk JC, Osorio A, Papi L, Park SK, Sokilde Pedersen I, Peissel B, Perez Segura P, Peterlongo P, Phelan CM, Radice P, Rantala J, Rappaport-Fuerhauser C, Rennert G, Richardson A, Robson M, Rodriguez GC, Rookus MA, Schmutzler RK, Sevenet N, Shah PD, Singer CF, Slavin TP, Snape K, Sokolowska J, Heeholm Sønderstrup IM, Southey M, Spurdle AB, Stadler Z, Stoppa-Lyonnet D, Sukiennicki G, Sutter C, Tan Y, Tea M-K, Teixeira MR, Teulé A, Teo S-H, Terry MB, Thomassen M, Tihomirova L, Tischkowitz M, Tognazzo S, Ewart Toland A, Tung N, van den Ouweland AMW, van der Luijt RB, van Engelen K, van Rensburg EJ, Varon-Mateeva R, Wappenschmidt B, Wijnen JT, Rebbeck T, Chenevix-Trench G, Offit K, Couch FJ, Nord S, Easton DF, Antoniou AC, Simard J (2017) Association of breast cancer risk in *BRCA1* and *BRCA2* mutation carriers with genetic variants showing differential allelic expression: Identification of a modifier of breast cancer risk at locus 11q22.3. *Breast Cancer Research and Treatment*, (Janvier) 161(1):117-134. PMID: 27796716.

- 259. Kuchenbaecker K, McGuffog L, Barrowdale D, Lee A, Soucy P, Healy S, Dennis J, Lush M, Robson M, Spurdle AB, Ramus SJ, Mavaddat N, Terry MB, Neuhausen SL, Hamann U, Southey M, John, EM, Chung WK, Daly MB, Buys SS, Goldgar DE, Dorfling CM, van Rensburg EJ, Ding YC, Ejlertsen B, Gerdes A-M, V. O. Hansen T, Slager S, Hallberg E, Benitez J, Osorio A, Cohen N, Lawler W, Weitzel JN, Peterlongo P, Pensotti V, Dolcetti R, Barile M, Bonanni B, Azzollini J, Manoukian S, Peissel B, Radice P, Savarese A, Papi L, Giannini G, Fostira F, Konstantopoulou I, Adlard J, Brewer C, Cook J, Davidson R, Eccles D, Eeles R, Ellis S, EMBRACE, Frost D, Hodgson S, Izatt L, Lalloo F, Ong K, Godwin AK, Arnold N, Dworniczak B, Engel C, Gehrig A, Hahnen E, Hauke J, Kast K, Meindl A, Niederacher D, Schmutzler RK, Varon-Mateeva R, Wang-Gohrke S, Wappenschmidt B, Barjhoux L, Collonge-Rame M-A, Elan C, GEMO Study Collaborators, Golmard L, Barouk-Simonet E, Lesueur F, Mazoyer S, Sokolowska J, Stoppa-Lyonnet D, Isaacs C, Claes K.B.M., Poppe B, de la Hoya M, Garcia-Barberan V, Aittomäki K, Nevanlinna H, Ausems M.G.E.M., de Lange JL., Gómez Garcia EB, HEBON, Hogervorst FBL., Kets C.M., Meijers-Heijboer HEJ, Oosterwijk JC, Rookus MA, van Asperen CJ, van den Ouweland AMW, van Doorn HC, van Os TAM, Kwong A, Olah E, Diez O, Brunet J, Lazaro C, Teulé A, Gronwald J, Jakubowska A, Kaczmarek K, Lubinski J, Sukiennicki G, Barkardottir RB, Chiquette J, Agata S, Montagna M, Teixeira MR, KConFab Investigators, Park SK, Olswold C, Tischkowitz M, Foretova L, Gaddam P, Vijai J, Pfeiler G, Rappaport-Fuerhauser C, Singer CF, Tea MKM, Greene MH, Loud JT, Rennert G, Imyanitov EN, Hulick PJ, Hays JL, Piedmonte M, Rodriguez GC, Martyn J, Glendon G, Mulligan AM, Andrulis IL, Toland AE, Jensen UB, Kruse TA, Pedersen IS, Thomassen M, Caligo MA, Teo S-H, Berger R, Friedman E, Laitman Y, Arver B, Borg A, Ehrencrona H, Rantala J, Olopade OI, Ganz PA, Nussbaum RL, Bradbury AR, Domchek SM, Nathanson KL, Arun BK, James P, Karlan BY, Lester J, Simard J, Pharoah PDP, Offit K, Couch FJ, Chenevix-Trench G, Easton DF, Antoniou AC (2017) Evaluation of polygenic risk scores for breast and ovarian cancer risk prediction in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. Journal of the National Cancer Institute 109(7): djw302. doi:10.1093/jnci/djw302. PMID: 28376175.
- 260. Larouche G, Chiquette J, Pelletier S, Simard J, Dorval M (2017) Do women change their breast cancer mammogram screening behaviour after *BRCA1/2* testing? *Familial Cancer*, (Janvier) 16(1):35-40. PMID: 27554086.
- 261. Lecarpentier J, Silvestri V, Kuchenbaecker KB, Barrowdale D, Dennis J, McGuffog L, Soucy P, Leslie G, Rizzolo P, Navazio AS, Valentini V, Zelli V, Lee A, Amin Al Olama A, Tyrer JP, Southey M, John EM, Conner TA, Goldgar DE, Buys SS, Janavicius R, Steele L, Ding YC, Neuhausen SL, Hansen TVO, Osorio A, Weitzel JN, Toss A, Medici V, Cortesi L, Zanna I, Palli D, Radice P, Manoukian S, Peissel B, Azzollini J, Viel A, Cini G, Damante G, Tommasi S, Peterlongo P, Fostira F, Hamann U, Evans DG, Henderson A, Brewer C, Eccles D, Cook J, Ong KR, Walker L, Side LE, Porteous ME, Davidson R, Hodgson S, Frost D, Adlard J, Izatt L, Eeles R, Ellis S, Tischkowitz M; EMBRACE., Godwin AK, Meindl A, Gehrig A, Dworniczak B, Sutter C, Engel C, Niederacher D, Steinemann D, Hahnen E, Hauke J, Rhiem K, Kast K, Arnold N, Ditsch N, Wang-Gohrke S, Wappenschmidt B, Wand D, Lasset C, Stoppa-Lyonnet D, Belotti M, Damiola F, Barjhoux L, Mazoyer S; GEMO Study Collaborators, Van Heetvelde M, Poppe B, De Leeneer

K, Claes KBM, de la Hoya M, Garcia-Barberan V, Caldes T, Perez Segura P, Kiiski JI, Aittomäki K, Khan S, Nevanlinna H, van Asperen CJ; HEBON., Vaszko T, Kasler M, Olah E, Balmaña J, Gutiérrez-Enríquez S, Diez O, Teulé A, Izquierdo A, Darder E, Brunet J, Del Valle J, Feliubadalo L, Pujana MA, Lazaro C, Arason A, Agnarsson BA, Johannsson OT, Barkardottir RB, Alducci E, Tognazzo S, Montagna M, Teixeira MR, Pinto P, Spurdle AB, Holland H; KConFab Investigators., Lee JW, Lee MH, Lee J, Kim SW, Kang E, Kim Z, Sharma P, Rebbeck TR, Vijai J, Robson M, Lincoln A, Musinsky J, Gaddam P, Tan YY, Berger A, Singer CF, Loud JT, Greene MH, Mulligan AM, Glendon G, Andrulis IL, Toland AE, Senter L, Bojesen A, Nielsen HR, Skytte AB, Sunde L, Jensen UB, Pedersen IS, Krogh L, Kruse TA, Caligo MA, Yoon SY, Teo SH, von Wachenfeldt A, Huo D, Nielsen SM, Olopade OI, Nathanson KL, Domchek SM, Lorenchick C, Jankowitz RC, Campbell I, James P, Mitchell G, Orr N, Park SK, Thomassen M, Offit K, Couch FJ, Simard J, Easton DF, Chenevix-Trench G, Schmutzler RK, Antoniou AC, Ottini L (2017) Prediction of Breast and Prostate Cancer Risks in Male *BRCA1* and *BRCA2* Mutation Carriers Using Polygenic Risk Scores. *Journal of Clinical Oncology* 35(20):2240-2250. doi: 10.1200/JCO.2016.69.4935. PMID: 28448241.

- 262. Lemaçon A, Joly-Beauparlant C, Soucy P, Allen J, Douglas E, Kraft P, Simard J, Droit A (2017) VEXOR: an integrative environment for prioritization of functional variants in fine-mapping analysis. *Bioinformatics* (Mai) 33(9):1389-1391. doi: 10.1093 / bioinformatics / btw826. PMID: 28172431.
- 263. Michailidou K, Lindström S, Dennis J, Beesley J, Hui S, Kar S, Lemaçon A, Soucy P, Glubb D, Rostamianfar A, Bolla MK, Wang Q, Tyrer J, Dicks E, Lee A, Wang Z, Allen J, Keeman R, Eilber U, French JD, Qing Chen X, Fachal L, McCue K, McCart Reed AE, Ghoussaini M, Carroll JS, Jiang X, Finucane H, Adams M, Adank MA, Ahsan H, Aittomäki K, Anton-Culver H, Antonenkova NN, Arndt V, Aronson KJ, Arun B, Auer PL, Bacot F, Barrdahl M, Baynes C, Beckmann MW, Behrens S, Benitez J, Bermisheva M, Bernstein L, Blomqvist C, Bogdanova NV, Bojesen SE, Bonanni B, Børresen-Dale AL, Brand JS, Brauch H, Brennan P, Brenner H, Brinton L, Broberg P, Brock IW, Broeks A, Brooks-Wilson A, Brucker SY, Brüning T, Burwinkel B, Butterbach K, Cai Q, Cai H, Caldés T, Canzian F, Carracedo A, Carter BD, Castelao JE, Chan TL, David Cheng TY, Seng Chia K, Choi JY, Christiansen H, Clarke CL; NBCS Collaborators, Collée M, Conroy DM, Cordina-Duverger E, Cornelissen S, Cox DG, Cox A, Cross SS, Cunningham JM, Czene K, Dalv MB, Devilee P, Dohenv KF, Dörk T, Dos-Santos-Silva I, Dumont M, Durcan L, Dwek M, Eccles DM, Ekici AB, Eliassen AH, Ellberg C, Elvira M, Engel C, Eriksson M, Fasching PA, Figueroa J, Flesch-Janys D, Fletcher O, Flyger H, Fritschi L, Gaborieau V, Gabrielson M, Gago-Dominguez M, Gao YT, Gapstur SM, García-Sáenz JA, Gaudet MM, Georgoulias V, Giles GG, Glendon G, Goldberg MS, Goldgar DE, González-Neira A, Grenaker Alnæs GI, Grip M, Gronwald J, Grundy A, Guénel P, Haeberle L, Hahnen E, Haiman CA, Håkansson N, Hamann U, Hamel N, Hankinson S, Harrington P, Hart SN, Hartikainen JM, Hartman M, Hein A, Heyworth J, Hicks B, Hillemanns P, Ho DN, Hollestelle A, Hooning MJ, Hoover RN, Hopper JL, Hou MF, Hsiung CN, Huang G, Humphreys K, Ishiguro J, Ito H, Iwasaki M, Iwata H, Jakubowska A, Janni W, John EM, Johnson N, Jones K, Jones M, Jukkola-Vuorinen A, Kaaks R, Kabisch M, Kaczmarek K, Kang D, Kasuga Y, Kerin MJ, Khan S, Khusnutdinova E, Kiiski JI, Kim SW, Knight JA, Kosma VM, Kristensen VN, Krüger U, Kwong A, Lambrechts D, Le Marchand L, Lee E, Lee MH, Lee JW, Neng Lee C, Lejbkowicz F, Li J, Lilyquist J, Lindblom A, Lissowska J, Lo WY, Loibl S, Long J, Lophatananon A, Lubinski J, Luccarini C, Lux MP, Ma ESK, MacInnis RJ, Maishman T, Makalic E, Malone KE, Kostovska IM, Mannermaa A, Manoukian S, Manson JE, Margolin S, Mariapun S, Martinez ME, Matsuo K, Mavroudis D, McKay J, McLean C, Meijers-Heijboer H, Meindl A, Menéndez P, Menon U, Meyer J, Miao H, Miller N, Taib NAM, Muir K, Mulligan AM, Mulot C, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Neven P, Nielsen SF, Noh DY, Nordestgaard BG, Norman A, Olopade OI, Olson JE, Olsson H, Olswold C, Orr N, Pankratz VS, Park SK, Park-Simon TW, Lloyd R, Perez JIA, Peterlongo P, Peto J, Phillips KA, Pinchev M, Plaseska-Karanfilska D, Prentice R, Presneau N, Prokofyeva D, Pugh E, Pylkäs K, Rack B, Radice P, Rahman N, Rennert G, Rennert HS, Rhenius V, Romero A, Romm J, Ruddy KJ, Rüdiger T, Rudolph A, Ruebner M, Rutgers EJT, Saloustros E, Sandler DP, Sangrajrang S, Sawyer EJ, Schmidt DF, Schmutzler RK, Schneeweiss A, Schoemaker MJ, Schumacher F, Schürmann P, Scott RJ, Scott C, Seal S, Seynaeve C, Shah M, Sharma P, Shen CY, Sheng G, Sherman ME, Shrubsole MJ, Shu XO, Smeets A, Sohn C, Southey MC, Spinelli JJ, Stegmaier C, Stewart-Brown S, Stone

J, Stram DO, Surowy H, Swerdlow A, Tamimi R, Taylor JA, Tengström M, Teo SH, Beth Terry M, Tessier DC, Thanasitthichai S, Thöne K, Tollenaar RAEM, Tomlinson I, Tong L, Torres D, Truong T, Tseng CC, Tsugane S, Ulmer HU, Ursin G, Untch M, Vachon C, van Asperen CJ, Van Den Berg D, van den Ouweland AMW, van der Kolk L, van der Luijt RB, Vincent D, Vollenweider J, Waisfisz Q, Wang-Gohrke S, Weinberg CR, Wendt C, Whittemore AS, Wildiers H, Willett W, Winqvist R, Wolk A, Wu AH, Xia L, Yamaji T, Yang XR, Har Yip C, Yoo KY, Yu JC, Zheng W, Zheng Y, Zhu B, Ziogas A, Ziv E; ABCTB Investigators; ConFab/AOCS Investigators, Lakhani SR, Antoniou AC, Droit A, Andrulis IL, Amos CI, Couch FJ, Pharoah PDP, Chang-Claude J, Hall P, Hunter DJ, Milne RL, García-Closas M, Schmidt MK, Chanock SJ, Dunning AM, Edwards SL, Bader GD, Chenevix-Trench G, Simard J*, Kraft P*, Easton DF* (2017) Association analysis identifies 65 new breast cancer risk loci. *Nature* (Novembre) 551(7678): 92-94. doi: 10.1038/nature24284. PMID: 29059683. * co-dernier auteur.

264. Milne RL, Kuchenbaecker KB, Michailidou K, Beesley J, Kar S, Lindström S, Hui S, Lemacon A, Soucy P, Dennis J, Jiang X, Rostamianfar A, Finucane H, Bolla MK, McGuffog L, Wang Q, Aalfs CM; ABCTB Investigators, Adams M, Adlard J, Agata S, Ahmed S, Ahsan H, Aittomäki K, Al-Ejeh F, Allen J, Ambrosone CB, Amos CI, Andrulis IL, Anton-Culver H, Antonenkova NN, Arndt V, Arnold N, Aronson KJ, Auber B, Auer PL, Ausems MGEM, Azzollini J, Bacot F, Balmaña J, Barile M, Barihoux L, Barkardottir RB, Barrdahl M, Barnes D, Barrowdale D, Baynes C, Beckmann MW, Benitez J, Bermisheva M, Bernstein L, Bignon YJ, Blazer KR, Blok MJ, Blomqvist C, Blot W, Bobolis K, Boeckx B, Bogdanova NV, Bojesen A, Bojesen SE, Bonanni B, Børresen-Dale AL, Bozsik A, Bradbury AR, Brand JS, Brauch H, Brenner H, Bressac-de Paillerets B, Brewer C, Brinton L, Broberg P, Brooks-Wilson A, Brunet J, Brüning T, Burwinkel B, Buys SS, Byun J, Cai Q, Caldés T, Caligo MA, Campbell I, Canzian F, Caron O, Carracedo A, Carter BD, Castelao JE, Castera L, Caux-Moncoutier V, Chan SB, Chang-Claude J, Chanock SJ, Chen X, Cheng TD, Chiquette J, Christiansen H, Claes KBM, Clarke CL, Conner T, Conroy DM, Cook J, Cordina-Duverger E, Cornelissen S, Coupier I, Cox A, Cox DG, Cross SS, Cuk K, Cunningham JM, Czene K, Daly MB, Damiola F, Darabi H, Davidson R, De Leeneer K, Devilee P, Dicks E, Diez O, Ding YC, Ditsch N, Doheny KF, Domchek SM, Dorfling CM, Dörk T, Dos-Santos-Silva I, Dubois S, Dugué PA, Dumont M, Dunning AM, Durcan L, Dwek M, Dworniczak B, Eccles D, Eeles R, Ehrencrona H, Eilber U, Ejlertsen B, Ekici AB, Eliassen AH; EMBRACE, Engel C, Eriksson M, Fachal L, Faivre L, Fasching PA, Faust U, Figueroa J, Flesch-Janys D, Fletcher O, Flyger H, Foulkes WD, Friedman E, Fritschi L, Frost D, Gabrielson M, Gaddam P, Gammon MD, Ganz PA, Gapstur SM, Garber J, Garcia-Barberan V, García-Sáenz JA, Gaudet MM, Gauthier-Villars M, Gehrig A; GEMO Study Collaborators, Georgoulias V, Gerdes AM, Giles GG, Glendon G, Godwin AK, Goldberg MS, Goldgar DE, González-Neira A, Goodfellow P, Greene MH, Alnæs GIG, Grip M, Gronwald J, Grundy A, Gschwantler-Kaulich D, Guénel P, Guo Q, Haeberle L, Hahnen E, Haiman CA, Håkansson N, Hallberg E, Hamann U, Hamel N, Hankinson S, Hansen TVO, Harrington P, Hart SN, Hartikainen JM, Healey CS; HEBON, Hein A, Helbig S, Henderson A, Heyworth J, Hicks B, Hillemanns P, Hodgson S, Hogervorst FB, Hollestelle A, Hooning MJ, Hoover B, Hopper JL, Hu C, Huang G, Hulick PJ, Humphreys K, Hunter DJ, Imyanitov EN, Isaacs C, Iwasaki M, Izatt L, Jakubowska A, James P, Janavicius R, Janni W, Jensen UB, John EM, Johnson N, Jones K, Jones M, Jukkola-Vuorinen A, Kaaks R, Kabisch M, Kaczmarek K, Kang D, Kast K; kConFab/AOCS Investigators, Keeman R, Kerin MJ, Kets CM, Keupers M, Khan S, Khusnutdinova E, Kiiski JI, Kim SW, Knight JA, Konstantopoulou I, Kosma VM, Kristensen VN, Kruse TA, Kwong A, Lænkholm AV, Laitman Y, Lalloo F, Lambrechts D, Landsman K, Lasset C, Lazaro C, Le Marchand L, Lecarpentier J, Lee A, Lee E, Lee JW, Lee MH, Lejbkowicz F, Lesueur F, Li J, Lilyquist J, Lincoln A, Lindblom A, Lissowska J, Lo WY, Loibl S, Long J, Loud JT, Lubinski J, Luccarini C, Lush M, MacInnis RJ, Maishman T, Makalic E, Kostovska IM, Malone KE, Manoukian S, Manson JE, Margolin S, Martens JWM, Martinez ME, Matsuo K, Mavroudis D, Mazoyer S, McLean C, Meijers-Heijboer H, Menéndez P, Meyer J, Miao H, Miller A, Miller N, Mitchell G, Montagna M, Muir K, Mulligan AM, Mulot C, Nadesan S, Nathanson KL; NBSC Collaborators, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Nevelsteen I, Niederacher D, Nielsen SF, Nordestgaard BG, Norman A, Nussbaum RL, Olah E, Olopade OI, Olson JE, Olswold C, Ong KR, Oosterwijk JC, Orr N, Osorio A, Pankratz VS, Papi L, Park-Simon TW, Paulsson-Karlsson Y, Lloyd R, Pedersen IS, Peissel B, Peixoto A, Perez JIA, Peterlongo P, Peto J, Pfeiler G, Phelan CM, Pinchev M, Plaseska-Karanfilska D, Poppe B, Porteous ME, Prentice R, Presneau N, Prokofieva D, Pugh E, Pujana MA, Pylkäs K, Rack B, Radice P, Rahman N, Rantala J, Rappaport-

Fuerhauser C, Rennert G, Rennert HS, Rhenius V, Rhiem K, Richardson A, Rodriguez GC, Romero A, Romm J, Rookus MA, Rudolph A, Ruediger T, Saloustros E, Sanders J, Sandler DP, Sangrajrang S, Sawyer EJ, Schmidt DF, Schoemaker MJ, Schumacher F, Schürmann P, Schwentner L, Scott C, Scott RJ, Seal S, Senter L, Seynaeve C, Shah M, Sharma P, Shen CY, Sheng X, Shimelis H, Shrubsole MJ, Shu XO, Side LE, Singer CF, Sohn C, Southey MC, Spinelli JJ, Spurdle AB, Stegmaier C, Stoppa-Lyonnet D, Sukiennicki G, Surowy H, Sutter C, Swerdlow A, Szabo CI, Tamimi RM, Tan YY, Taylor JA, Tejada MI, Tengström M, Teo SH, Terry MB, Tessier DC, Teulé A, Thöne K, Thull DL, Tibiletti MG, Tihomirova L, Tischkowitz M, Toland AE, Tollenaar RAEM, Tomlinson I, Tong L, Torres D, Tranchant M, Truong T, Tucker K, Tung N, Tyrer J, Ulmer HU, Vachon C, van Asperen CJ, Van Den Berg D, van den Ouweland AMW, van Rensburg EJ, Varesco L, Varon-Mateeva R, Vega A, Viel A, Vijai J, Vincent D, Vollenweider J, Walker L, Wang Z, Wang-Gohrke S, Wappenschmidt B, Weinberg CR, Weitzel JN, Wendt C, Wesseling J, Whittemore AS, Wijnen JT, Willett W, Wingvist R, Wolk A, Wu AH, Xia L, Yang XR, Yannoukakos D, Zaffaroni D, Zheng W, Zhu B, Ziogas A, Ziv E, Zorn KK, Gago-Dominguez M, Mannermaa A, Olsson H, Teixeira MR, Stone J, Offit K, Ottini L, Park SK, Thomassen M, Hall P, Meindl A, Schmutzler RK, Droit A, Bader GD*, Pharoah PDP*, Couch FJ*, Easton DF*, Kraft P*, Chenevix-Trench G*, García-Closas M*, Schmidt MK*, Antoniou AC*, Simard J* (2017) Identification of ten variants associated with risk of estrogen-receptor-negative breast cancer. Nature Genetics (Décembre); 49(12):1767-1778. doi: 10.1038/ng.3785. * co-dernier auteur. PMID: 29058716.

- 265. Nabi H, Dorval M, Chiquette J, Simard J (2017) Increased use of BRCA mutation test in unaffected women over the period 2004-2014 in the US: Further evidence of the "Angelina Jolie Effect? American Journal of Preventive Medicine (Novembre); 53(5): e195–e196. Doi: 10.1016/j.amepre.2017.05.016. PMID: 29054246.
- 266. Phelan CM, Kuchenbaecker KB, Tyrer JP, Kar SP, Lawrenson K, Winham SJ, Dennis J, Pirie A, Riggan MJ, Chornokur G, Earp MA, Lyra PC Jr, Lee JM, Coetzee S, Beesley J, McGuffog L, Soucy P, Dicks E, Lee A, Barrowdale D, Lecarpentier J, Leslie G, Aalfs CM, Aben KK, Adams M, Adlard J, Andrulis IL, Anton-Culver H, Antonenkova N, AOCS study group, Aravantinos G, Arnold N, Arun BK, Arver B, Azzollini J, Balmaña J, Banerjee SN, Barjhoux L, Barkardottir RB, Bean Y, Beckmann MW, Beeghly-Fadiel A. Benitez J. Bermisheva M. Bernardini MO, Birrer MJ, Biorge L. Black A. Blankstein K. Blok MJ, Bodelon C, Bogdanova N, Bojesen A, Bonanni B, Borg Å, Bradbury AR, Brenton JD, Brewer C, Brinton L, Broberg P, Brooks-Wilson A, Bruinsma F, Brunet J, Buecher B, Butzow R, Buys SS, Caldes T, Caligo MA, Campbell I, Cannioto R, Carney ME, Cescon T, Chan SB, Chang-Claude J, Chanock S, Chen XQ, Chiew YE, Chiquette J, Chung WK, Claes KB, Conner T, Cook LS, Cook J, Cramer DW, Cunningham JM, D'Aloisio AA, Daly MB, Damiola F, Damirovna SD, Dansonka-Mieszkowska A, Dao F, Davidson R, DeFazio A, Delnatte C, Doheny KF, Diez O, Ding YC, Doherty JA, Domchek SM, Dorfling CM, Dörk T, Dossus L, Duran M, Dürst M, Dworniczak B, Eccles D, Edwards T, Eeles R, Eilber U, Ejlertsen B, Ekici AB, Ellis S, Elvira M, EMBRACE Study, Eng KH, Engel C, Evans DG, Fasching PA, Ferguson S, Ferrer SF, Flanagan JM, Fogarty ZC, Fortner RT, Fostira F, Foulkes WD, Fountzilas G, Fridley BL, Friebel TM, Friedman E, Frost D, Ganz PA, Garber J, García MJ, Garcia-Barberan V, Gehrig A, GEMO Study Collaborators, Gentry-Maharaj A, Gerdes AM, Giles GG, Glasspool R, Glendon G, Godwin AK, Goldgar DE, Goranova T, Gore M, Greene MH, Gronwald J, Gruber S, Hahnen E, Haiman CA, Håkansson N, Hamann U, Hansen TV, Harrington PA, Harris HR, Hauke J; HEBON Study., Hein A, Henderson A, Hildebrandt MA, Hillemanns P, Hodgson S, Høgdall CK, Høgdall E, Hogervorst FB, Holland H, Hooning MJ, Hosking K, Huang RY, Hulick PJ, Hung J, Hunter DJ, Huntsman DG, Huzarski T, Imyanitov EN, Isaacs C, Iversen ES, Izatt L, Izquierdo A, Jakubowska A, James P, Janavicius R, Jernetz M, Jensen A, Jensen UB, John EM, Johnatty S, Jones ME, Kannisto P, Karlan BY, Karnezis A, Kast K; KConFab Investigators., Kennedy CJ, Khusnutdinova E, Kiemeney LA, Kiiski JI, Kim SW, Kjaer SK, Köbel M, Kopperud RK, Kruse TA, Kupryjanczyk J, Kwong A, Laitman Y, Lambrechts D, Larrañaga N, Larson MC, Lazaro C, Le ND, Le Marchand L, Lee JW, Lele SB, Leminen A, Leroux D, Lester J, Lesueur F, Levine DA, Liang D, Liebrich C, Lilyquist J, Lipworth L, Lissowska J, Lu KH, Lubinński J, Luccarini C, Lundvall L, Mai PL, Mendoza-Fandiño G, Manoukian S, Massuger LF, May T, Mazoyer S, McAlpine JN, McGuire V, McLaughlin JR, McNeish I, Meijers-Heijboer H, Meindl A, Menon U, Mensenkamp AR, Merritt MA,

Milne RL, Mitchell G, Modugno F, Moes-Sosnowska J, Moffitt M, Montagna M, Moysich KB, Mulligan AM, Musinsky J, Nathanson KL, Nedergaard L, Ness RB, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Niederacher D, Nussbaum RL, Odunsi K, Olah E, Olopade OI, Olsson H, Olswold C, O'Malley DM, Ong KR, Onland-Moret NC; OPAL study group., Orr N, Orsulic S, Osorio A, Palli D, Papi L, Park-Simon TW, Paul J, Pearce CL, Pedersen IS, Peeters PH, Peissel B, Peixoto A, Pejovic T, Pelttari LM, Permuth JB, Peterlongo P, Pezzani L, Pfeiler G, Phillips KA, Piedmonte M, Pike MC, Piskorz AM, Poblete SR, Pocza T, Poole EM, Poppe B, Porteous ME, Prieur F, Prokofyeva D, Pugh E, Pujana MA, Pujol P, Radice P, Rantala J, Rappaport-Fuerhauser C, Rennert G, Rhiem K, Rice P, Richardson A, Robson M, Rodriguez GC, Rodríguez-Antona C, Romm J, Rookus MA, Rossing MA, Rothstein JH, Rudolph A, Runnebaum IB, Salvesen HB, Sandler DP, Schoemaker MJ, Senter L, Setiawan VW, Severi G, Sharma P, Shelford T, Siddiqui N, Side LE, Sieh W, Singer CF, Sobol H, Song H, Southey MC, Spurdle AB, Stadler Z, Steinemann D, Stoppa-Lyonnet D, Sucheston-Campbell LE, Sukiennicki G, Sutphen R, Sutter C, Swerdlow AJ, Szabo CI, Szafron L, Tan YY, Taylor JA, Tea MK, Teixeira MR, Teo SH, Terry KL, Thompson PJ, Thomsen LC, Thull DL, Tihomirova L, Tinker AV, Tischkowitz M, Tognazzo S, Toland AE, Tone A, Trabert B, Travis RC, Trichopoulou A, Tung N, Tworoger SS, van Altena AM, Van Den Berg D, van der Hout AH, van der Luijt RB, Van Heetvelde M, Van Nieuwenhuysen E, van Rensburg EJ, Vanderstichele A, Varon-Mateeva R, Vega A, Edwards DV, Vergote I, Vierkant RA, Vijai J, Vratimos A, Walker L, Walsh C, Wand D, Wang-Gohrke S, Wappenschmidt B, Webb PM, Weinberg CR, Weitzel JN, Wentzensen N, Whittemore AS, Wijnen JT, Wilkens LR, Wolk A, Woo M, Wu X, Wu AH, Yang H, Yannoukakos D, Ziogas A, Zorn KK, Narod SA, Easton DF, Amos CI, Schildkraut JM, Ramus SJ, Ottini L, Goodman MT, Park SK, Kelemen LE, Risch HA, Thomassen M, Offit K, Simard J, Schmutzler RK, Hazelett D, Monteiro AN, Couch FJ, Berchuck A, Chenevix-Trench G, Goode EL, Sellers TA, Gayther SA, Antoniou AC, Pharoah PD. (2017) Identification of 12 new susceptibility loci for different histotypes of epithelial ovarian cancer. Nature Genetics, (Mai) 49(5):680-691. doi: 10.1038/ng.3826. PMID: 28346442.

- 267. Pouliot M-C, Kothari C, Joly-Beauparlant C, Labrie Y, Ouellette G, Simard J, Droit A, Durocher F (2017) Transcriptional Signature of lymphoblastoid cell lines of *BRCA1*, *BRCA2* and non-*BRCA1/2* High Risk Breast Cancer Families. *Oncotarget*, (Août) 12;8 (45): 78691-78712. doi: 10.18632/oncotarget.20219. PMID: 29108258.
- 268. Amara N, Blouin-Bougie J, Bouthillier D, **Simard J** (2018) **On the readiness of physicians for pharmacogenomics testing: an empirical assessment**. *The Pharmacogenomics Journal*. 2018 Avril;18(2):308-318. doi:10.1038/tpj.2017.22. PMID: 28607504.
- 269. Blouin-Bougie J, Amara N, Bouchard K, Simard J, Dorval M (2018) Disentangling the determinants of interest and willingness to pay for breast cancer susceptibility testing in the general population: A cross-sectional Web-based survey among women of Québec (Canada). BMJ Open. (Février) 27;8(2):e016662. doi: 10.1136/bmjopen-2017-016662. PMID: 29487071.
- 270. Li J, Ugalde Morales E, Xiong Wen W, Decker B, Eriksson M, Torstensson A, Nordahl Christensen H, Dunning AM, Allen J, Luccarini C, Pooley K, Simard J, Dorling L, Easton DF, Teo S-H, Hall P, Czene K (2018) Differential burden of rare and common variants on breast cancer tumor characteristics, survival and mode of detection. Cancer Research, (Novembre)1;78(21):6329-6338. doi: 10,1158/008-5472.CAN-18-1018. PMID: 30385609.
- 271. Wen WX, Allen J, Lai KN, Mariapun S, Hasan SN, Ng PS, Lee DS, Lee SY, Yoon SY, Lim J, Lau SY, Decker B, Pooley K, Dorling L, Luccarini C, Baynes C, Conroy DM, Harrington P, Simard J, Yip CH, Mohd Taib NA, Ho WK, Antoniou AC, Dunning AM, Easton DF, Teo SH. (2018) Inherited mutations in BRCA1 and BRCA2 in an unselected multiethnic cohort of Asian patients with breast cancer and healthy controls from Malaysia. Journal of Medical Genetics (Février) 55 (2):97-103. doi: 10.1136/jmedgenet-2017-104947. PMID: 28993434.
- 272. Wu L, Shi W, Long J, Guo X, Michailidou K, Beesley J, Bolla MK, Shu X-O, Lu Y, Cai Q, Al-Ejeh F, Rozali E, Wang Q, Dennis J, Li B, Zeng C, Feng H, Gusev A, Barfield RT, Andrulis IL, Anton-Culver H, Arndt V, Aronson KJ, Auer PL, Barrdahl M, Baynes C, Beckmann MW, Benitez J, Bermisheva M,

Blomqvist C, Bogdanova NV, Bojesen SE, Brauch H, Brenner H, Brinton L, Broberg P, Brucker SY, Burwinkel B, Caldés T, Canzian F, Carter BD, Castelao JE, Chang-Claude J, Chen X, Cheng T-YD, Christiansen H, Clarke CL, NBCS Collaborators, Collée M, Cornelissen S, Couch FJ, Cox D, Cox A, Cross SS, Cunningham JM, Czene K, Daly MB, Devilee P, Doheny KF, Dörk T, dos-Santos-Silva I, Dumont M, Dwek M, Eccles DM, Eilber U, Eliassen AH, Engel C, Eriksson M, Fachal L, Fasching PA, Figueroa J, Flesch-Janys D, Fletcher O, Flyger H, Fritschi L, Gabrielson M, Gago-Dominguez M, Gapstur SM, García-Closas M, Gaudet MM, Ghoussaini M, Giles G, Goldberg MS, Goldgar DE, González-Neira A, Guénel P, Hahnen E, Haiman CA, Håkansson N, Hall P, Hallberg E, Hamann U, Harrington P, Hein A, Hicks B, Hillemanns P, Hollestelle A, Hoover RN, Hopper JL, Huang G, Humphreys K, Hunter DJ, Jakubowska A, Janni W, John EM, Johnson N, Jones K, Jones ME, Jung A, Kaaks R, Kerin MJ, Khusnutdinova E, Kosma V-M, Kristensen VN, Lambrechts D, Le Marchand L, Li J, Lindström S, Lissowska J, Lo W-Y, Loibl S, Lubinski J, Luccarini C, Lux MP, MacInnis RJ, Maishman T, Kostovska IM, Mannermaa A, Manson JE, Margolin S, Mavroudis D, Meijers-Heijboer H, Meindl A, Menon U, Meyer J, Mulligan AM, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Neven P, Nielsen SF, Nordestgaard BG, Olopade OI, Olson JE, Olsson H, Peterlongo P, Peto J, Plaseska-Karanfilska D, Prentice R, Presneau N, Pylkäs K, Rack B, Radice P, Rahman N, Rennert G, Rennert HS, Rhenius V, Romero A, Romm J, Rudolph A, Saloustros E, Sandler DP, Sawyer EJ, Schmidt MK, Schmutzler RK, Schneeweiss A, Scott RJ, Scott C, Seal S, Shah M, Shrubsole MJ, Smeets A, Southey MC, Spinelli JJ, Stone J, Surowy H, Swerdlow AJ, Tamimi RM, Tapper W, Taylor JA, Terry MB, Tessier DC, Thomas A, Thöne K, Tollenaar REAM, Torres D, Truong T, Untch M, Vachon C, Van Den Berg D, Vincent D, Waisfisz Q, Weinberg CR, Wendt C, Whittemore AS, Wildiers H, Willett WC, Winqvist R, Wolk A, Xia L, Yang XR, Ziogas A, Ziv E, kConFab/AOCS Investigators, Dunning AM, Pharoah PDP, Simard J, Milne RL, Edwards SL, Kraft P, Easton DF, Chenevix-Trench G, Zheng W (2018) A transcriptome-wide association study of 229,000 women identifies new candidate susceptibility genes for breast cancer. Nature Genetics (Juillet); 50 (7): 968-978. doi: 10.1038/s41588-018-0132-x. PMID: 29915430.

- 273. Antoniou A, Anton-Culver H, Borowsky A, Broeders M, Brooks J, Chiarelli A, Chiquette J, Cuzick J, Delaloge S, Devilee P, Dorval M, Easton D, Eisen A, Eklund M, Eloy L, Esserman L, Garcia-Closas M, Goldgar D, Hall P, Knoppers BM, Kraft P, La Croix A, Madalensky L, Mavaddat N, Mittman N, Nabi H, Olopade O, Pashayan N, Schmidt M, Shieh Y, Simard J, Stover-Fiscallini A, Tice JA, Van't Veer L, Wenger N, Wolfson M, Yau C, Ziv (2019) A response to "Personalised medicine and population health: breast and ovarian cancer." Human Genetics. Mars;138(3):287-289. doi: 10.1007/s00439-019-01984-z. PMID: 30810870.
- 274. Boonen RACM, Rodrigue A, Stoepker C, Wiegant WW, Vroling B, Sharma M, Rother MB, Celosse N, Vreeswijk MPG, Couch F, **Simard J**, Devilee P, Masson JY, van Attikum H (2019) **Functional Analysis of genetic variants in the high-risk breast cancer susceptibility gene PALB2.** *Nature Communications*. Novembre 10(1):5296. doi:10.1038/s41467-019-13194-2. PMID: 31757951.
- 275. Esquivel-Sada D, Lévesque E, Hagan J, Knoppers BM, **Simard J** (2019) **Envisioning implementation of personalized approach in breast cancer screening programs: Stakeholder Perspectives.** *Healthcare Policy.* 15 (2) Novembre 2019: 39-54. doi: 10.12927/hcpol.2019.26072. PMID: 32077844.
- 276. Granados Moreno P, Ali-Khan SE, Capps B, Caulfield T, Chalaud D, Edwards A, Gold ER, Rahimzadeh V, Thorogood A, Auld D, Bertier G, Breden F, Caron R, César PMDG, Cook-Deegan R, Doerr M, Duncan R, Issa AM, Reichman J, Simard J, So D, Vanamala S, Joly Y (2019) **Open-Science Precision Medicine** in Canada: Points to Consider. *FACETS*. 4:1-19. doi:10.1139/facets-2018-0034.
- 277. Hamdi Y, Leclerc M, Dumont M, Dubois S, Tranchant M, Reimnitz G, Soucy P, Cassart P, Ouimet M, Sinnett D, Lakhal Chaieb ML, Simard J (2019) Functional analysis of promoter variants in genes involved in sex steroid action, DNA repair and cell cycle control. *Genes*. Février 28;10.186; doi:10.3390/genes10030186. PMID: 30823486.
- 278. Jiang X, Finucane HK, Schumacher FR, Schmit SL, Tyrer JP, Han Y, Michailidou K, Lesseur C, Kuchenbaecker KB, Dennis J, Conti DV, Casey G, Gaudet MM, Huyghe JR, Albanes D, Aldrich MC,

Andrew AS, Andrulis IL, Anton-Culver H, Antoniou AC, Antonenkova NN, Arnold SM, Aronson KJ, Arun BK, Bandera EV, Barkardottir RB, Barnes DR, Batra J, Beckmann MW, Benitez J, Benlloch S, Berchuck A, Berndt SI, Bickeböller H, Bien AS, Blomqvist C, Boccia S, Bogdanova NV, Bojesen SE, Bolla MK, Brauch H, Brenner H, Brenton JD, Brook MN, Brunet J, Brunnström H, Buchanan DD, Burwinkel B, Butzow R, Cadoni G, Caldés T, Caligo MA, Campbell I, Campbell PT, Cancel-Tassin G, Cannon-Albright L, Campa D, Caporaso N, Carvalho AL, Chan AT, Chang-Claude J, Chanock SJ, Chen C, Christiani DC, Claes KBM, Claessens F, Clements J, Collée JM, Cruz Correa M, Couch FJ, Cox A, Cunningham JM, Cybulski C, Czene K, Daly MB, deFazio A, Devilee P, Diez O, Gago-Dominguez M, Donovan JL, Dörk T, Duell EJ, Dunning AM, Dwek M, Eccles DM, Edlund CK, Edwards DRV, Ellberg C, Evans DG, Fasching PA, Ferris RL, Liloglou T, Figueiredo JC, Fletcher O, Fortner RT, Fostira F, Franceschi S, Friedman E, Gallinger SJ, Ganz PA, Garber J, García-Sáenz JA, Gayther SA, Giles GG, Godwin AK, Goldberg MS, Goldgar DE, Goode EL, Goodman MT, Goodman G, Grankvist K, Greene MH, Gronberg H, Gronwald J, Guénel P, Håkansson N, Hall P, Hamann U, Hamdy FC, Hamilton RJ, Hampe J, Haugen A, Heitz F, Herrero R, Hillemanns P, Hoffmeister M, Høgdall E, Hong Y-C, Hopper JL, Houlston R, Hulick PJ, Hunter DJ, Huntsman DG, Idos G, Imyanitov EN, Ingles SA, Isaacs C, Jakubowska A, James P, Jenkins MA, Johansson M, Johansson M, John EM, Joshi AD, Kaneva R, Karlan BY, Kelemen LE, Kühl T, Khaw KT, Khusnutdinova E, Kibel AS, Kiemeney LA, Kim J, Kjaer SK, Knight JA, Kogevinas M, Kote-Jarai Z, Koutros S, Kristensen VN, Kupryjanczyk J, Lacko M, Lam S, Lambrechts D, Landi MT, Lazarus P, Le ND, Lee E, Leibkowicz F, Lenz HJ, Leslie G, Lessel D, Lester J, Levine DA, Li L, Li CI, Lindblom A, Lindor NM, Liu G, Loupakis F, Lubiński J, Maehle L, Maier C, Mannermaa A, Le Marchand L, Margolin S, May T, McGuffog L, Meindl A, Middha P, Miller A, Milne RL, MacInnis RJ, Modugno F, Montagna M, Moreno V, Moysich KB, Mucci L, Muir K, Mulligan AM, Nathanson KL, Neal DE, Ness AR, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Newcomb PA, Newcomb LF, Nielsen FC, Nikitina-Zake L, Nordestgaard BG, Nussbaum RL, Offit K, Olah E, Olama AA, Olopade OI, Olshan AF, Olsson H, Osorio A, Pandha H, Park JY, Pashayan N, Parsons MT, Pejovic T, Penney KL, Peters WHM, Phelan CM, Phipps AI, Plaseska-Karanfilska D, Pring M, Prokofyeva D, Radice P, Stefansson K, Ramus SJ, Raskin L, Rennert G, Rennert HS, van Rensburg EJ, Riggan MJ, Risch HA, Risch A, Roobol MJ, Rosenstein BS, Rossing MA, de Ruyck KD, Saloustros E, Sandler DP, Sawyer EJ, Schabath MB, Schleutker J, Schmidt MK, Setiawan VW, Shen H, Siegel EM, Sieh W, Singer CF, Slattery ML, Sorensen KD, Southey MC, Spurdle AB, Stanford JL, Stevens VL, Stintzing S, Stone J, Sundfeldt K, Sutphen R, Swerdlow AJ, Tajara EH, Tangen CM, Tardon A, Taylor JA, Teare MD, Teixeira MR, Terry MB, Terry KL, Thibodeau SN, Thomassen M, Bjørge L, Tischkowitz M, Toland AE, Torres D, Townsend PA, Travis RC, Tung N, Tworoger SS, Ulrich CM, Usmani N, Vachon CM, Van Nieuwenhuysen E, Vega A, Aguado-Barrera ME, Wang Q, Webb PM, Weinberg CR, Weinstein S, Weissler MC, Weitzel JN, West CML, White E, Whittemore AS, Wichmann HE, Wiklund F, Wingvist R, Wolk A, Woll P, Woods M, Wu AH, Wu X, Yannoukakos D, Zheng W, Zienolddiny S, Ziogas A, Zorn KK, Lane JM, Saxena R, Thomas D, Hung RJ, Diergaarde B, McKay J, Peters U, Hsu L, García-Closas M, Eeles RA, Chenevix-Trench G, Brennan PJ, Haiman CA, Simard J, Easton DF, Gruber SB, Pharoah PDP, Price AL, Pasaniuc B, Amos CI, Kraft P, Lindström S (2019) Shared heritability and functional enrichment across six solid cancers. Nature Communications. 25 Janvier; 10(1):4386. doi: 10.1038/s41467-019-12095-8. PMID: 30683880.

- 279. Kar SP, Andrulis IL, Brenner H, Burgess S, Chang-Claude J, Considine D, Dörk T, Evans GR, Gago-Domínguez M, Giles GG, Hartman, M, Huo D, Kaaks R, Li J, Lophatananon A, Margolin S, Milne RL, Muir KR, Olsson H, Punie K, Radice P, Simard J, Tamimi RM, Van Nieuwenhuysen E, Wendt C, Zheng W, Pharoah PDP (2019) The Association between weight at birth and breast cancer risk revisited using Mendelian randomisation. European Journal of Epidemiology. Juin;34 (6); 591-600. doi: 10.1007/s10654-019-00485-7. PMID: 30737679.
- 280. Kar SP, Brenner H, Giles GG, Huo D, Milne RL, Rennert G, Simard J, Zheng W, Burgess S, Pharoah PDP (2019) Body mass index and the association between low-density lipoprotein cholesterol as predicted by *HMGCR* genetic variants and breast cancer. *International Journal of Epidemiology*. 1 Octobre;48(5):1727-1730. doi: 10.1093/ije/dyz047. PMID: 30929013.
- 281. Lee A, Mavaddat N, Wilcox AN, Cunningham AP, Carver T, Hartley S, Babb de Villiers C, Izquierdo A,

Simard J, Schmidt MK, Walter FM, Chatterjee N, Garcia-Closas M, Tischkowitz M, Pharoah P, Easton DF, Antoniou AC (2019) **BOADICEA: a comprehensive breast cancer risk prediction model incorporating genetic and non-genetic risk factors**. *Genetics in Medicine*. 2019 Août;21(8):1708-1718. doi: 10.1038/s41436-018-0406-9. PMID: 30643217.

- 282. Lévesque E, Hagan J, Knoppers BM, Simard J (2019) Organizational challenges to equity in the delivery of services within a new personalized risk-based approach to breast cancer screening. New Genetics and Society. Vol. 38: No. 1, 38-59, doi: 10.1080/14636778.2018.1549477.
- 283. Li J, Wen WX, Eklund M, Kvist A, Eriksson M, Christensen HN, Torstensson A, Bajalica-Lagercrantz S, Dunning AM, Decker B, Allen J, Luccarini C, Pooley K, **Simard J**, Dorling L, Easton DF, Teo S-H, Hall P, Borg A, Grönberg H, Czene K (2019) **Prevalence of** *BRCA1* and *BRCA2* pathogenic variants in a large, unselected breast cancer cohort. *International Journal of Cancer*. 1 Mars;144(5):1195-1204. doi: 10.1002/ijc.31841. PMID: 30175445.
- 284. Mavaddat N, Michailidou K, Dennis J, Lush M, Fachal L, Lee A, Tyrer JP, Chen TH, Wang Q, Bolla MK, Yang X, Adank MA, Ahearn T, Aittomäki K, Allen J, Andrulis IL, Anton-Culver H, Antonenkova NN, Arndt V, Aronson KJ, Auer PL, Auvinen P, Barrdahl M, Beane Freeman LE, Beckmann MW, Behrens S, Benitez J, Bermisheva M, Bernstein L, Blomqvist C, Bogdanova NV, Bojesen SE, Bonanni B, Børrensen-Dale AL, Brauch H, Bremer M, Brenner H, Brentnall A, Brock IW, Brooks-Wilson A, Brucker SY, Brüning T, Burwinkel B, Campa D, Carter BD, Castelao JE, Chanock SJ, Chlebowski R, Christiansen H, Clarke CL, Collée M, Cordina-Duverger E, Cornelissen S, Couch FJ, Cox A, Cross SS, Czene K, Daly MB, Devilee P, Dörk T, dos-Santos-Silva I, Dumont M, Durcan L, Dwek M, Eccles DM, Ekici AB, Eliassen AH, Ellberg C, Engel C, Eriksson M, Evans DG, Fasching PA, Figueroa J, Fletcher O, Flyger H, Försti A, Fritschi L, Gabrielson M, Gago-Dominguez M, Gapstur SM, García-Sáenz JA, Gaudet MM, Georgoulias V, Giles GG, Gilyazova IR, Glendon G, Goldberg MS, Goldgar DE, González-Neira A, Grenaker Alnaes GI, Grip M, Grundy A, Guénel P, Haeberle L, Hahnen E, Haiman CA, Häkansson N, Hamann U, Hankinson SE, Harkness EF, Hart SN, He W, Hein A, Heyworth J, Hillemanns P, Hollestelle A, Hooning MJ, Hoover RN, Hopper JL, Howell A, Huang G, Humphreys K, Hunter DJ, Jakimovska M, Jakubowska A, Janni W, John EM, Johnson N, Jones ME, Jukkola-Vuorinen A, Jung A, Kaaks R, Kaczmarek K, Kataja V, Keeman R, Kerin MJ, Khusnutdinova E, Kiiski JI, Knight JA, Ko Y-D, Kosma V-M, Koutros S, Kristensen VN, Krüger U, Kühl T, Lambrechts K, Le Marchard L, Lee E, Leibkowicz F, Lilyquist J, Lindblom A, Lindström S, Lissowska J, Lo W-Y, Loibl S, Long J, Lubinski J, Lux MP, MacInnis RJ, Maishman T, Makalic E, Kostovska IM, Mannermaa A, Manoukian S, Margolin S, Martens JWM, Martinez ME, Mavroudis D, McLean C, Meindl A, Menon U, Middha P, Miller N, Moreno F, Mulligan AM, Mulot C, Muñoz-Garzon VM, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Neven P, Newman WG, Nielsen SF, Nordestgaard BG, Norman A, Offit K, Olson JE, Olsson H, Orr N, Pankratz VS, Park-Simon T-W, Perez JIA, Pérez-Barrios C, Peterlongo P, Peto J, Pinchev M, Plaseska-Karanfilska D, Polley EC, Prentice R, Presneau N, Prokofyeva D, Purrington K, Pylkäs K, Rack B, Radice P, Rau-Murthy R, Rennert G, Rennert HS, Rhenius V, Robson M, Romero A, Ruddy KJ, Ruebner M, Saloustros E, Sandler DP, Sawyer EJ, Schmidt DF, Schmutzler RK, Schneeweiss A, Schoemaker MJ, Schumacher F, Schürmann P, Schwentner L, Scott C, Scott RJ, Seynaeve C, Shah M, Sherman ME, Shrubsole MJ, Shu X-O, Slager S, Smeets A, Sohn C, Soucy P, Southey MC, Spinelli JJ, Stegmaier C, Stone J, Swerdlow AJ, Tamimi RM, Tapper WJ, Taylor JA, Terry MB, Thöne K, Tollenaar RAEM, Tomlinson I, Truong T, Tzardi M, Ulmer H-U, Untch M, Vachon CM, van Veen EM, Vijai J, Weinberg CR, Wendt C, Whittemore AS, Wildiers H, Willett W, Winqvist R, Wolk A, Yang XR, Yannoukakos D, Zhang Y, Zheng W, Ziogas A, ABCTB Investigators, kConFab/AOCS Investigators, NBCS Collaborators, Dunning AM, Thompson DJ, Chenevix-Trench G, Chang-Claude J, Schmidt MK, Hall P, Milne RL, Pharoah PDP, Antoniou AC, Chatterjee N, Kraft P, García-Closas M, Simard J, Easton DF (2019) Polygenic risk scores for prediction of breast cancer subtypes. The American Journal of Human Genetics. 3 Janvier 104, 21-34. doi: 10.1016/j.ajhg. PMID: 30554720.

285. Puzhko S, Gagnon J, **Simard J**, Knoppers BM, Siedlikowski SS, Bartlett G (2019) **Health professionals'** perspectives on breast cancer risk stratification: understanding evaluation of risk versus screening for disease. *Public Health Reviews Journal*. 28 Février; 40:2. doi: 10.1186/s40985-019-0111-5. PMID: 30858992.

- 286. Rodrigue A, Margaillan G, Torres Gomes T, Coulombe Y, Montalban G, de Costa E Silva Carvalho S, Milano L, Ducy M, De-Gregoriis G, Dellaire G, Araújo da Silva W Jr, Monteiro AN, Carvalho MA*, Simard J*, Masson J-Y* (2019) A global functional analysis of missense mutations reveals two major hotspots in the PALB2 tumor suppressor. Nucleic Acids Research. 2019 Novembre 18; 47(20):10662-10677. doi: 10.1093/nar/gkz780. *co-dernier auteur. PMID: 31586400.
- 287. Shu X, Wu L, Khankari NK, Shu X-O, Wang TJ, Michailidou K, Bolla MK, Wang Q, Dennis J, Milne RL, Schmidt MK, Pharoah PDP, Andrulis IL, Hunter DJ, **Simard J**, Easton DF, Zheng W, Breast Cancer Association Consortium (2019) **Associations of obesity and circulating insulin and glucose with breast cancer risk: a Mendelian randomization analysis**. *International Journal of Epidemiology*. 1 Juin; 48(3):795-806. doi: 10.1093/ije/dyy201. PMID: 30277539.
- 288. Yang Y, Shu X, Shu XO, Bolla M, Kweon S-S, Cai Q, Michailidou K, Wang Q, Dennis J, Park B-Y, Matsuo K, Kwong A, Park SK, Wu A, Teo SH, Iwasaki M, Choi J-Y, Li J, Hartman M, Shen C-Y, Muir K, Lophatananon A, Li B, Gao Y-T, Xiang Y-B, Aronson K, Spinell J, Gago-Dominguez M, John E, Kurian A, Chang-Claude J, Chen S-T, Dörk T, Evans GD, Schmidt M, Shin M-H, Giles G, Milne R, Simard J, Kubo M, Kraft P, Kang D, Easton D, Zheng W, Long J. (2019) Re-evaluating genetic variants identified in candidate gene studies of breast cancer risk using data from nearly 280,000 women of Asian and European Ancestry. EBio Medicine. 2019 Octobre; 48:203-211. doi: 10.1016/j.ebiom.2019.09.006. PMID: 31629678.
- 289. Barnes DR, Rookus MA, McGuffog L, Leslie G, Mooij TM, Dennis J, Adlard J, Ahmed M, Aittomäki K, Andrieu N, Andrulis IL, Arnold N, Arun BK, Azzollini J, Balmaña J, Barkordottir RB, Barrowdale D, Benitez J, Berthet P, Białkowska K, Blanco AM, Blok MJ, Bonanni B, Boonen SE, Borg A, Bozsik A, Bradbury AR, Brennan P, Brewer C, Brunet J, Buys SS, Caldés T, Caligo MA, Campbell I, Christensen LL, Chung WK, Claes KBM, Colas C, GEMO Study Collaborators, EMBRACE Collaborators, Collonge-Rame M-A, Cook J, Daly MBD, Davidson R, de la Hoya M, de Putter R, Delnatte C, Devilee P, Diez O, Ding YC, Domchek SM, Dorfling CM, Dumont M, Eeles R, Ejlertsen B, Engel C, Evans DG, Faivre L, Foretova L, Fostira F, Friedlander M, Friedman E, Frost D, Ganz PA, Garber J, Gehrig A, Gerdes A-M, Gesta P, Giraud S, Glendon G, Godwin AK, Goldgar DE, González-Neira A, Greene MH, Gschwantler-Kaulich D, Hahnen E, Hamann U, Hanson H, Hentschel J, Hogervorst FBL, Hooning MJ, Horvath J, Hu C, Hulick PJ, Imyanitov EN, KConFab Investigators, HEBON Investigators, GENEPSO Investigators, Isaacs C, Izatt L, Izaquierdo A. Jakubowska A. James PA, Janavicius R, John EM, Joseph V, Karlan BY, Kast K, Koudiis M, Kruse TA, Kwong A, Laitman Y, Lasset C, Lazaro C, Lester J, Lesueur F, Liljegren A, Loud JT, CRNP, Lubiński J, Mai PL, Manoukian S, Mari V, Mavaddat N, Mebirouk N, Meijers-Heijboer HEJ, Meindl A, Mensenkamp AR, Miller A, Montagna M, Mouret-Fourme E, Mukherjee SS, Mulligan AM, Nathanson KL, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Niederacher D, Nielsen FC, Nikitina-Zake L, Noguès C, Olah E, Olopade OI, Ong K-R, O'Shaughnessy-Kirwan A, Osorio A, Ott CE, Papi L, Park SK, Parsons MT, Pedersen IS, Peissel B, Peixoto A, Peterlongo P, Pfeiler G, Phillips K-A, Prajzendanc K, Pujana MA, Radice P, Ramser J, Ramus SJ, Rantala J, Rennert G, Risch HA, Robson M, Rønlund KR, Salani R, Schuster H, Senter L, Shah PD, Sharma P, Side LE, Singer CF, Slavin TP, Soucy P, Southey MC, Spurdle AB, Steinemann D, Steinsnyder ZZ, Stoppa-Lyonnet D, Sutter C, Tan YY, Teixeira MR, Teo SH, Thull DL, Tischkowitz M, Tognazzo S, Toland AE, Trainer AH, Tung N, van Engelen K, van Rensburg EJ, Vega A, Vierstraete J, Wagner G, Walker L, Wang-Gohrke S, Wappenschmidt B, Weitzel JN, Yadav S, Yang X, Yannoukakos D, Zimbalatti D, Offit K, Thomassen M, Couch FJ, Schmutzler RK, Simard J, Easton DF, Chenevix-Trench G, Antoniou AC, and on behalf of the Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA and BRCA2 (2020) Polygenic risk scores and breast and epithelial ovarian cancer risks for carriers of BRCA1 and BRCA2 pathogenic variants. Genetics in Medicine. 2020; 22(10): 1653-1666. doi: 10.1038/s41436-020-0862-x. PMID: 32665703.

290. Fachal L, Aschard H, Beesley J, Barnes DR, Allen J, Kar S, Pooley KA, Dennis J, Michailidou K, Turman C, Soucy P, Lemaçon A, Lush M, Tyrer JP, Ghoussaini M, Moradi Marjaneh M, Jiang X, Agata S, Aittomäki K, Alonso MR, Andrulis IL, Anton-Culver H, Antonenkova NN, Arason A, Arndt V, Aronson KJ, Arun BK, Auber B, Auer PL, Azzollini J, Balmaña J, Barkardottir RB, Barrowdale D, Beeghly-Fadiel A, Benitez J, Bermisheva M Bialkowska K, Blanco AM, Blomqvist C, Blot W, Bogdanova NV, Bojesen SE, Bolla MK, Bonanni B, Borg A, Bosse K, Brauch H, Brenner H, Briceno I, Brock IW, Brooks-Wilson A, Brüning T, Burwinkel B, Buys SS, Cai Q, Caldés T, Caligo MA, Camp NJ, Campbell I, Canzian F, Carroll JS, Carter BD, Castelao JE, Chiquette J, Christiansen H, Chung WK, Claes KBM, Clarke CL, GEMO Study Collaborators, EMBRACE Collaborators, Collée JM, Cornelissen S, Couch FJ, Cox A, Cross SS, Cybulski C, Czene K, Daly MB, de la Hoya M, Devilee P, Diez O, Ding YC, Dite GS, Domchek SM, Dörk T, dos-Santos-Silva I, Droit A, Dubois S, Dumont M, Duran M, Durcan L, Dwek M, Eccles DM, Engel C, Eriksson M, Evans DG, Fasching PA, Fletcher O, Floris G, Flyger H, Foretova L, Foulkes WD, Friedman E, Fritschi L, Frost D, Gabrielson M, Gago-Dominguez M, Gambino G, Ganz PA, Gapstur SM, Garber J, García-Sáenz JA, Gaudet MM, Georgoulias V, Giles GG, Glendon G, Godwin AK, Goldberg MS, Goldgar DE, González-Neira A, Greene MH, Grip M, Gronwald J, Grundy A, Guénel P, Hahnen E, Haiman CA, Håkansson N, Hall P, Hamann U, Harrington PA, Hartikainen JM, Hartman M, He W, Healey CS, Heemskerk-Gerritsen BAM, Heyworth J, Hillemanns P, Hogervorst FBL, Hollestelle A, Hooning MJ, Hopper JL, Howell A, Huang G, Hulick PJ, Imyanitov EN, ABCTB Investigators, KConFab Investigators, HEBON Investigators, Isaacs C, Iwasaki M, Jager A, Jakimovska M, Jakubowska A, James P, Janavicius R, Rachel C, Jankowitz, John EM, Johnson N, Jones ME, Jukkola-Vuorinen A, Jung A, Kaaks R, Kang D, Karlan BY, Keeman R, Kerin MJ, Khusnutdinova E, Kiiski JI, Kirk J, Kitahara CM, Ko Y-D, Konstantopoulou I, Kosma V-M, Koutros S, Kubelka-Sabit K, Kwong A, Kyriacou K, Laitman Y, Lambrechts D, Lee E, Leslie G, Lester J, Lesueur F, Lindblom A, Lo W-Y, Long J, Lophatananon A, Loud JT, Lubiński J, MacInnis RJ, Maishman T, Makalic E, Mannermaa A, Manoochehri M, Manoukian S, Margolin S, Martinez ME, Matsuo K, Maurer T, Mavroudis D, Mayes R, McGuffog L, McLean C, Mebirouk N, Meindl A, Middha P, Miller N, Miller A, Montagna M, Moreno F, Mulligan AM, Muñoz-Garzon VM, Muranen TA, Narod SA, Nassir R, Nathanson KL, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Neven P, Nielsen FC, Nikitina-Zake L, Norman A, Offit K, Olah E, Olopade OI, Olsson H, Orr N, Osorio A, Pankratz VS, Papp J, Park SK, Park-Simon T-W, Parsons MT, Paul J, Pedersen IS, Peissel B, Peshkin B, Peterlongo P, Peto J, Plaseska-Karanfilska D, Prajzendanz K, Prentice R, Presneau N, Prokofyeva D, Pujana MA, Pylkäs K, Radice P, Ramus SJ, Rantala J, Rau-Murthy R, Rennert G, Risch HA, Robson M, Romero A, Rossing CM, Saloustros E, Sánchez-Herrero E, Sandler DP, Santamariña M, Saunders C, Sawyer EJ, Scheuner MT, Schmidt DF, Schmutzler RK, Schneeweiss A, Schoemaker MJ, Schöttker B, Schürmann P, Scott C, Scott RJ, Senter L, Seynaeve CMD, Shah M, Sharma P, Shen C-Y, Shu X-O, Singer CF, Slavin TP, Smichkoska S, Southey MC, Spinelli JJ, Spurdle AB, Stone J, Stoppa-Lyonnet D, Sutter C, Swerdlow AJ, Tamimi RM, Tan YY, Tapper WJ, Taylor JA, Teixeira MR, Tengström M, Teo SH, Terry MB, Teulé A, Thomassen M, Thull DL, Tibiletti MG, Tischkowitz M, Toland AE, Tollenaar RAEM, Tomlinson I, Torres D, Torres-Mejía G, Troester MA, Tung N, Tzardi M, Ulmer H-U, Vachon CM, van Asperen CJ, van der Kolk LE, van Rensburg EJ, Vega A, Viel A, Vijai J, Vogel MJ, Wang Q, Wappenschmidt B, Weinberg CR, Weitzel JN, Wendt C, Wildiers H, Winqvist R, Wolk A, Wu AH, Yannoukakos D, Zhang Y, Zheng W, Pharoah PDP, Chang-Claude J, García-Closas M, Schmidt MK, Milne RL, Kristensen VN, French JD, Edwards SL, Antoniou AC, Chenevix-Trench G*, Simard J*, Easton DF*, Kraft P*, Dunning AM* (2020) Fine-Mapping of 150 breast cancer risk regions identifies 191 high confidence target genes. Nature Genetics. 7 Janvier; 52(1):56-73. doi: 10.1038/s41588-019-0537-1. *co-dernier auteur PMID: 31911677.

291. Ho W-K, Tan M-M, Mavaddat N, Tai M-C, Mariapun S, Li J, Ho P-J, Dennis J, Tyrer JP, Bolla MK, Michailidou K, Wang Q, Kang D, Choi J-Y, Jamaris S, Shu X-O, Yoon S-Y, Park SK, Kim S-W, Shen C-Y, Yu J-C, Tan EY, Chan PMY, Muir K, Lophatananon A, Wu AH, Stram DO, Matsuo K, Ito H, Chan CW, Ngeow J, Yong WS, Lim SH, Lim GH, Kwong A, Chan TL, Tan SM, Seah J, John EM, Kurian AW, Koh W-P, Khor CC, Iwasaki M, Yamaji T, Tan KMV, Tan KTB, Spinelli JJ, Aronson KJ, Norhidayu HS, Rahmat K, Vijayananthan A, Sim X, Pharoah PDP, Zheng W, Dunning AM, Simard J, van Dam RM, Yip C-H, Taib NAM, Hartman M, Easton DF, Teo S-H, Antoniou AC (2020) European polygenic risk score

- **for prediction of breast cancer shows similar performance in Asian Women**. *Nature communications*. 2020 Juillet; 11:3833. doi: 10.1038/s41467-020-17680-w. PMID: 32737321.
- 292. Lakhal-Chaieb L, Simard J, Bull S. (2020) Sequence kernel association test for survival outcomes in the presence of a non-susceptible fraction. *Biostatistics*. Juillet 1;21(3):518-530. doi: 10.1093/biostatistics/kxy075. PMID: 30590388.
- 293. Lemaçon A, Scott-Boyer M-P, Ongaro-Carcy R, Soucy P, **Simard J**, Droit A (2020) **DSNetwork: An Integrative Approach to Visualize Predictions of Variants' Deleteriousness**. *Frontiers in Genetics*, 17 Janvier 2020; 10:1349. doi: 10.3389/fgene.2019.01349. eCollection 2019. PMID: 32010198.
- 294. Muranen TA, Khan S, Fagerholm R, Aittomäki K, Cunningham JM, Dennis J, Leslie G, McGuffog L, Parsons MT, Simard J, Slager S, Soucy P, Easton DF, Tischkowitz M, Spurdle AB, kConFab Investigators, Schmutzler RK, Wappenschmidt B, Hahnen E, Hooning MJ; HEBON Investigators, Singer CF, Wagner G, Thomassen M, Pedersen IS, Domchek SM, Nathanson KL, Lazaro C, Rossing CM, Andrulis IL, Teixeira MR, James P, Garber J, Weitzel JN; SWE-BRCA Investigators, Jakubowska A, Yannoukakos D, John EM, Southey MC, Schmidt MK, Antoniou AC, Chenevix-Trench G, Blomqvist C, Nevanlinna H (2020) Association of germline variation with the survival of women with *BRCA1/2* pathogenic variants and breast cancer. *NPJ Breast Cancer*. 2020 Septembre 10;6:44. doi: 10.1038/s41523-020-00185-6. eCollection 2020. PMID: 32964118.
- 295. Pelletier S, Larouche G, Chiquette J, El Haffaf Z, Foulkes W, Hamet P, **Simard J**, Dorval M, (2020) **Survey of primary care physicians' views about breast and ovarian cancer screening for true** *BRCA1/2* **non-carriers.** *Journal of Community Genetics***. Avril; 11(2):205-213. doi: 10.1007/s12687-019-00438-3. PMID: 31659621.**
- 296. Shu X, Long J, Cai Q, Kweon S-S, Choi J-Y, Kubo M, Park SK, Bolla MK, Dennis J, Wang Q, Yang Y, Shi J, Guo X, Li B, Tao R, Aronson KJ, Chan KYK, Chan TL, Gao Y-T, Hartman M, Ho WK, Ito H, Iwasaki M, Iwata H, John EM, Kasuga Y, Khoo US, Kim M-K, Kong S-Y, Kurian AW, Kwong A, Lee E-S, Li J, Lophatananon A, Low S-K, Mariapun S, Matsuda K, Matsuo K, Muir K, Noh D-Y, Park B, Park M-H, Shen C-Y, Shin M-H, Spinelli JJ, Takahashi A, Tseng C, Tsugane S, Wu AH, Xiang Y-B, Yamaji T, Zheng Y, Milne RL, Dunning AM, Pharoah PDP, Garcia-Closas M, Teo S-H, Shu X-O, Kang D, Easton DF, Simard J, Zheng W (2020) Identification of novel breast cancer susceptibility loci in meta-analyses conducted among Asian and European descendants. *Nature Communications*. Mars 5;11(1):1217. doi: 10.1038/s41467-020-15046-w. PMID: 32139696.
- 297. Shu X, Bao J, Wu L, Long J, Shu XO, Guo X, Yang Y, Michailidou K, Bolla MK, Wang Q, Dennis J, Andrulis IL, Castelao JE, Dörk T, Gago-Dominguez M, García-Closas M, Giles GG, Lophatananon A, Muir K, Olsson H, Rennert G, Saloustros E, Scott RJ, Southey MC, Pharoah PDP, Milne RL, Kraft P, Simard J, Easton DF, Zheng W (2020) Evaluation of associations between genetically predicted circulating protein biomarkers and breast cancer risk. *International Journal of Cancer*. 15 Avril. doi: 10.1002/ijc.32542. PMID: 31265136.
- 298. Wiltshire T, Ducy M, Foo TK, Hu C, Lee KY, Belur Nagaraj A, Rodrigue A, Gomes TT, **Simard J**, Monteiro ANA, Xia B, Carvalho MA, Masson J-Y, Couch FJ (2020) **Functional characterization of 84 PALB2 variants of uncertain significance**. *Genetics in Medicine*. 2020 Mars;22(3):622-632. doi: 10.1038/s41436-019-0682-z. PMID: 31636395.
- 299. Yang Y, Wu L, Shu XO, Cai Q, Shu X, Li B, Guo X, Ye F, Michailidou K, Bolla MK, Wang Q, Dennis J, Andrulis IL, Brenner H, Chenevix-Trench G, Campa D, Castelao JE, Gago-Dominguez M, Dörk T, Hollestelle A, Lophatananon A, Muir K, Neuhausen SL, Olsson H, Sandler DP, Simard J, Kraft P, Pharoah PDP, Easton DF, Zheng W, Long J (2020) Genetically predicted levels of DNA methylation biomarkers and breast cancer risk: data from nearly 228,951 women of European descent. *Journal of the National Cancer Institute*. 1 Mars; 112(3):295-304. doi: 10.1093/jnci/djz109. PMID: 31143935.
- 300. Zhang H, Ahearn TU, Lecarpentier J, Barnes D, Beesley J, Qi G, Jiang X, O'Mara TA, Zhao N, Bolla MK, Dunning AM, Dennis J, Wang Q, Ful ZA, Aittomäki K, Andrulis IL, Anton-Culver H, Arndt V, Aronson

KJ, Arun BK, Auer PL, Azzollini J, Barrowdale D, Becher H, Beckmann MW, Behrens S, Benitez J, Bermisheva M, Bialkowska K, Blanco A, Blomqvist C, Bogdanova NV, Bojesen SE, Bonanni B, Bondavalli D, Borg A, Brauch H, Brenner H, Briceno I, Broeks A, Brucker SY, Brüning T, Burwinkel B, Buys SS, Byers H, Caldés T, Caligo MA, Calvello M, Campa D, Castelao JE, Chang-Claude J, Chanock SJ, Christiaens M, Christiansen H, Chung WK, Claes KBM, Clarke CL, Cornelissen S, Couch FJ, Cox A, Cross SS, Czene K, Daly MB, Devilee P, Diez O, Domchek SM, Dörk T, Dwek M, Eccles DM, Ekici AB, Evans DG, Fasching PA, Figueroa J, Foretova L, Fostira F, Friedman E, Frost D, Gago-Dominguez M, Gapstur SM, Garber J, García-Sáenz JA, Gaudet MM, Gayther SA, Giles GG, Godwin AK, Goldberg MS, Goldgar DE, González-Neira A, Greene MH, Gronwald J, Guénel P, Häberle L, Hahnen E, Haiman CA, Hake CR, Hall P, Hamann U, Harkness EF, Heemskerk-Gerritsen BAM, Hillemanns P, Hogervorst FBL, Holleczek B, Hollestelle A, Hooning MJ, Hoover RN, Hopper JL, Howell A, Huebner H, Hulick PJ, Imyanitov EN; kConFab Investigators; ABCTB Investigators, Isaacs C, Izatt L, Jager A, Jakimovska M, Jakubowska A, James P, Janavicius R, Janni W, John EM, Jones ME, Jung A, Kaaks R, Kapoor PM, Karlan BY, Keeman R, Khan S, Khusnutdinova E, Kitahara CM, Ko YD, Konstantopoulou I, Koppert LB, Koutros S, Kristensen VN, Laenkholm AV, Lambrechts D, Larsson SC, Laurent-Puig P, Lazaro C, Lazarova E, Lejbkowicz F, Leslie G, Lesueur F, Lindblom A, Lissowska J, Lo WY, Loud JT, Lubinski J, Lukomska A, MacInnis RJ, Mannermaa A, Manoochehri M, Manoukian S, Margolin S, Martinez ME, Matricardi L, McGuffog L, McLean C, Mebirouk N, Meindl A, Menon U, Miller A, Mingazheva E, Montagna M, Mulligan AM, Mulot C. Muranen TA, Nathanson KL, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Neven P, Newman WG, Nielsen FC, Nikitina-Zake L, Nodora J, Offit K, Olah E, Olopade OI, Olsson H, Orr N, Papi L, Papp J, Park-Simon TW, Parsons MT, Peissel B, Peixoto A, Peshkin B, Peterlongo P, Peto J, Phillips KA, Piedmonte M, Plaseska-Karanfilska D, Prajzendanc K, Prentice R, Prokofyeva D, Rack B, Radice P, Ramus SJ, Rantala J, Rashid MU, Rennert G, Rennert HS, Risch HA, Romero A, Rookus MA, Rübner M, Rüdiger T, Saloustros E, Sampson S, Sandler DP, Sawyer EJ, Scheuner MT, Schmutzler RK, Schneeweiss A, Schoemaker MJ, Schöttker B, Schürmann P, Senter L, Sharma P, Sherman ME, Shu XO, Singer CF, Smichkoska S, Soucy P, Southey MC, Spinelli JJ, Stone J, Stoppa-Lyonnet D; EMBRACE Study; GEMO Study Collaborators, Swerdlow AJ, Szabo CI, Tamimi RM, Tapper WJ, Taylor JA, Teixeira MR, Terry M, Thomassen M, Thull DL, Tischkowitz M, Toland AE, Tollenaar RAEM, Tomlinson I, Torres D, Troester MA, Truong T, Tung N, Untch M, Vachon CM, van den Ouweland AMW, van der Kolk LE, van Veen EM, vanRensburg EJ, Vega A, Wappenschmidt B, Weinberg CR, Weitzel JN, Wildiers H, Wingvist R, Wolk A, Yang XR, Yannoukakos D, Zheng W, Zorn KK, Milne RL, Kraft P, Simard J, Pharoah PDP, Michailidou K, Antoniou AC, Schmidt MK, Chenevix-Trench G, Easton DF, Chatterjee N, García-Closas M. (2020) Genome-wide association study identifies 32 novel breast cancer susceptibility loci from overall and subtype-specific analysis. Nature Genetics. Juin;52(6):572-581. doi: 10.1038/s41588-020-0609-2. PMID: 32424353.

- 301. Zhang YD, Hurson AN, Zhang H, Choudhury PP, Easton DF, Milne RL, Simard J, Hall P, Michailidou K, Dennis J, Schmidt MK, Chang-Claude J, Gharahkhani P, Whiteman D, Campbell PT, Hoffmeister M, Jenkins M, Peters U, Hsu L, Gruber SB, Casey G, Schmit SL, O'Mara TA, Spurdle AB, Thompson DJ, Tomlinson I, De Vivo I, Landi MT, Law MH, Iles ML, Demenais F, Kumar R, MacGregor S, Bishop DT, Ward SV, Bondy ML, Houlston R, Wiencke JK, Melin B, Barnholtz-Sloan J, Kinnersley B, Wrensch MR, Amos CI, Hung RJ, Brennan P, McKay J, Caporaso NE, Berndt S, Birmann BM, Camp NJ, Kraft P, Rothman N, Slager SL, Berchuck A, Pharoah PDP, Sellers TA, Gayther SA, Pearce CL, Goode EL, Schildkraut JM, Moysich KB, Amundadottir LT, Jacobs EJ, Klein AP, Petersen GM, Risch HA, Stolzenberg-Solomon RZ, Wolpin BM, Li D, Eeles RA, Haiman CA, Kote-Jarai Z, Schumacher FR, Olama AA, Purdue MP, Scelo G, Dalgaard MD, Greene MH, Grotmol T, Kanetsky PA, McGlynn KA, Nathanson KL, Turnbull C, Wiklund F, BCAC, BEACON, CCFR, CORECT, ECAC, GECCO, GenoMEL, GICC, ILCCO, INTERGRAL, InterLymph, OCAC, Oral Cancer GWAS, PANC4, PanScan, PRACTICAL, Renal Cancer GWAS, TECAC, Chanock SJ, Chatterjee N*, Garcia-Closas M* (2020) Assessment of Polygenic Architecture and Risk Prediction based on Common Variants across Fourteen Cancers. Nature Communications. 2020 Juillet 3;11(1):3353. doi: 10.1038/s41467-020-16483-3. PMID: 32620889.
- 302. Alarie S, Hagan J, Dalpé G, Faraji S, Mbuya-Bienge C, Nabi H, Pashayan N, Brooks JD, Dorval M, Chiquette J, Eloy L, Turgeon A, Lambert-Côté L, Paquette J-S, Walker MJ, Lapointe J, Moreno PG,

Blackmore K, Wolfson M, Broeders M, The PERSPECTIVE I&I Study Group, Knoppers BM, Chiarelli AM, Simard J, Joly Y (2021) Risk-Stratified Approach to Breast Cancer Screening in Canada: Women's Knowledge of the Legislative Context and Concerns about Discrimination from Genetic and Other Predictive Health Data. *Journal of Personalized Medicine*. 2021 Juillet 27;11(8):726. doi: 10.3390/jpm11080726. PMID: 34442372.

- 303. Blouin-Bougie J, Amara N, **Simard J** (2021) **Toward a population-based breast cancer risk stratification approach? Needs and concerns of healthcare providers.** *Journal of Personalized Medicine*. 2021 Juin 10;11(6):540. doi:10.3390/jpm11060540. PMID: 34442372.
- 304. Coignard J, Lush M, Beesley J, O'Mara TA, Dennis J, Tyrer JP, Barnes DR, McGuffog L, Leslie G, Bolla MK, Adank MA, Agata S, Ahearn T, Aittomäki K, Andrulis IL, Anton-Culver H, Arndt V, Arnold N, Aronson KJ, Arun BK, Augustinsson A, Azzollini J, Barrowdale D, Baynes C, Becher H, Bermisheva M, Bernstein L, Białkowska K, Blomqvist C, Bojesen SE, Bonanni B, Borg A, Brauch H, Brenner H, Burwinkel B, Buys SS, Caldés T, Caligo MA, Campa D, Carter BD, Castelao JE, Chang-Claude J, Chanock SJ, Chung WK, Claes KBM, Clarke CL, GEMO Study Collaborators, EMBRACE Collaborators, Collée JM, Conroy DM, Czene K, Daly MB, Devilee P, Diez O, Ding YC, Domchek SM, Dörk T, dos-Santos-Silva I, Dunning AM, Dwek M, Eccles DM, Eliassen AH, Engel C, Eriksson M, Evans DG, Fasching PA, Flyger H, Fostira F, Friedman E, Fritschi L, Frost D, Gago-Dominguez M, Gapstur SM, Garber J, Garcia-Barberan V, García-Closas M, García-Sáenz JA, Gaudet MM, Gayther SA, Gehrig A, Georgoulias V, Giles GG, Godwin AK, Goldberg MS, Goldgar DE, González-Neira A, Greene MH, Guénel P, Haeberle L, Hahnen E, Haiman CA, Håkansson N, Hall P, Hamann U, Harrington PA, Hart SN, He W, Hogervorst FBL, Hollestelle A, Hopper JL, Horcasitas DJ, Hulick PJ, Hunter DJ, Imyanitov EN, KConFab Investigators, HEBON Investigators, ABCTB Investigators, Jager A, Jakubowska A, James PA, Jensen UB, John EM, Jones ME, Kaaks R, Kapoor PM, Karlan BY, Keeman R, Khusnutdinova E, Kiiski JI, Ko Y-D, Kosma V-M, Kraft P, Kurian AW, Laitman Y, Lambrechts D, Le Marchand L, Lester J, Lesueur F, Lindstrom T, Lopez-Fernández A, Loud JT, Luccarini C, Mannermaa A, Manoukian S, Margolin S, Martens JWM, Mebirouk N, Meindl A, Miller A, Milne RL, Montagna M, Nathanson KL, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Nielsen FC, O'Brien KM, Olopade OI, Olson JE, Olsson H, Osorio A, Ottini L, Park-Simon T-W, Parsons MT, Pedersen IS, Peshkin B. Peterlongo P. Peto J. Pharoah PDP, Phillips K-A, Pollev EC, Poppe B, Presneau N, Puiana MA, Punie K, Radice P, Rantala J, Rashid MU, Rennert G, Rennert HS, Robson M, Romero A, Rossing M, Saloustros E, Sandler DP, Santella R, Scheuner MT, Schmidt MK, Schmidt G, Scott C, Sharma P, Soucy P, Southey MC, Spinelli JJ, Steinsnyder Z, Stone J, Stoppa-Lyonnet D, Swerdlow AJ, Tamimi RM, Tapper WJ, Taylor JA, Terry MB, Teulé A, Thull DL, Tischkowitz M, Toland AE, Torres D, Trainer AH, Truong T, Tung N, Vachon CM, Vega A, Vijai J, Wang Q, Wappenschmidt B, Weinberg CR, Weitzel JN, Wendt C, Wolk A, Yadav S, Yang XR, Yannoukakos D, Zheng W, Ziogas A, Zorn KK, Park SK, Thomassen M, Offit K, Schmutzler RK, Couch FJ, Simard J, Chenevix-Trench G, Easton DF, Andrieu N, Antoniou AC. (2021) A case-only study to identify genetic modifiers of breast cancer risk specifically for BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. Nature Communications. 2021 Février 17;12(1):1078. doi:10.1038/s41467-020-20496-3. PMID: 33597508.
- 305. Dorling L, Carvalho S, Allen J, González-Neira A, Luccarini C, Wahlström C, Pooley KA, Parsons MT, Fortuno C, Wang Q, Bolla MK, Dennis J, Keeman R, Alonso MR, Álvarez N, Herraez B, Fernandez V, Núñez-Torres R, Osorio A, Valchich J, Li M, Törngren T, Harrington PA, Baynes C, Conroy DM, Decker B, Fachal L, Ahearn T, Aittomäki K, Antonenkova NN, Arnold N, Arveux P, Ausems MGEM, Auvinen P, Becher H, Beckmann MW, Behrens S, Bermisheva M, Białkowska K, Blomqvist C, Bogdanova NV, Bogdanova-Markov N, Bojesen SE, Bonanni B, Børresen-Dale A-L, Brauch H, Bremer M, Briceno I, Brüning T, Burwinkel B, Cameron DA, Camp NJ, Campbell A, Carracedo A, Castelao JE, Cessna MH, Chanock SJ, Christiansen H, Collée JM, Cordina-Duverger E, Cornelissen S, Czene K, Dörk T, Ekici AB, Eriksson M, Fasching PA, Figueroa J, Flyger H, Försti A, Gabrielson M, Gago-Dominguez M, Georgoulias V, Gil F, Giles GG, Glendon G, Gómez Garcia EB, Grenaker Alnæs GI, Guénel P, Hadjisavvas A, Haeberle L, Hahnen E, Hall P, Hamann U, Harkness EF, Hartikainen JM, Hartman M, He W, Heemskerk-Gerritsen BAM, Hillemanns P, Hogervorst FBL, Hollestelle A, Ho WK, Hooning MJ, Howell A, Humphreys K, Idris F, Jakubowska A, Jung A, Kapoor PM, Kerin MJ, Khusnutdinova E, Kim S-W, Ko Y-D, Kosma V-M,

Kristensen VN, Kyriacou K, Lakeman I, Lee JW, Lee MH, Li J, Lindblom A, Lo W-Y, Loizidou MA, Lophatananon A, Lubiński J, MacInnis RJ, Madsen MJ, Mannermaa A, Manoochehri M, Manoukian S, Margolin S, Martinez ME, Maurer T, Mavroudis D, McLean C, Meindl A, Mensenkamp AR, Michailidou K, Miller N, Mohd Taib NA, Muir K, Mulligan AM, Nevanlinna H, Newman WG, Nordestgaard BG, Ng PS, Oosterwijk JC, Park SK, Park-Simon T-W, Perez JIA, Peterlongo P, Porteous DJ, Prajzendanc K, Prokofyeva D, Radice P, Rashid MU, Rhenius V, Rookus MA, Rüdiger T, Saloustros E, Sawyer EJ, Schmutzler RK, Schneeweiss A, Schürmann P, Shah M, Sohn C, Southey MC, Surowy H, Suvanto M, Thanasitthichai S, Tomlinson I, Torres D, Truong T, Tzardi M, Valova Y, van Asperen CJ, Van Dam RM, van den Ouweland ANW, van der Kolk LE, van Veen EM, Wendt C, Williams JA, Yang SR, Yoon S-Y, Zamora MP, Evans DG, de la Hoya M, Simard J, Antoniou AC, Borg A, Andrulis IL, Chang-Claude J, García-Closas M, Chenevix-Trench G, Milne RL, Pharoah PDP, Schmidt MK, Spurdle AB, Vreeswijk MPG, Benitez J, Dunning AM, Kvist A, Teo SH, Devilee P, Easton DF, on behalf of NBCS Collaborators, kConFab/AOCS Investigators, MyBrCa Investigators, and SGBCC Investigators (2021) Breast cancer risk genes: association analysis in more than 113,000 women. New England Journal of Medicine. 2021 Février 4;384(5):428-439. doi: 10.1056/NEJMoa1913948. PMID: 33471991.

- 306. Lapointe J, Dorval M, Chiquette J, Joly Y, Guertin JR, Laberge M, Gekas J, Hébert J, Pomey M-P, Cruz-Marino T, Touhami O, Blanchet Saint-Pierre A, Gagnon S, Bouchard K, Rhéaume J, Boisvert K, Brousseau C, Castonguay L, Fortier S, Gosselin I, Lachapelle P, Lavoie S, Poirier B, Renaud M-C, Ruizmangas M-G, Sebastienelli A, Roy S, Côté M, Racine M-M, Roy M-C, Côté N, Brisson C, Charette N, Faucher V, Leblanc J, Dubeau M-E, Plante M, Desbiens C, Beaumont, M, Simard J, Nabi H. (2021) A Collaborative Model to Implement Flexible, Accessible and Efficient Oncogenetic Services for Hereditary Breast and Ovarian Cancer: The C-MOnGene Study. Cancers (Basel). 2021 Mai 31;13(11):2729. doi:10.3390/cancers13112729. PMID: 34072979.
- 307. Li N, Zethoven M, McInerny S, Devereux L, Huang Y-K, Thio N, Cheasley D, Gutiérrez-Enríquez S, Moles-Fernández A, Diez O, Nguyen-Dumont T, Southey MC, Hopper JL, Simard J, Dumont M, Soucy P, Meindl A, Schmutzler R, Schmidt MK, Adank MA, Andrulis I, Hahnen E, Engel C, Lesueur F, Girard E, Neuhausen S, Ziv E, Allen J, Easton DF, Scott RJ, Gorringe KL, James PA, Campbell IG (2021) Evaluation of the association of heterozygous germline variants in NTHL1 with breast cancer predisposition: An international multi-center study of 47,180 subjects. 2021 Mai 12;7(1):52. doi: 10.1038/s41523-021-00255-3. PMID: 33980861.
- 308. Mbuya Bienge C, Pashayan N, Brooks J, Dorval M, Chiquette J, Eloy L, Turgeon A, Lambert-Côté L, Paquette J-S, Lévesque E, Hagan J, Walker M, Lapointe J, Dalpé G, Granados Moreno P, Blackmore K, Wolfson M, Joly Y, Broeders M, Knoppers B, Chiarelli A, Simard J, Nabi H (2021) Women's views on multifactorial breast cancer risk assessment and risk-stratified screening: A population-based survey from four provinces in Canada. *Journal of Personalized Medicine*. 2021 Février 2;11(2):95. doi:10.3390/jpm11020095. PMID:33540785.
- 309. Pashayan N, Antoniou AC, Lee A, Wolfson M, Chiquette J, Eloy L, Eisen A, Stockley TL, Nabi H, Brooks JD, Dorval M, Easton DF, Knoppers BM, Chiarelli AM, Simard J (2021) Should age-dependent absolute risk thresholds be used for risk stratification in risk-stratified breast cancer screening? *Journal of Personalized Medicine*. 2021, 11(9):916. doi.org/10.3390/jpm11090916.
- 310. van den Broek J, Schechter CB, van Ravesteyn NT, Janssens CJW, Wolfson MC, Trentham-Dietz A, Simard J, Easton DF, Mandelblatt JS, Kraft P, de Koning HJ. (2021) Personalizing Breast Cancer Screening Based on Polygenic Risk and Family History. *Journal of the National Cancer Institute*. 2021 Avril 6;113(4):434-442. doi: 10.1093/jnci/djaa127. PMID: 32853342.
- 311. Wolfson M, Gribble S, Pashayan N, Easton DF, Antoniou A, Lee A, van Katwyk S, **Simard J** (2021) **Potential of polygenic risk scores for improving population estimates of women's breast cancer genetic risks**. *Genetics in Medicine*. 2021 Novembre;23(11):2114-2121. doi: 10.1038/s41436-021-01258.y. PMID: 34230637.
- 312. Ahearn TU, Zhang H, Michailidou K, Milne RL, Bolla MK, Dennis J, Dunning AM, Lush M, Wang Q,

Andrulis IL, Anton-Culver H, Arndt V, Aronson KJ, Auer PL, Augustinsson A, Baten A, Becher H, Behrens S, Benitez J, Bermisheva M, Blomqvist C, Bojesen SE, Bonanni B, Børresen-Dale AL, Brauch H, Brenner H, Brooks-Wilson A, Brüning T, Burwinkel B, Buys SS, Canzian F, Castelao JE, Chang-Claude J, Chanock SJ, Chenevix-Trench G, Clarke CL; NBCS Collaborators, Collée JM, Cox A, Cross SS, Czene K, Daly MB, Devilee P, Dörk T, Dwek M, Eccles DM, Evans DG, Fasching PA, Figueroa J, Floris G, Gago-Dominguez M, Gapstur SM, García-Sáenz JA, Gaudet MM, Giles GG, Goldberg MS, González-Neira A, Alnæs GIG, Grip M, Guénel P, Haiman CA, Hall P, Hamann U, Harkness EF, Heemskerk-Gerritsen BAM, Holleczek B, Hollestelle A, Hooning MJ, Hoover RN, Hopper JL, Howell A; ABCTB Investigators; kConFab/AOCS Investigators, Jakimovska M, Jakubowska A, John EM, Jones ME, Jung A, Kaaks R, Kauppila S, Keeman R, Khusnutdinova E, Kitahara CM, Ko YD, Koutros S, Kristensen VN, Krüger U, Kubelka-Sabit K, Kurian AW, Kyriacou K, Lambrechts D, Lee DG, Lindblom A, Linet M, Lissowska J, Llaneza A, Lo WY, MacInnis RJ, Mannermaa A, Manoochehri M, Margolin S, Martinez ME, McLean C, Meindl A, Menon U, Nevanlinna H, Newman WG, Nodora J, Offit K, Olsson H, Orr N, Park-Simon TW, Patel AV, Peto J, Pita G, Plaseska-Karanfilska D, Prentice R, Punie K, Pylkäs K, Radice P, Rennert G, Romero A, Rüdiger T, Saloustros E, Sampson S, Sandler DP, Sawyer EJ, Schmutzler RK, Schoemaker MJ, Schöttker B, Sherman ME, Shu XO, Smichkoska S, Southey MC, Spinelli JJ, Swerdlow AJ, Tamimi RM, Tapper WJ, Taylor JA, Teras LR, Terry MB, Torres D, Troester MA, Vachon CM, van Deurzen CHM, van Veen EM, Wagner P, Weinberg CR, Wendt C, Wesseling J, Winqvist R, Wolk A, Yang XR, Zheng W, Couch FJ, Simard J, Kraft P, Easton DF, Pharoah PDP, Schmidt MK, García-Closas M, Chatterjee N. (2022) Common variants in breast cancer risk loci predispose to distinct tumor subtypes. Breast Cancer Research. 2022 Janvier 4;24(1):2. doi: 10.1186/s13058-021-01484-x. PMID: 34983606.

- 313. Ahmed S, Lévesque E, Garland R, Knoppers BM, Dorval M, **Simard J**, Loiselle C (2022) **Women's perceptions of PERSPECTIVE: a breast cancer risk stratification e-platform.** *Hereditary Cancer in Clinical Practice*. 24 Février 2022; 20(1): 8. doi: 10.1186/s13053-022-00214-4. PMID: 35209930.
- 314. Barnes DR, Silvestri V, Leslie G, McGuffog L, Dennis J, Yang X, Adlard J, Agnarsson BA, Ahmed M, Aittomäki K, Andrulis IL, Arason A, Arnold N, Auber B, Azzollini J, Balmaña J, Barkardottir RB, Barrowdale D, Barwell J, Belotti M, Benitez J, Berthet P, Boonen SE, Borg A, Bozsik A, Brady A, Brennan P. Brewer C. Brunet J. Bucalo A. Buys SS, Caldés T. Caligo MA, Campbell I, Cassingham H, Christensen LL, Cini G, Claes KBM, GEMO Study Collaborators, EMBRACE Collaborators, Cook J, Coppa A, Cortesi L, D'Amante G, Darder E, Davidson R, de la Hoya M, De Leeneer K, de Putter R, Del Valle J, Diez O, Ding YC, Domchek SM, Donaldson A, Eason J, Eeles R, Engel C, Evans DG, Feliubadaló L, Fostira F, Frone M, Frost D, Gallagher D, Gehrig A, Giraud S, Glendon G, Godwin AK, Goldgar DE, Greene MH, Gregory H, Gross E, Hahnen E, Hamann U, Hansen TVO, Hanson H, Hentschel J, Horvath J, KConFab Investigators, HEBON Investigators, Izatt L, Izquierdo A, James PA, Janavicius R, Jensen UB, Johannsson OT, John EM, Kramer G, Kroeldrup L, Kruse TA, Lautrup C, Lazaro C, Lesueur F, Lopez-Fernández A, Mai PL, Manoukian S, Matria Z, Matricardi L, Mebirouk N, Meindl A, Montagna M, Monteiro AN, Morrison PJ, Muranen TA, Murray A, Nathanson KL, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Nguyen-Dumont T, Niederacher D, Olah E, Olopade OI, Palli D, Parsons MT, Sokilde Pedersen IS, Peissel B, Perez-Segura P, Peterlongo P, Petersen AH, Pinto P, Porteous ME, Pottinger C, Pujana MA, Radice P, Ramser J, Rantala J, Robson M, Rogers MT, Rønlund K, Rump A, Sánchez de Abajo AM, Scafetta G, Sharif S, Side LE, Singer CF, Stadler Z, Steele L, Stoppa-Lyonnet D, Sutter C, Tan YY, Teixeira MR, Teulé A, Thull DL, Tischkowitz M, Toland AE, Tommasi S, Toss A, Trainer AH, Tripathi V, Valentini V, van Asperen CJ, Venturelli M, Viel A, Vijai J, Walker L, Wang-Gohrke S, Wappenschmidt B, Whaite A, Zanna II, Offit K, Thomassen M, Couch FJ, Schmutzler RK, Simard J, Easton DF, Chenevix-Trench G, Antoniou AC, Ottini L* on behalf of the Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1 and BRCA2 (2022) Breast and Prostate Cancer Risks for Male BRCA1 and BRCA2 Pathogenic Variant Carriers Using Polygenic Risk Scores. Journal of the National Cancer Institute. Janvier 11;114(1):109-122. doi:10.1093/jnci/djab147. PMID: 34320204.
- 315. Dennis J, Tyrer JP, Walker LC, Michailidou K, Dorling L, Bolla MK, Wang Q, Ahearn TU, Andrulis IL, Anton-Culver H, Antonenkova NN, Arndt V, Aronson KJ, Beane Freeman LE, Beckmann MW, Behrens S, Benitez J, Bermisheva M, Bogdanova NV, Bojesen SE, Brenner H, Castelao JE, Chang-Claude J, Chenevix-Trench G, Clarke CL, NBCS Collaborators, Collee JM, CTS Consortium, Couch FJ, Cox A,

Cross SS, Czene K, Devilee P, Dörk T, Dossus L, Eliassen AH, Eriksson M, Evans DG, Fasching PA, Figueroa J, Fletcher O, Flyger H, Fritschi L, Gabrielson M, Gago-Dominguez M, Garcia-Closas M, Giles GG, González-Neira A, Guénel P, Hahnen E, Haiman CA, Hall P, Hollestelle A, Hoppe R, Hopper JL, Howell A, ABCTB Investigators, kConFab Investigators, Jager A, Jakubowska A, John EM, Johnson N, Jones ME, Jung A, Kaaks R, Keeman R, Khusnutdinova E, Kitahara CM, Ko Y-D, Kosma V-M, Koutros S, Kraft P, Kristensen VN, Kubelka-Sabit K, Kurian AW, Lacey JV, Lambrechts D, Larson NL, Linet M, Ogrodniczak A, Mannermaa A, Manoukian S, Margolin S, Mavroudis D, Milne RL, Muranen TA, Murphy RA, Nevanlinna H, Olson JE, Olsson H, Park-Simon T-W, Perou CM, Peterlongo P, Plaseska-Karanfilska D, Pylkas K, Rennert G, Saloustros E, Sandler DP, Sawyer EJ, Schmidt MK, Schmutzler RK, Shibli R, Smeets A, Soucy P, Southey MC, Swerdlow AJ, Tamimi RM, Taylor JA, Teras LR, Terry MB, Tomlinson I, Troester MA, Truong T, Vachon CM, Wendt C, Winqvist R, Wolk A, Yang XR, Zheng W, Ziogas A, Simard J, Dunning AM, Pharoah PDP, Easton DF. (2022) Rare germline copy number variants (CNVs) and breast cancer risk. *Nature Communications Biology*. Janvier 18; 5(1):65. doi: 10.1038/s42003-21-02990-6. PMID: 35042965.

- 316. Dumont M, Weber-Lassalle N, Beauparlant C, Ernst C, Droit A, Feng B-J, Dubois S, Collin-Deschesnes A-C, Soucy P, Vallée M, Fournier F, Lemaçon A, Adank MA, Allen J, Altmüller J, Arnold N, Ausems MGEM, Berutti R, Bolla MK, Bull S, Carvalho S, Cornelissen S, Dufault MR, Dunning AM, Engel C, Gerhig A, Geurts-Giele WRR, Gieger C, Green J, Hackmann K, Helmy M, Hentschel J, Hogervorst FBL, Hollestelle A, Hooning MJ, Horváth J, Ikram MA, Kaulfuß S, Keeman R, Kuang D, Luccarini C, Maier W, Martens JWM, Niederacher D, Nürnberg P, Ott C-E, Peters A, Pharoah PDP, Ramirez A, Ramser J, Riedel-Heller S, Schmidt G, Shah M, Scherer M, Stäbler A, Strom TM, Sutter C, Thiele H, van Asperen CJ, van der Kolk L, van der Luijt RB, Volk AE, Wagner M, Waisfisz Q, Wang J, Wang-Gohrke S, Weber BHF, Genome of The Netherlands Project, GHS Study Group, Devilee P, Tavtigian S, Bader GD, Meindl A, Goldgar DE, Andrulis IL, Schmutzler RK, Easton DF, Schmidt MK, Hahnen E, Simard J*. (2022) Uncovering the Contribution of Moderate-Penetrance Susceptibility Genes to Breast Cancer by Whole-Exome Sequencing and Targeted Enrichment Sequencing of Candidate Genes in Women of European Ancestry. Cancers. 2022 Juillet 11;14(14):3363. doi: 10.3390/cancers14143363. PMID: 35884425.
- 317. Ho W-K, Tai M-C, Dennis J, Shu X, Li J, Ho P-J, Millwood IY, Lin K, Jee Y-H, Lee S, Mavaddat N, Bolla MK, Wang Q, Michailidou K, Long J, Wijaya EA, Hassan T, Rahmat K, Tan VKM, Tan BKT, Tan SM, Tan EU, Lim SH, Gao Y-T, Zheng Y, Kang D, Choi J-Y, Han W, Lee H-B, Kubo M, Okada Y, Namba S, The BioBank Japan Project, Park SK, Kim S-W, Shen C-Y, Wu P-E, Park B, Muir K, Lophatananon A, Wu AH, Tseng C-C, Matsuo K, Ito H, Kwong A, Chan TL, John EM, Kurian AW, Iwasaki M, Yamaji T, Kweon S-S, Aronson KJ, Murphy RA, Koh W-P, Khor C-C, Yuan J-M, Dorajoo R, Walters RG, Chen Z, Li L, Lv J, Jung K-J, Kraft P, Pharoah PDB, Dunning AM, **Simard J**, Shu XO, Yip C-H, Taib AM, Antoniou AC, Zheng W, Hartman M, Easton DF, Teo S-H (2022) **Polygenic risk scores for prediction of breast cancer risk in Asian populations.** *Genetics in Medicine*. 2022 Mars;24(3):586-600. doi: 10.1016/j.gim.2021.11.008. PMID: 34906514.
- 318. Jia G, Ping J, Shu X, Yang Y, Cai Q, Kweon SS, Choi JY, Kubo M, Park SK, Bolla MK, Dennis J, Wang Q, Guo X, Li B, Tao R, Aronson KJ, Chan TL, Gao YT, Hartman M, Ho WK, Ito H, Iwasaki M, Iwata H, John EM, Kasuga Y, Kim MK, Kurian AW, Kwong A, Li J, Lophatananon A, Low SK, Mariapun S, Matsuda K, Matsuo K, Muir K, Noh DY, Park B, Park MH, Shen CY, Shin MH, Spinelli JJ, Takahashi A, Tseng C, Tsugane S, Wu AH, Yamaji T, Zheng Y, Dunning AM, Pharoah PDP, Teo SH, Kang D, Easton DF, Simard J, Shu XO, Long J, Zheng W. (2022) Genome- and transcriptome-wide association studies of 386,000 Asian and European-ancestry women provide new insights into breast cancer genetics. *American Journal of Human Genetics*. 109(12):2185-2195. doi: 10.1016/j.ajhg.2022.10.011. PMID: 36356581.
- 319. Lapointe J, Buron A-C, Mbuya-Bienge C, Dorval M, Pashayan N, Brooks JD, Walker MJ, Chiquette J, Eloy L, Blackmore K, Turgeon A, Lambert-Côté L, Leclerc L, Dalpé G, Joly Y, Knoppers BM, Chiarelli AM, Simard J, Nabi H (2022) Polygenic risk scores and risk-stratified breast cancer screening: Familiarity

and perspectives of health care professionals. *Genetics in Medicine*. 2022. Septembre 3;S1098-3600(22)00892-9. doi: 10.1016/j.gim.2022.08.001. PMID: 36057905.

- 320. Lee A, Mavaddat N, Cunningham AP, Carver T, Ficorella L, Archer S, Walter FM, Tischkowitz M, Roberts J, Usher-Smith J, Simard J, Schmidt MK, Devilee P, Zadnik V, Jürgens H, Mouret-Fourme E, De Pauw A, Rookus M, Mooij TM, Pharoah PPD, Easton DF, Antoniou AC. (2022) Enhancing the BOADICEA cancer risk prediction model to incorporate new data on *RAD51C*, *RAD51D*, *BARD1* updates to tumour pathology and cancer incidence. *Journal of Medical Genetics* (2022) Septembre 26; jmedgenet-2022-108471. doi: 10.1136/jmedgenet-2022-108471. PMID: 36162851.
- 321. Mittmann N, Seung SJ, Diong C, Gatley JM, Wolfson M, Guertin MH, Pashayan N, **Simard J**, Chiarelli AM. (2022) **Using Real-World Data to Determine Health System Costs of Ontario Women Screened for Breast Cancer.** *Current Oncology*. 2022 Octobre 31;29(11):8330-8339. doi: 10.3390/curroncol29110657. PMID: 36354717.
- 322. Tindale LC, Zhantuyakova A, Lam S, Woo M, Kwon JS, Hanley GE, Knoppers B, Schrader KA, Peacock SJ, Talhouk A, Dummer T, Metcalfe K, Pashayan N, Foulkes WD, Manchanda R, Huntsman D, Stuart G, Simard J, Dawson L (2022) Gynecologic Cancer Risk and Genetics: Informing an Ideal Model of Gynecologic Cancer Prevention. *Current Oncology*. 2022 Juin 30;29(7):4632-4646. doi: 10.3390/curroncol29070368. PMID: 35877228.
- 323. Yang X, Eriksson M, Czene K, Lee A, Leslie G, Lush M, Wang J, Dennis J, Dorling L, Carvalho S, Mavaddat N, Simard J, Schmidt MK, Easton DF, Hall P, Antoniou AC (2022) Prospective validation of the BOADICEA multifactorial breast cancer risk prediction model in a large prospective cohort study. *Journal of Medical Genetics*. 2022 Décembre;59(12):1196-1205. doi: 10.1136/jmg-2022-108806. PMID: 36162852.
- 324. Attieh S, Monarque M, Durand A, Ahmed S, Knoppers BM, Simard J, Loiselle CG (2023) Perceptions and Usability of PREVENTION: A Breast Cancer Risk Assessment e-Platform. *Journal of Personalized Medicine*. 2023 Mai 18; 13(5):850. https://doi.org/10.3390/jpm13050850. PMID: 37241021.
- 325. Dauge A, Joly Y, Kaiser B, Chiquette J, Lapointe J, Simard J, Dorval M, Nabi H (2023) General Medical Practitioners Acting as Geneticists, a Risky Business? *Lex-Electronica.org* Septembre 2023 28 (1): 152-171. https://www.lex-electronica.org/en/s/2893.
- 326. Hu C, Belur Nagaraj A, Shimelis H, Montalban G, Lee KY, Huang H, Lumby CA, Na J, Susswein LR, Roberts ME, Marshall ML, Hiraki S, LaDuca H, Chao E, Yussuf A, Pesaran T, Neuhausen SL, Haiman CA, Kraft P, Lindström S, Palmer JR, Teras LR, Vachon CM, Yao S, Ong I, Nathanson KL, Weitzel JN, Boddicker N, Gnanaolivu R, Polley EC, Mer G, Cui G, Karam R, Richardson ME, Domchek SM, Yadav S, Hruska KS, Dolinsky J, Weroha SJ, Hart SN, Simard J, Masson JY, Pang YP, Couch FJ (2023) Functional and clinical characterization of variants of uncertain significance identifies a hotspot for inactivating missense variants in RAD51C. Cancer Research. 2023 Août 1; 83(15):2557-2571. doi: 10.1158/0008-5472.CAN-22-2319. PMID: 37253112.
- 327. Lapointe J, Côté J-M, Mbuya-Bienge C, Dorval M, Pashayan N, Chiquette J, Eloy L, Turgeon A, Lambert-Côté L, Brooks JD, Walker MJ, Blackmore KM, Joly Y, Knoppers BM, Chiarelli AM, **Simard J**, Nabi H (2023) **Canadian healthcare professionals' views and attitudes towards risk-stratified breast cancer screening.** *Journal of Personalized Medicine*. 2023 Juin 21; 13(7): 1027. https://doi.org/10.3390/jpm13071027.
- 328. Mavaddat N, Ficorella L, Carver T, Lee A, Cunningham AP, Lush M, Dennis J, Tischkowitz M, Downes K, Hu D, Hahnen E, Schmutzler RK, Stockley TL, Downs GS, Zhang T, Chiarelli AM, Bojesen SE, Liu C, Chung WK, Pardo M, Feliubadaló L, Balmaña J, Simard J, Antoniou AC, Easton DF (2023) Incorporating alternative Polygenic Risk Scores into the BOADICEA breast cancer risk prediction model. *Cancer Epidemiology, Biomarkers & Prevention.* 2023 Mars 6; 32(3):422-427. doi: 10.1158/1055-9965.EPI-22-0756. PMID: 36649146.

329. Mbuya-Bienge C, Pashayan N, Kazemali CD, Lapointe J, **Simard J**, Nabi H. (2023) **A Systematic Review and Critical Assessment of Breast Cancer Risk Prediction Tools Incorporating a Polygenic Risk Score for the General Population.** Cancers 2023 Novembre 12;15(22):5380. doi: 10.3390/cancers15225380. PMID: 38001640.

- 330. Moreno PG, Knoppers T, Zawati MH, Lang M, Knoppers BM, Wolfson M, Nabi H, Dorval, **Simard J**, Joly Y (2023) **Regulating cancer risk prediction: legal considerations and stakeholder perspectives on the Canadian context.** *Human Genetics.* 2023 Juin 26; 142:981-994. https://doi.org/10.1007/s00439-023-02576-8.
- 331. van Barele M, Akdeniz D, Heemskerk-Gerritsen BAM; Genepso; Andrieu N, Noguès C; Hebon; van Asperen CJ, Wevers M, Ausems MGEM, de Bock GH, Dommering CJ, Gómez-García EB, van Leeuwen FE, Mooij TM; EMBRACE; Easton DF, Antoniou AC, Evans DG, Izatt L, Tischkowitz M, Frost D, Brewer C, Olah E, Simard J, Singer CF, Thomassen M, Kast K, Rhiem K, Engel C, de la Hoya M, Foretová L, Jakubowska A, Jager A, Sattler MGA, Schmidt MK, Hooning MJ; IBCCS (2023) Contralateral breast cancer risk in irradiated breast cancer patients with a germline-BRCA1/2 pathogenic variant. *Journal of the National Cancer Institute*. Novembre 8;115(11):1318-1328. doi: 10.1093/jnci/djad116. PMID: 37369040.
- 332. Wilcox N, Dumont M, González-Neira A, Carvalho S, Joly Beauparlant C, Crotti M, Luccarini C, Soucy P, Dubois S, Nuñez-Torres R, Pita G, Gardner EJ, Dennis J Alonso MR, Álvarez N, Baynes C, Collin-Deschesnes A-C, Desjardins S, Becher H, Behrens S, Bolla MK, Castelao JE, Chang-Claude J, Cornelissen S, Dörk T, Engel C, Gago-Dominguez M, Guénel P, Hadjisavvas A, Hahnen E, Hartman M, Herráez B, SGBCC Investigators, Jung A, Keeman R, Kiechle M, Li J, Loizidou MA, Lush M, Michailidou K, Panayiotidis KI, Sim X, Hwang Teo S, Tyrer JP, van der Kolk LE, Wahlström C, Wang A, Perry JD, Benitez J, Schmidt MK, Schmutzler RK, Pharoah PDP, Droit A, Dunning AM, Kvist A, Devilee P, Easton DF*, Simard J* (2023) Exome sequencing identifies novel susceptibility genes and defines the contribution of coding variants to breast cancer risk. Nature Genetics 2023 Septembre;55(9):1435-1439. doi: 10.1038/s41588-023-01466-z. PMID: 37592023.
- 333. Seung S-J, Mittmann N, Ante Z, Liu N, Blackmore KM, Richard ES, Wong A, Walker MJ, Earle CC, Simard J, Chiarelli AM (2024) Evaluating Real World Health System Resource Utilization and Costs for a Risk-Based Breast Cancer Screening Approach in the Canadian PERSPECTIVE Integration and Implementation Project. Cancers 2024 Septembre; 16, 3189. https://doi.org/10.3390/cancers16183189.
- 334. Walker MJ, Blackmore KM, Chang A, Lambert-Côté L, Turgeon A, Antoniou AC, Bell KA, Broeders MJM, Brooks JD, Carver T, Chiquette J, Després P, Easton DF, Eisen A, Eloy L, Evans DG, Fienberg S, Joly Y, Kim RH, Kim SJ, Knoppers BM, Lofters AK, Nabi H, Paquette JS, Pashayan N, Sheppard AJ, Stockley TL, Dorval M*, Simard J*, Chiarelli AM* (2024) Implementing Multifactorial Risk Assessment with Polygenic Risk Scores for Personalized Breast Cancer Screening in the Population Setting: Challenges and Opportunities. Cancers 2024 Mai 31;16(11):2116. doi: 10.3390/cancers16112116. PMID: 38893236. * co-dernier auteur

SUSCEPTIBILITÉ GÉNÉTIQUE AUX CANCERS HORMONO-SENSIBLES

<u>Section B – Autres contributions dans le cadre de consortiums internationaux : La liste des</u> auteurs est en accord avec les règles des consortiums

335. Couch FJ, Weber BL, (BIC) and the BCIC (1996) Mutations and polymorphisms in the familial early onset breast cancer (*BRCA1*) gene. *Human Mutations*, 8-18. PMID: 8807330.

336. The *BRCA1* Exon 13 Duplication Screening Group (2000) **The Exon 13 Duplication in the** *BRCA1* **Gene Is a Founder Mutation Present in Geographically Diverse Populations**. *American Journal of Human Genetics*, 67: 207-212. PMID: 10827109.

- 337. Xu J, and The International Consortium for Prostate Cancer Genetics (2000) Combined Analysis of Hereditary Prostate Cancer Linkage to 1q24-25: results from 772 Hereditary Prostate Cancer Families from the International Consortium for Prostate Cancer Genetics. American Journal of Human Genetics, 66: 945-957. PMID: 10712209.
- 338. Edwards S, Meitz J, Eles R, Evans C, Easton D, Hopper J, Giles G, Foulkes WD, Narod S, **Simard J**, Badzioch M, Mahle L, International AC (2003) **Results of a genome-wide linkage analysis in prostate cancer families ascertained through the ACTANE consortium**. *The Prostate*, 57: 270-279. PMID: 14601023.
- 339. Hope Q, Bullock S, Evans C, Meitz J, Hamel N, Edwards SM, Severi G, Dearnley D, Jhavar S, Southgate C, Falconer A, Dowe A, Muir K, Houlston RS, Engert JC, Roquis D, Sinnett D, Simard J, Heimdal K, Møller P, Maehle L, Badzioch M, The Cancer Research UK/British Association of Urological Surgeons' Section of Oncology Collaborators, Eeles RA, Easton DF, English DR, Southey M, Hopper JL, Foulkes WD, Giles GG (2005) Macrophage Scavenger Receptor 1 (MSR1) 999C>T (R293X) mutation and risk of prostate cancer. Cancer Epidemiology Biomarkers and Prevention, 14: 397-402. PMID: 15734964.
- 340. Schaid DJ, Chang BL, The International Consortium for Prostate Cancer Genetics (2005) **Description of the International Consortium for Prostate Cancer Genetics, and Failure to Replicate Linkage of Hereditary Cancer to 20q13**. *The Prostate* 63: 276-290. PMID: 15599943.
- 341. Xu J, Dimitrov L, Chang BL, Adams TS, Turner AR, Meyers DA, Eeles RA, Easton DF, Foulkes WD, Simard J, Giles GG, Hopper JL, Mahle L, Moller P, Bishop T, Evans C, Edwards S, Meitz J, Bullock S, Hope Q, The ACTANE Consortium, Hsieh CL, Halpern J, Balise RN, Oakley-Girvan I, Whittemore AS, Ewing CM, Gielzak M, Isaacs SD, Walsh PC, Wiley KE, Isaacs WB, Thibodeau SN, McDonnell SK, Cunningham JM, Zarfas KE, Hebbring S, Schaid, DJ, Friedrichsen DM, Deutsch K, Kolb S, Badzioch M, Jarvik GP, Janer M, Hood L, Ostrander EA, Stanford JL, Lange EM, Beebe-Dimmer JL, Mohai CE, Cooney KA, Ikonen T, Baffoe-Bonnie A, Fredriksson H, Matikainen MP, Tammela TLJ, Bailey-Wilson J, Schleutker J, Maier C, Herkommer K, Hoegel JJ, Vogel W, Paiss T, Wiklund F, Emanuelsson M, Stenman E, Jonsson BA, Grönberg H, Camp NJ, Farnham J, Cannon-Albright LA, Seminara D (2005) A Combined Genomewide Linkage Scan of 1,233 Families for Prostate Cancer-Susceptibility Genes Conducted by the International Consortium for Prostate Cancer Genetics. *American Journal of Human Genetics*, 77: 219-229. PMID: 15988677.
- 342. Andrieu N, Goldgar DE, Easton DF, Rookus M, Brohet R, Antoniou AC, Peock S, Evans G, Eccles D, Douglas F, EMBRACE, Noguès C, Gauthier-Villars M, Chompret A, GENEPSO, Van Leeuwen FE, Kluijt I, GEO-HEBON, Benitez J, Arver B, Olah E, the IBCCS collaborators Group, Chang-Claude J (2006) Pregnancies, breast-feeding and breast cancer risk in the International *BRCA1/2* Carrier Cohort Study (IBCCS). *Journal of the National Cancer Institute*, 98: 535-544. PMID: 16622123.
- 343. Schaid DJ, Investigators of the International Consortium for Prostate Cancer Genetics (2006) Pooled genome linkage scan of aggressive prostate cancer: Results from the International Consortium for Prostate Cancer Genetics. *Human Genetics*, 120: 471-485. PMID: 16932970.
- 344. Brohet RM, Goldgar DE, Easton DF, Antoniou AC, Andrieu N, Chang-Claude J, Peock S, Eeles RA, Cook M, Chu C, Noguès C, Lasset Pascaline Berthet C, Meijers-Heijboer H, Gerdes AM, Olsson H, Caldes T, van Leeuwen FE, Rookus MA (2007) Oral Contraceptives and Breast Cancer Risk in the International *BRCA1/2* Carrier Cohort Study: A Report from EMBRACE, GENEPSO, GEO-HEBON, and the IBCCS Collaborating Group. *Journal of Clinical Oncology*, 25: 3831-3836. PMID: 17635951.
- 345. Chang-Claude J, Andrieu N, Rookus M, Brohet R, Antoniou AC, Peock S, Davidson R, Izatt L, Cole T, Noguès C, Luporsi E, Huiart L, Hoogerbrugge N, Van Leeuwen FE, Osorio A, Eyfjord J, Radice P, Goldgar DE, Easton DF, Epidemiological Study of Familial Breast Cancer (EMBRACE), Gene Etude Prospective

Sein Ovaire (GENEPSO), Genen Omgeving studie van de werkgroep Hereditiair Borstkanker Onderzoek Nederland (GEO-HEBON), the International *BRCA1/2* Carrier Cohort Study (IBCCS) collaborators group. (2007) **Age at menarche and menopause and breast cancer risk in the International** *BRCA1/2* **Carrier Cohort Study. Cancer Epidemiology Biomarkers and Prevention, 16: 740-746. PMID: 17416765.**

- 346. Chenevix-Trench G, Milne RL, Antoniou AC, Couch FJ, Easton DF, Goldgar DE on behalf of CIMBA (2007) An international initiative to identify genetic modifiers of cancer risk in *BRCA1* and *BRCA2* mutation carriers: The Consortium of Investigators of Modifiers of *BRCA1* and *BRCA2* (CIMBA). *Breast Cancer Research*, 9: 104-107. PMID: 17466083.
- 347. Couch FJ, Antoniou AC, Sinilnikova O, Vierkant RA, Shane Pankratz V, Fredericksen ZS, Stoppa-Lyonnet D, Coupier I, Hughes D, Hardoin A, Berthet P, GEMO, EMBRACE, Jakubowska A, Lubinski J, Spurdle AB, KConFab, Schmutzler R, Offitt K, Andrulis IL, Ilyushik E, Glennon G, Devilee P, Wreeswijk MPG, Vasen HFA, Borg A, Blackenhorn K, Struewing JP, Greene MH, Neuhausen SL, Rebbeck TR, Nathanson K, Domchek S, Wagner T, Garber JE, Szabo C, Zikan M, Foretova L, Olson JE, Sellers TA, Nevanlinna H, Tommiska J, Aittomaki K, Hamann U, Rashid MU, Torres D, Simard J, Durocher F, Guénard F, INHERIT, Lynch HT, Isaacs C, Weitzel J, Olopade OI, Narod S, Daly MB, Godwin AK, Tomlinson G, Easton DF, Chenevix-Trench G on behalf of the Consortium of Investigators of Modifiers of *BRCA1/2* (2007) *AURKA* F311 Polymorphism and Breast Cancer Risk in *BRCA1* and *BRCA2* Mutation Carriers: A CIMBA study. *Cancer Epidemiology, Biomarkers and Prevention*, 16 July:1416-1421. PMID: 17627006.
- 348. Guénard F, Labrie Y, Ouellette G, Joly-Beauparlant C, Bessette P, Chiquette J, Laframboise R, Lépine J, Lespérance B, Pichette R, Plante M, INHERIT BRCAs, Durocher F (2007) Germline mutations in the breast cancer susceptibility gene *PTEN* are rare in high-risk non-*BRCA1/2* French Canadian breast cancer families. *Familial Cancer*, 6: 483-490. PMID: 17636424.
- 349. Antoniou AC, Spurdle AB, Sinilnikova OM, Healy S, Pooley KA, Schmutzler RK, Versmold B, Engel C, Meindl A, Arnold N, Hofmann W, Sutter C, Niederacher D, Deisler H, Caldes T, Kämpjärvi K, Nevanlinna H, Simard J, Beesley J, Chen X, The Kathleen Cuningham Consortium for Research into Familial Breast Cancer, Heuhausen SL, Rebbeck TR, Wagner T, Lynch HT, Isaacs C, Weitzel J, Ganz PA, Daly MB, Tomlinson G, Olopade OI, Blum JL, Couch FJ, Peterlongo P, Manoukian S, Barile M, Radice P, Szabo CI, Mateus Pereira LH, Greene MH, Rennert G, Lejbkowicz F, Barnett-Griness O, Andrulis I, Ozcelik H, OCGN, Gerdes AM, Caligo MA, Laitman Y, Kaufmann B, Milgrom R, Friedman E, SWE-BRCA, Domchek SM, Nathanson KL, Osorio A, Llort G, Milne RL, Benítez J, Hamann U, Hogervorst FBL, Rookus MA, Manders P, Ligtenberg MJL, van den Ouweland AMW, Peock S, Cook M, Platte R, Evans DG, Eeles R, Pichert G, Chu C, Eccles D, Davidson R, Douglas F, EMBRACE, Godwin AK, Barjhoux L, Mazoyer S, Sobol H, Bourdon V, Eisinger F, Chompret A, Capoulade C, Bressac-de-Paillerets B, Lenoir GM, Gauthier-Villars M, Houdayer C, Stoppa-Lyonnet D, Chenevix-Trench G, Easton DF on behalf of CIMBA (2008) Common breast cancer predisposition alleles modify breast cancer risk in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. American Journal of Human Genetics 82: 937-948. PMID: 18355772.
- 350. Desjardins S, Belleau P, Labrie Y, Ouellette G, Bessette P, Chiquette J, Laframboise R, Lépine J, Lespérance B, Pichette R, Plante M, INHERIT BRCAs, Durocher F (2008) Genetic variants and haplotye analyses of the ZBRK1/ZNF350 gene in high-risk non BRCA1/2 French Canadian breast and ovarian cancer families. International Journal of Cancer, 122: 108-116. PMID: 17764113.
- 351. Desjardins S, Beauparlant JC, Labrie Y, Ouellette G, Durocher F; INHERIT BRCAs. (2009) Variations in the NBN/NBS1 gene and the risk of breast cancer in non-BRCA1/2 French Canadian families with high risk of breast cancer. BMC Cancer, (Janvier) 12;9:181. PMID: 19523210.
- 352. Antoniou AC, Wang X, Fredericksen ZS, McGuffog L, Tarrell R, Sinilnikova OM, Healey S, Morrison J, Kartsonaki C, Lesnick T, Ghoussaini M, Barrowdale D; EMBRACE, Peock S, Cook M, Oliver C, Frost D, Eccles D, Evans DG, Eeles R, Izatt L, Chu C, Douglas F, Paterson J, Stoppa-Lyonnet D, Houdayer C, Mazoyer S, Giraud S, Lasset C, Remenieras A, Caron O, Hardouin A, Berthet P; GEMO Study Collaborators, Hogervorst FB, Rookus MA, Jager A, van den Ouweland A, Hoogerbrugge N, van der Luijt RB, Meijers-Heijboer H, Gómez García EB; HEBON, Devilee P, Vreeswijk MP, Lubinski J, Jakubowska

A, Gronwald J, Huzarski T, Byrski T, Górski B, Cybulski C, Spurdle AB, Holland H; kConFab, Goldgar DE, John EM, Hopper JL, Southey M, Buys SS, Daly MB, Terry MB, Schmutzler RK, Wappenschmidt B, Engel C, Meindl A, Preisler-Adams S, Arnold N, Niederacher D, Sutter C, Domchek SM, Nathanson KL, Rebbeck T, Blum JL, Piedmonte M, Rodriguez GC, Wakeley K, Boggess JF, Basil J, Blank SV, Friedman E, Kaufman B, Laitman Y, Milgrom R, Andrulis IL, Glendon G, Ozcelik H, Kirchhoff T, Vijai J, Gaudet MM, Altshuler D, Guiducci C; SWE-BRCA, Loman N, Harbst K, Rantala J, Ehrencrona H, Gerdes AM, Thomassen M, Sunde L, Peterlongo P, Manoukian S, Bonanni B, Viel A, Radice P, Caldes T, de la Hova M, Singer CF, Fink-Retter A, Greene MH, Mai PL, Loud JT, Guidugli L, Lindor NM, Hansen TV, Nielsen FC, Blanco I, Lazaro C, Garber J, Ramus SJ, Gayther SA, Phelan C, Narod S, Szabo CI; MOD SQUAD, Benitez J, Osorio A, Nevanlinna H, Heikkinen T, Caligo MA, Beattie MS, Hamann U, Godwin AK, Montagna M, Casella C, Neuhausen SL, Karlan BY, Tung N, Toland AE, Weitzel J, Olopade O, Simard J, Soucy P, Rubinstein WS, Arason A, Rennert G, Martin NG, Montgomery GW, Chang-Claude J, Flesch-Janys D, Brauch H; GENICA, Severi G, Baglietto L, Cox A, Cross SS, Miron P, Gerty SM, Tapper W, Yannoukakos D, Fountzilas G, Fasching PA, Beckmann MW, Dos Santos Silva I, Peto J, Lambrechts D, Paridaens R, Rüdiger T, Försti A, Winqvist R, Pylkäs K, Diasio RB, Lee AM, Eckel-Passow J, Vachon C, Blows F, Driver K, Dunning A, Pharoah PP, Offit K, Pankratz VS, Hakonarson H, Chenevix-Trench G, Easton DF, Couch FJ (2010) A locus on 19p13 modifies risk of breast cancer in BRCA1 mutation carriers and is associated with hormone receptor-negative breast cancer in the general population. Nature Genetics. (Octobre) 42:885-92. PMID: 20852631.

- 353. Mulligan AM, Couch FJ, Barrowdale D, Domchek SM, Eccles D, Nevanlinna H, Ramus SJ, Robson M, Sherman M, Spurdle AB, Wappenschmidt B, Lee A, McGuffog L, Healey OM, Janavicius R, Hansen TV, Nielsen FC, Eilertsen B, Osorio A, Munoz-Repeto I, Duran M, Godino J, Pertesi M, Benitez J, Peterlongo P, Manoukian S, Peissel B, Zaffaroni D, Cattaneo E, Bonanni B, Viel A, Pasini B, Papi L, Ottini L, Savarese A, Bernard L, Radice P, Hamann U, Verheus M, Meijers-Heijboer HE, Wijnen J, Gomez Garcia EB, Nelen MR, Kets CM, Seynaeve C, Tilanus-Linthorst MM, van der Luijt RB, van Os T, Rookus M, Frost D, Jones JL, Evans DG, Lalloo F, Eeles R, Izatt L, Adlard J, Davidson R, Cook J, Donaldson A, Dorkins H, Gregory H, Eason J, Houghton C, Barwell J, Side LE, McCann E, Murray A, Peock S, Godwin A, Schmutzler RK, Rhiem K, Engel C, Meindl A, Ruehl I, Arnold N, Niederacher D, Sutter C, Deissler H, Gadzicki D, Kast K, Preisler-Adams S, Varon-Mateeva R, Schoenbuchner I, Fiebig B, Heinritz W, Schafer D, Gevensleben H, Caux-Moncoutier V, Fassy-Colcombet M, Cornelis F, Mazoyer S, Leone M, Boutry-Kryza N, Hardouin A, Berthet P, Muller D, Fricker JP, Mortemousque I, Pujol P, Coupier I, Lebrun M, Kientz C, Longy M, Sevenet N, Stoppa-Lyonnet D, Isaacs C, Caldes T, de Al Hoya M, Heikkinen T, Aittomaki K, Blanco I, Lazaro C, Barkardottir RB, Soucy P, Dumont M, Simard J, Montagna M, Tognazzo S, D'Andrea E, Fox S, Yan M, Rebbeck TR, Olopade OI, Weitzel JN, Lynch HT, Ganz PA, Tomlinson GE, Wang X, Fredericksen Z, Pankratz VS, Lindor NM, Szabo C, Offit K, Sakr R, Gaudet M, Bhatia J, Kauff N, Singer CF, Tea MK, Gschwantler-Kaulich D, Fink-Retter A, Mai PL, Greene MH, Imyanitov E, O'Malley FP, Ozcelik H, Glendon G, Toland AE, Gerdes AM, Thomassen M, Kruse TA, Birk Jensen U, Skytte AB, Caligo MA, Soller M, Henriksson K, von Wachenfeldt A, Arver B, Stenmark-Askmalm M, Karlsson P, Ding YC, Neuhausen SL, Beattie M, Pharoah PD, Moysich KB, Nathanson KL, Karlan BY, Gross J, John EM, Daly MB, Buys SM, Southey MC, Hopper JL, Terry MB, Chung W, Miron AF, Goldgar D, Chenevix-Trench G, Easton DF, Andrulis IL, Antoniou AC, Family Registry BC, Embrace, Collaborators GS, Hebon, Network OC, Swe-Brca, CIMBA (2011) Common breast cancer susceptibility alleles are associated with tumor subtypes in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers; results from the Consortium of **Investigators of Modifiers of BRCA1/2.** Breast Cancer Research, (Janvier) 13:R110. PMID: 22053997.
- 354. Ding YC, McGuffog L, Healey S, Friedman E, Laitman Y, Paluch-Shimon S, Kaufman B; for SWE-BRCA, Liljegren A, Lindblom A, Olsson H, Kristoffersson U, Stenmark-Askmalm M, Melin B, Domchek SM, Nathanson KL, Rebbeck TR, Jakubowska A, Lubinski J, Jaworska K, Durda K, Gronwald J, Huzarski T, Cybulski C, Byrski T, Osorio A, Cajal TR, Stavropoulou AV, Benítez J, Hamann U; for HEBON, Rookus M, Aalfs CM, de Lange JL, Meijers-Heijboer HE, Oosterwijk JC, van Asperen CJ, Gómez García EB, Hoogerbrugge N, Jager A, van der Luijt RB; for EMBRACE, Easton DF, Peock S, Frost D, Ellis SD, Platte

R, Fineberg E, Evans DG, Lalloo F, Izatt L, Eeles R, Adlard J, Davidson R, Eccles D, Cole T, Cook J, Brewer C, Tischkowitz M, Godwin AK, Pathak H; for GEMO Study Collaborators, Stoppa-Lyonnet D, Sinilnikova OM, Mazoyer S, Barjhoux L, Léoné M, Gauthier-Villars M, Caux-Moncoutier V, de Pauw A, Hardouin A, Berthet P, Dreyfus H, Ferrer SF, Collonge-Rame MA, Sokolowska J, Buys S, Daly M, Miron A, Terry MB, Chung W, John EM, Southey M, Goldgar D, Singer CF, Tea MK, Gschwantler-Kaulich D, Fink-Retter A, Hansen TV, Eilertsen B, Johannsson OT, Offit K, Sarrel K, Gaudet MM, Vijai J, Robson M, Piedmonte MR, Andrews L, Cohn D, Demars LR, Disilvestro P, Rodriguez G, Toland AE, Montagna M, Agata S, Imyanitov E, Isaacs C, Janavicius R, Lazaro C, Blanco I, Ramus SJ, Sucheston L, Karlan BY, Gross J, Ganz PA, Beattie MS, Schmutzler RK, Wappenschmidt B, Meindl A, Arnold N, Niederacher D, Preisler-Adams S, Gadzicki D, Varon-Mateeva R, Deissler H, Gehrig A, Sutter C, Kast K, Nevanlinna H, Aittomäki K, Simard J; for KConFab Investigators, Spurdle AB, Beesley J, Chen X, Tomlinson GE, Weitzel J, Garber JE, Olopade OI, Rubinstein WS, Tung N, Blum JL, Narod SA, Brummel S, Gillen DL, Lindor N, Fredericksen Z, Pankratz VS, Couch FJ, Radice P, Peterlongo P, Greene MH, Loud JT, Mai PL, Andrulis IL, Glendon G, Ozcelik H; for OCGN, Gerdes AM, Thomassen M, Jensen UB, Skytte AB, Caligo MA, Lee A, Chenevix-Trench G, Antoniou AC, Neuhausen SL; on behalf of Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2 (CIMBA) (2012) A Nonsynonymous Polymorphism in IRS1 Modifies Risk of Developing Breast and Ovarian Cancers in BRCA1 and Ovarian Cancer in BRCA2 Mutation Carriers. Cancer, Epidemiology, Biomarkers & Prevention, (Août) 21:1362-70. PMID: 22729394.

- 355. Jakubowska A, Rozkrut D, Antoniou A, Hamann U, Scott RJ, McGuffog L, Healy S, Sinilnikova OM, Rennert G, Lejbkowicz F, Flugelman A, Andrulis IL, Glendon G, Ozcelik H, OCGN, Thomassen M, Paligo M, Aretini P; SWE-BRCA, Kantala J, Aroer B, von Wachenfeldt A, Liljegren A, Loman N, Herbst K, Kristoffersson U, Rosenquist R, Karlsson P, Stenmark-Askmalm M, Melin B, Natanson KL, Domchek SM, Byrski T, Huzarski T, Gronwald J, Menkiszak J, Cybulski C, Serrano P, Osorio A, Ramóny Cajal T, Tsitlaidou M, Benítez J, Gilbert M, HEBON, Rookus M, Aalfs CM, Kluijt I, Boessenkool-Pape JL, Meijers-Heijboer HEJ, Oosterwijk JC, van Asperen CJ, Blok MJ, Nelen MR, van den Ouweland AMW, Seynaeve C, van der Luijt RB, Devilee P, EMBRACE, Easton DF, Peock S, Frost D, Platte R, Eblis SD, Fineberg E, Evans DG, Lalloo F, Eeles R, Jacobs C, Adlard J, Davidson R, Eccles D, Cole T, Cook J, Godwin A, Bove B, GEMO Study Collaborators, Stoppa-Lyonnet D, Caux-Moncoutier V, Belotti M, Tirapo C, Mazoyer S, Barjhoux L, Boutry-Kryza N, Pujol P, Coupier I, Peyrat J-P, Vennin P, Muller D, Fricker J-P, Venat-Bouvet L, Johannsson O Th., Isaacs C, Schmutzler R, Wappenschmidt B, Meindl A, Arnold N, Varon-Mateeva R, Niederacher D, Sutter C, Deissler H, Preisler-Adams S, Simard J, Soucy P, Durocher F, Chenevix-Trench G, Beesley J, Chen X, kConFab, Rebbeck T, Couch F, Wang X, Lindor N, Fredericksen Z, Pankratz VS, Peterlongo P, Bonanni B, Fortuzzi S, Peissel B, Szabo C, Mai PL, Loud JT, Lubinski J on behalf of CIMBA, the Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2-Related Cancer (2012) Association of PHB 1630 C>T and MTHFR 677 C>T polymorphisms with breast and ovarian cancer risk in BRCA1/2 mutation carriers: results from a multicenter study. British Journal of Cancer. (Juin) 106: 2016-24. PMID: 22669161.
- 356. Mavaddat N, Barrowdale D, Andrulis IA, Domchek SM, Eccles D, Nevanlinna H, Ramus SJ, Spurdle A, Robson M, Sherman M, Mulligan AM, Couch FJ, Engel C, McGuffog L, Healey S, Sinilnikova OM, Southey MC, Terry MB, Goldgar D, O'Malley F, John EM, Ramunas J, Tihomirova L, v O Hansen T, Nielsen FC, Osorio A, Stavropoulou A, Benítez J, Manoukian S, Peissel B, Barile M, Volorio S, Pasini B, Dolcetti R, Putignano AL, Ottini L, Radice P, Hamann U, Rashid MU, Hogervorst FB, Kriege M, van der Luijt RB, HEBON, EMBRACE, Peock S, Frost D, Evans DG, Brewer C, Walker L, Rogers MT, Side LE, Houghton C, Weaver JO, Godwin AK, Schmutzler RK, Wappenschmidt B, Meindl A, Kast K, Arnold N, Niederacher D, Sutter C, Deissler H, Gadzicki D, Preisler-Adams S, Varon-Mateeva R, Schönbuchner I, Gevensleben H, GEMO Study Collaborators, Stoppa-Lyonnet D, Belotti M, Barjhoux L, Isaacs C, Peshkin BN, Caldes T, de al Hoya M, Cañadas C, Heikkinen T, Heikkilä P, Aittomäki K, Blanco I, Lazaro C, Brunet J, Agnarsson BA, Arason A, Barkardottir RB, Dumont M, Simard J, Montagna M, Agata S, D'Andrea E, Yan M, Fox S, kConFab Investigators75, Rebbeck TR, Rubinstein W, Tung N, Garber JE, Wang X, Fredericksen Z, Pankratz VS, Lindor NM, Szabo C, Offit K, Sakr R, Gaudet MM, Singer CF, Tea M-K, Rappaport C, Mai PL, Greene MH, Sokolenko A, Imyanitov E, Toland AE, Senter L, Sweet K, Thomassen

M, Gerdes A-M, Kruse T, Caligo M, Aretini P, Rantala J, von Wachenfeld A, Henriksson K, SWE-BRCA Collaborators, Steele L, Neuhausen SL, Nussbaum B, Beattie M, Odunsi K, Sucheston L, Gayther SA, Nathanson K, Gross J, Walsh C, Karlan B, Chenevix-Trench G, Easton DF, Antoniou AC on behalf of the Consortium of Investigators of Modifiers of *BRCA1/2* (2012) **Pathology of breast and ovarian cancers among** *BRCA1* and *BRCA2* mutation carriers: results from the Consortium of Investigators of Modifiers of *BRCA1/2* (CIMBA). *Cancer, Epidemiology, Biomarkers & Prevention*, (Janvier) 21:134-147. PMID: 22144499.

- 357. Spurdle AB, Healey S, Devereau A, Hogervorst FB, Monteiro AN, Nathanson KL, Radice P, Stoppa-Lyonnet D, Tavtigian S, Wappenschmidt B, Couch FJ, Goldgar DE; ENIGMA collaborators, Couch F, Fackenthal JD, Thomassen M, Teo SH, Hansen TV, Borg Å, Eeles R, Toland A, Rogan P, Hansen TV, Guidugli L, Brody LC, Healey S, Brown M, Kwong A, Lei-po CW, Nevanlinna H, Garber J, Foretova L, Singer CF, Blok MJ, Spurdle AB, Osorio A, Kote-Jarai Z, Wappenschmidt B, Baralle D, Vega A, Blanco A, Santamariña M, Fachal L, Nederlof P, Peock S, Pasini B, Tommasi S, Lafferty A, Ansari A, Konstantopoulou I, Pal T, Simard J, Bonetti A, Varesco L, Peissel B, Evans DG, Foulkes W, Szabo C, van Asperen C, Jonkers J, Walker L, Mitchell G, Gutiérrez-Enríquez S, Diez O, Millot G, Fostira F, Selkirk C, Antoniou A, Monteiro A, Carvalho M, Rubinstein WS, de la Hoya M, Domchek S, Caputo S, Houdayer C, Blanco I, Lázaro C, Whiley P, Becker A, Aretini P, Eccles D, Caldes T, Viel A, Izatt L, Hogervorst F, Radice P, Nathanson K, Pedersen IS, Vreeswijk M, Neuhausen S, Yannoukakos K, Tucker K, Southey M, Leary J, Caligo MA, Garcia EG, Devereau A, Brandao R, Lidereau R, Montagna M, Pertesi M, Cornell M, Rouleau E, Sharan S, Rahman N, Lalloo F, Weitzel J, Campbell J, Cummings, Machakova E, Olopade F, Godwin A, Ozcelik H, Seminara D (2012) ENIGMA--evidence-based network for the interpretation of germline mutant alleles; an international initiative to evaluate risk and clinical significance associated with sequence variation in BRCA1 and BRCA2 genes. Human Mutation, (Janvier) 33:2-7. PMID: 21990146.
- 358. Stevens KN, Wang X, Fredericksen Z, Pankratz VS, Greene MH, Andrulis IL, Thomassen M, Caligo M, Nathanson KL, Jakubowska A, Osorio A, Hamann U, Godwin AK, Stoppa-Lyonnet D, Southey M, Buys SS, Singer CF, V.O. Hansen T, Arason A, Offit K, Piedmonte M, Montagna M, Imyanitov E, Tihomirova L, Sucheston L, Beattie M, Neuhausen SL, Szabo CI, Simard J, Spurdle AB, Healey S, Chen X, Rebbeck TR, Easton DF, Chenevix-Trench G, Antoniou AC, Couch FJ (2012) Evaluation of chromosome 6p22 as a breast cancer risk modifier locus in a follow-up study of *BRCA2* mutation carriers. *Breast Cancer Research and Treatment*, (Novembre) 136:295-302. PMID: 23011509.
- 359. Bojesen SE, Pooley KA, Johnatty SE, Beesley J, Michailidou K, Tyrer JP, Edwards SL, Pickett HA, Shen HC, Smart CE, Hillman KM, Mai PL, Lawrenson K, Stutz MD, Lu Y, Karevan R, Woods N, Johnston RL, French JD, Chen X, Weischer M, Nielsen SF, Maranian MJ, Ghoussaini M, Ahmed S, Baynes C, Bolla MK, Wang Q, Dennis J, McGuffog L, Barrowdale D, Lee A, Healey S, Lush M, Tessier DC, Vincent D, Bacot F, Vergote I, Lambrechts S, Despierre E, Risch HA, González-Neira A, Rossing MA, Pita G, Doherty JA, Álvarez N, Larson MC, Fridley BL, Schoof N, Chang-Claude J, Cicek MS, Peto J, Kalli KR, Broeks A, Armasu SM, Schmidt MK, Braaf LM, Winterhoff B, Nevanlinna H, Konecny GE, Lambrechts D, Rogmann L, Guénel P, Teoman A, Milne RL, Garcia JJ, Cox A, Shridhar V, Burwinkel B, Marme F, Hein R, Sawyer EJ, Haiman CA, Wang-Gohrke S, Andrulis IL, Moysich KB, Hopper JL, Odunsi K, Lindblom A, Giles GG, Brenner H, Simard J, Lurie G, Fasching PA, Carney ME, Radice P, Wilkens LR, Swerdlow A, Goodman MT, Brauch H, García-Closas M, Hillemanns P, Winqvist R, Dürst M, Devilee P, Runnebaum I, Jakubowska A, Lubinski J, Mannermaa A, Butzow R, Bogdanova NV, Dörk T, Pelttari LM, Zheng W, Leminen A, Anton-Culver H, Bunker CH, Kristensen V, Ness RB, Muir K, Edwards R, Meindl A, Heitz F, Matsuo K, du Bois A, Wu AH, Harter P, Teo S-H, Schwaab I, Shu X-U, Blot W, Hosono S, Kang D, Nakanishi T, Hartman M, Yatabe Y, Hamann U, Karlan BY, Sangrajrang S, Krüger Kjaer S, Gaborieau V, Jensen A, Eccles D, Høgdall E, Shen C-Y, Brown J, Woo YL, Shah M, Adenan Noor Azmi M, Luben R, Zawiah Omar S, Czene K, Vierkant RA, Nordestgaard BG, Flyger H, Vachon C, Olson JE, Wang X, Levine DA, Rudolph A, Palmieri Weber R, Flesch-Janys D, Iversen E, Nickels S, Schildkraut JL, Dos Santos Silva I, Cramer DW, Gibson L, Terry KL, Fletcher O, Vitonis AF, van der Schoot CE, Poole EM, Hogervorst FBL, Tworoger SS, Liu J, Bandera EV, Li J, Olson SH, Humphreys K, Orlow I, Blomqvist C, Rodriguez-

Rodriguez L, Aittomäki K, Salvesen HB, Muranen TA, Wik E, Brouwers B, Krakstad B, Wauters E, Halle MK, Wildiers H, Kiemeney LA, Mulot C, Aben KK, Laurent-Puig P, van Altena AM, Truong T, Massuger LFAG, Benitez J, Pejovic T, Arias Perez JI, Hoatlin M, Zamora MP, Cook LS, Balasubramanian SP, Kelemen LE, Schneeweiss A, Le ND, Sohn C, Brooks-Wilson A, Tomlinson I, Kerin MJ, Miller N, Cybulski C, Henderson BE, Menkiszak J, Schumacher F, Wentzensen N, Le Marchand L, Yang HP, Mulligan AM, Glendon G, Aage Engelholm S, Knight JA, Høgdall CK, Apicella C, Gore M, Tsimiklis H, Song H, Southey MC, Jager A, van den Ouweland AMW, Brown R, Martens JWM, Flanagan JM, Kriege M, Paul J, Margolin S, Siddiqui N, Severi G, Whittemore AS, Baglietto L, McGuire V, Stegmaier C, Sieh W, Müller H, Arndt V, Labrèche F, Gao Y-T, Goldberg MS, Yang G, Dumont M, McLaughlin JR, Hartmann A, Ekici AB, Beckmann MW, Phelan CM, Lux MP, Permuth-Wey J, Peissel B, Sellers TA, Ficarazzi F, Barile M, Ziogas A, Ashworth A, Gentry-Maharaj A, Jones M, Ramus SJ, Orr N, Menon U, Pearce CL, Brüning T, Pike MC, Ko Y-D, Lissowska J, Figueroa J, Kupryjanczyk J, Chanock SJ, Dansonka-Mieszkowska A, Jukkola-Vuorinen A, Rzepecka IK, Pylkäs K, Bidzinski M, Kauppila S, Hollestelle A, Seynaeve C, Tollenaar RAEM, Durda K, Jaworska K, Hartikainen JM, Kosma V-M, Kataja V, Antonenkova NN, Long J, Shrubsole M, Deming-Halverson S, Lophatananon A, Siriwanarangsan P, Stewart-Brown S, Ditsch N, Lichtner P, Schmutzler RK, Ito H, Iwata H, Tajima K, Tseng C-C, Stram DO, van den Berg D, Yip CH, Ikram MK, The Y-C, Cai H, Lu W, Signorello LB, Cai W, Noh D-Y, Yoo K-Y, Miao H, Tsau-Choong Iau P, Teo YY, McKay J, Shapiro C, Ademuyiwa F, Fountzilas G, Hsiung C-N, Yu J-C, Hou M-F, Healey CS, Luccarini C, Peock S, Stoppa-Lyonnet D, Peterlongo P, Rebbeck TR, Piedmonte M, Singer CF, Friedman E, Thomassen M, Offit K, van Overeem Hansen T, Neuhausen SL, Szabo CI, Blanco I, Garber J, Narod SA, Weitzel JN, Montagna M, Olah E, Godwin AK, Yannoukakos D, Goldgar DE, Caldes T, Imvanitov EN, Tihomirova L, Arun BK, Campbell I, Mensenkamp AR, van Asperen CJ, van Roozendaal KEP, Meijers-Heijboer HEJ, Collée JM, Oosterwijk JC, Hooning MJ, Rookus MA, van der Luijt RB, van Os TAM, Evans DG, Frost D, Fineberg E, Barwell J, Walker L, Kennedy MJ, Platte R, Davidson R, Ellis SD, Cole T, Bressac-de Paillerets B, Buecher B, Damiola F, Faivre L, Frenay M, Sinilnikova OM, Caron O, Giraud S, Mazoyer S, Bonadona V, Caux-Moncoutier V, Toloczko-Grabarek A, Gronwald J, Byrski T, Spurdle AB, Bonanni B, Zaffaroni D, Giannini G, Bernard L, Dolcetti R, Manoukian S, Arnold N, Engel C, Deissler H, Rhiem K, Niederacher D, Plendl H, Sutter C, Wappenschmidt B, Borg A, Melin B, Rantala J, Soller M, Nathanson KL, Domchek SM, Rodriguez GC, Salani R, Geschwantler Kaulich D, Tea M-K, Paluch SS, Laitman Y, Skytte A-B, Kruse TA, Birk Jensen U, Robson M, Gerdes A-M, Ejlertsen B, Foretova L, Savage SA, Lester J, Soucy P, Kuchenbaecker KB, Olswold C, Cunningham JM, Slager S, Pankratz VS, Dicks E, Lakhani SR, Couch FJ, Hall P, Monteiro ANA, Gayther SA, Pharoah PDP, Reddel RR, Goode EL, Greene MH, Easton DF, Berchuck A, Antoniou AC, Chenevix-Trench G, Dunning AM (2013) Multiple independent variants at the TERT locus are associated with telomere length and risks of breast and ovarian cancer. Nature Genetics, (Avril) 45:371-384. PMID: 23535731.

- 360. COMPLEXO, Southey M, Park D, Nguyen-Dumont T, Campbell I, Thompson E, Chenevix-Trench G, Simard J, Dumont M, Soucy P, Thomassen M, Jonson L, Pedersen I, Hansen T, Nevanlinna H, Khan S, Sinilnikova O, Mazoyer S, Lesueur F, Damiola F, Schmutler R, Meidl A, Hahnen E, Dufault M, Chan C, Barkardóttir R, Radice P, Peterlongo P, Devilee P, Hilbers F, Benitez J, Kvist A, Törngren TY, Easton D, Hunter D, Lindstrom S, Kraft P, Long J, Ramus S, Feng B-J, Weitzel J, Nathanson K, Offit K, Joseph V, Schrader K, Ming Wang S, Tavtigian S, Neuhausen S, Couch F, Goldgar D, Trainer A, Kwong A, Snyder C, Lynch H, Zheng W, Gao Y-T and Kim Y (2013) COMPLEXO: Identifying the missing heritability of breast cancer via next generation collaboration. Breast Cancer Research, (Juin) 21;15:402. PMID: 23809231.
- 361. French JD, Ghoussaini M, Meyer KB, Edwards S, Michailidou K, Ahmed S, Khan S, Maranian MJ, O'Reilly M, Hillman KM, Betts JA, Carroll T, Bailey PJ, Dicks PJ, Beesley J, Tyrer J, Maia A-T, Barnes D, González-Neira A, Alonso MR, Herrero D, Tessier DC, Vincent D, Bacot F, Luccarini C, Baynes C, Conroy D, Dennis J, Humphreys MK, Wang Q, Hopper JL, Southey MC, Schmidt MK, Broeks A, Verhoef S, Cornelissen S, Muir K, Lophatananon A, Stewart-Brown S, Siriwanarangsan P, Fasching PA, Loehberg CR, Ekici AB, Beckmann MW, Peto J, dos Santos Silva I, Johnson N, Aitken Z, Sawyer EJ, Tomlinson I, Kerin MJ, Miller N, Marme F, Schneeweiss A, Sohn C, Burwinkel B, Guénel P, Truong T, Laurent-Puig P,

Menegaux F, Bojesen SE, Nordestgaard BG, Nielsen SF, Flyger H, Milne RL, Zamora MP, Arias Perez JI, Benitez J, Anton-Culver H, Brenner H, Müller H, Arndt V, Stegmaier C, Meindl A, Lichtner P, Schmutzler RK, Engel C, Brauch H, Hamann U, Justenhoven C, The GENICA Network, Aaltonen K, Heikkilä P, Aittomäki K, Blomqvist C, Matsuo K, Ito H, Iwata H, Sueta A, Bogdanova NV, Antonenkova NN, Dörk T, Lindblom A, Margolin S, Mannermaa A, Kataja V, Kosma V-M, Hartikainen JM, kConFab Investigators, Wu AH, Tseng C-C, Van Den Berg D, Stram DO, Lambrechts D, Peeters S, Smeets A, Floris G, Chang-Claude J, Rudolph, Nickels S, Flesch-Janys D, Radice P, Peterlongo P, Bonanni B, Sardella D, Couch FJ, Wang X, Pankratz VS, Lee A, Giles GG, Severi G, Baglietto L, Haiman CA, Henderson BE, Schumacher F, Le Marchand L, Simard J, Goldberg MS, Labrèche F, Dumont M, Teo SH, Yip CH, NG C-H, Vithana EN, Kristensen V, Zheng W, Deming-Halverson S, Shrubsole M, Long J, Winqvist R, Pylkäs K, Jukkola-Vuorinen A, Grip M, Andrulis IL, Knight JA, Glendon G, Mulligan AM, Devillee P, Seynaeve C, García-Closas M, Figueroa J, Chanock SJ, Lissowska J, Czene K, Klevebring D, Schoof N, Hooning MJ, Martens JWM, Collée JM, Tilanus-Linthorst M, Hall P, Li J, Liu J, Humphreys K, Shu X-O, Lu W, Gao Y-T, Cai H, Cox A, Balasubramanian SP, Blot W, Signorello LB, Cai Q, Pharoah PDP, Healey CS, Shah M, Pooley KA, Kang D, Yoo K-Y, Noh D-Y, Hartman M, Miao H, Sng J-H, Sim X, Jakubowska A, Lubinski J, Jaworska K, Durda K, Sangrajrang S, Gaborieau V, McKay J, Toland AE, Ambrosone CB, Yannoukakos C, Godwin A, Shen C-Y, Hsiung C-N, Wu P-E, Chen S-T, Swerdlow A, Ashworth A, Orr N, Schoemaker MJ, Ponder BAJ, Nevanlinna H, Brown MA, Chenevix-Trench G, Easton DF, Dunning AM (2013) Functional Variants at the 11q13 Risk Locus for Breast Cancer Regulate Cyclin D1 Expression through Long-Range Enhancers. The American Journal of Human Genetics, (Avril) 92:489-503. PMID: 23540573.

362. Meyer KB, O'Reilly M, Michailidou K, Carlebur S, Edwards SL, French JD, Prathalingham R, Dennis J, Bolla MK, Wang Q, de Santiago I, Hopper JL, Tsimiklis H, Apicella C, Southey MC, Schmidt MK, Broeks A, Van 't Veer LJ, Hogervorst FB, Muir K, Lophatananon A, Stewart-Brown S, Siriwanarangsan P, Fasching PA, Lux MP, Ekici AB, Beckmann MW, Peto J, dos Santos Silva I, Fletcher O, Johnson N, Sawyer EJ, Tomlinson I, Kerin MJ, Miller N, Marme F, Schneeweiss A, Sohn C, Burwinkel B, Guénel P, Truong T, Laurent-Puig P, Menegaux F, Bojesen SE, Nordestgaard BG, Nielsen SF, Flyger H, Milne RL, Zamora MP, Arias JI, Benitez J, Neuhausen S, Anton-Culver H, Ziogas A, Dur CC, Brenner H, Müller H, Arndt V, Stegmaier C, Meindl A, Schmutzler RK, Engel C, Ditsch N, Brauch H, Brüning T, Ko Y-D, The GENICA Network, Nevanlinna H, Muranen TA, Aittomäki K, Blomqvist C, Matsuo K, Ito H, Iwata H, Yatabe Y, Dörk T, Helbig S, Bogdanova NV, Lindblom A, Margolin S, Mannermaa A, Kataja V, Kosma V-M, Hartikainen JM, Chenevix-Trench G, kConFab Investigators, Australian Ovarian Cancer Study Group, Wu AH, Tseng C-C, Van Den Berg D, Stram DO, Lambrechts D, Thienpont B, Christiaens M-R, Smeets A, Chang-Claude J, Rudolph A, Seibold P, Flesch-Janys D, Radice P, Peterlongo P, Bonanni B, Bernard L, Couch FJ, Olson JE, Wang X, Purrington K, Giles GG, Severi G, Baglietto L, McLean C, Haiman CA, Henderson BE, Schumacher F, Le Marchand L, Simard J, Goldberg MS, Labrèche F, Dumont M, Teo S-H, Yip C-H, Phuah S-Y, Kristensen V, Grenaker Alnæs G, Børresen-Dale AL, Zheng W, Deming-Halverson S, Shrubsole M, Long J, Winqvist R, Pylkäs K, Jukkola-Vuorinen A, Kauppila S, Andrulis IL, Knight JA, Glendon G, Tchatchou S, Devilee P, Tollenaar RAEM, Seynaeve CM, García-Closas M, Figueroa J, Chanock AJ, Lissowska J, Czene K, Darabi H, Eriksson K, Hooning MJ, Martens JWM, van den Ouweland AMW, van Deurzen CHM, Hall P, Li J, Liu J, Humphreys K, Shu X-O, Lu W, Gao Y-T, Cai H, Cox A, Reed MWR, Blot W, Signorello LB, Cai Q, Pharoah PDP, Ghoussaini M, Harrington P,Tyrer J, Kang D, Choi J-Y, Park SK, Noh D-Y, Hartman M, Hui M, Lim W-Y, Buhari SA, Hamann U, Försti A, Rüdiger T, Ulmer H-U, Jakubowska A, Lubinski J, Jaworska K, Durda K, Sangrajrang S, Gaborieau V, Brennan P, McKay J, Vachon C, Slager S, Fostira F, Pilarski R, Shen C-Y, Hsiung C-N, Wu P-E, Hou M-F, Swerdlow A, Ashworth A, Orr N, Schoemaker MJ, Ponder BAJ, Dunning AM, Easton DF (2013) Fine scale mapping of the FGFR2 breast risk locus: putative functional variants differentially bind FOXA1 and E2F1. The American Journal of Human Genetics, (Décembre) 93:1046-1060. PMID: 24290378.

363. Agarwal D, Pineda S, Michailidou K, Herranz J, Pita G, Moreno LT, Alonso M R, Dennis J, Wang Q, Bolla MK, Meyer K B, Menéndez-Rodríguez P, Hardisson D, Mendiola M, González-Neira A, Lindblom A,

Margolin S, Swerdlow A, Ashworth A, Orr N, Jones M, Matsuo K, Ito H, Iwata H, Kondo N, kConFab Investigators, Australian Ovarian Cancer Study Group, Hartman M, Hui M, Lim WY, Tsau-Choong Iau P, Sawyer E, Tomlinson I, Kerin, M, Miller N, Kang D, Choi J-Y, Park SK, Noh D-Y, Hopper JL, Schmidt DF, Makalic E, Southey MC, Teo SH, Yip CH, Sivanandan K, Tay W-T, Brauch H, Brüning T, Hamann U, The GENICA Network, Dunning AM, Shah M, Andrulis IL, Knight JA, Glendon G, Tchatchou S, Schmidt MK, Broeks A, Rosenberg EH, van't Veer LJ, Fasching PA, Renner SP, Ekici AB, Beckmann MW, Shen C-Y, Hsiung C-N, Yu J-VC, Hou M-F, Blot W, Cai Q, Wu AH, Tseng C-C, Van Den Berg D, Stram DO, Cox A, Brock IW, Reed MWR, Muir K, Lophatananon A, Stewart-Brown S, Siriwanarangsan P, Zheng W, Deming-Halverson S, Shrubsole MJ, Long J, Shu X-O, Lu W, Gao Y-T, Zhang B, Radice P, Peterlongo P, Manoukian S, Mariette F, Sangrajrang S, McKay J, Couch FJ, Toland AE, TNBCC, Yannoukakos D, Fletcher O, Johnson N, Silva IS, Peto J, Marme F, Burwinkel B, Guénel P, Truong T, Sanchez M, Mulot C, Bojesen SE, Nordestgaard BG, Flyer H, Brenner H, Dieffenbach AK, Arndt V, Stegmaier C, Mannermaa A, Kataja V, Kosma V-M, Hartikainen J, Lambrechts D, Yesilyurt BT, Floris G, Leunen K, Chang-Claude J, Rudolph A, Seibold P, Flesch-Janys D, Wang X, Olson JE, Vachon C, Purrington K, Giles GG, Severi G, Baglietto L, Haiman CA, Henderson BE, Schumacher F, Le Marchand L, Simard J, Dumont M, Goldberg MS, Labrèche F, Wingvist R, Pylkäs K, Jukkola-Vuorinen A, Grip M, Devilee P, Tollenaar RAEM, Seynaeve C, García-Closas M, Chanock SJ, Lissowska J, Figueroa JD, Czene K, Eriksson M, Humphreys K, Darabi H, Hooning M, Kriege M, Collée M, Tilanus-Linthorst M, Li J, Jakubowska A, Lubinski J, Jaworska-Bieniek K, Durda K, Nevanlinna H, Muranen TA, Aittomäki K, Blomqvist C, Bogdanova N, Dörk T, Hall P, Chenevix-Trench G, Easton DF, Pharoah PDP, Ignacio Arias-Perez J, Zamora P, Benítez J and R L Milne (2014) FGF receptor genes and breast cancer susceptibility: results from the Breast Cancer Association Consortium. British Journal of Cancer, (Février) 110:1088-1100. PMID: 24548884.

364. Ghoussaini M, Edwards SL, Michailidou K, Nord S, Cowper-Sallari R, Desai K, Kar S, Hillman KM, Kaufmann S, Glubb DM, Beesley J, Dennis J, Bolla MK, Wang Q, Dicks E, Guo Q, Schmidt MK, Shah M, Luben R, Brown J, Czene K, Darabi H, Eriksson M, Klevebring D, Bojesen SE, Nordestgaard BG, Nielsen SF, Flyger H, Lamb rechts D, Thienpont B, Neven P, Wildiers H, Broeks A, Van't Veer LJ, Rutgers EJ Th, Couch FJ, Olson JE, Hallberg E, Vachon C, Chang-Claude J, Rudolph A, Seibold P, Flesch-Janys D, Peto J, dos-Santos-Silva I, Gibson L, Nevanlinna H, Muranen TA, Aittomäki K, Blomqvist C, Hall P, Li J, Liu J, Humphreys K, Kang D, Choi J-Y, Park SK, Noh D-Y, Matsuo K, Ito H, Iwata H, Yatabe Y, Guénel P, Truong T, Menegaux F, Sanchez M, Burwinkel B, Marme F, Schneeweiss A, Sohn C, Wu AH, Tseng C-c, Van Den Berg D, Stram DO, Benitez J, Zamora MP, Arias Perez JI, Menéndez P, Shu X-O, Lu W, Gao Y-T, Cai Q, Cox A, Cross SS, Reed MWR, Andrulis IL, Knight JA, Glendon G, Tchatchou S, Sawyer EJ, Tomlinson I, Kerin MJ, Miller N, Australian Ovarian Cancer Management Group, Haiman CA, Henderson BE, Schumacher F, Le Marchand L, Lindblom A, Margolin S, Teo SH, Yip CH, Lee DSC, Wong TY, Hooning MJ, Martens JWM, Collée JM, van Deurzen CHM, Hopper JL, Southey MC, Tsimiklis H, Kapuscinski MK, Shen C-Y, Wu P-E, Yu J-C, Chen S-T, Grenaker Alnæs G, Borresen-Dale A-L, Giles GG, Milne RL, McLean C, Muir K, Lophatananon A, Stewart-Brown S, Siriwanarangsan P, Hartman M, Miao H, Bin Syed Buhar SA, Teo YY, Fasching PA, Haeberle L, Ekici AB, Beckmann MW, Brenner H, Dieffenbach AK, Arndt V, Stegmaier C, Swerdlow A, Ashworth A, Orr N, Schoemaker MJ, García-Closas M, Figueroa J, Chan ock SJ, Lissowska J, Simard J, Goldberg MS, Labrèche F, Dumont M, Winqvist R, Pylkäs K, Jukkola-Vuorinen A, Brauch H, Brüning T, Koto Y-D, Radice P, Peterlongo P, Bonanni B, Volorio S, Dörk T, Bogdanova NV, Helbig S, Mannermaa A, Kataja V, Kosma V-M, Hartikainen JM, Devilee P, Tollenaar R.A.E.M., Seynaeve C, Van Asperen CJ, Jakubowska A, Lubinski J, Jaworska-Bieniek K, Durda K, Slager S, Toland AE, Ambrosone CB, Yannoukakos D, Sangrajrang S, Gaborieau V, Brennan P, McKay J, Hamann U, Torres D, Zheng W, Long J, Anton-Culver H, Neuhausen SL, Luccarini C, Baynes C, Ahmed S, Maranian M, Healey CS, González-Neira A, Pita G, Alonso MR, Álvarez N, Herrero D, Tessier DC, Vincent D, Bacot F, de Santiago I, Carroll J, Caldas C, Brown MA, Lupien M, Kristensen VN, Pharoah PDP, Chenevix-Trench G, French JD, Easton DF, Dunning AM (2014) Evidence that breast cancer risk at the 2q35 locus is mediated through IGFBP5 regulation. Nature Communications, (Septembre) 4:4999. PMID: 25248036.

365. Johnson N, Dudbridge F, Orr N, Gibson L, Jones ME, Schoemaker MJ, Folkerd EJ, Haynes BP, Hopper JL, Southey MC, Dite GS, Apicella C, Schmidt MK, Broeks A, Van 't Veer LJ, Atsma F, Muir K, Lophatananon A, Fasching PA, Beckmann MW, Ekici AB, Renner SP, Sawyer E, Tomlinson I, Kerin M, Miller N, Burwinkel B, Marme F, Schneeweiss A, Sohn C, Guénel P, Truong T, Cordina E, Menegaux F, Bojesen SE, Nordestgaard BG, Flyger H, Milne R, Zamora MP, Arias Perez JI, Benitez J, Bernstein L, Anton-Culver H, Ziogas A, Dur CC, Brenner H, Müller H, Arndt V, Zaineddin K, Meindl A, Heil J, Bartram CR, Schmutzler RK, Brauch H, Justenhoven C, Ko Y-D, The GENICA (Gene Environment Interaction and Breast Cancer in Germany) Network, Nevanlinna H, Muranen TA, Aittomäki K, Blomqvist C, Matsuo K, Dörk T, Bogdanova NV, Antonenkova NN, Lindblom A, Mannermaa A, Kataja V, Kosma V-M, Hartikainen JM, Chenevix-Trench G, Beesley J, kConFab Investigators, Australian Ovarian Cancer Study Group, Wu AH, Van den Berg D, Tseng C-C, Lambrechts D, Smeets D, Neven P, Wildiers H, Chang-Claude J, Rudolph A, Nickels S, Flesch-Janys D, Radice P, Peterlongo P, Bonanni B, Pensotti V, Couch FJ, Olson JE, Wang X, Pankratz VS, Giles GG, Severi G, Baglietto L, Haiman C, Simard J, Goldberg MS, Labrèche F, Dumont M, Soucy P, Teo S, Yip CH, Phuah SY, Cornes B, Kristensen VN, Alnæs GG, Børresen-Dale A-L, Zheng W, Winqvist R, Pylkäs K, Jukkola-Vuorinen A, Grip M, Andrulis IL, Knight JA, Glendon G, Mulligan AM, Devillee P, Figueroa J, Chanock SJ, Lissowska J, Sherman ME, Hall P, Schoof N, Hooning M, Hollestelle A, Oldenburg RA, Tilanus-Linthorst M, Liu J, Cox A, Brock IW, Reed MWR, Cross SS, Blot W, Signorello LB, Pharoah PDP, Dunning AM, Shah M, Kang D, Noh D-Y, Park SK, Choi J-Y, Hartman M, Miao H, Lim WY, Hamann U, Försti A, Rüdiger T, Ulmer HU, Jakubowska A, Lubinski J, Jaworska-Bieniek K, Durda K, Sangrajrang S, Gaborieau V, Brennan P, McKay J, Slager S, Toland AE, Vachon C, Yannoukakos D, Shen C-Y, Yu J-C, Huang C-S, Hou M-F, González-Neira A, Tessier DC, Vincent D, Bacot F, Luccarini C, Dennis J, Michailidou K, Bolla MK, Wang J, Easton DF, García-Closas M, Dowsett M, Ashworth A, Swerdlow AJ, Peto J, dos Santos Silva I, Fletcher O (2014) Genetic variation at CYP3A is associated with age at menarche and breast cancer risk: a case-control study. Breast Cancer Research, (Mai) 16:R51. PMID: 24887515.

- 366. Khan S, Greco D, Michailidou K, Milne RL, Muranen TA, Heikkinen T, Aaltonen K, Dennis J, Bolla MK, Liu J, Hall P, Irwanto A, Humphreys K, Li J, Czene K, Chang-Claude J, Hein R, Rudolph A, Seibold P, Flesch-Janys D, Fletcher O, Peto J, dos Santos Silva I, Johnson N, Gibson L, Aitken Z, Hopper JL, Tsimiklis H, Bui M, Makalic E, Schmidt DF, Southey MC, Apicella C, Stone J, Waisfisz Q, Meijers-Heijboer H, Adank MA, van der Luijt RB, Meindl A, Schmutzler RK, Müller-Myhsok B, Lichtner P, Turnbull C, Rahman N, Chanock SJ, Hunter DJ, Cox A, Cross SS, Reed MWR, Schmidt MK, Broeks A, Van't Veer LJ, Hogervorst FB, Fasching PA, Schrauder MG, Ekici AB, Beckmann MW, Bojesen SE, Nordestgaard BG, Nielsen SF, Flyger H, Benitez J, Zamor PM, Perez JIA, Haiman CA, Henderson BE, Schumacher F, Le Marchand L, Pharoah PDP, Dunning AM, Shah M, Luben R, Brown J, Couch FJ, Wang X, Vachon C, Olson JE, Lambrechts D, Moisse M, Paridaens R, Christiaens M-R, Guénel P, Truong T, Laurent-Puig P, Mulot C, Marme F, Burwinkel B, Schneeweiss A, Sohn C, Sawyer EJ, Tomlinson I, Kerin MJ, Miller N, Andrulis IL, Knight JA, Tchatchou S, Mulligan AM, Dörk T, Bogdanova NV, Antonenkova NN, Anton-Culver H, Darabi H, Eriksson M, Garcia-Closas M, Figueroa J, Lissowska J, Brinton L, Devilee P, Tollenaar RAEM, Seynaeve C, van Asperen CJ, Kristensen VN, kConFab Investigators, Australian Ovarian Cancer Study Group, Slager S, Toland AE, Ambrosone CB, Yannoukakos D, Lindblom A, Margolin S, Radice P, Peterlongo P, Barile M, Mariani P, Hooning MJ, Martens JWM, Margriet Collée J, Jager A, Jakubowska A, Lubinski J, Jaworska-Bieniek K, Durda K, Giles GG, McLean C, Brauch H, Brüning T, Ko Y-D, The GENICA Network, Brenner H, Dieffenbach AK, Arndt V, Stegmaier C, Swerdlow A, Ashworth A, Orr N, Jones M, Simard J, Goldberg MS, Labrèche F, Dumont M, Winqvist R, Pylkäs K, Jukkola-Vuorinen A, Grip M, Kataja V, Kosma V-M, Hartikainen JM, Mannermaa A, Hamann U, Chenevix-Trench G, Blomqvist C, Aittomäki C, Easton DF, Nevanlinna H (2014) MicroRNA related polymorphisms and breast cancer risk. PLoS One, (Novembre) 9:e109973. PMID: 25390939.
- 367. Milne RL, Herranz J, Michailidou K, Dennis J, Tyrer JP, Zamora MP, Arias-Perez JI, González-Neira A, Pita G, Alonso MR, Wang Q, Bolla MK, Czene K, Eriksson M, Humphreys K, Darabi H, Li J, Anton-Culver H, Neuhausen SL, Ziogas A, Clarke CA, Hopper JL, Dite GS, Apicella C, Southey MC, Chenevix-Trench G, kConFab Investigators, Australian Ovarian Cancer Study Group, Anthony Swerdlow, Ashworth A, Orr

N, Schoemaker M, Jakubowska A, Lubinski J, Jaworska-Bieniek K, Durda K, Andrulis IL, Knight JA, Glendon G, Mulligan AM, Bojesen SE, Nordestgaard BG, Flyger H, Nevanlinna H, Muranen TA, Aittomäki K, Blomqvist C, Chang-Claude J, Rudolph A, Seibold P, Flesch-Janys D, Wang X, Olson JE, Vachon C, Purrington K, Winqvist R, Pylkäs K, Jukkola-Vuorinen A, Grip M, Dunning AM, Shah M, Guénel P, Truong T, Sanchez M, Mulot C, Brenner H, Dieffenbach AK, Arndt V, Stegmaier C, Lindblom A, Margolin S, Hooning M, Hollestelle A, Collée M, Jager A, Cox A, Brock IW, Reed MWR, Devilee P, Tollenaar RAEM, Seynaeve C, Haiman CA, Henderson BE, Schumacher F, Le Marchand L, Simard J, Dumont M, Soucy P, Dörk T, Bogdanova NV, Hamann U, Försti A, Rüdiger T, Ulmer HU, Fasching PA, Häberle L, Ekici AB, Beckmann MW, Fletcher O, Johnson N, dos Santos Silva I, Peto J, Radice P, Peterlongo P, Peissel B, Mariani P, Giles GG, Severi G, Baglietto L, Sawyer E, Tomlinson I, Kerin M, Miller N, Marme F, Burwinkel B, Mannermaa A, Kataja V, Kosma V-M, Hartikainen J, Lambrechts D, Yesilyurt BT, Floris G, Leunen K, Grenaker Alnæs G, Kristensen V, Børresen-Dale A-L, García-Closas M, Chanock SJ, Lissowska J, Figueroa JD, Schmidt MK, Broeks A, Verhoef S, Rutgers EJ, Brauch H, Brüning T, Ko Y-D, The GENICA Network, Couch FJ, Toland AE, The TNBCC, Yannoukakos D, Pharoah PDP, Hall P, Benítez J, Malats N, Easton DF (2014) A Large-Scale Assessment of Two-Way SNP Interactions in Breast Cancer Susceptibility Using 46,450 Cases and 42,461 Controls from the Breast Cancer Association Consortium. Human Molecular Genetics, (Novembre) 23:1934-1946. PMID: 24242184.

- 368. Milne RL, Burwinkel B, Michailidou K, Arias-Perez JI, Zamora MP, Menéndez-Rodríguez P, Hardisson D, Mendiola M, González-Neira A, Pita G, Alonso MR, Dennis J, Wang Q, Bolla MK, Swerdlow A, Ashworth A, Orr N, Schoemaker M, Ko YD, Brauch H, Hamann U; GENICA Network, Andrulis IL, Knight JA, Glendon G, Tchatchou S; kConFab Investigators; Australian Ovarian Cancer Study Group, Matsuo K, Ito H, Iwata H, Tajima K, Li J, Brand JS, Brenner H, Dieffenbach AK, Arndt V, Stegmaier C, Lambrechts D, Peuteman G, Christiaens MR, Smeets A, Jakubowska A, Lubinski J, Jaworska-Bieniek K, Durda K, Hartman M, Hui M, Yen Lim W, Wan Chan C, Marme F, Yang R, Bugert P, Lindblom A, Margolin S, García-Closas M, Chanock SJ, Lissowska J, Figueroa JD, Bojesen SE, Nordestgaard BG, Flyger H, Hooning MJ, Kriege M, van den Ouweland AM, Koppert LB, Fletcher O, Johnson N, Dos-Santos-Silva I, Peto J, Zheng W, Deming-Halverson S, Shrubsole MJ, Long J, Chang-Claude J, Rudolph A, Seibold P, Flesch-Janys D, Winqvist R, Pylkäs K, Jukkola-Vuorinen A, Grip M, Cox A, Cross SS, Reed MW, Schmidt MK, Broeks A, Cornelissen S, Braaf L, Kang D, Choi JY, Park SK, Noh DY, Simard J, Dumont M, Goldberg MS, Labrèche F, Fasching PA, Hein A, Ekici AB, Beckmann MW, Radice P, Peterlongo P, Azzollini J, Barile M, Sawyer E, Tomlinson I, Kerin M, Miller N, Hopper JL, Schmidt DF, Makalic E, Southey MC, Hwang Teo S, Har Yip C, Sivanandan K, Tay WT, Shen CY, Hsiung CN, Yu JC, Hou MF, Guénel P, Truong T, Sanchez M, Mulot C, Blot W, Cai Q, Nevanlinna H, Muranen TA, Aittomäki K, Blomqvist C, Wu AH, Tseng CC, Van Den Berg D, Stram DO, Bogdanova N, Dörk T, Muir K, Lophatananon A, Stewart-Brown S, Siriwanarangsan P, Mannermaa A, Kataja V, Kosma VM, Hartikainen JM, Shu XO, Lu W, Gao YT, Zhang B, Couch FJ, Toland AE; TNBCC, Yannoukakos D, Sangrajrang S, McKay J, Wang X, Olson JE, Vachon C, Purrington K, Severi G, Baglietto L, Haiman CA, Henderson BE, Schumacher F, Le Marchand L, Devilee P, Tollenaar RA, Seynaeve C, Czene K, Eriksson M, Humphreys K, Darabi H, Ahmed S, Shah M, Pharoah PD, Hall P, Giles GG, Benítez J, Dunning AM, Chenevix-Trench G, Easton DF; GENICA Network (2014) Common non-synonymous SNPs associated with breast cancer susceptibility: findings from the Breast Cancer Association Consortium. Human Molecular Genetics, (Novembre) 23:6096-6111. PMID: 24943594.
- 369. Purrington KS, Slettedahl S, Bolla MK, Michailidou K, Czene K, Nevanlinna H, Bojesen SE, Andrulis IL, Cox A, Hall P, Carpenter J, Yannoukakos D, Haiman CA, Fasching PA, Mannermaa A, Winqvist R, Brenner H, Lindblom A, Chenevix-Trench G, Benitez J, Swerdlow A, Kristensen V, Guénel P, Meindl A, Darabi H, Eriksson M, Fagerholm R, Aittomäki, Blomqvist C, Nordestgaard BG, Nielsen SF, Flyger H, Wang X, Olswold C, Olson JE, Mulligan AM, Knight JA, Tchatchou S, Reed MWR, Cross SS, Liu J, Li J, Humphreys K, Clarke C, Scott R, ABCTB Investigators, Fostira F, Fountzilas G, Konstantopoulou I, Henderson BE, Schumacher F, Le Marchand L, Ekici AB, Hartmann A, Beckmann MW, Hartikainen JM, Kosma V-M, Kataja V, Jukkola-Vuorinen A, Pylkäs K, Kauppila S, Dieffenbach AK, Stegmaier C, Arndt V, Margolin S, Australian Ovarian Cancer Study Group, kConFab Investigators, Balleine R, Arias Perez JI,

Zamora MP, Menéndez P, Ashworth A, Jones J, Orr N, Arveux P, Kerbrat P, Truong T, Bugert P, Toland AE, Ambrosone CB, Labrèche F, Goldberg MS, Dumont M, Ziogas A, Lee E, Dite GS, Apicella C, Southey MC, Long J, Shrubsole M, Deming-Halverson S, Ficarazzi F, Barile M, Peterlongo P, Durda K, Jaworska-Bieniek K, Tollenaar RAEM., Seynaeve C, The GENICA Network, Brüning T, Ko Y-D, Van Deurzen CHM, Martens JWM, Kriege M, Figueroa JD, Chanock SJ, Lissowska J, Tomlinson I, Kerin MJ, Miller N, Schneeweiss A, Tapper WJ, Gerty SM, Durcan L, Mclean C, Milne RL, Baglietto L, dos Santos Silva I, Fletcher O, Johnson N, Van'T Veer LJ, Cornelissen S, Försti A, Torres D, Rüdiger T, Rudolph A, Flesch-Janys D, Nickels S, Weltens C, Floris G, Moisse M, Dennis J, Wang Q, Dunning AM, Shah M, Brown J, Simard J, Anton-Culver H, Neuhausen SL, Hopper JL, Bogdanova N, Dörk T, Zheng W, Radice P, Jakubowska A, Lubinski J, Devillee P, Brauch H, Hooning M, García-Closas M, Sawyer E, Burwinkel B, Marmee F, Eccles DM, Giles GG, Peto J, Schmidt M, Broeks A, Hamann U, Chang-Claude J, Lambrechts D, Pharoah PDP, Easton D, Pankratz VS, Olson JE, Slager S, Vachon CM, Couch FJ (2014) Genetic variation in mitotic regulatory pathway genes is associated with breast tumor grade. *Human Molecular Genetics*, (Novembre) 23:6034-6046. PMID: 24927736.

- 370. Sawyer E, Roylance E, Petridis C, Brook MN, Nowinski S, Papouli E, Fletcher O, Pinder S, Hanby A, Kohut K, Gorman P, Caneppele M, Peto J, dos Santos Silva I, Johnson N, Swann R, Dwek M, Perkins K-A, Gillett C, Houlston R, Ross G, De Ieso P, Southey MC, Hopper JL, Provenzano E, Apicella C, Wesseling J, Cornelissen S, Keeman R, Fasching PA, Jud SM, Ekici AB, Beckmann MW, Kerin MJ, Marme F, Schneeweiss A, Sohn C, Burwinkel B, Guénel P, Truong T, Laurent-Puig P, Kerbrat P, Bojesen SE, Nordestgaard BG, Nielsen SF, Flyger H, Milne RL, Arias Perez JI, Menéndez P, Benitez J, Brenner H, Dieffenbach AK, Arndt V, Stegmaier C, Meindl A, Lichtner P, Schmutzler RK, Lochmann M, Brauch H, Fischer H-P, Ko Y-D, The GENICA Network, Nevanlinna H, Muranen TA, Aittomäki K, Blomqvist C, Bogdanova NV, Dörk T, Lindblom A, Margolin S, Mannermaa A, Kataja V, Kosma V-M, Hartikainen JM, Chenevix-Trench G, kConFab Investigators, Lambrechts D, Weltens C, Van Limbergen E, Hatse S, Chang-Claude J, Rudolph A, Seibold P, Flesch-Janys D, Radice P, Peterlongo P, Bonanni B, Volorio S, Giles GG, Severi G, Baglietto L, Mclean CA, Haiman CA, Henderson BE, Schumacher F, Le Marchand L, Simard J, Goldberg MS, Labrèche F, Dumont M, Kristensen V, Winqvist R, Pylkäs K, Jukkola-Vuorinen A, Kauppila S, Andrulis I, Knight JA, Glendon G, Mulligan AM, Devillee P, Tollenaar RAEM, Seynaeve CM, Kriege M, Figueroa J, Chanock SJ, Sherman ME, Hooning MJ, Hollestelle A, van den Ouweland AMW, van Deurzen CHM, Li J, Czene K, Humphreys K, Cox A, Cross SS, Reed MWR, Shah M, Jakubowska A, Lubinski J, Jaworska-Bieniek K, Durda K, Swerdlow A, Ashworth A, Orr N, Schoemaker M, Couch FJ, Hallberg E, González-Neira A, Pita G, Alonso MR, Tessier DC, Vincent D, Bacot F, Bolla MK, Wang Q, Dennis J, Michailidou K, Dunning AM, Hall P, Easton D, Pharoah P, Schmidt MK, Tomlinson I, Garcia-Closas M (2014) Genetic predisposition to in situ and invasive lobular carcinoma of the breast. PLoS Genetics, (Avril) 10:e1004285. doi: 10.1371. PMID: 24743323.
- 371. Schoeps A, Rudolph A, Seibold P, Dunning AM, Milne RL, Bojesen SE, Swerdlow A, Andrulis I, Brenner H, Behrens S, Orr N, Jones M, Ashworth A, Li J, Cramp H, Connley D, Czene K, Darabi H, Chanock SJ, Lissowska J, Figueroa JD, Knight J, Glendon G, Mulligan AM, Dumont M, Severi G, Baglietto L, Olson J, Vachon C, Purrington K, Moisse M, Neven P, Wildiers H, Spurdle A, Kosma V-M, Kataja V, Hartikainen JM, Hamann U, Ko Y-D, Dieffenbach AK, Arndt V, Stegmaier C, Malats N, Arias Perez JI, Benítez J, Flyger H, Nordestgaard BG, Truong T, Cordina-Duverger E, Menegaux F, dos Santos Silva I, Fletcher O, Johnson N, Häberle L, Beckmann MW, Ekici AB, Braaf L, Atsma F, van den Broek AJ, Makalic E, Schmidt DF, Southey MC, Cox A, Simard J, Giles GG, Lambrechts D, Mannermaa A, Brauch H, Guénel P, Peto J, Fasching PA, Hopper J, Flesch-Janys D, Couch F, Chenevix-Trench G, Pharoah PDP, Garcia-Closas M, Schmidt MK, Hall P, Easton DF and Chang-Claude J (2014) Identification of New Genetic Susceptibility Loci for Breast Cancer Through Consideration of Gene-Environment Interactions. *Genetic Epidemiology*, (Janvier) 38:84-93. PMID: 24248812.
- 372. Blanco I, Kuchenbaecker K, Cuadras D, Wang X, Barrowdale D, de Garibay GR, Librado P, Sánchez-Gracia A, Rozas J, Bonifaci N, McGuffog L, Pankratz VS, Islam A, Mateo F, Berenguer A, Petit A, Català I, Brunet J, Feliubadaló L, Tornero E, Benítez J, Osorio A, Cajal TR, Nevanlinna H, Aittomäki K, Arun BK, Toland AE, Karlan BY, Walsh C, Lester J, Greene MH, Mai PL, Nussbaum RL, Andrulis IL, Domchek

SM, Nathanson KL, Rebbeck TR, Barkardottir RB, Jakubowska A, Lubinski J, Durda K, Jaworska-Bieniek K, Claes K, Van Maerken T, Díez O, Hansen TV, Jønson L, Gerdes AM, Ejlertsen B, de la Hoya M, Caldés T, Dunning AM, Oliver C, Fineberg E, Cook M, Peock S, McCann E, Murray A, Jacobs C, Pichert G, Lalloo F, Chu C, Dorkins H, Paterson J, Ong KR, Teixeira MR; Teixeira, Hogervorst FB, van der Hout AH, Seynaeve C, van der Luijt RB, Ligtenberg MJ, Devilee P, Wijnen JT, Rookus MA, Meijers-Heijboer HE, Blok MJ, van den Ouweland AM, Aalfs CM, Rodriguez GC, Phillips KA, Piedmonte M, Nerenstone SR, Bae-Jump VL, O'Malley DM, Ratner ES, Schmutzler RK, Wappenschmidt B, Rhiem K, Engel C, Meindl A, Ditsch N, Arnold N, Plendl HJ, Niederacher D, Sutter C, Wang-Gohrke S, Steinemann D, Preisler-Adams S, Kast K, Varon-Mateeva R, Gehrig A, Bojesen A, Pedersen IS, Sunde L, Jensen UB, Thomassen M, Kruse TA, Foretova L, Peterlongo P, Bernard L, Peissel B, Scuvera G, Manoukian S, Radice P, Ottini L, Montagna M, Agata S, Maugard C, Simard J, Soucy P, Berger A, Fink-Retter A, Singer CF, Rappaport C, Geschwantler-Kaulich D, Tea MK, Pfeiler G; BCFR, John EM, Miron A, Neuhausen SL, Terry MB, Chung WK, Daly MB, Goldgar DE, Janavicius R, Dorfling CM, van Rensburg EJ, Fostira F, Konstantopoulou I, Garber J, Godwin AK, Olah E, Narod SA, Rennert G, Paluch SS, Laitman Y, Friedman E; SWE-BRCA, Liljegren A, Rantala J, Stenmark-Askmalm M, Loman N, Imyanitov EN, Hamann U; kConFab Investigators, Spurdle AB, Healey S, Weitzel JN, Herzog J, Margileth D, Gorrini C, Esteller M, Gómez A, Sayols S, Vidal E, Heyn H; GEMO, Stoppa-Lyonnet D, Léoné M, Barjhoux L, Fassy-Colcombet M, de Pauw A, Lasset C, Ferrer SF, Castera L, Berthet P, Cornelis F, Bignon YJ, Damiola F, Mazoyer S, Sinilnikova OM, Maxwell CA, Vijai J, Robson M, Kauff N, Corines MJ, Villano D, Cunningham J, Lee A, Lindor N, Lázaro C, Easton DF, Offit K, Chenevix-Trench G, Couch FJ, Antoniou AC, Pujana MA (2015) Assessing Associations between the AURKA-HMMR-TPX2-TUBG1 Functional Module and Breast BRCA1/2 Mutation Carriers. PLoS One, (Avril), 10(4):e0120020. doi:10.1371/journal.pone.0120020. eCollection 2015. PMID: 25830658.

- 373. Darabi H, McCue K, Beesley J, Michailidou K, Nord S, Kar S, Humphreys K, Thompson D, Ghoussaini M, Bolla MK, Dennis J, Wang Q, Canisius S, Scott CG, Apicella C, Hopper JL, Southey MC, Stone J, Broeks A, Schmidt MK, Scott RJ, Lophatananon A, Muir K, Beckmann MW, Ekici AB, Fasching PA, Heusinger K, dos-Santos-Silva I, Peto J, Tomlinson I, Sawyer EJ, Burwinkel B, Marme F, Guénel P, Truong T, Bojesen SE, Flyger H, Benitez J, González-Neira A, Anton-Culver H, Neuhausen SL, Arndt V, Brenner H, Engel C, Meindl A, Schmutzler RK, German Consortium of Hereditary Breast and Ovarian Cancer, Arnold N, Brauch H, Hamann U, Chang-Claude J, Khan S, Nevanlinna H, Ito H, Matsuo K, Bogdanova NV, Dörk T, Lindblom A, Margolin S, kConFab/AOCS Investigators, Kosma V-M, Mannermaa A, Tseng C-C, Wu AH, Floris G, Lambrechts D, Rudolph A, Peterlongo P, Radice P, Couch FJ, Vachon C, Giles GG, McLean C, Milne RL, Dugué P-A, Haiman CA, Maskarinec G, Woolcott C, Henderson BE, Goldberg MS, Simard J, Teo SH, Mariapun S, Helland A, Haakensen V, Zheng W, Beeghly-Fadiel A, Tamimi R, Jukkola-Vuorinen A, Winqvist R, Andrulis IL, Knight JA, Devilee P, Tollenaar RAEM, Figueroa J, García-Closas M, Czene K, Hooning MJ, Tilanus-Linthorst M, Li J, Gao Y-T, Shu Y-O, Cox A, Cross SS, Luben R, Khaw K-T, Choi J-Y, Kang D, Hartman M, Lim WY, Kabisch M, Torres D, Jakubowska A, Lubinski J, McKay J, Sangrajrang S, Toland AE, Yannoukakos D, Shen C-Y, Yu J-C, Ziogas A, Schoemaker MJ, Swerdlow A, Borresen-Dale A-L, Kristensen V, French JD, Edwards SL, Dunning AM, Easton DF, Hall P, Chenevix-Trench G (2015) Polymorphisms in a putative enhancer at the 10q21.2 breast cancer risk locus regulate NRBF2 expression. The American Journal of Human Genetics, (Juillet) 97:22-34. PMID: 26073781.
- 374. Day FR, Ruth KS, Thompson DJ, Lunetta KL, Pervjakova N, Chasman DI, Stolk L, Finucane HK, Sulem P, Bulik-Sullivan B, Esko T, Johnson AD, Elks CE, Franceschini N, He C, Altmaier E, Brody JA, Franke LL, Huffman JE, Keller MF, McArdle PF, Nutile T, Porcu E, Robino A, Rose LM, Schick UM, Smith JA, Teumer A, Traglia M, Vuckovic D, Yao J, Zhao W, Albrecht E, Amin N, Corre T, Hottenga JJ, Mangino M, Smith AV, Tanaka T, Abecasis GR, Andrulis IL, Anton-Culver H, Antoniou AC, Arndt V, Arnold AM, Barbieri C, Beckmann MW, Beeghly-Fadiel A, Benitez J, Bernstein L, Bielinski SJ, Blomqvist C, Boerwinkle E, Bogdanova NV, Bojesen SE, Bolla MK, Borresen-Dale AL, Boutin TS, Brauch H, Brenner H, Brüning T, Burwinkel B, Campbell A, Campbell H, Chanock SJ, Chapman JR, Chen YI, Chenevix-Trench G, Couch FJ, Coviello AD, Cox A, Czene K, Darabi H, De Vivo I, Demerath EW, Dennis J, Devilee

P, Dörk T, Dos-Santos-Silva I, Dunning AM, Eicher JD, Fasching PA, Faul JD, Figueroa J, Flesch-Janys D, Gandin I, García ME, García-Closas M, Giles GG, Girotto GG, Goldberg MS, González-Neira A, Goodarzi MO, Grove ML, Gudbjartsson DF, Guénel P, Guo X, Haiman CA, Hall P, Hamann U, Henderson BE, Hocking LJ, Hofman A, Homuth G, Hooning MJ, Hopper JL, Hu FB, Huang J, Humphreys K, Hunter DJ, Jakubowska A, Jones SE, Kabisch M, Karasik D, Knight JA, Kolcic I, Kooperberg C, Kosma VM, Kriebel J, Kristensen V, Lambrechts D, Langenberg C, Li J, Li X, Lindström S, Liu Y, Luan J, Lubinski J, Mägi R, Mannermaa A, Manz J, Margolin S, Marten J, Martin NG, Masciullo C, Meindl A, Michailidou K, Mihailov E, Milani L, Milne RL, Müller-Nurasyid M, Nalls M, Neale BM, Nevanlinna H, Neven P, Newman AB, Nordestgaard BG, Olson JE, Padmanabhan S, Peterlongo P, Peters U, Petersmann A, Peto J, Pharoah PD, Pirastu NN, Pirie A, Pistis G, Polasek O, Porteous D, Psaty BM, Pylkäs K, Radice P, Raffel LJ, Rivadeneira F, Rudan I, Rudolph A, Ruggiero D, Sala CF, Sanna S, Sawyer EJ, Schlessinger D, Schmidt MK, Schmidt F, Schmutzler RK, Schoemaker MJ, Scott RA, Seynaeve CM, Simard J, Sorice R, Southey MC, Stöckl D, Strauch K, Swerdlow A, Taylor KD, Thorsteinsdottir U, Toland AE, Tomlinson I, Truong T, Tryggvadottir L, Turner ST, Vozzi D, Wang Q, Wellons M, Willemsen G, Wilson JF, Winqvist R, Wolffenbuttel BB, Wright AF, Yannoukakos D, Zemunik T, Zheng W, Zygmunt M, Bergmann S, Boomsma DI, Buring JE, Ferrucci L, Montgomery GW, Gudnason V, Spector TD, van Duijn CM, Alizadeh BZ, Ciullo M, Crisponi L, Easton DF, Gasparini PP, Gieger C, Harris TB, Hayward C, Kardia SL, Kraft P, McKnight B, Metspalu A, Morrison AC, Reiner AP, Ridker PM, Rotter JI, Toniolo D, Uitterlinden AG, Ulivi S, Völzke H, Wareham NJ, Weir DR, Yerges-Armstrong LM; PRACTICAL Consortium; kConFab Investigators; AOCS Investigators; Generation Scotland; EPIC-InterAct Consortium; LifeLines Cohort Study, Price AL, Stefansson K, Visser JA, Ong KK, Chang-Claude J, Murabito JM, Perry JR, Murray A (2015) Large-scale genomic analyses link reproductive aging to hypothalamic signaling, breast cancer susceptibility and BRCA1-mediated DNA repair. Nature Genetics, (Novembre) 47(11):1294-1303. PMID: 26414677.

375. Glubb DM, Maranian MJ, Michailidou K, Pooley KA, Meyer KB, Kar S, Carlebur S, O'Reilly M, Betts JA, Hillman KM, Kaufmann S, Beesley J, Hopper JL, Southey MC, Tsimiklis H, Apicella C, Schmidt MK, Broeks A, Hogervorst FB, van der Schoot CE, Muir K, Lophatananon A, Stewart-Brown S, Siriwanarangsan P, Fasching PA, Ruebner M, Ekici AB, Beckmann MW, Peto J, dos-Santos-Silva I, Fletcher O, Johnson N, Pharoah PDP, Bolla MK, Wang Q, Dennis J, Sawyer EJ, Tomlinson I, Kerin MJ, Miller N, Burwinkel B, Marme F, Yang R, Surowy H, Guénel P, Truong T, Menegaux F, Sanchez M, Bojesen SE, Nordestgaard BG, Nielsen SF, Flyger H, González-Neira A, Benitez J, Zamora MP, Perez JIA, Anton-Culver H, Neuhausen SL, Brenner H, Dieffenbach AK, Arndt V, Stegmaier C, Meindl A, Schmutzler RK, Brauch H, Ko Y-D, Brüning T, The GENICA Network, Nevanlinna H, Muranen TA, Aittomäki K, Blomqvist C, Matsuo K, Ito H, Iwata H, Tanaka H, Dörk T, Bogdanova NV, Helbig S, Lindblom A, Margolin S, Mannermaa A, Kataja V, Kosma V-M, Hartikainen JM, kConFab Investigators, Wu AN, Tseng C-C, Van Den Berg D, Stram DO, Lambrechts D, Zhao H, Weltens C, van Limbergen E, Chang-Claude J, Flesch-Janys D, Rudolph A, Seibold P, Radice P, Peterlongo P, Capra MBF, Couch FJ, Olson JE, Hallberg E, Vachon C, Giles GG, Milne RL, McLean C, Haiman CA, Henderson BE, Schumacher F, Le Marchand L, Simard J, Goldberg MS, Labrèche F, Dumont M, Teo SH, Yip CH, See M-H, Cornes B, Cheng C-Y, Ikram MK, Kristensen V, NBCS, Zheng W, Halverson SL, Shrubsole M, Long J, Wingvist R, Pylkäs K, Jukkola-Vuorinen A, Kauppila S, Andrulis IL, Knight JA, Glendon G, Tchatchou S, Devilee P, Tollenaar RAEM, Seynaeve C, Van Asperen CJ, García-Closas M, Figueroa J, Chanock SJ, Lissowska J, Czene K, Klevebring D, Darabi H, Eriksson M, Hooning MJ, Hollestelle A, Martens JWM, Collée JM, Hall P, Li J, Humphreys K, Shu X-O, Lu W, Gao Y-T, Cai H, Cox A, Cross SS, Reed MWR, Blot W, Signorello LB, Cai Q, Shah M, Ghoussaini M, Kang D, Choi J-Y, Park SK, Noh D-Y, Hartman M, Miao H, Lim WY, Tang A, Hamann U. Torres D. Jakubowska A, Lubinski J, Jaworska K, Durda K, Sangrajrang S, Gaborieau V, Brennan P, McKay J, Olswold C, Slager S, Toland AE, Yannoukakos D, Shen C-Y, Wu P-E, Yu J-C, Hou M-F, Swerdlow A, Ashworth A, Orr N, Jones M, Pita G, Alonso MR, Álvarez N, Herrero D, Tessier DC, Vincent D, Bacot F, Luccarini C, Baynes C, Ahmed S, Healey CS, Brown MA, Ponder BAJ, Chenevix-Trench G, Thompson DJ, Edwards SL, Easton DF, Dunning AM and French JD (2015) Fine scale mapping of the 5q11.2 breast cancer locus reveals at least three independent risk variants regulating MAP3K1. American Journal of Human Genetics, (Janvier) 96:5-20. PMID: 25529635.

376. Kote-Jarai Z, Mikropoulos C, Leongamornlert DA, Dadaev T, Tymrakiewicz M, Saunders EJ, Jones M, Jugurnauth-Little S, Govindasami K, Guy M, Hamdy FC, Donovan JL, Neal DE, Lane JA, Dearnaley D, Wilkinson RA, Sawyer EJ, Morgan A, Antoniou AC, Eeles RA, The UK Genetic Prostate Cancer Study Collaborators, and the ProtecT Study Group (2015) **Prevalence of the** *HOXB13* **G84E germline mutation in British men and correlation with prostate cancer risk, tumour characteristics and clinicial outcomes.** *Annals of Oncology*, 2015 Avril;26(4):756-761. doi:10.1093/annonc/mdv004. PMID: 25595936.

- 377. Kuchenbaecker K, Ramus S, Tyrer J, Lee A, Shen H, Beesley J, Lawrenson K, McGuffog L, Healey S, Lee JM, Spindler TJ, Lin YG, Pejovic T, Bean Y, Li Q, Coetzee S, Hazelett D, Miron A, Southey M, Terry MB, Goldgar DE, Buys SS, Janavicius R, Dorfling CM, van Rensburg EJ, Neuhausen SL, Ding YC, Hansen T V. O., Jønson L, Gerdes A-M, Ejlertsen B, Barrowdale D, Dennis J, Benitez J, Osorio A, Garcia MJ, Komenaka I, Weitzel JN, Ganschow P, Peterlongo P, Bernard L, Viel A, Bonanni B, Peissel B, Manoukian S. Radice P. Papi L. Ottini L. Fostira F. Konstantopoulou I. Garber J. Frost D. Perkins J. Platte R. Ellis S. EMBRACE, Godwin AK, Schmutzler RK, Meindl A, Engel C, Sutter C, Sinilnikova OM, GEMO Study Collaborators, Damiola F, Mazoyer S, Stoppa-Lyonnet D, Claes K, De Leeneer K, Kirk J, Rodriguez GC, Piedmonte M, O'Malley DM, de la Hoya M, Caldes T, Aittomäki K, Nevanlinna H, Collée JM, Rookus MA, Oosterwijk JC, Breast Cancer Family Registry, Tihomirova L, Tung N, Hamann U, Isaccs C, Tischkowitz M, Imyanitov EN, Caligo MA, Campbell I, Hogervorst FBL, HEBON, Olah E, Diez O, Blanco I, Brunet J, Lazaro C, Pujana MA, Jakubowska A, Gronwald J, Lubinski J, Sukiennicki G, Barkardottir RB, Plante M, Simard J, Soucy P, Montagna M, Tognazzo S, Teixeira MR, KConFab Investigators, Pankratz VS, Wang X, Lindor N, Szabo CI, Kauff N, Vijai J, Aghajanian CA, Pfeiler G, Berger A, Singer CF, Tea M-K, Phelan CM, Greene MH, Mai PL, Rennert G, Mulligan AM, Tchatchou S, Andrulis IL, Glendon G, Toland AE, Jensen UB, Kruse TA, Thomassen M, Bojesen A, Zidan J, Friedman E, Laitman Y, Soller M, Liljegren A, Arver B, Einbeigi Z, Stenmark-Askmalm M, Olopade OI, Nussbaum RL, Rebbeck TR, Nathanson KL, Domchek SM, Lu KH, Karlan BY, Walsh C, Lester J, Australian Cancer Study (Ovarian Cancer), Australian Ovarian Cancer Study Group, Hein A, Ekici AB, Beckmann MW, Fasching PA, Lambrechts D, Van Nieuwenhuysen E, Vergote I, Lambrechts S, Dicks E, Doherty JA, Wicklund KG, Rossing MA, Rudolph A, Chang-Claude J, Wang-Gohrke S, Eilber U, Moysich KB, Odunsi K, Sucheston L, Lele S, Wilkens LR, Goodman MT, Thompson PJ, Shvetsov YB, Runnebaum IB, Dürst M, Hillemanns P, Dörk T, Antonenkova N, Bogdanova N, Leminen A, Pelttari LM, Butzow R, Modugno F, Kelley JL, Edwards RP, Ness RB, du Bois S, Heitz F, Schwaab I, Harter P, Matsuo K, Hosono S, Orsulic S, Jensen A, Kruger Kjaer S, Hogdall E, Nazihah Hasmad H, Noor Azmi MA, Teo S-H, Woo Y-L, Fridley BL, Goode EL, Cunningham JM, Vierkant RA, Bruinsma F, Giles GG, Liang D, Hildebrandt MAT, Wu X, Levine DA, Bisogna M, Berchuck A, Iversen ES, Schildkraut JM, Concannon P, Palmieri Weber R, Cramer DW, Terry KL, Poole EM, Tworoger SS, Bandera EV, Orlow I, Olson SH, Krakstad C, Salvesen HB, Tangen IL, Bjorge L, van Altena AM, Aben KKH, Kiemeney LA, Massuger LFAG, Kellar M, Brooks-Wilson A, Kelemen LE, Cook LS, Le ND, Cybulski C, Yang H, Lissowska J, Brinton LA, Wentzensen N, Hogdall C, Lundvall L, Nedergaard L, Baker H, Song H, Eccles D, McNeish I, Paul J, Carty K, Siddiqui N, Glasspool R, Whittemore AS, Rothstein JH, McGuire V, Sieh W, JI B-T, Zheng W, Shu X-U, Gao Y-T, Rosen B, Risch HA, McLaughlin JR, Narod SA, Monteiro AN, Chen A, Lin H-Y, Permuth-Wey J, Sellers TA, Tsai Y-Y, Chen Z, Ziogas A, Anton-Culver H, Gentry-Maharaj A, Menon U, Harrington P, Lee AW, Wu AH, Pearce CL, Coetzee G, Pike MC, Dansonka-Mieszkowska A, Timorek A, Rzepecka IK, Kupryjanczyk J, Freedman M, Noushmehr H, Easton DF, Offit K, Couch FJ, Gayther S, Pharoah PP, Antoniou AC and Chenevix-Trench G (2015) Identification of six new susceptibility loci for invasive epithelial ovarian cancer. Nature Genetics, (Février) 47:164-171. PMID: 25581431.
- 378. Lin W-Y, Camp NJ, Ghoussaini M, Beesley J, Michailidou K, Hopper JL, Apicella C, Southey MC, Stone J, Schmidt MK, Broeks A, Van't Veer LJ, Rutgers EJ Th, Muir K, Lophatananon A, Stewart-Brown S, Siriwanarangsan P, Fasching PA, Haeberle L, Ekici AB, Beckmann MW, Peto J, dos-Santos-Silva I, Fletcher O, Johnson N, Bolla MK, Wang Q, Dennis J, Sawyer EJ, Cheng T, Tomlinson I, Kerin MJ, Miller N, Marmé F, Surowy HM, Burwinkel B, Guénel P, TruongT, Menegaux F, Mulot C, Bojesen SE, Nordestgaard BG, Nielsen SF, Flyger H, Benitez J, Zamora MP, Arias Peres JI, Menéndez P, González-Neira A, Pita G, Alonso MR, Álvarez N, Herrero D, Anton-Culver H, Brenner H, Dieffenbach AK, Arndt

V, Stegmaier C, Meindl A, Lichtner P, Schmutzler RK, Müller-Myhsok B, Brauch H, Brüning T, Ko Y-D, The GENICA Network, Tessier DC, Vincent D, Bacot F, Nevanlinna H, Aittomäki K, Blomqvist C, Khan S, Matsuo K, Ito H, Iwata H, Horio A, Bogdanova NV, Antonenkova NN, Dörk T, Lindblom A, Margolin S, Mannermaa A, Kataja V, Kosma V-M, Hartikainen JM, KConFab Investigators, Australian Ovarian Cancer Study Group, Wu AH, Tseng C-C, Van Den Berg D, Stram DO, Neven P, Wauters E, Wildiers H, Lambrechts D, Chang-Claude J, Rudolph A, Seibold P, Flesch-Janys D, Radice P, Peterlongo P, Manoukian S, Bonanni B, Couch FJ, Wang X, Vachon C, Purrington K, Giles GG, Milne R, McLean C, Haiman CA, Henderson BE, Schumacher F, Le Marchand L, Simard J, Goldberg MS, Labrèche F, Dumont M, Teo SH, Yip CH, Hassan N, Vithana EN, Kristensen V, Zheng W, Deming-Halverson S, Schrubsole M, Long J, Winqvist R, Pylkäs K, Jukkola-Vuorinen A, Kauppila S, Andrulis IL, Knight JA, Glendon G, Tchatchou S, Devilee P, Tollenaar RAEM, Seynaeve C, Van Asperen CJ, García-Closas M, Figueroa J, Lissowska J, Brinton L, Czene K, Darabi H, Eriksson M, Brand JS, Hooning MJ, Hollestelle A, van den Ouweland AMW, Jager A, Li J, Liu J, Humphreys K, Shu X-O, Lu W, Gao Y-T, Cai H, Cross SS, Reed MWR, Blot W, Signorello LB, Cai Q, Pharoah PDP, Perkins B, Shah M, Blows FM, Kang D, Yoo K-Y, Noh D-Y, Hartman M, Miao H, Chia KS, Choudary Putti T, Hamann U, Luccarini C, Baynes C, Ahmed S, Maranian M, Healey CS, Jakubowska A, Lubinski J, Jaworska-Bieniek K, Durda K, Sangrajrang S, Gaborieau V, Brennan P, McKay J, Slager S, Toland AE, Yannoukakos D, Shen C-Y, Hsiung C-N, Wu P-E, Ding S-L, Ashworth A, Jones M, Orr N, Swerdlow AJ, Tsimiklis H, Makalic E, Schmidt DF, Bui QM, Chanock SJ, Hunter DJ, Hein R, Dahmen N, Beckmann L, Aaltonen K, Muranen TA, Heikkinen T, Irwanto A, Rahman N, Turnbull C, The Breast and Ovarian Cancer Susceptibility Study, Waisfisz Q, Meijers-Heijboer HEJ, Adank MA, van der Luijt RB, Hall P, Chenevix-Trench G, Dunning A, Easton DF, Cox A (2015) Identification and characterisation of novel associations in the CASP8/ALS2CR12 region on chromosome 2 with breast cancer risk. Human Molecular Genetics, (Janvier) 24:285-298. PMID: 25168388.

379. Orr N, Dudbridge F, Dryden N, Maguire S, Novo D, Perrakis E, Johnson N, Ghoussaini M, Hopper JL, Southey MC, Apicella C, Stone J, Schmidt MK, Broeks A, Van't Veer LJ, Hogervorst FB, Fasching PA, Haeberle L, Ekici AB, Beckmann MW, Gibson L, Aitken Z, Warren H, Sawyer E, Tomlinson I, Kerin MJ, Miller N, Burwinkel B, Marme F, Schneeweiss A, Sohn C, Guénel P, Truong T, Cordina-Duverger E, Sanchez M, Bojesen SE, Nordestgaard BG, Nielsen SF, Flyger H, Benitez J, Zamora MP, Arias Perez JI, Menéndez P, Anton-Culver H, Neuhausen SL, Brenner H, Dieffenbach AK, Arndt V, Stegmaier C, Hamann U, Brauch H, Justenhoven C, Brüning T, Ko YD; The GENICA Network, Nevanlinna H, Aittomäki K, Blomqvist C, Khan S, Bogdanova N, Dörk T, Lindblom A, Margolin S, Mannermaa A, Kataja V, Kosma VM, Hartikainen JM, Chenevix-Trench G, Beesley J; kConFab Investigators; Australian Ovarian Cancer Study Group, Lambrechts D, Moisse M, Floris G, Beuselinck B, Chang-Claude J, Rudolph A, Seibold P, Flesch-Janys D, Radice P, Peterlongo P, Peissel B, Pensotti V, Couch FJ, Olson JE, Slettedahl S, Vachon C, Giles GG, Milne RL, McLean C, Haiman CA, Henderson BE, Schumacher F, Le Marchand L, Simard J, Goldberg MS, Labrèche F, Dumont M, Kristensen V, Alnæs GG, Nord S, Borresen-Dale AL, Zheng W, Deming-Halverson S, Shrubsole M, Long J, Winqvist R, Pylkäs K, Jukkola-Vuorinen A, Grip M, Andrulis IL, Knight JA, Glendon G, Tchatchou S, Devilee P, Tollenaar RA, Seynaeve CM, Van Asperen CJ, Garcia-Closas M, Figueroa J, Chanock SJ, Lissowska J, Czene K, Darabi H, Eriksson M, Klevebring D, Hooning MJ, Hollestelle A, van Deurzen CH, Kriege M, Hall P, Li J, Liu J, Humphreys K, Cox A, Cross SS, Reed MW, Pharoah PD, Dunning AM, Shah M, Perkins BJ, Jakubowska A, Lubinski J, Jaworska-Bieniek K, Durda K, Ashworth A, Swerdlow A, Jones M, Schoemaker MJ, Meindl A, Schmutzler RK, Olswold C, Slager S, Toland AE, Yannoukakos D, Muir K, Lophatananon A, Stewart-Brown S, Siriwanarangsan P, Matsuo K, Ito H, Iwata H, Ishiguro J, Wu AH, Tseng CC, Van Den Berg D, Stram DO, Teo SH, Yip CH, Kang P, Ikram MK, Shu XO, Lu W, Gao YT, Cai H, Kang D, Choi JY, Park SK, Noh DY, Hartman M, Miao H, Lim WY, Lee SC, Sangrajrang S, Gaborieau V, Brennan P, McKay J, Wu PE, Hou MF, Yu JC, Shen CY, Blot W, Cai Q, Signorello LB, Luccarini C, Bayes C, Ahmed S, Maranian M, Healey CS, González-Neira A. Pita G. Alonso MR, Álvarez N, Herrero D, Tessier DC, Vincent D, Bacot F, Hunter DJ, Lindstrom S, Dennis J, Michailidou K, Bolla MK, Easton DF, Dos Santos Silva I, Fletcher O, Peto J; GENICA Network; kConFab Investigors; Australian Ovarian Cancer Study Group. (2015) Fine-mapping identifies two additional breast cancer susceptibility loci at 9q32.2. Human Molecular Genetics, (Mai)

24:2966-2984. PMID: 25652398.

- 380. Rebbeck TR, Mitra N, Wan F, Sinilnikova OM, Healey S, McGuffog L, Mazover S, Chenevix-Trench G, Easton DF, Antoniou AC, Nathanson KL; CIMBA Consortium, Laitman Y, Kushnir A, Paluch-Shimon S, Berger R, Zidan J, Friedman E, Ehrencrona H, Stenmark-Askmalm M, Einbeigi Z, Loman N, Harbst K, Rantala J, Melin B, Huo D, Olopade OI, Seldon J, Ganz PA, Nussbaum RL, Chan SB, Odunsi K, Gayther SA, Domchek SM, Arun BK, Lu KH, Mitchell G, Karlan BY, Walsh C, Lester J, Godwin AK, Pathak H, Ross E, Daly MB, Whittemore AS, John EM, Miron A, Terry MB, Chung WK, Goldgar DE, Buys SS, Janavicius R, Tihomirova L, Tung N, Dorfling CM, van Rensburg EJ, Steele L, Neuhausen SL, Ding YC, Ejlertsen B, Gerdes AM, Hansen TV, Ramón y Cajal T, Osorio A, Benitez J, Godino J, Tejada MI, Duran M, Weitzel JN, Bobolis KA, Sand SR, Fontaine A, Savarese A, Pasini B, Peissel B, Bonanni B, Zaffaroni D, Vignolo-Lutati F, Scuvera G, Giannini G, Bernard L, Genuardi M, Radice P, Dolcetti R, Manoukian S, Pensotti V, Gismondi V, Yannoukakos D, Fostira F, Garber J, Torres D, Rashid MU, Hamann U, Peock S, Frost D, Platte R, Evans DG, Eeles R, Davidson R, Eccles D, Cole T, Cook J, Brewer C, Hodgson S, Morrison PJ, Walker L, Porteous ME, Kennedy MJ, Izatt L, Adlard J, Donaldson A, Ellis S, Sharma P, Schmutzler RK, Wappenschmidt B, Becker A, Rhiem K, Hahnen E, Engel C, Meindl A, Engert S, Ditsch N, Arnold N, Plendl HJ, Mundhenke C, Niederacher D, Fleisch M, Sutter C, Bartram CR, Dikow N, Wang-Gohrke S, Gadzicki D, Steinemann D, Kast K, Beer M, Varon-Mateeva R, Gehrig A, Weber BH, Stoppa-Lyonnet D, Sinilnikova OM, Mazoyer S, Houdayer C, Belotti M, Gauthier-Villars M, Damiola F, Boutry-Kryza N, Lasset C, Sobol H, Peyrat JP, Muller D, Fricker JP, Collonge-Rame MA, Mortemousque I, Nogues C, Rouleau E, Isaacs C, De Paepe A, Poppe B, Claes K, De Leeneer K, Piedmonte M, Rodriguez G, Wakely K, Boggess J, Blank SV, Basil J, Azodi M, Phillips KA, Caldes T, de la Hoya M, Romero A, Nevanlinna H, Aittomäki K, van der Hout AH, Hogervorst FB, Verhoef S, Collée JM, Seynaeve C, Oosterwijk JC, Gille JJ, Wijnen JT, Garcia EB, Kets CM, Ausems MG, Aalfs CM, Devilee P, Mensenkamp AR, Kwong A, Olah E, Papp J, Diez O, Lazaro C, Darder E, Blanco I, Salinas M, Jakubowska A, Lubinski J, Gronwald J, Jaworska-Bieniek K, Durda K, Sukiennicki G, Huzarski T, Byrski T, Cybulski C, Toloczko-Grabarek A, Złowocka-Perłowska E, Menkiszak J, Arason A, Barkardottir RB, Simard J, Laframboise R, Montagna M, Agata S, Alducci E, Peixoto A, Teixeira MR, Spurdle AB, Lee MH, Park SK, Kim SW, Friebel TM, Couch FJ, Lindor NM, Pankratz VS, Guidugli L, Wang X, Tischkowitz M, Foretova L, Vijai J, Offit K, Robson M, Rau-Murthy R, Kauff N, Fink-Retter A, Singer CF, Rappaport C, Gschwantler-Kaulich D, Pfeiler G, Tea MK, Berger A, Greene MH, Mai PL, Imyanitov EN, Toland AE, Senter L, Bojesen A, Pedersen IS, Skytte AB, Sunde L, Thomassen M, Moeller ST, Kruse TA, Jensen UB, Caligo MA, Aretini P, Teo SH, Selkirk CG, Hulick PJ, Andrulis I (2015) Association of type and location of BRCA1 and BRCA2 mutations with risk of breast and ovarian cancer. JAMA-Journal of the American Medical Association, (Avril) 313:1347-1361. PMID: 25849179.
- 381. Stone J, Thompson DJ, Dos Santos Silva I, Scott C, Tamimi RM, Lindstrom S, Kraft P, Hazra A, Li J, Eriksson L, Czene K, Hall P, Jensen M, Cunningham J, Olson JE, Purrington K, Couch FJ, Brown J, Leyland J, Warren RM, Luben RN, Khaw KT, Smith P, Wareham NJ, Jud SM, Heusinger K, Beckmann MW, Douglas JA, Shah KP, Chan HP, Helvie MA, Le Marchand L, Kolonel LN, Woolcott C, Maskarinec G, Haiman C, Giles GG, Baglietto L, Krishnan K, Southey MC, Apicella C, Andrulis IL, Knight JA, Ursin G, Alnaes GI, Kristensen VN, Borresen-Dale AL, Gram IT, Bolla MK, Wang Q, Michailidou K, Dennis J, Simard J, Pharoah PD, Dunning AM, Easton DF, Fasching PA, Pankratz VS, Hopper JL, Vachon CM (2015) Novel associations between common breast cancer susceptibility variants and risk-predicting mammographic density measures. Cancer Research, (Juin) 75:2457-2467. PMID: 25862352.
- 382. Couch FJ, Kuchenbaecker KB, Michailidou K, Mendoza-Fandino GA, Nord S, Lilyquist J, Olswold C, Hallberg E, Agata S, Ahsan H, Aittomäki K, Ambrosone C, Andrulis IL, Anton-Culver H, Arndt V, Arun BK, Arver B, Barile M, Barkardottir RB, Barrowdale D, Beckmann L, Beckmann MW, Benitez J, Blank SV, Blomqvist C, Bogdanova NV, Bojesen SE, Bolla MK, Bonanni B, Brauch H, Brenner H, Burwinkel B, Buys SS, Caldes T, Caligo MA, Canzian F, Carpenter J, Chang-Claude J, Chanock SJ, Chung WK, Claes KB, Cox A, Cross SS, Cunningham JM, Czene K, Daly MB, Damiola F, Darabi H, de la Hoya M, Devilee P, Diez O, Ding YC, Dolcetti R, Domchek SM, Dorfling CM, Dos-Santos-Silva I, Dumont M, Dunning AM, Eccles DM, Ehrencrona H, Ekici AB, Eliassen H, Ellis S, Fasching PA, Figueroa J, Flesch-Janys D,

Försti A, Fostira F, Foulkes WD, Friebel T, Friedman E, Frost D, Gabrielson M, Gammon MD, Ganz PA, Gapstur SM, Garber J, Gaudet MM, Gayther SA, Gerdes AM, Ghoussaini M, Giles GG, Glendon G, Godwin AK, Goldberg MS, Goldgar DE, González-Neira A, Greene MH, Gronwald J, Guénel P, Gunter M, Haeberle L, Haiman CA, Hamann U, Hansen TV, Hart S, Healey S, Heikkinen T, Henderson BE, Herzog J, Hogervorst FB, Hollestelle A, Hooning MJ, Hoover RN, Hopper JL, Humphreys K, Hunter DJ, Huzarski T, Imyanitov EN, Isaacs C, Jakubowska A, James P, Janavicius R, Jensen UB, John EM, Jones M, Kabisch M, Kar S, Karlan BY, Khan S, Khaw KT, Kibriya MG, Knight JA, Ko YD, Konstantopoulou I, Kosma VM, Kristensen V, Kwong A, Laitman Y, Lambrechts D, Lazaro C, Lee E, Le Marchand L, Lester J, Lindblom A, Lindor N, Lindstrom S, Liu J, Long J, Lubinski J, Mai PL, Makalic E, Malone KE, Mannermaa A, Manoukian S, Margolin S, Marme F, Martens JW, McGuffog L, Meindl A, Miller A, Milne RL, Miron P, Montagna M, Mazoyer S, Mulligan AM, Muranen TA, Nathanson KL, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Nordestgaard BG, Nussbaum RL, Offit K, Olah E, Olopade OI, Olson JE, Osorio A, Park SK, Peeters PH, Peissel B, Peterlongo P, Peto J, Phelan CM, Pilarski R, Poppe B, Pylkäs K, Radice P, Rahman N, Rantala J, Rappaport C, Rennert G, Richardson A, Robson M, Romieu I, Rudolph A, Rutgers EJ, Sanchez MJ, Santella RM, Sawyer EJ, Schmidt DF, Schmidt MK, Schmutzler RK, Schumacher F, Scott R, Senter L, Sharma P, Simard J, Singer CF, Sinilnikova OM, Soucy P, Southey M, Steinemann D, Stenmark-Askmalm M, Stoppa-Lyonnet D, Swerdlow A, Szabo CI, Tamimi R, Tapper W, Teixeira MR, Teo SH, Terry MB, Thomassen M, Thompson D, Tihomirova L, Toland AE, Tollenaar RA, Tomlinson I, Truong T, Tsimiklis H. Teulé A. Tumino R. Tung N. Turnbull C. Ursin G. van Deurzen CH, van Rensburg EJ, Varon-Mateeva R, Wang Z, Wang-Gohrke S, Weiderpass E, Weitzel JN, Whittemore A, Wildiers H, Wingvist R, Yang XR, Yannoukakos D, Yao S, Zamora MP, Zheng W, Hall P, Kraft P, Vachon C, Slager S, Chenevix-Trench G, Pharoah PD, Monteiro AA, García-Closas M, Easton DF, Antoniou AC (2016) Identification of four novel susceptibility loci for oestrogen receptor negative breast cancer. Nature Communications, (Avril) 7:11375. PMID: 27117709.

- 383. Ghoussaini M, French JD, Michailidou K, Nord S, Beesley J, Canisus S, Hillman KM, Kaufmann S, Sivakumaran H, Moradi Marjaneh M, Lee JS, Dennis J, Bolla MK, Wang Q, Dicks E, Milne RL, Hopper JL, Southey MC, Schmidt MK, Broeks A, Muir K, Lophatananon A, Fasching PA, Beckmann MW, Fletcher O, Johnson N, Sawyer EJ, Tomlinson I, Burwinkel B, Marme F, Guénel P, Truong T, Bojesen SE, Flyger H, Benitez J, González-Neira A, Alonso MR, Pita G, Neuhausen SL, Anton-Culver H, Brenner H, Arndt V, Meindl A, Schmutzler RK, Brauch H, Hamann U, Tessier DC, Vincent D, Nevanlinna H, Khan S, Matsuo K, Ito H, Dörk T, Bogdanova NV, Lindblom A, Margolin S, Mannermaa A, Kosma VM; kConFab/AOCS Investigators, Wu AH, Van Den Berg D, Lambrechts D, Floris G, Chang-Claude J, Rudolph A, Radice P, Barile M, Couch FJ, Hallberg E, Giles GG, Haiman CA, Le Marchand L, Goldberg MS, Teo SH, Yip CH, Borresen-Dale AL; NBCS Collaborators, Zheng W, Cai Q, Winqvist R, Pylkäs K, Andrulis IL, Devilee P, Tollenaar RA, García-Closas M, Figueroa J, Hall P, Czene K, Brand JS, Darabi H, Eriksson M, Hooning MJ, Koppert LB, Li J, Shu XO, Zheng Y, Cox A, Cross SS, Shah M, Rhenius V, Choi JY, Kang D, Hartman M, Chia KS, Kabisch M, Torres D, Luccarini C, Conroy DM, Jakubowska A, Lubinski J, Sangrajrang S, Brennan P, Olswold C, Slager S, Shen CY, Hou MF, Swerdlow A, Schoemaker MJ, Simard J, Pharoah PD, Kristensen V, Chenevix-Trench G, Easton DF, Dunning AM, Edwards SL (2016) Evidence that the 5p12 Variant rs10941679 Confers Susceptibility to Estrogen Receptor-Positive Breast Cancer through FGF10 and MRPS30 Regulation. American Journal of Human Genetics, (Octobre) 99(4):903-911. PMID: 27640304.
- 384. Horne HN, Chung CC, Zhang H, Yu K, Prokunina-Olsson L, Michailidou K, Bolla MK, Wang Q, Dennis J, Hopper JL, Southey MC, Schmidt MK, Broeks A, Muir K, Lophatananon A, Fasching PA, Beckmann MW, Fletcher O, Johnson N, Sawyer EJ, Tomlinson I, Burwinkel B, Marme F, Guénel P, Truong T, Bojesen SE, Flyger H, Benitez J, González-Neira A, Anton-Culver H, Neuhausen SL, Brenner H, Arndt V, Meindl A, Schmutzler RK, Brauch H, Hamann U, Nevanlinna H, Khan S, Matsuo K, Iwata H, Dörk T, Bogdanova NV, Lindblom A, Margolin S, Mannermaa A, Kosma VM, Chenevix-Trench G; kConFab/AOCS Investigators, Wu AH, Ven den Berg D, Smeets A, Zhao H, Chang-Claude J, Rudolph A, Radice P, Barile M, Couch FJ, Vachon C, Giles GG, Milne RL, Haiman CA, Marchand LL, Goldberg MS, Teo SH, Taib NA, Kristensen V, Borresen-Dale AL, Zheng W, Shrubsole M, Winqvist R, Jukkola-Vuorinen A, Andrulis

IL, Knight JA, Devilee P, Seynaeve C, García-Closas M, Czene K, Darabi H, Hollestelle A, Martens JW, Li J, Lu W, Shu XO, Cox A, Cross SS, Blot W, Cai Q, Shah M, Luccarini C, Baynes C, Harrington P, Kang D, Choi JY, Hartman M, Chia KS, Kabisch M, Torres D, Jakubowska A, Lubinski J, Sangrajrang S, Brennan P, Slager S, Yannoukakos D, Shen CY, Hou MF, Swerdlow A, Orr N, **Simard J**, Hall P, Pharoah PD, Easton DF, Chanock SJ, Dunning AM, Figueroa JD (2016) **Fine-Mapping of the 1p11.2 Breast Cancer Susceptibility Locus**. *PLoS One*, 11(8):e0160316. doi:10.1371/journal.pone.0160316. eCollection 2016. PMID: 27556229.

- 385. Kar SP, Beesley J, Amin Al Olama A, Michailidou K, Tyrer J, Kote-Jarai Z, Lawrenson K, Lindstrom S, Ramus SJ, Thompson DJ; ABCTB Investigators, Kibel AS, Dansonka-Mieszkowska A, Michael A, Dieffenbach AK, Gentry-Maharaj A, Whittemore AS, Wolk A, Monteiro A, Peixoto A, Kierzek A, Cox A, Rudolph A, Gonzalez-Neira A, Wu AH, Lindblom A, Swerdlow A; AOCS Study Group & Australian Cancer Study (Ovarian Cancer): APCB BioResource, Ziogas A, Ekici AB, Burwinkel B, Karlan BY, Nordestgaard BG, Blomqvist C, Phelan C, McLean C, Pearce CL, Vachon C, Cybulski C, Slavov C, Stegmaier C, Maier C, Ambrosone CB, Høgdall CK, Teerlink CC, Kang D, Tessier DC, Schaid DJ, Stram DO, Cramer DW, Neal DE, Eccles D, Flesch-Janys D, Edwards DR, Wokozorczyk D, Levine DA, Yannoukakos D, Sawyer EJ, Bandera EV, Poole EM, Goode EL, Khusnutdinova E, Høgdall E, Song F, Bruinsma F, Heitz F, Modugno F, Hamdy FC, Wiklund F, Giles GG, Olsson H, Wildiers H, Ulmer HU, Pandha H, Risch HA, Darabi H, Salvesen HB, Nevanlinna H, Gronberg H, Brenner H, Brauch H, Anton-Culver H, Song H, Lim HY, McNeish I, Campbell I, Vergote I, Gronwald J, Lubiński J, Stanford JL, Benítez J, Doherty JA, Permuth JB, Chang-Claude J, Donovan JL, Dennis J, Schildkraut JM, Schleutker J, Hopper JL, Kupryjanczyk J, Park JY, Figueroa J, Clements JA, Knight JA, Peto J, Cunningham JM, Pow-Sang J, Batra J, Czene K, Lu KH, Herkommer K, Khaw KT; kConFab Investigators, Matsuo K, Muir K, Offitt K, Chen K, Moysich KB, Aittomäki K, Odunsi K, Kiemeney LA, Massuger LF, Fitzgerald LM, Cook LS, Cannon-Albright L, Hooning MJ, Pike MC, Bolla MK, Luedeke M, Teixeira MR, Goodman MT, Schmidt MK, Riggan M, Aly M, Rossing MA, Beckmann MW, Moisse M, Sanderson M, Southey MC, Jones M, Lush M, Hildebrandt MA, Hou MF, Schoemaker MJ, Garcia-Closas M, Bogdanova N, Rahman N; NBCS Investigators, Le ND, Orr N, Wentzensen N, Pashayan N, Peterlongo P, Guénel P, Brennan P, Paulo P, Webb PM, Broberg P, Fasching PA, Devilee P, Wang Q, Cai Q, Li Q, Kaneva R, Butzow R, Kopperud RK, Schmutzler RK, Stephenson RA, MacInnis RJ, Hoover RN, Winqvist R, Ness R, Milne RL, Travis RC, Benlloch S, Olson SH, McDonnell SK, Tworoger SS, Maia S, Berndt S, Lee SC, Teo SH, Thibodeau SN, Bojesen SE, Gapstur SM, Kjær SK, Pejovic T, Tammela TL; GENICA Network; PRACTICAL consortium, Dörk T, Brüning T, Wahlfors T, Key TJ, Edwards TL, Menon U, Hamann U, Mitev V, Kosma VM, Setiawan VW, Kristensen V, Arndt V, Vogel W, Zheng W, Sieh W, Blot WJ, Kluzniak W, Shu XO, Gao YT, Schumacher F, Freedman ML, Berchuck A, Dunning AM, Simard J, Haiman CA, Spurdle A, Sellers TA, Hunter DJ, Henderson BE, Kraft P, Chanock SJ, Couch FJ, Hall P, Gayther SA, Easton DF, Chenevix-Trench G, Eeles R, Pharoah PD, Lambrechts D (2016) Genome-Wide Meta-Analyses of Breast, Ovarian, and Prostate Cancer Association Studies Identify Multiple New Susceptibility Loci Shared by at Least Two Cancer Types. Cancer Discovery, (Septembre) 6(9):1052-1067. PMID: 27432226.
- 386. Lei J, Rudolph A, Moysich KB, Behrens S, Goode EL, Bolla MK, Dennis J, Dunning AM, Easton DF, Wang Q, Benitez J, Hopper JL, Southey MC, Schmidt MK, Broeks A, Fasching PA, Haeberle L, Peto J, Dos-Santos-Silva I, Sawyer EJ, Tomlinson I, Burwinkel B, Marmé F, Guénel P, Truong T, Bojesen SE, Flyger H, Nielsen SF, Nordestgaard BG, González-Neira A, Menéndez P, Anton-Culver H, Neuhausen SL, Brenner H, Arndt V, Meindl A, Schmutzler RK, Brauch H, Hamann U, Nevanlinna H, Fagerholm R, Dörk T, Bogdanova NV, Mannermaa A, Hartikainen JM; Australian Ovarian Study Group; kConFab Investigators, Van Dijck L, Smeets A, Flesch-Janys D, Eilber U, Radice P, Peterlongo P, Couch FJ, Hallberg E, Giles GG, Milne RL, Haiman CA, Schumacher F, Simard J, Goldberg MS, Kristensen V, Borresen-Dale AL, Zheng W, Beeghly-Fadiel A, Winqvist R, Grip M, Andrulis IL, Glendon G, García-Closas M, Figueroa J, Czene K, Brand JS, Darabi H, Eriksson M, Hall P, Li J, Cox A, Cross SS, Pharoah PD, Shah M, Kabisch M, Torres D, Jakubowska A, Lubinski J, Ademuyiwa F, Ambrosone CB, Swerdlow A, Jones M, Chang-Claude (2016) Genetic variation in the immunosuppression pathway genes and breast cancer susceptibility: a pooled analysis of 42,510 cases and 40,577 controls from the Breast Cancer

Association Consortium. Human Genetics, (Janvier) 135(1):137-154. PMID: 26621531.

387. Liu J, Lončar I, Collée JM, Bolla MK, Dennis J, Michailidou K, Wang Q, Andrulis IL, Barile M, Beckmann MW, Behrens S, Benitez J, Blomqvist C, Boeckx B, Bogdanova NV, Bojesen SE, Brauch H, Brennan P, Brenner H, Broeks A, Burwinkel B, Chang-Claude J, Chen ST, Chenevix-Trench G, Cheng CY, Choi JY, Couch FJ, Cox A, Cross SS, Cuk K, Czene K, Dörk T, Dos-Santos-Silva I, Fasching PA, Figueroa J, Flyger H, García-Closas M, Giles GG, Glendon G, Goldberg MS, González-Neira A, Guénel P, Haiman CA, Hamann U, Hart SN, Hartman M, Hatse S, Hopper JL, Ito H, Jakubowska A, Kabisch M, Kang D, Kosma VM, Kristensen VN, Le Marchand L, Lee E, Li J, Lophatananon A, Jan Lubinski, Mannermaa A, Matsuo K, Milne RL; NBCS Collaborators, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Orr N, Perez JI, Peto J, Putti TC, Pylkäs K, Radice P, Sangrajrang S, Sawyer EJ, Schmidt MK, Schneeweiss A, Shen CY, Shrubsole MJ, Shu XO, Simard J, Southey MC, Swerdlow A, Teo SH, Tessier DC, Thanasitthichai S, Tomlinson I, Torres D, Truong T, Tseng CC, Vachon C, Winqvist R, Wu AH, Yannoukakos D, Zheng W, Hall P, Dunning AM, Easton DF, Hooning MJ, van den Ouweland AM, Martens JW, Hollestelle A (2016) rs2735383, located at a microRNA binding site in the 3'UTR of NBS1, is not associated with breast cancer risk. Scientific Reports (Novembre) 6:36874. PMID: 27845421.

- 388. Meeks HD, Song H, Michailidou K, Bolla MK, Dennis J, Wang Q, Barrowdale D, Frost D, McGuffog L, Ellis S, Feng B-J, Buys SS, Hopper JL, Southey MC, Tesoriero A, James PA, Bruinsma F, Campbell IG, Broeks A, Schmidt MK, Hogervorst FBL, Beckman MW, Fasching PA, Fletcher O, Johnson N, Sawyer EJ, Riboli E, Banerjee S, Menon U, Tomlinson I, Burwinkel B, Marme F, Hamann U, Rudolph A, Janavicius R, Tihomirova L, Tung N, Garber J, Cramer D, Terry KL, Poole EM, Tworoger SS, Dorfling CM, van Rensburg EJ, Godwin AK, Guénel P, Truong T, Stoppa-Lyonnet, Damiola F, Mazoyer S, Sinilnikova OM, Isaacs C, Maugard C, Bojesen SE, Flyger H, Gerdes A-M, Hansen TVO, Jensen A, Kjaer SK, Hogdall C, Hogdall E, Pedersen IS, Thomassen M, Benitez J, González-Neira A, Osorio A, de la Hoya M, Perez Segura P, Diez O, Lazaro C, Brunet J, Anton-Culver H, Lee E, John EM, Neuhausen SL, Yuan DC, Castillo D, Weitzel JN, Ganz PA, Nussbaum RL, Chan SB, Karlan BY, Lester J, Wu A, Gayther S, Ramus SJ, Sieh W, Whittermore AS, Monteiro ANA, Phelan CM, Terry MB, Piedmonte M, Offit K, Robson M, Levine D, Moysich KB, Cannioto R, Olson SH, Daly MB, Nathanson KL, Domchek SM, Lu KH, Liang D, Hildebrant MAT, Ness R, Modugno F, Pearce L, Goodman MT, Thompson PJ, Brenne H, Butterbach K, Meindl A, Hahnen E, Wappenschmidt B, Brauch H, Brüning T, Blomqvist C, Khan S, Nevanlinna H, Pelttari LM, Aittomäki K, Butzow R, Bogdanova NV, Dörk T, Lindblom A, Margolin S, Rantala J, Kosma V-M, Mannermaaa A, Lambrechts D, Neven P, Claes KBM, Van Maerken T, Chang-Claude J, Flesch-Janys D, Heitz F, Varon-Mateeva R, Peterlongo P, Radice P, Viel A, Barile M, Peissel B, Manoukian S, Montagna M, Oliani C, Peixoto A, Teixeira MR, Collavoli A, Hallberg E, Olson JE, Cunningham JM, Goode EL, Hart S, Shimelis H, Giles GG, Milne RL, Healey S, Tucker K, Haiman CA, Henderson BE, Goldberg MS, Tischkowitz M, Simard J, Soucy P, Eccles DM, Le N, Borresen-Dale A-L, Kristensen V, Salvesen HB, Bjorge L, Bandera EV, Risch H, Zheng W, Beeghly-Fadiel A, Cai H, Pylkäs K, Tollenaar RAEM, van den Ouweland AMW, Andrulis IL, Knight JA, Narod S, Devilee P, Winqvist R, Figueroa J, Greene MH, Mai PL, Loud JT, García-Closas M, Schoemaker MJ, Czene K, Darabi H, McNeish I, Siddiquil N, Glasspool R, Kwong A, Park SK, Teo SH, Yoon S-Y, Matsuo K, Hosono S, Woo YL, Gao Y-T, Foretova L, Singer CF, Rappaport-Fuerhauser C, Friedman E, Laitman Y, Rennert G, Imyanitov EN, Hulick PJ, Senter L, Olopade OI, Olah E, Doherty JA, Schildkraut J, Hollestelle A, Koppert LB, Kiemeney LA, Massuger LFAG, Cook LS, Pejovic T, Li J, Borg A, Öfverholm A, Rossing MA, Wentzensen N, Henriksson K, Cox A, Cross SS, Perkins BJ, Shah M, Kabisch M, Torres D, Jakubowska A, Lubinski J, Gronwald J, Agnarssn BA, Kupryjanczyk J, Moes-Sosnowska J, Fostira F, Konstantopoulou I, Slager S, Jones M, Antoniou AC, Berchuck A, Swerdlow A, Chenevix-Trench G, Dunning AM, Pharoah PDP, Hall P, Easton DF, Couch PJ, Spurdle AB, Goldgar DA (2016) BRCA2 Polymorphic Stop Codon K3326X and the Risk of Breast, Prostate and Ovarian Cancers. JNCI-Journal of The National Cancer Institute, (Février) 108(2). pii: djv315. PMID: 26586665.
- 389. Ovarian Cancer Association Consortium, Breast Cancer Association Consortium, and Consortium of Modifiers of *BRCA1* and *BRCA2*, Hollestelle A, van der Baan FH, Berchuck A, Johnatty SE, Aben KK, Agnarsson BA, Aittomäki K, Alducci E, Andrulis IL, Anton-Culver H, Antonenkova NN, Antoniou AC,

Apicella C, Arndt V, Arnold N, Arun BK, Arver B, Ashworth A, Australian Ovarian Cancer Study Group, Baglietto L, Balleine R, Bandera EV, Barrowdale D, Bean YT, Beckmann L, Beckmann MW, Benitez J, Berger A, Berger R, Beuselinck B, Bisogna M, Bjorge L, Blomqvist C, Bogdanova NV, Bojesen A, Bojesen SE, Bolla MK, Bonanni B, Brand JS, Brauch H, Breast Cancer Family Register, Brenner H, Brinton L, Brooks-Wilson A, Bruinsma F, Brunet J, Brüning T, Budzilowska A, Bunker CH, Burwinkel B, Butzow R, Buys SS, Caligo MA, Campbell I, Carter J, Chang-Claude J, Chanock SJ, Claes KBM, Collée JM, Cook LS, Couch FJ, Cox A, Cramer D, Cross SS, Cunningham JM, Cybulski C, Czene K, Damiola F, Dansonka-Mieszkowska A, Darabi H, de la Hoya M, DeFazio A, Dennis J, Devilee P, Dicks EDM, Diez O, Doherty JA, Domchek SM, Dorfling CM, Dörk T, Dos Santos Silva I, du Bois A, Dumont M, Dunning AM, Duran M, Easton DF, Eccles D, Edwards RP, Ehrencrona H, Ejlertsen B, Ekici AB, Ellis SD, EMBRACE, Engel C, Eriksson M, Fasching PA, Feliubadalo L, Figueroa J, Flesch-Janys D, Fletcher O, Fontaine A, Fortuzzi S. Fostira F. Fridley BL. Friedel T. Friedman E. Friel G. Frost D. Garber J. García-Closas M. Gayther SA. GEMO Study Collaborators, GENICA Network, Gentry-Maharaj A, Gerdes A-M, Giles GG, Glasspool R, Glendon G, Godwin AK, Goodman MT, Gore M, Greene MH, Grip M, Gronwald J, Gschwantler Kaulich D, Guénel P, Guzman SR, Haeberle L, Haiman CA, Hall P, Halverson SL, Hamann U, Hansen TVO, Harter P, Hartikainen JM, Healey S, HEBON, Hein A, Heitz F, Henderson BE, Herzog J, Hildebrandt MAT, Høgdall CK, Høgdall E, Hogervorst FBL, Hopper JL, Humphreys K, Huzarski T, Imyanitov EN, Isaacs C, Jakubowska A, Janavicius R, Jaworska K, Jensen A, Birk Jensen U, Johnson N, Jukkola-Vuorinen A, Kabisch M, Karlan BY, Kataja V, Kauff N, KConFab Investigators, Kelemen LE, Kerin MJ, Kiemeney LA, Kjaer SK, Knight JA, Knol-Bout JP, Konstantopoulou I, Kosma V-M, Krakstad C, Kristensen V, Kuchenbaecker KB, Kupryjanczyk J, Laitman Y, Lambrechts D, Lambrechts S, Larson MC, Lasa A, Laurent-Puig P, Lazaro C, Le ND, Le Marchand L, Leminen A, Lester J, Levine DA, Li J, Liang D, Lindblom A, Lindor N, Lissowska J, Long J, Lu KH, Lubinski J, Lundvall L, Lurie G, Mai PL, Mannermaa A, Margolin S, Mariette F, Marme F, Martens JWM, Massuger LFAG, Maugard C, Mazoyer S, McGuffog L, McGuire V, McLean C, McNeish I, Meindl A, Menegaux F, Menéndez P, Menkiszak J, Menon U, Mensenkamp AR, Miller N, Milne RL, Modugno F, Montagna M, Moysich KB, Müller H, Mulligan AM, Muranen TA, Narod SA, Nathanson KL, Ness RB, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Neven P, Nielsen FC, Nielsen SF, Nordestgaard BG, Nussbaum RL, Odunsi K, Offit K, Olah E, Olopade OI, Olson JE, Olson SH, Oosterwijk JC, Orlow I, Orr N, Orsulic S, Osorio A, Ottini L, Paul J, Pearce CL, Pedersen IS, Peissel B, Pejovic T, Pelttari LM, Perkins J, Permuth-Wey J, Peterlongo P, Peto J, Phelan CM, Phillips K-A, Piedmonte M, Pike MC, Platte R, Plisiecka-Halasa J, Poole EM, Poppe B, Pylkäs K, Radice P, Ramus SJ, Rebbeck TR, Reed MWR, Rennert G, Risch HA, Robson M, Rodriguez GC, Romero A, Rossing MA, Rothstein JH, Rudolph A, Runnebaum I, Salani R, Salvesen HB, Sawyer EJ, Schildkraut JM, Schmidt MK, Schmutzler RK, Schneeweiss A, Schoemaker MJ, Schrauder MG, Schumacher F, Schwaab I, Scuvera G, Sellers TA, Severi G, Seynaeve CM, Shah M, Shrubsole M, Siddiqui N, Sieh W, Simard J, Singer CF, Sinilnikova OM, Smeets D, Sohn C, Soller M, Song H, Soucy P, Southey MC, Stegmaier C, Stoppa-Lyonnet D, Sucheston L, SWE-BRCA, Swerdlow A, Tangen IL, Tea M-K, Teixeira MR, Terry KL, Terry MB, Thomassen M, Thompson PJ, Tihomirova L, Tischkowitz M, Ewart Toland A, Tollenaar RAEM, Tomlinson I, Torres C, Truong T, Tsimiklis H, Tung N, Tworoger SS, Tyrer JP, Vachon CM, Van 't Veer LJ, van Altena AM, Van Asperen CJ, van den Berg D, van den Ouweland AMW, van Doorn HC, Van Nieuwenhuysen E, van Rensburg EJ, Vergote I, Verhoef S, Vierkant RA, Vijai J, Vitonis AF, von Wachenfeldt A, Walsh C, Wang Q, Wang-Gohrke S, Wappenschmidt B, Weischer M, Weitzel JN, Weltens C, Wentzensen N, Whittemore AD, Wilkens LR, Winqvist R, Wu AH, Wu X, Yang XP, Zaffaroni D, Zamora MP, Zheng W, Ziogas A, Chenevix-Trench G, Pharoah PDP, Rookus MA, Hooning MJ, Goode EL (2016) No clinical utility of KRAS variant rs61764370 for ovarian or breast cancer. Gynecologic Oncology, (Mai) 141(2):386-401. PMID: 25940428.

390. Pelttari LM, Khan S, Vuorela M, Kiiski JI, Vilske S, Nevanlinna V, Ranta S, Schleutker J, Winqvist R, Kallioniemi A, Dörk T, Bogdanova NV, Figueroa J, Pharoah PD, Schmidt MK, Dunning AM, García-Closas M, Bolla MK, Dennis J, Michailidou K, Wang Q, Hopper JL, Southey MC, Rosenberg EH, Fasching PA, Beckmann MW, Peto J, Dos-Santos-Silva I, Sawyer EJ, Tomlinson I, Burwinkel B, Surowy H, Guénel P, Truong T, Bojesen SE, Nordestgaard BG, Benitez J, González-Neira A, Neuhausen SL, Anton-Culver H, Brenner H, Arndt V, Meindl A, Schmutzler RK, Brauch H, Brüning T, Lindblom A, Margolin S,

Mannermaa A, Hartikainen JM, Chenevix-Trench G; kConFab/AOCS Investigators, Van Dyck L, Janssen H, Chang-Claude J, Rudolph A, Radice P, Peterlongo P, Hallberg E, Olson JE, Giles GG, Milne RL, Haiman CA, Schumacher F, **Simard J**, Dumont M, Kristensen V, Borresen-Dale AL, Zheng W, Beeghly-Fadiel A, Grip M, Andrulis IL, Glendon G, Devilee P, Seynaeve C, Hooning MJ, Collée M, Cox A, Cross SS, Shah M, Luben RN, Hamann U, Torres D, Jakubowska A, Lubinski J, Couch FJ, Yannoukakos D, Orr N, Swerdlow A, Darabi H, Li J, Czene K, Hall P, Easton DF, Mattson J, Blomqvist C, Aittomäki K, Nevanlinna H (2016) **RAD51B in Familial Breast Cancer**. *PLoS One*, (Mai) 11(5):e0153788. doi: 10.1371/journal.pone.0153788. eCollection 2016. PMID: 27149063.

- 391. Petridis C, Brook MN, Shah V, Kohut K, Gorman P, Caneppele M, Levi D, Papouli E, Orr N, Cox A, Cross SS, Dos-Santos-Silva I, Peto J, Swerdlow A, Schoemaker MJ, Bolla MK, Wang Q, Dennis J, Michailidou K, Benitez J, González-Neira A, Tessier DC, Vincent D, Li J, Figueroa J, Kristensen V, Borresen-Dale AL, Soucy P, Simard J, Milne RL, Giles GG, Margolin S, Lindblom A, Brüning T, Brauch H, Southey MC, Hopper JL, Dörk T, Bogdanova NV, Kabisch M, Hamann U, Schmutzler RK, Meindl A, Brenner H, Arndt V, Winqvist R, Pylkäs K, Fasching PA, Beckmann MW, Lubinski J, Jakubowska A, Mulligan AM, Andrulis IL, Tollenaar RA, Devilee P, Le Marchand L, Haiman CA, Mannermaa A, Kosma VM, Radice P, Peterlongo P, Marme F, Burwinkel B, van Deurzen CH, Hollestelle A, Miller N, Kerin MJ, Lambrechts D, Floris G, Wesseling J, Flyger H, Bojesen SE, Yao S, Ambrosone CB, Chenevix-Trench G, Truong T, Guénel P, Rudolph A, Chang-Claude J, Nevanlinna H, Blomqvist C, Czene K, Brand JS, Olson JE, Couch FJ, Dunning AM, Hall P, Easton DF, Pharoah PD, Pinder SE, Schmidt MK, Tomlinson I, Roylance R, García-Closas M, Sawyer EJ (2016) Genetic predisposition to ductal carcinoma in situ of the breast. Breast Cancer Research. (Février) 18(1):22. PMID: 26884359.
- 392. Rebbeck TR, Friebel TM, Mitra N, Wan F, Chen S, Andrulis IL, Apostolou P, Arnold N, Arun BK, Barrowdale D, Benitez J, Berger R, Berthet P, Borg A, Buys SS, Caldes T, Carter J, Chiquette J, Claes KB, Couch FJ, Cybulski C, Daly MB, de la Hoya M, Diez O, Domchek SM, Nathanson KL, Durda K, Ellis S; EMBRACE, Evans DG, Foretova L, Friedman E, Frost D, Ganz PA, Garber J, Glendon G, Godwin AK, Greene MH, Gronwald J, Hahnen E, Hallberg E, Hamann U, Hansen TV; HEBON, Imyanitov EN, Isaacs C, Jakubowska A, Janavicius R, Jaworska-Bieniek K, John EM, Karlan BY, Kaufman B, Investigators K, Kwong A, Laitman Y, Lasset C, Lazaro C, Lester J, Loman N, Lubinski J, Manoukian S, Mitchell G, Montagna M, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Niederacher D, Nussbaum RL, Offit K, Olah E, Olopade OI, Park SK, Piedmonte M, Radice P, Rappaport-Fuerhauser C, Rookus MA, Seynaeve C, Simard J, Singer CF, Soucy P, Southey M, Stoppa-Lyonnet D, Sukiennicki G, Szabo CI, Tancredi M, Teixeira MR, Teo SH, Terry MB, Thomassen M, Tihomirova L, Tischkowitz M, Toland AE, Toloczko-Grabarek A, Tung N, van Rensburg EJ, Villano D, Wang-Gohrke S, Wappenschmidt B, Weitzel JN, Zidan J, Zorn KK, McGuffog L, Easton D, Chenevix-Trench G, Antoniou AC, Ramus SJ (2016) Inheritance of deleterious mutations at both *BRCA1* and *BRCA2* in an international sample of 32,295 women. *Breast Cancer Research* (Novembre) 18(1):112. PMID: 27836010.
- 393. Southey MC, Goldgar DE, Winqvist R, Pylkäs K, Couch F, Tischkowitz M, Foulkes WD, Dennis J, Michailidou K, van Rensburg EJ, Heikkinen T, Nevanlinna H, Hopper JL, Dörk T, Claes KB, Reis-Filho J, Teo ZL, Radice P, Catucci I, Peterlongo P, Tsimiklis H, Odefrey FA, Dowty JG, Schmidt MK, Broeks A, Hogervorst FB, Verhoef S, Carpenter J, Clarke C, Scott RJ, Fasching PA, Haeberle L, Ekici AB, Beckmann MW, Peto J, Dos-Santos-Silva I, Fletcher O, Johnson N, Bolla MK, Sawyer EJ, Tomlinson I, Kerin MJ, Miller N, Marme F, Burwinkel B, Yang R, Guénel P, Truong T, Menegaux F, Sanchez M, Bojesen S, Nielsen SF, Flyger H, Benitez J, Zamora MP, Perez JI, Menéndez P, Anton-Culver H, Neuhausen S, Ziogas A, Clarke CA, Brenner H, Arndt V, Stegmaier C, Brauch H, Brüning T, Ko YD, Muranen TA, Aittomäki K, Blomqvist C, Bogdanova NV, Antonenkova NN, Lindblom A, Margolin S, Mannermaa A, Kataja V, Kosma VM, Hartikainen JM, Spurdle AB, Investigators K; Australian Ovarian Cancer Study Group, Wauters E, Smeets D, Beuselinck B, Floris G, Chang-Claude J, Rudolph A, Seibold P, Flesch-Janys D, Olson JE, Vachon C, Pankratz VS, McLean C, Haiman CA, Henderson BE, Schumacher F, Le Marchand L, Kristensen V, Alnæs GG, Zheng W, Hunter DJ, Lindstrom S, Hankinson SE, Kraft P, Andrulis I, Knight JA, Glendon G, Mulligan AM, Jukkola-Vuorinen A, Grip M, Kauppila S, Devilee P, Tollenaar RA, Seynaeve C, Hollestelle A, Garcia-Closas M, Figueroa J, Chanock SJ, Lissowska J, Czene K, Darabi H,

Eriksson M, Eccles DM, Rafiq S, Tapper WJ, Gerty SM, Hooning MJ, Martens JW, Collée JM, Tilanus-Linthorst M, Hall P, Li J, Brand JS, Humphreys K, Cox A, Reed MW, Luccarini C, Baynes C, Dunning AM, Hamann U, Torres D, Ulmer HU, Rüdiger T, Jakubowska A, Lubinski J, Jaworska K, Durda K, Slager S, Toland AE, Ambrosone CB, Yannoukakos D, Swerdlow A, Ashworth A, Orr N, Jones M, González-Neira A, Pita G, Alonso MR, Álvarez N, Herrero D, Tessier DC, Vincent D, Bacot F, Simard J, Dumont M, Soucy P, Eeles R, Muir K, Wiklund F, Gronberg H, Schleutker J, Nordestgaard BG, Weischer M, Travis RC, Neal D, Donovan JL, Hamdy FC, Khaw KT, Stanford JL, Blot WJ, Thibodeau S, Schaid DJ, Kelley JL, Maier C, Kibel AS, Cybulski C, Cannon-Albright L, Butterbach K, Park J, Kaneva R, Batra J, Teixeira MR, Kote-Jarai Z, Olama AA, Benlloch S, Renner SP, Hartmann A, Hein A, Ruebner M, Lambrechts D, Van Nieuwenhuysen E, Vergote I, Lambretchs S, Doherty JA, Rossing MA, Nickels S, Eilber U, Wang-Gohrke S, Odunsi K, Sucheston-Campbell LE, Friel G, Lurie G, Killeen JL, Wilkens LR, Goodman MT, Runnebaum I, Hillemanns PA, Pelttari LM, Butzow R, Modugno F, Edwards RP, Ness RB, Movsich KB, du Bois A, Heitz F, Harter P, Kommoss S, Karlan BY, Walsh C, Lester J, Jensen A, Kjaer SK, Høgdall E, Peissel B, Bonanni B, Bernard L, Goode EL, Fridley BL, Vierkant RA, Cunningham JM, Larson MC, Fogarty ZC, Kalli KR, Liang D, Lu KH, Hildebrandt MA, Wu X, Levine DA, Dao F, Bisogna M, Berchuck A, Iversen ES, Marks JR, Akushevich L, Cramer DW, Schildkraut J, Terry KL, Poole EM, Stampfer M, Tworoger SS, Bandera EV, Orlow I, Olson SH, Bjorge L, Salvesen HB, van Altena AM, Aben KK, Kiemeney LA, Massuger LF, Pejovic T, Bean Y, Brooks-Wilson A, Kelemen LE, Cook LS, Le ND, Górski B, Gronwald J, Menkiszak J, Høgdall CK, Lundvall L, Nedergaard L, Engelholm SA, Dicks E, Tyrer J, Campbell I, McNeish I, Paul J, Siddiqui N, Glasspool R, Whittemore AS, Rothstein JH, McGuire V, Sieh W, Cai H, Shu XO, Teten RT, Sutphen R, McLaughlin JR, Narod SA, Phelan CM, Monteiro AN, Fenstermacher D, Lin HY, Permuth JB, Sellers TA, Chen YA, Tsai YY, Chen Z, Gentry-Maharaj A, Gayther SA, Ramus SJ, Menon U, Wu AH, Pearce CL, Van Den Berg D, Pike MC, Dansonka-Mieszkowska A, Plisiecka-Halasa J, Moes-Sosnowska J, Kupryjanczyk J, Pharoah PD, Song H, Winship I, Chenevix-Trench G, Giles GG, Tavtigian SV, Easton DF, Milne RL (2016) PALB2, CHEK2 and ATM rare variants and cancer risk: data from COGS. Journal of Medical Genetics, (Décembre) 53(12):800-811. PMID: 27595995.

- 394. Vigorito E, Kuchenbaecker KB, Beesley J, Adlard J, Agnarsson BA, Andrulis IL, Arun BK, Barjhoux L, Belotti M, Benitez J, Berger A, Bojesen A, Bonanni B, Brewer C, Caldes T, Caligo MA, Campbell I, Chan SB, Claes KB, Cohn DE, Cook J, Daly MB, Damiola F, Davidson R, Pauw A, Delnatte C, Diez O, Domchek SM, Dumont M, Durda K, Dworniczak B, Easton DF, Eccles D, Edwinsdotter Ardnor C, Eeles R, Eilertsen B, Ellis S, Evans DG, Feliubadalo L, Fostira F, Foulkes WD, Friedman E, Frost D, Gaddam P, Ganz PA, Garber J, Garcia-Barberan V, Gauthier-Villars M, Gehrig A, Gerdes AM, Giraud S, Godwin AK, Goldgar DE, Hake CR, Hansen TV, Healey S, Hodgson S, Hogervorst FB, Houdayer C, Hulick PJ, Imyanitov EN, Isaacs C, Izatt L, Izquierdo A, Jacobs L, Jakubowska A, Janavicius R, Jaworska-Bieniek K, Jensen UB, John EM, Vijai J, Karlan BY, Kast K, Investigators K, Khan S, Kwong A, Laitman Y, Lester J, Lesueur F, Liljegren A, Lubinski J, Mai PL, Manoukian S, Mazoyer S, Meindl A, Mensenkamp AR, Montagna M, Nathanson KL, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Niederacher D, Olah E, Olopade OI, Ong KR, Osorio A, Park SK, Paulsson-Karlsson Y, Pedersen IS, Peissel B, Peterlongo P, Pfeiler G, Phelan CM, Piedmonte M, Poppe B, Pujana MA, Radice P, Rennert G, Rodriguez GC, Rookus MA, Ross EA, Schmutzler RK, Simard J, Singer CF, Slavin TP, Soucy P, Southey M, Steinemann D, Stoppa-Lyonnet D, Sukiennicki G, Sutter C, Szabo CI, Tea MK, Teixeira MR, Teo SH, Terry MB, Thomassen M, Tibiletti MG, Tihomirova L, Tognazzo S, van Rensburg EJ, Varesco L, Varon-Mateeva R, Vratimos A, Weitzel JN, McGuffog L, Kirk J, Toland AE, Hamann U, Lindor N, Ramus SJ, Greene MH, Couch FJ, Offit K, Pharoah PD, Chenevix-Trench G, Antoniou AC (2016) Fine-Scale Mapping at 9p22.2 Identifies Candidate Causal Variants That Modify Ovarian Cancer Risk in BRCA1 and BRCA2 Mutation Carriers. PLoS One, (Juillet) 11(7):e0158801. doi: 10.1371/journal.pone.0158801. eCollection 2016. PMID: 27463617.
- 395. Wyszynski A, Hong CC, Lam K, Michailidou K, Lytle C, Yao S, Zhang Y, Bolla MK, Wang Q, Dennis J, Hopper JL, Southey MC, Schmidt MK, Broeks A, Muir K, Lophatananon A, Fasching PA, Beckmann MW, Peto J, Dos-Santos-Silva I, Sawyer EJ, Tomlinson I, Burwinkel B, Marme F, Guénel P, Truong T, Bojesen SE, Nordestgaard BG, González-Neira A, Benitez J, Neuhausen SL, Brenner H, Dieffenbach AK, Meindl

A, Schmutzler RK, Brauch H; GENICA Network, Nevanlinna H, Khan S, Matsuo K, Ito H, Dörk T, Bogdanova NV, Lindblom A, Margolin S, Mannermaa A, Kosma VM; kConFab Investigators; Australian Ovarian Cancer Study Group, Wu AH, Van Den Berg D, Lambrechts D, Wildiers H, Chang-Claude J, Rudolph A, Radice P, Peterlongo P, Couch FJ, Olson JE, Giles GG, Milne RL, Haiman CA, Henderson BE, Dumont M, Teo SH, Wong TY, Kristensen V, Zheng W, Long J, Winqvist R, Pylkäs K, Andrulis IL, Knight JA, Devilee P, Seynaeve C, García-Closas M, Figueroa J, Klevebring D, Czene K, Hooning MJ, van den Ouweland AM, Darabi H, Shu XO, Gao YT, Cox A, Blot W, Signorello LB, Shah M, Kang D, Choi JY, Hartman M, Miao H, Hamann U, Jakubowska A, Lubinski J, Sangrajrang S, McKay J, Toland AE, Yannoukakos D, Shen CY, Wu PE, Swerdlow A, Orr N, Simard J, Pharoah PD, Dunning AM, Chenevix-Trench G, Hall P, Bandera E, Amos C, Ambrosone C, Easton DF, Cole MD (2016) An intergenic risk locus containing an enhancer deletion in 2q35 modulates breast cancer risk by deregulating IGFBP5 expression. Human Molecular Genetics, (Septembre) 25(17): 3863-3876. PMID: 27402876.

- 396. Barrdahl M, Rudolph A, Hopper JL, Southey MC, Broeks A, Fasching PA, Beckmann MW, Gago-Dominguez M, Castelao JE, Guénel P, Truong T, Bojesen SE, Gapstur SM, Gaudet MM, Brenner H, Arndt V, Brauch H, Hamann U, Mannermaa A, Lambrechts D, Jongen L, Flesch-Janys D, Thoene K, Couch FJ, Giles GG, Simard J, Goldberg MS, Figueroa J, Michailidou K, Bolla MK, Dennis J, Wang Q, Eilber U, Behrens S, Czene K, Hall P, Cox A, Cross S, Swerdlow A, Schoemaker MJ, Dunning AM, Kaaks R, Pharoah PDP, Schmidt M, Garcia-Closas M, Easton DF, Milne RL, Chang-Claude J (2017) Geneenvironment interactions involving functional variants: results from the Breast Cancer Association Consortium. International Journal of Cancer, Novembre 1;141(9):1830-1840. doi: 10.1002/ijc.30859. PMID: 28670784.
- 397. Jiao X, Aravidis C, Marikkannu R, Rantala R, Picelli S, Adamovic T, Liu T, Maguire P, Kremeier B, Luo L, von Holst S, Kontham V, Thutkawkorapin J, Margolin S, Du Q, Lundin J, Michailidou K, Bolla MK, Wang Q, Dennis J, Lush M, Ambrosone CB, Andrulis IL, Anton-Culver H, Antonenkova NN, Arndt V, Beckmann MW, Blomqvist C, Blot W, Boeckx B, Bojesen S, Bonanni B, Brand JS, Brauch H, Brenner H, Broeks A, Brüning T, Burwinkel B, Cai Q, Chang-Claude J, NBCS Collaborators, Couch FJ, Cox A, Cross SS, Deming-Halverson SL, Devilee P, dos-Santos-Silva I, Dörk T, Eriksson M, Fasching PA, Figueroa J, Flesch-Janys D, Flyger H, Gabrielson M, García-Closas M, Giles GG, González-Neira A, Guénel P, Guo Q, Gündert M, Haiman CA, Hallberg E, Hamann U, Harrington P, Hooning MJ, Hopper JL, Guanmengqian H, Jakubowska A, Jones ME, Kerin MJ, Kosma V-M, Kristensen VN, Lambrechts D, Le Marchand L, Lubinski J, Mannermaa A, Martens JWM, Meindl A, Milne RL, Mulligan AM, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Peto J, Pylkäs K, Radice P, Rhenius V, Sawyer EJ, Schmidt MK, Schmutzler RK, Seynaeve C, Shah M, Simard J, Southey MC, Swerdlow AJ, Truong T, Wendt C, Winqvist R, Zheng W, kConFab/AOCS Investigators, Benitez J, Dunning AM, Pharoah PDP, Easton DF, Czene K, Hall P, Lindblom A (2017) PHIP a novel candidate breast cancer susceptibility locus on 6q14.1. Oncotarget, 8(61): 102769-102782. doi: 10.18632/oncotarget.21800. PMID: 29262523.
- 398. Kuchenbaecker KB, Hopper JL, Barnes DR, Phillips KA, Mooij TM, Roos-Blom MJ, Jervis S, van Leeuwen FE, Milne RL, Andrieu N, Goldgar DE, Terry MB, Rookus MA, Easton DF, Antoniou AC, *BRCA1* and *BRCA2* Cohort Consortium, McGuffog L, Evans DG, Barrowdale D, Frost D, Adlard J, Ong KR, Izatt L, Tischkowitz M, Eeles R, Davidson R, Hodgson S, Ellis S, Nogues C, Lasset C, Stoppa-Lyonnet D, Fricker JP, Faivre L, Berthet P, Hooning MJ, van der Kolk LE, Kets CM, Adank MA, John EM, Chung WK, Andrulis IL, Southey M, Daly MB, Buys SS, Osorio A, Engel C, Kast K, Schmutzler RK, Caldes T, Jakubowska A, Simard J, Friedlander ML, McLachlan SA, Machackova E, Foretova L, Tan YY, Singer CF, Olah E, Gerdes AM, Arver B, Olsson H. (2017) Risks of Breast, Ovarian, and Contralateral Breast Cancer for *BRCA1* and *BRCA2* Mutation Carriers. *JAMA* (Juin) 317(23):2402-2416. doi: 10.1001/jama.2017.7112. PMID: 28632866.
- 399. Castroviejo-Bermejo M, Cruz C, Llop-Guevara A, Gutiérrez-Enríquez S, Ducy M, Ibrahim YH, Gris-Oliver A, Pellegrino B, Bruna A, Guzmán M, Rodriquez O, Grueso J, Bonache S, Moles-Fernández A, Villacampa G, Viaplana C, Gómez P, Vidal M, Peg V, Serres-Créixams X, Dellaire G, **Simard J**, Nuciforo P, Rubio IT, Dientsmann R, Barrett CJ, Caldas C, Baselga J, Saura C, Cortés J, Déas O, Jonkers J, Masson JY, Cairo

S, Judde JG, O'Connor MJ, Díez O, Balmaña J, Serra V (2018) **A** *RAD51* **assay feasible in routine tumor samples calls** *PARP* **inhibitor response beyond** *BRCA* **mutation.** *EMBO Molecular Medicine*, Décembre; 10 (12); pii: e9172. doi: 10.15252/emmm.201809172. PMID: 30377213.

- 400. Lu Y, Beeghly-Fadiel A, Wu L, Guo X, Li B, Schildkraut JM, Im HK, Chen YA, Permuth JB, Reid BM, Teer JK, Moysich KB, Andrulis IL, Anton-Culver H, Arun BK, Bandera EV, Barkardottir RB, Barnes DR, Benitez J, Bjørge L, Brenton J, Butzow R, Caldes T, Caligo MA, Campbell IG, Chang-Claude J, Claes KBM, Couch FJ, Cramer DW, Daly MB, DeFazio A, Dennis J, Díez O, Domchek SM, Dork T, Easton DF, Eccles DM, Fasching PA, Fortner RT, Fountzilas G, Friedman E, Ganz PA, Garber J, Giles GG, Godwin AK, Goldgar DE, Goodman MT, Greene MH, Gronwald J, Hamann U, Heitz F, Hildebrandt MAT, Høgdall CK, Hollestelle A, Hulick PJ, Huntsman DG, Imyanitov EN, Isaacs C, Jakubowska A, James P, Karlan BY, Kelemen LE, Kiemeney LA, Kjaer SK, Kwong A, Le ND, Leslie G, Lesueur F, Levine DA, Mattiello A, May T. McGuffog L. McNeish IA, Merritt MA, Modugno F, Montagna M, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Cilius Nielsen FC, Nikitina-Zake L, Nussbaum RL, Offit K, Olah E, Olopade OI, Olson SH, Olsson H, Osorio A, Park SK, Parsons MT, Peeters PHM, Pejovic T, Peterlongo P, Phelan CM, Pujana MA, Ramus SJ, Rennert G, Risch H, Rodriguez GC, Rodríguez-Antona C, Romieu I, Rookus MA, Rossing MA, Rzepecka IK, Sandler DP, Schmutzler RK, Setiawan VW, Sharma P, Sieh W, Simard J, Singer CF, Song H, Southey MC, Spurdle AB, Sutphen R, Swerdlow AJ, Teixeira MR, Teo SH, Thomassen M, Tischkowitz M, Toland AE, Trichopoulou A, Tung N, Tworoger SS, van Rensburg EJ, Vanderstichele A, Vega A, Velez Edwards D, Webb PM, Weitzel JN, Wentzensen N, White E, Wolk A, Wu AH, Yannoukakos D, Zorn KK, Gayther SA, Antoniou AC, Berchuck A, Goode EL, Chenevix-Trench G, Sellers TA, Pharoah PDP, Zheng W, Long J. (2018) A transcriptome-wide association study among 97,898 women to identify candidate susceptibility genes for epithelial ovarian cancer risk. Cancer Research (Septembre) 15; 78(18):5419-5430. Doi: 10.1158/008-5472.CAN-18-0951. PMID: 30054336.
- 401. Rebbeck TR, Friebel TM, Friedman E, Hamann U, Huo D, Kwong A, Olah E, Olopade OI, Solano AR, Teo S-H, Thomassen M, Weitzel JN, Chan TL, Couch FJ, Goldgar DE, Kruse TA, Palmero EI, Park SK, Torres D, van Rensburg EJ, Aalfs CM, Abugattas J, Adlard J, Agata S, Aittomäki K, Andrews L, Andrulis IL, Antoniou AC, Arason A, Arnold N, Arun BK, Asseryanis E, Auerbach L, Azzollini J, Balmaña J, Barile M, Barkardottir RB, Barrowdale D, Benitez J, Berger A, Berger R, Blanco AM, Blazer KR, Blok MJ, Bonadona V, Bonanni B, Bradbury AR, Brewer C, Buecher B, Buys SS, Caldes T, Caliebe A, Caligo MA, Campbell I, Chenevix-Trench G, Chiquette J, Chung WK, Claes KBM, Collée JM, Cook J, Davidson R, de la Hoya M, De Leeneer K, de Pauw A, Delnatte C, Diez O, Ding YC, Ditsch N, Domchek SM, Dorfling CM, Duran M, Dworniczak B, Eason J, Easton DF, Eeles R, Ehrencrona H, EMBRACE, Engel C, Engert S, D. Evans G, Faivre L, Faust U, Feliubadalo L, Ferrer SF, Foretova L, Fowler J, Frost D, Campos Galvão H, Ganz P, Garber J, Gauthier-Villars M, Gehrig A, GEMO Study Collaborators, Gesta P, Giannini G, Giraud S, Glendon G, Godwin AK, Greene MH, Gronwald J, Gutierrez Barrera A, Hahnen E, V. O. Hansen T, Hauke J, HEBON, Henderson A, Hentschel J, Hogervorst FBL, Honisch E, Imyanitov EN, Isaacs C, Izatt L, Izquierdo A, Jakubowska A, James P, Janavicius R, Jensen UB, John EM, Joseph V, Kaczmarek K, Karlan BY, Kast K, KConFab Investigators, Kim S-W, Konstantopoulou I, Korach J, Laitman Y, Lasa A, Lasset C, Lazaro C, Lee A, Lee MH, PhD, Leslie G, Lester J, Lesueur F, Liljegren A, Lindor N, Longy M, Loud JT, Lu KH, Lubinski J, Machackova E, Manoukian S, Mari V, Martínez-Bouzas C, Matrai Z, McGuffog L, Mebirouk N, Meijers-Heijboer HEJ, Meindl A, Mensenkamp AR, Mickys U, Miller A, Montagna M, Moysich KB, Mulligan AM, Musinsky J, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Yie JNY, Niederacher D, Roed Nielsen H, Nussbaum RL, Offit K, Öfverholm A, Ong K-R, Osorio A, Papi L, Papp J, Parsons MT, Pasini B, Sokilde Pedersen I, Peixoto A, Peruga N, Peterlongo P, Pohl E, Pradhan N, Prajzendanc K, Prieur F, Pujol P, Radice P, Ramus SJ, Rantala J, Usman Rashid M, Rhiem K, Robson M, Rodriguez GC, Rogers MT, Rudaitis V, Schmutzler RK, Senter L, Shah PD, Sharma P, Side LE, Simard J, Singer CF, Skytte A-B, Slavin TP, Snape K, Sobol H, Southey M, Spurdle AB, Steele L, Steinemann D, Stoppa-Lyonnet D, Sukiennicki G, Sutter C, Szabo CI, Tan YY, Teixeira MR, Terry MB, Teulé A, Thomas A, Thull DL, Tischkowitz M, Tognazzo S, Ewart Toland A, Topka S, Trainer AH, Tung N, van Asperen CJ, van der Hout AH, van der Kolk LE, van der Luijt RB, Van Heetvelde M, Varesco L, Varon-Mateeva R, Vega A, Villarreal-Garza C, von Wachenfeldt A, Walker L, Wang-Gohrke S, Wappenschmidt B, Weber BHF,

Yannoukakos D, Yoon S-Y, Zanzottera C, Zidan J, Zorn KK, Hutten Selkirk GG, Hulick PJ, Nathanson KL for the CIMBA Consortium. (2018) **Mutational spectrum in a worldwide study of 29,700 families with** *BRCA1* or *BRCA2* mutations. *Human Mutation* (Mai) 39(5):593-620. doi: 10.1002/humu.23406. PMID: 29446198.

- 402. Schrijver LH, Olsson H, Phillips K-A, Terry MB, Goldgar DE, Kast K, Engel C, Mooij TM, Adlard J, Barrowdale D, Davidson R, Eeles R, Ellis S, Evans DG, Frost D, Izatt L, Porteous ME, Side LE, Walker L, Berthet P, Bonadona V, Leroux D, Mouret-Fourme E, Venat-Bouvet L, Buys SS, Southey MC, John EM, Chung WK, Daly MB, Bane A, van Asperen CJ, Gomez Garcia EB, Mourits MJE, van Os TAM, Roos-Blom M-J, Friedlander ML, McLachlan S-A, Singer CF, Tan YY, Foretova L, Navratilova M, Schmutzler RK, Ellberg C, Gerdes A-M, Caldes T, Simard J, Olah E, Jakubowska A, Arver B, Osorio A, Nogue's C, Andrieu N, Easton DF, van Leeuwen FE, Hopper JL, Milne RL, Antoniou AC, Rookus MA; on behalf of EMBRACE, GENEPSO, BCFR, HEBON, kConFab, and IBCCS (2018) Oral Contraceptive Use and Breast Cancer Risk: Retrospective and Prospective Analyses From a BRCA1 and BRCA2 Mutation Carrier Cohort Study. JNCI Cancer Spectrum (28 Juin); 2(2): pky023. doi: 10.1093/jncics. PMID: 31360853.
- 403. Terry MB, Liao Y, Kast K, Antoniou AC, McDonald JA, Mooij TM, Engel C, Nogues C, Buecher B, Mari V, Moretta-Serra J, Gladieff L, Luporsi E, Barrowdale D, Frost D, Henderson A, Brewer C, Evans DG, Eccles D, Cook J, Ong K-R, Izatt L, Ahmed M, Morrison PJ, Dommering CJ, Oosterwijk JC, Ausems MGEM, Kriege M, Buys SS, Andrulis IL, John EM, Daly M, Friedlander M, McLachlan SA, Osorio A, Caldes T, Jakubowska A, Simard J, Singer CF, Tan Y, Olah E, Navratilova M, Foretova L, Gerdes A-M, Roos-Blom M-J, Arver B, Olsson H, Schmutzler RK, Hopper JL, van Leeuwen F, Goldgar D, Milne RL, Easton DF, Rookus M, Andrieu N; on behalf of EMBRACE, GENEPSO, BCFR, HEBON, kConFab and IBCCS (2018) The Influence of Number and Timing of Pregnancies on Breast Cancer Risk for Women with BRCA1 or BRCA2 mutations. Journal of the National Cancer Institute Cancer Spectrum. 2018 Décembre;2(4); pky078. doi.org/10.1093/jncics. PMID: 30873510.
- 404. Dörk T, Peterlongo P, Mannermaa A, Bolla MK, Wang Q, Dennis J, Ahearn T, Andrulis IL, Anton-Culver H, Arndt V, Aronson KJ, Augustinsson A, Beane Freeman LE, Beckmann MW, Beeghly A, Behrens S, Bermisheva M, Blomqvist C, Bogdanova NV, Boiesen SE, Brauch H, Brenner H, Burwinkel B, Canzian F, Chan TL, Chang-Claude J, Chanock SJ, Choi J-Y, Christiansen H, Clarke CL, Couch FJ, Czene K, Daly MB, dos-Santos-Silva I, Dwek M, Eccles DM, Ekici AB, Eriksson M, Evans DG, Fasching. PA, Figueroa J, Flyger H, Fritschi L, Gabrielson M, Gago-Dominguez M, Gao C, Gapstur SM, García-Closas M, García-Sáenz JA, Gaudet MM, Giles GG, Goldberg MS, Goldgar DE, Guénel P, Haeberle L, Haiman CA, Håkansson N, Hall P, Hamann U, Hartman M, Hauke J, Hein A, Hillemanns P, Hogervorst FBL, Hooning MJ, Hopper JL, Howell T, Huo D, Ito H, Iwasaki M, Jakubowska A, Janni W, John EM, Jung A, Kaaks R, Kang D, Kapoor PM, Khusnutdinova E, Kim S-W, Kitahara CM, Koutros S, Kraft P, Kristensen VN, Kwong A, Lambrechts D, Le Marchand L, Li J, Lindström S, Linet M, Lo W-Y, Long J, Lophatananon A, Lubiński J, Manoochehri M, Manoukian S, Margolin S, Martinez E, Matsuo K, Mavroudis D, Meindl A, Menon U, Milne RL, Mohd Taib NA, Muir K, Mulligan AM, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Neven P, Newman WG, Offit K, Olopade OI, Olshan AF, Olson JE, Olsson H, Park SK, Park-Simon T-W, Peto J, Plaseska-Karanfilska D, Pohl-Rescigno E, Presneau N, Rack B, Radice P, Rashid MU, Rennert G, Rennert HS, Romero A, Ruebner M, Saloustros E, Schmidt MK, Schmutzler RK, Schneider MO, Schoemaker MJ, Scott C, Shen C-Y, Shu XO, Simard J, Slager S, Smichkoska S, Southey MC, Spinelli JJ, Stone J, Surowy H, Swerdlow AJ, Tamimi RM, Tapper WJ, Teo SH, Terry MB, Toland AE, Tollenaar RAEM, Torres D, Torres-Mejía G, Troester MA, Truong T, Tsugane S, Untch M, Vachon CM, van den Ouweland AMW, van Veen EM, Vijai J, Wendt C, Wolk A, Yu J-C, Zheng W, Ziogas A, Ziv E, ABCTB Investigators, NBCS Collaborators, Dunning AM, Pharoah PDP, Detley Schindler D, Devilee P, Easton DF (2019) Two truncating variants in FANCC and breast cancer risk. Scientific Reports. 2019 Août 29;9(1):12524. doi: 10.1038/s41598-019-48804-v. PMID: 31467304.
- 405. Escala-Garcia M, Guo Q, Dörk T, Canisius S, Keeman R, Dennis J, Beesley J, Lecarpentier J, Bolla MK, Wang Q, Abraham J, Andrulis IL, Anton-Culver H, Arndt V, Auer PL, Beckmann MW, Behrens S, Benitez

J, Bermisheva M, Bernstein L, Blomqvist C, Boeckx B, Bojesen SE, Bonanni B, Børresen-Dale A-L, Brauch H, Brenner H, Brentnall A, Brinton L, Broberg P, Brock IW, Brucker SY, Burwinkel B, Caldas C, Caldés T, Campa D, Carracedo A, Carter BD, Castelao JE, Chang-Claude J, Chanock SJ, Chenevix-Trench G, Cheng T-YD, Chin S-F, Clarke CL, NBCS Collaborators, Cordina-Duverger E, Couch FJ, Cox DG, Cox A, Cross SS, Czene K, Daly MB, Devilee P, Dunn JA, Dunning AM, Durcan L, Dwek M, Earl HM, Ekici AB, Eliassen H, Ellberg C, Engel C, Eriksson M, Evans DG, Figueroa J, Flesch-Janys D, Flyger H, Gabrielson M, Gago-Dominguez M, Galle E, Gapstur SM, García-Closas M, García-Sáenz JA, Gaudet MM, George A, Georgoulias V, Giles GG, Glendon G, Goldgar DE, González-Niera A, Grenaker Alnaes GI, Grip M, Guénel P, Haeberle L, Hahnen E, Haiman CA, Håkansson N, Hall P, Hamann U, Hankinson S, Harkness EF, Harrington PA, Hart SN, Hartikainen JM, Hein A, Hillemanns P, Hiller L, Holleczek B, Hollestelle A, Hooning MJ, Hoover RN, Hopper JL, Howell A, Guanmengqian H, Humphreys K, Hunter DJ, Janni W, John EM, Jones ME, Jukkola-Vuorinen A, Jung A, Kaaks R, Kabisch M, Kaczmarek K, Kerin MJ, Khan S, Khusnutdinova E, Kiiski JI, Kitahara CM, Knight JA, Ko Y-D, Koppert LB, Kosma V-M, Kraft P, Kristensen VN, Krüger U, Kühl T, Lambrechts D, Le Marchand L, Lee E, Lejbkowicz F, Li L, Lindblom A, Lindstöm S, Linet M, Lissowska J, Lo W-Y, Loibl S, Lubinski J, Lux MP, MacInnis RJ, Maierthaler M, Maishman T, Makalic E, Mannermaa A, Manoochehri M, Manoukian S, Margolin S, Martinez ME, Mavroudis D, McLean C, Meindl A, Middha P, Miller N, Milne RL, Moreno F, Mulligan AM, Mulot C, Nassir R, Neuhausen SL, Newman WT, Nielsen SF, Nordestgaard BG, Norman A, Olsson H, Orr N, Pankratz VS, Park-Simon T-W, Perez JIA, Pérez-Barrios C, Peterlongo P, Petridis C, Pharoah PDP, Pinchev M, Prajzendanc K, Prentice R, Presneau N, Prokofieva D, Pylkäs K, Rack B, Radice P, Ramachandran D, Rennert G, Rennert HS, Rhenius V, Romero A, Roylance R, Saloustros E, Sawyer EJ, Schmidt DF, Schmutzler RK, Schneeweiss A, Schoemaker MJ, Schumacher F, Schwentner L, Scott R, Scott C, Seynaeve C, Shah M, Simard J, Smeets A, Sohn C, Southey MC, Swerdlow AJ, Talhouk A, Tamimi RM, Tapper WJ, Teixeira MR, Tengström M, Terry MB, Thöne K, Tollenaar RAEM, Tomlinson I, Torres D, Truong T, Turman C, Turnbull C, Ulmer H-U, Untch M, Vachon C, van Asperen CJ, van den Ouweland AMW, van Veen EM, Wendt C, Whittemore AS, Willet W, Winqvist R, Wolk A, Yang XR, Zhang Y, Easton DF, Fasching PA, Nevanlinna H, Eccles DM, Pharoah PDP, Schmidt MK (2019) Genome-wide association study of germline variants and breast cancer-specific mortality. British Journal of Cancer. Mars; 120(6):647-657. doi: 10.1038/s41416-019-0393-x. PMID: 30787463.

406. Ferreira MA, Gamazon ER, Al Ejeh F, Aittomäki K, Andrulis IL, Anton-Culver H, Arason A, Arndt V, Aronson KJ, Arun BK, Asservanis E, Azzollini J, Balmaña J, Barnes DR, Barrowdale D, Beckmann MW, Behrens S, Benitez J, Bermisheva M, Bialkowska K, Blomqvist C, Bogdanova NV, Bojesen SE, Bolla MK, Borg A, Brauch H, Brenner H, Broeks A, Burwinkel B, Caldés T, Caligo MA, Campa D, Campbell I, Canzian F, Carter J, Carter BD, Castelao JE, Chang-Claude J, Chanock SJ, Christiansen H, Chung WK, Claes KBM, Clarke CL, GC-HBOC Study Collaborators, GEMO Study Collaborators, EMBRACE Collaborators, Couch FJ, Cox A, Cross SS, Czene K, Daly MB, de la Hoya M, Denis J, Devilee P, Diez O, Dörk T, Dunning AM, Dwek M, Eccles DM, Ejlertsen B, Ellberg C, Engel C, Eriksson M, Fasching PA, Fletcher O, Flyger H, Friedman E, Frost D, Gabrielson M, Gago-Dominguez M, Ganz PA, Gapstur SM, Garber J, García-Closas M, García-Sáenz JA, Gaudet MM, Giles GG, Glendon G, Godwin AK, Goldberg MS, Goldgar DE, González-Neira A, Greene MH, Gronwald J, Guénel P, Haiman CA, Hall P, Hamann U, He W, Heyworth J, Hogervorst FBL, Hollestelle A, Hoover RN, Hopper JL, Hulick PJ, Humphreys K, Imyanitov EN, HEBON Investigators, BCFR Investigators, ABCTB Investigators, Isaacs C, Jakimovska M, Jakubowska A, James P, Janavicius R, Jankowitz RC, John EM, Johnson N, Joseph V, Karlan BY, Khusnutdinova E, Kiiski JI, Ko Y-D, Jones ME, Konstantopoulou I, Kristensen VN, Laitman Y, Lambrechts K, Lazaro C, Leslie G, Lester J, Lesueur F, Lindström S, Long J, Loud JT, Lubinski J, Makalic E, Mannermaa A, Manoocherhri M, Margolin S, Maurer T, Mavroudis D, McGuffog L, Meindl A, Menon U, Michailidou K, Miller A, Montagna M, Moreno F, Moserle L, Mulligan AM, Nathanson KL, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Nevelsteen I, Nielsen FC, Nikitina-Zake L, Nussbaum RL, Offit K, Olah E, Olopade OI, Olsson H, Osoria A, Papp J, Park-Simon T-W, Parsons MT, Pedersen SI, Peixoto A, Peterlongo P, Pharoah PDP, Plaseska-Karanfilska D, Poppe B, Presneau N, Radice P, Rantala J, Rennert G, Risch HA, Saloustros E, Sanden K, Sawyer EJ, Schmidt MK, Schmutzler RK, Sharma P, Shu X-O, Simard J, Singer CF, Soucy P, Southey MC, Spinelli JJ, Spurdle AB, Stone J, Swerdlow AJ, Tapper WJ, Taylor JA, Teixeira MR, Terry

MB, Teulé A, Thomassen M, Thöne K, Thull DL, Tischkowitz M, Toland AE, Torres D, Truong T, Tung N, Vachon C, van Asperen CJ, van den Ouweland AMW, van Rensburg EJ, Vega A, Viel A, Wang Q, Wappenschmidt B, Weitzel JN, Wendt C, Winqvist R, Yang XR, Yannoukakos D, Ziogas A, Kraft P, Antoniou AC, Zheng W, Easton DF, Milne RL, Beesley J, Chenevix-Trench G (2019) **Genome-wide association and transcriptome studies identify target genes and risk loci for breast cancer.** *Nature Communications.* 15 Avril;10(1):1741. doi:10.1038/s41467-018-08053-5. PMID: 30988301.

- 407. Figlioli G, Bogliolo M, Catucci I, Caleca L, Lasheras SV, Pujol R, Kiiski J, Muranen T, Barnes DR, Dennis J, Michailidou K, Bolla MK, Leslie G, Aalfs C, ABCTB Investigators, Adank M, Adlard J, Agata S, Cadoo K, Agnarsson B, Ahearn T, Aittomäki K, Ambrosone CB, Andrews L, Anton-Culver H, Antonenkova N, Arndt V, Arnold N, Aronson K, Arun B, Asseryanis E, Auber B, Auvinen P, Azzollini J, Balmaña J, Barkardottir R, Barrowdale D, Barwell J, Beane Freeman L, Beauparlant CJ, Beckmann M, Behrens S, Benitez J, Berger R, Bermisheva M, Blanco A, Blomqvist C, Bogdanova N, Bojesen A, Bojesen SE, Bonanni B, Borg A, Brady A, Brauch H, Brenner H, Brüning T, Burwinkel B, Buys S, Caldés T, Caliebe A, Caligo M, Campa D, Campbell IG, Canzian F, Castelao JE, Chang-Claude J, Chanock SJ, Claes KBM, Clarke CL, Collavoli A, Conner TA, Cox DG, Cybulski C, Czene K, Daly MB, de la Hoya M, Devilee P, Diez O, Ding YC, Dite GS, Ditsch N, Domchek SM, Dorfling CM, dos-Santos-Silva I, Durda K, Dwek M, Eccles DM, Ekici AB, Eliassen AH, Ellberg C, Eriksson M, Evans DG, Fasching PA, Figueroa J, Flyger H, Foulkes WD, Friebel TM, Friedman E, Gabrielson M, Gaddam P, Gago-Dominguez M, Gao C, Gapstur SM, Garber J, García-Closas M, García-Sáenz JA, Gaudet MM, Gayther SA, GEMO Study Collaborators, Giles GG, Glendon G, Godwin AK, Goldberg MS, Godgar DE, Guénel P, Gutierrez-Barrera AM, Haeberle L, Haiman CA, Håkansson N, Hall P, Hamann U, Harrington PA, Hein A, Heyworth J, Hillemanns P, Hollestelle A, Hopper JL, Hosgood HD, Howell A, Hu C, Hulick PJ, Hunter DJ, Imyanitov EN, kConFab Investigators, Isaacs C, Jakimovska M, Jakubowska A, James P, Janavicius R, Janni W, John EM, Jones ME, Jung A, Kaaks R, Karlan BY, Khusnutdinova E, Kitahara CM, Konstantopoulou I, Koutros S, Kraft P, Lambrechts D, Lazaro C, Le Marchand L, Lester J, Lesueur F, Lilyquist J, Loud JT, Lu KH, Luben RN, Lubinski J, Mannermaa A, Manoochehri M, Manoukian S, Margolin S, Martens JWN, Maurer T, Mavroudis D, Mebirouk N, Meindl A, Menon U, Miller A, Montagna M, Nathanson KL, Neuhausen SL, Newman WG, Nguyen-Dumont T, Nielsen FC, Nielsen S, Nikitina-Zake L, Offit K, Olah E, Olopade OI, Olshan AF, Olson JE, Olson H, Osorio A, Ottini L, Peissel B, Peixoto A, Peto J, Plaseska-Karanfilska D, Pocza T, Presneau N, Pujana MA, Punie K, Rack B, Rantala J, Rashid MU, Rau-Murthy R, Rennet G, Lejbkowicz F, Rhenius V, Romero A, Rookus MA, Ross EA, Rossing M, Rudaitis V, Ruebner M, Saloustros E, Sanden K, Santamariña M, Scheuner MT, Schmutzler RK, Schneider M, Scott C, Senter L, Shah M, Sharma P, Shu X-O, Simard J, Singer CF, Sohn C, Soucy P, Southey MC, Spinelli JJ, Steele L, Stoppa-Lyonnet D, Tapper WJ, Teixeira MR, Terry MB, Thomassen M, Thompson J, Thull DL, Tischkowitz M, Tollenaar RAEM, Torres D, Troester MA, Truong T, Tung N, Untch M, Vachon CM, van Rensburg EJ, van Veen EM, Vega A, Viel A, Wappenschmidt B, Weitzel JN, Wendt C, Wieme G, Wolk A, Yang XR, Zheng W, Ziogas A, Zorn KK, Dunning AM, Lush M, Wang Q, McGuffog L, Parsons MT, Pharoah PDP, Fostira F, Toland AE, Andrulis IL, Ramus SJ, Swerdlow AJ, Greene MH, Chung WK, Milne RL, Chenevix-Trench G, Dörk T, Schmidt MK, Easton DF, Radice P, Hahnen E, Antoniou AC, Couch FJ, Nevanlinna H, Surrallés J, Peterlongo P. (2019) The FANCM:p.Arg658* truncating variant is associated with risk of triplenegative breast cancer. NPJ Breast Cancer. 1 novembre 2019; 5:38. doi: 10.1038/s41523-019-0127-5. eCollection 2019. PMID: 31700994.
- 408. Qian F, Wang S, Mitchell J, McGuffog L, Barrowdale D, Leslie G, Oosterwijk JC, Chung WK, Evans DG, Engel C, Kast K, Aalfs CM, Adank MA, Adlard J, Agnarsson BA, Aittomäki K, Alducci E, Andrulis IL, Arun BK, Ausems MGEM, Azzollini J, Barouk-Simonet E, Barwell J, Belotti M, Benitez J, Berger A, Borg A, Bradbury AR, Brunet J, Buys SS, Caldes T, Caligo MA, Campbell I, Caputo SM, Chiquette J, Claes KBM, Margriet Collée J, Couch FJ, Coupier I, Daly MB, Davidson R, Diez O, Domchek SM, Donaldson A, Dorfling CM, Eeles R, Feliubadaló L, Foretova L, Fowler J, Friedman E, Frost D, Ganz PA, Garber J, Garcia-Barberan V, Glendon G, Godwin AK, Gómez Garcia EB, Gronwald J, Hahnen E, Hamann U, Henderson A, Hendricks CB, Hopper JL, Hulick PJ, Imyanitov EN, Isaacs C, Izatt L, Izquierdo Á, Jakubowska A, Kaczmarek K, Kang E, Karlan BY, Kets CM, Kim S-W, Kim Z, Kwong A, Laitman Y,

Lasset C, Hyuk Lee M, Won Lee J, Lee J, Lester J, Lesueur F, Loud JT, Lubinski J, Mebirouk N, Meijers-Heijboer HEJ, Meindl A, Miller A, Montagna M, Mooij TM, Morrison PJ, Mouret-Fourme E, Nathanson KL, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Niederacher D, Nielsen FC, Nussbaum RL, Offit K, Olah E, Ong K-R, Ottini L, Park SK, Peterlongo P, Pfeiler G, Phelan CM, Poppe B, Pradhan N, Radice P, Ramus SJ, Rantala J, Robson M, Rodriquez GC, Schumtzler RK, Hutten Selkirk CG, Shah PD, **Simard J**, Singer CF, Sokolowska J, Stoppa-Lyonnet D, Sutter C, Yen Tan Y, Teixeira RM, Teo SH, Terry MB, Thomassen M, Tischkowitz M, Toland AE, Tucker KM, Tung N, van Asperen CJ, van Engelen K, van Rensburg EJ, Wang-Gohrke S, Wappenschmidt B, Weitzel JN, Yannoukakos D; GEMO Study Collaborators, HEBON, EMBRACE, Greene MH, Rookus MA, Easton DF, Chenevix-Trench G, Antoniou AC, Goldgar DE, Olopade OI, Rebbeck TR, Huo D (2019) **Height and Body Mass Index as Modifiers of Breast Cancer Risk in BRCA1/2 Mutation Carriers: A Mendelian Randomization Study**. *Journal of The National Cancer Institute*. 2019 Avril 1; 1;111(4):350-364. doi: 10.1093/jnci/djy 132. PMID: 30312457.

- Qian F, Rookus MA, Leslie G, Risch HA, Greene MH, Aalfs CM, Adank MA, Adlard J, Agnarsson BA, Ahmed M, Aittomäki K, Andrulis IL, Arnold N, Arun BK, Ausems MGEM, Azzollini J, Barrowdale D, Barwell J, Benitez J, Białkowska K, Bonadona V, Borde J, Borg A, Bradbury AR, Brunet J, Buys SS, Caldés T, Caligo MA, Campbell I, Carter J, Chiquette J, Chung WK, Claes KBM, Collée JM, Collonge-Rame MA, Couch FJ, Daly MB, Delnatte C, Diez O, Domchek SM, Dorfling CM, Eason J, Easton DF, Eeles R, Engel C, Evans DG, Faivre L, Feliubadaló L, Foretova L, Friedman E, Frost D, Ganz PA, Garber J, Garcia-Barberan V, Gehrig A, Glendon G, Godwin AK, Gómez Garcia EB, Hamann U, Hauke J, Hopper JL, Hulick PJ, Imyanitov EN, Isaacs C, Izatt L, Jakubowska A, Janavicius R, John EM, Karlan BY, Kets CM, Laitman Y, Lázaro C, Leroux D, Lester J, Lesueur F, Loud JT, Lubiński J, Lukomska A, McGuffog L, Mebirouk N, Meijers-Heijboer HEJ, Meindl A, Miller A, Montagna M, Mooij TM, Mouret-Fourme E, Nathanson KL, Nehoray B, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Nielsen FC, Offit K, Olah E, Ong KR, Oosterwijk JC, Ottini L, Parsons MT, Peterlongo P, Pfeiler G, Pradhan N, Radice P, Ramus SJ, Rantala J, Rennert G, Robson M, Rodriguez GC, Salani R, Scheuner MT, Schmutzler RK, Shah PD, Side LE, Simard J, Singer CF, Steinemann D, Stoppa-Lyonnet D, Tan YY, Teixeira MR, Terry MB, Thomassen M, Tischkowitz M, Tognazzo S, Toland AE, Tung N, van Asperen CJ, van Engelen K, van Rensburg EJ, Venat-Bouvet L, Vierstraete J, Wagner G, Walker L, Weitzel JN, Yannoukakos D; KConFab Investigators; HEBON Investigators; GEMO Study Collaborators; EMBRACE Collaborators, Antoniou AC, Goldgar DE, Olopade OI, Chenevix-Trench G, Rebbeck TR, Huo D; CIMBA (2019) Mendelian randomization study of height and body mass index as modifiers of ovarian cancer risk in 22,588 BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. British Journal of Cancer. 2019 Juillet; 121(2): 180-192. doi: 10.1038/s41416-019-0492-8. PMID: 31213659.
- 410. Beeghly-Fadiel A, Khankari NK, Delahanty RJ, Shu XO, Lu Y, Schmidt MK, Bolla MK, Michailidou K, Wang Q, Dennis J, Yannoukakos D, Dunning AM, Pharoah PDP, Chenevix-Trench G, Milne RL, Hunter DJ, Per H, Kraft P, Simard J, Easton DF, Zheng W. (2020) A Mendelian randomization analysis of circulating lipid traits and breast cancer risk. *International Journal of Epidemiology*. 2020 Août 1;49(4):1117-1131. doi: 10.1093/ije/dyz242.
- 411. Escala-Garcia M, Abraham J, Andrulis IL, Anton-Culver H, Arndt V, Ashworth A, Auer PL, Auvinen P, Beckmann MW, Beesley J, Behrens S, Benitez J, Bermisheva M, Blomqvist C, Blot W, Bogdanova NV, Bojesen SE, Bolla MK, Børresen-Dale A-L, Brauch H, Brenner H, Brucker SY, Burwinkel B, Caldas C, Canzian F, Chang-Claude J, Chanock SJ, Chin S-F, Clarke CL, Couch FJ, Cox A, Cross SS, Czene K, Daly MB, Dennis J, Devilee P, Dunn JA, Dunning AM, Dwek M, Earl HM, Eccles DM, Eliassen H, Ellberg C, Evans DG, Fasching PA, Figueroa J, Flyger H, Gago-Dominguez M, Gapstur SM, García-Closas M, García-Sáenz JA, Gaudet MM, George A, Giles GG, Goldgar DE, González-Neira A, Grip M, Guénel P, Guo Q, Haiman CA, Håkansson N, Hamann U, Harrington PA, Hiller L, Hooning MJ, Hopper JL, Howell A, Huang C-S, Huang G, Hunter DJ, Jakubowska A, John EM, Kaaks R, Kapoor PM, Keeman R, Kitahara CM, Koppert LB, Kraft P, Kristensen VN, Lambrechts D, Le Marchand L, Lejbkowicz F, Lindblom A, Lubiński J, Mannermaa A, Manoochehri M, Manoukian S, Margolin S, Martinez ME, Maurer T, Mavroudis D, Meindl A, Milne RL, Mulligan AM, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Newman WG, Olshan AF, Olson JE, Olsson H, Orr N, Peterlongo P, Petridis C, Prentice RL, Presneau N, Punie K, Ramachandran D, Rennert G, Romero

A, Sachchithananthan M, Saloustros E, Sawyer EJ, Schmutzler RK, Schwentner L, Scott C, **Simard J**, Sohn C, Southey MC, Swerdlow AJ, Tamimi RM, Tapper WJ, Teixeira MR, Terry MB, Thorne H, Tollenaar RAEM, Tomlinson I, Troester MA, Truong T, Turnbull C, Vachon CM, van der Kolk LE, Wang Q, Winqvist R, Wolk A, Yang XR, Ziogas A, Pharoah PDP, Hall P, Wessels LFA, Chenevix-Trench G, Bader GD, Dörk T, Easton DF, Canisius S* and Schmidt MK* (2020) **A network analysis to identify mediators of germline-driven differences in breast cancer prognosis.** *Nature communications*. Janvier 16;11(1):312. doi.org/10.1038/s41467-019-14100-6. *co-dernier auteur. PMID: 31949161.

- 412. Feng H, Gusev A, Pasaniuc B, Wu L, Long J, Abu-full Z, Aittomäki K, Andrulis IL, Anton-Culver H, Antoniou AC, Arason A, Arndt V, Aronson KJ, Arun BK, Asseryanis E, Auer PL, Azzollini J, Balmaña J, Barkardottir RB, Barnes DR, Barrowdale D, Beckmann MW, Behrens S, Benitez J, Bermisheva M, Bialkowska K, Blanco A, Blomqvist C, Boeckx B, Bogdanova NV, Bojesen SE, Bolla MK, Bonanni B, Borg A, Brauch H, Brenner H, Briceno I, Broeks A, Brüning T, Burwinkel B, Cai O, Caldés T, Caligo MA, Campbell I, Canisius S, Campa D, Carter J, Carter BD, Castelao JE, Chang-Claude J, Chanock SJ, Christiansen H, Chung WK, Claes KBM, Clarke CL, GEMO Study Collaborators, EMBRACE Collaborators, GC-HBOC Study Collaborators, Couch FJ, Cox A, Cross SS, Cybulski C, Czene K, Daly MB, de la Hoya M, de Leeneer K, Dennis J, Devilee P, Diez O, Domchek SM, Dörk T, dos-Santos-Silva I, Dunning AM, Dwek M, Eccles DM, Ejlertsen B, Ellberg C, Engel C, Eriksson M, Fasching PA, Fletcher O, Flyger H, Fostira F, Friedman E, Fritschi L, Frost D, Gabrielson M, Ganz PA, Gapstur SM, Garber J, García-Closas M, García-Sáenz JA, Gaudet MM, Giles GG, Glendon G, Godwin AK, Goldberg MS, Goldgar DE, González-Neira A, Greene MH, Gronwald J, Guénel P, Haiman CA, Hall P, Hamann U, Hake C, He W, Heyworth J, Hogervorst FBL, Hollestelle A, Hooning MJ, Hoover RN, Hopper JL, Huang G, Hulick PJ, Humphreys K, Imyanitov EN, ABCTB Investigators, HEBON Investigators, BCFR Investigators, OCGN Investigators, Isaacs C, Jakimovska M, Jakubowska A, James P, Janavicius R, Jankowitz RC, John EM, Johnson N, Joseph V, Jung A, Karlan BY, Khusnutdinova E, Kiiski JI, Konstantopoulou I, Kristensen VN, Laitman Y, Lambrechts D, Lazaro C, Leroux D, Leslie G, Lester J, Lesueur F, Lindor N, Lindström S, Lo W-Y, Loud JT, Lubinski J, Makalic E, Mannermaa A, Manoochehri M, Manoukian S, Margolin S, Martens JWM, Martinez ME, Matricardi L, Maurer T, Mavroudis D, McGuffog L, Meindl A, Menon U, Michailidou K, M. Kapoor P, Miller A, Montagna M, Moreno F, Moserle L, Mulligan AM, Muranen TA, Nathanson KL, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Nevelsteen I, Nielsen FC, Nikitina-Zake L, Offit K, Olah E, Olopade OI, Olsson H, Osorio A, Papp J, Park-Simon T-W, Parsons MT, Pedersen IS, Peixoto A, Peterlongo P, Peto J, Pharoah PDP, Phillips K-A, Plaseska-Karanfilska D, Poppe B, Pradhan N, Prajzendanc K, Presneau N, Punie K, Pylkäs K, Radice P, Rantala J, Rashid MU, Rennert G, Risch HA, Robson M, Romero A, Saloustros E, Sandler DP, Santos C, Sawyer EJ, Schmidt MK, Schmidt DF, Schmutzler RK, Schoemaker MJ, Scott RJ, Sharma P, Shu X-O, Simard J, Singer CF, Skytte A-B, Soucy P, Southey MC, Spinelli JJ, Spurdle AB, Stone J, Swerdlow AJ, Tapper WJ, Taylor JA, Teixeira MR, Terry MB, Teulé A, Thomassen M, Thöne K, Thull DL, Tischkowitz M, Toland AE, Tollenaar RAEM, Torres D, Truong T, Tung N, Vachon CM, van Asperen CJ, van den Ouweland ANW, van Rensburg EJ, Vega A, Viel A, Vieiro-Balo P, Wang Q, Wappenschmidt B, Weinberg CR, Weitzel JN, Wendt C, Winqvist R, Yang XR, Yannoukakos D, Ziogas A, Milne RL, Easton DF, Chenevix-Trench G, Zheng W, Kraft P, Jiang X (2020) Transcriptome-wide association study of breast cancer risk by estrogen-receptor status. Genetic Epidemiology. Juillet;44(5):442-468. doi: 10.1002/gepi.22288. PMID: 32115800.
- 413. Li H, Terry MB, Antoniou AC, Phillips K-A, Kast K, Mooij TM, Engel C, Noguès C, Stoppa-Lyonnet D, Lasset C, Berthet P, Mari V, Caron O for the GENEPSO study; Barrowdale D, Frost D, Brewer C, Evans DGR, Izatt L, Side L, Walker L, Tischkowitz M, Rogers MT, Porteous ME, Snape K for the EMBRACE study; Meijers-Heijboer HEJ, Gille JJP, Blok MJ, Hoogerbrugge N for the HEBON Investigators; Daly MB, Andrulis IL, Buys SS, John EM, McLachlan SA, Friedlander M for the kConFab Investigators; Tan YY, Osorio A, Caldes T, Jakubowska A, Simard J, Singer CF, Olah E, Navratilova M, Foretova L, Gerdes A-M, Roos-Blom M-J, Arver B, Olsson H, Schmutzler RK, Hopper JL, Milne RL, Easton DF, van Leeuwen FE, Rookus MA, Andrieu N, Goldgar DE (2020) Alcohol consumption, cigarette smoking, and risk of breast cancer for BRCA1 and BRCA2 mutation carriers: results from The BRCA1 and BRCA2 Cohort Consortium. Cancer Epidemiology, Biomarkers & Prevention. 2020 Feb;29(2):368-378. doi:

10.1158/1055-9965.EPI-19-0546. PMID: 31792088.

- 414. Liu J, Prager- van der Smissen WJC, Collée M, Bolla MK, Wang Q, Michailidou K, Dennis J, Ahearn TU, Aittomäki K, Ambrosone CB, Andrulis IL, Anton-Culver H, Antonenkova NN, Arndt V, Arnold N, Aronson KJ, Augustinsson A, Auvinen P, Becher H, Beckmann MW, Behrens S, Bermisheva M, Bernstein L, Bogdanova NV, Bogdanova-Markov N, Bojesen SE, Brauch H, Brenner H, Briceno I, Brucker SY, Brüning T, Burwinkel B, Cai O, Cai H, Campa D, Canzian F, Castelao JE, Chang-Claude J, Chanock SJ, Choi J-Y, Chrisiaens M, Clarke CL, NBCS Collaborators, Couch FJ, Czene K, Daly MB, Devilee P, dos-Santos-Silva I, Dwek M, Eccles DM, Eliassen AH, Fasching PA, Figueroa J, Flyger H, Fritschi L, Gago-Dominguez M, Gapstur SM, García-Closa M, García-Sáenz JA, Gaudet MM, Giles GG, Goldberg MS, Goldgar DE, Guénel P, Haiman CA, Håkansson N, Hall P, Harrington PA, Hart SN, Hartman M, Hillemanns P, Hopper JL, Hou M-F, Hunter DJ, Huo D, ABCTB Investigators, Ito H, Iwasaki M, Jakimovska M, Jakubowska A, John EM, Kaaks R, Kang D, Keeman R, Khusnutdivnova E, Kim S-W, Kraft P, Kristensen VN, Kurian AW, Le Marchand L, Li J, Lindblom A, Lophatananon A, Luben RN, Lubinski J, Mannermaa A, Manoochehri M, Manoukian S, Margolin S, Mariapun S, Matsuo K, Maurer T, Mavroudis D, Meindl A, Menon U, Milne RL, Muir K, Mulligan AM, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Offit K, Olopade OI, Olson JE, Olsson H, Orr N, Park SK, Peterlongo P, Peto J, Plaseska-Karanfilska D, Presneau N, Rack B, Rau-Murthy R, Rennert G, Rennert HS, Rhenius V, Romero A, Ruebner M, Saloustros E, Schmutzler RK, Schneeweiss A, Scott C, Shah M, Shen C-Y, Shu X-O, Simard J, Sohn C, Southey MC, Spinelli JJ, Tamimi RM, Tapper WJ, Teo SH, Terry MB, Torres D, Truong T, Untch M, Vachon CM, van Asperen CJ, Wolk A, Yamaji T, Zheng W, Ziogas A, Ziv E, Torres-Mejía G, Dörk T, Swerdlow AJ, Hamann U, Schmidt MK, Dunning AM, Pharoah PDP, Easton DF, Hooning MJ, Martens JWM, Hollestelle A (2020) Germline HOXB13 mutations p.G84E and p.R217C do not confer an increased breast cancer risk. Scientific Reports. Juin 16;10(1):9688. doi:10.1038/s41598-020-65665-y. PMID: 32546843.
- 415. Mavaddat N, Antoniou AC, Mooij TM, Hooning MJ, Heemskerk-Gerritsen BA, GENEPSO, Noguès C, Gauthier-Villars M, Caron O, Gesta P, Pujol P, Lortholary A, EMBRACE, Barrowdale D, Frost D, Evans DG, Izatt L, Adlard J, Eeles R, Brewer C, Tischkowitz M, Henderson A, Cook J, Eccles D, HEBON, van Engelen K, Mourits MJE, Ausems MGEM, Koppert LB, Hopper JL, John EM, Chung WK, Andrulis IL, Daly MB, Buys SS, kConFab Investigators, Benitez J, Caldes T, Jakubowska A, Simard J, Singer CF, Tan Y, Olah E, Navratilova M, Foretova L, Gerdes A-M, Roos-Blom M-J, van Leeuwen FE, Arver B, Olsson H, Schmutzler RK, Engel C, Kast K, Phillips K-A, Terry MB, Milne RL, Goldgar DE, Rookus MA, Andrieu N*, Easton DF* on behalf of IBCCS, kConFAB and BCFR (2020) Risk-reducing salpingo-oophorectomy, natural menopause and breast cancer risk: an international prospective cohort of BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. Breast Cancer Research. 16 Janvier; 22(1):8. doi: 10.1186/s13058-020-1247-4. *co-dernier auteur. PMID: 31948486.
- 416. Patel VL, Busch EL, Friebel TM, Cronin A, Leslie G, McGuffog L, Adlard J, Agata S, Agnarsson BA, Ahmed M, Aittomäki K, Alducci E, Andrulis IL, Arason A, Arnold N, Artioli G, Arver B, Auber B, Azzollini J, Balmaña J, Barkardottir RB, Barnes DR, Barroso A, Barrowdale D, Belotti M, Benitez J, Bertelsen B, Blok MJ, Bodrogi I, Bonadona V, Bonanni B, Bondavalli D, Boonen S, Borde J, Borg A, Bradbury AR, Brady A, Brewer C, Brunet J, Buecher B, Buys SS, Cabezas S, Caldés T, Caliebe A, Caligo MA, Calvello M, Campbell I, Carnevali I, Carrasco E, Chan TL, Chu ATW, Chung WK, Claes KBM, GEMO Study Collaborators, EMBRACE Collaborators, Cook J, Cortesi L, Couch FJ, Daly MB, Damante G, Darder E, Davidson R, de la Hoya M, Della Puppa L, Dennis J, Diez O, Ding YC, Ditsch N, Domchek SM, Donaldson A, Dworniczak B, Easton DF, Eccles DM, Eeles R, Ehrencrona H, Eilertsen B, Engel C, Evans DG, Faivre L, Faust U, Feliubadalo L, Foretova L, Fostira F, Fountzilas G, Frost D, Garcia-Barberan V, Garre P, Gauthier-Villars M, Geczy L, Gehrig A, Gerdes A-M, Gesta P, Giannini G, Glendon G, Godwin AK, Goldgar DE, Greene MH, Gutierrez-Barrera A, Hahnen E, Hamann U, Hauke J, Herold N, Hogervorst FBL, Honisch E, Hopper JL, Hulick PJ, KConFab Investigators, HEBON Investigators, Izatt L, Jager A, James P. Janavicius R. Jensen UB. Jensen TD. Johannsson OT. John EM. Joseph V. Kang E. Kast K. Kiiski JI, Kim S-W, Kim Z, Ko K, Konstantopoulou I, Kramer G, Krogh L, Kruse TA, Kwong A, Larsen M, Lasset C, Lautrup C, Lazaro C, Lee J, Lee JW, Lee MH, Lemke J, Lesueur F, Liljegren A, Lindblom A, Llovet P, Lopez-Fernández A, Lopez-Perolio I, Lorca V, Loud JT, Ma ESK, Mai PL, Manoukian S, Mari V, Martin

L, Matricardi L, Mebirouk N, Medici V, Meijers-Heijboer HEJ, Meindl A, Mensenkamp AR, Miller C, Molina Gomes D, Montagna M, Mooij TM, Moserle L, Mouret-Fourme E, Mulligan AM, Nathanson KL, Navratilova M, Nevanlinna H, Niederacher D, Nielsen FC, Nikitina-Zake L, Offit K, Olah E, Olopade OI, Ong K-R, Osorio A, Ott C-E, Palli D, Park SK, Parsons MT, Pedersen IS, Peissel B, Peixoto A, Perez-Segura P, Peterlongo P, Petersen AH, Porteous ME, Pujana MA, Radice P, Ramser J, Rantala J, Rashid MU, Rhiem K, Rizzolo P, Robson M, Rookus MA, Rossing CM, Ruddy KJ, Santos C, Saule C, Scarpitta R, Schmutzler RK, Schuster H, Senter L, Seynaeve CMD, Shah PD, Sharma P, Shin VY, Silvestri V, Simard J, Singer CF, Skytte A-B, Snape K, Solano AR, Soucy P, Southey MC, Spurdle AB, Steele L, Steinemann D, Stoppa-Lyonnet D, Stradella A, Sunde L, Sutter C, Tan YY, Teixeira MR, Teo SH, Thomassen M, Tibiletti MG, Tischkowitz M, Tognazzo S, Toland AE, Tommasi S, Torres D, Toss A, Trainer AH, Tung N, van Asperen CJ, ven der Baan FH, van der Kolk LE, van der Luijt RB, van Hest LP, Varesco L, Varon-Mateeva R, Viel A, Vierstrate J, Villa R, von Wachenfeldt A, Wagner P, Wang-Gohrke S, Wappenschmidt B, Weitzel JN, Wieme G, Yadav S, Yannoukakos D, Yoon S-Y, Zanzottera C, Zorn KK, D'Amico A, Freedman M, Pomerantz M, Chenevix-Trench G, Antoniou AC, Neuhausen SL, Ottini L, Roed Nielsen H, Rebbeck TR (2020) Association of Genomic Domains in BRCA1 and BRCA2 with Prostate Cancer Risk and Aggressiveness. Cancer Research. 2020 Février 1:80(3):624-638. doi: 10.1158/0008-5472.CAN-19-1840. PMID: 31723001.

- 417. Silvestri V, Leslie G, Barnes DR, Agnarsson BA, Aittomäki K, Alducci E, Andrulis IL, Barkardottir RB, Barroso A, Barrowdale D, Benitez J, Bonanni B, Borg A, Buys SS, Caldés T, Caligo MA, Capalbo C, Campbell I, Chung WK, Claes KBM, Colonna SV, Cortesi L, Couch FJ, de la Hoya M, Diez O, Ding YC, Domchek S, Easton DF, Eilertsen B, Engel C, Evans DG, Lidia Feliubadalo L, Foretova L, Fostira F, Géczi L, Gerdes A-M, Glendon G, Godwin AK, Goldgar DE, Hahnen E, Hogervorst FBL, Hopper JL, Hulick PJ, Isaacs C, Izquierdo A, James PA, Janavicius R, Jensen UB, John EM, Joseph V, Konstantopoulou I, Kurian AW, Kwong A, Landucci E, Lesueur F, Loud JT, Machackova E, Mai PL, Majidzadeh-A K, Manoukian S, Montagna M, Moserle L, Mulligan AM, Nathanson KL, Nevanlinna H, Ngeow Yuen Ye J, Nikitina-Zake L. Offit K. Olah E. Olopade OI, Osorio A, Papi L, Park SK, Pedersen IS, Perez-Segura P, Petersen AH, Pinto P, Porfirio B, Pujana MA, Radice P, Rantala J, Rashid MU, Rosenzweig B, Rossing M, Santamariña M, Schmutzler RK, Senter L, Simard J, Singer CF, Solano AR, Southey MC, Steele L, Steinsnyder Z, Stoppa-Lyonnet D, Tan Y-Y, Teixeira MR, Teo SH, Terry MB, Thomassen M, Toland AE, Torres-Esquius S, Tung N, van Asperen CJ, Vega A, Viel A, Vierstraete J, Wappenschmidt B, Weitzel JN, Wieme G, Yoon S-Y, Zorn KK, Hamann U, Greene MH, Kirk JA, Neuhausen SL, Rebbeck TR, Tischkowitz M, Chenevix-Trench G, Antoniou AC, Friedman E*, Ottini L* (2020) Characterization of the Cancer Spectrum in Men with Germline BRCA1 and BRCA2 Pathogenic Variants: Results from the Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2 (CIMBA). JAMA Oncology. 2020 Aug 1;6(8):1218-1230. doi: 10.1001/jamaoncol.2020.2134. *co-dernier auteur. PMID: 32614418.
- 418. Baxter JS, Johnson N, Tomczyk K, Gillespie A, Maguire S, Brough R, Fachal L, Michailidou K, Bolla MK, Wang Q, Dennis J, Ahearn TU, Andrulis IL, Anton-Culver H, Antonenkova NN, Arndt V, Aronson KJ, Augustinsson A, Becher H, Beckmann MW, Behrens S, Benitez J, Bermisheva M, Bogdanova NV, Bojesen SE, Brenner H, Brucker SY, Cai Q, Campa D, Canzian F, Castelao JE, Chan TL, Chang-Claude J, Chanock SJ, Chenevix-Trench G, Choi JY, Clarke CL; NBCS Collaborators, Colonna S, Conroy DM, Couch FJ, Cox A, Cross SS, Czene K, Daly MB, Devilee P, Dörk T, Dossus L, Dwek M, Eccles DM, Ekici AB, Eliassen AH, Engel C, Fasching PA, Figueroa J, Flyger H, Gago-Dominguez M, Gao C, García-Closas M, García-Sáenz JA, Ghoussaini M, Giles GG, Goldberg MS, González-Neira A, Guénel P, Gündert M, Haeberle L, Hahnen E, Haiman CA, Hall P, Hamann U, Hartman M, Hatse S, Hauke J, Hollestelle A, Hoppe R, Hopper JL, Hou MF; kConFab Investigators; ABCTB Investigators, Ito H, Iwasaki M, Jager A, Jakubowska A, Janni W, John EM, Joseph V, Jung A, Kaaks R, Kang D, Keeman R, Khusnutdinova E, Kim SW, Kosma VM, Kraft P, Kristensen VN, Kubelka-Sabit K, Kurian AW, Kwong A, Lacey JV, Lambrechts D, Larson NL, Larsson SC, Le Marchand L, Lejbkowicz F, Li J, Long J, Lophatananon A, Lubiński J, Mannermaa A, Manoochehri M, Manoukian S, Margolin S, Matsuo K, Mavroudis D, Mayes R, Menon U, Milne RL, Mohd Taib NA, Muir K, Muranen TA, Murphy RA, Nevanlinna H, O'Brien KM, Offit K, Olson JE, Olsson H, Park SK, Park-Simon TW, Patel AV, Peterlongo P, Peto J, Plaseska-Karanfilska D, Presneau N, Pylkäs K,

Rack B, Rennert G, Romero A, Ruebner M, Rüdiger T, Saloustros E, Sandler DP, Sawyer EJ, Schmidt MK, Schmutzler RK, Schneeweiss A, Schoemaker MJ, Shah M, Shen CY, Shu XO, **Simard J**, Southey MC, Stone J, Surowy H, Swerdlow AJ, Tamimi RM, Tapper WJ, Taylor JA, Teo SH, Teras LR, Terry MB, Toland AE, Tomlinson I, Truong T, Tseng CC, Untch M, Vachon CM, van den Ouweland AMW, Wang SS, Weinberg CR, Wendt C, Winham SJ, Winqvist R, Wolk A, Wu AH, Yamaji T, Zheng W, Ziogas A, Pharoah PDP, Dunning AM, Easton DF, Pettitt SJ, Lord CJ, Haider S, Orr N, Fletcher O. (2021) **Functional annotation of the 2q35 breast cancer risk locus implicates a structural variant in influencing activity of a long-range enhancer element.** *American Journal of Human Genetics*. Juillet 1;108(7):1190-1203. doi: 10.1016/j.ajhg.2021.05.013. PMID: 34146516.

- 419. Chen H, Majumbar A, Wang L, Kar S, Brown KM, Feng H, Turman C, Dennis J, Easton D, Michailidou K, Simard J, Breast Cancer Association Consortium (BCAC), Bishop T, Cheng IC, Huyghe JR, Schmit SL, Colorectal Transdisciplinary Study (CORECT), Colon Cancer Family Registry Study (CCFR), Genetics and Epidemiology of Colorectal Cancer Consortium (GECCO), O'Mara TA, Spurdle AB, Endometrial Cancer Association Consortium (ECAC), Gharahkhani M, Schumacher J, Jankowski J, Gocke I, Esophageal cancer GWAS Consortium, Bondy ML, Houlston RS, Jenkins RB, Melin B, Glioma International Case Control Consortium (GICC), Lesseur C, Ness AR, Diergaarde B, Olshan AF, Head-neck Cancer GWAS Consortium, Amos CI, Christiani DC, Landi MT, McKay JD, International Lung Cancer Consortium (ILCCO), Brossard M, Iles MM, Law MH, MacGregor S, Melanoma GWAS Consortium, Beesley J, Jones MR, Tyrer J, Winham SJ, Ovarian Cancer Association Consortium (OCAC), Klein AP, Petersen G, Li D, Wolpin B, Pancreatic Cancer Case-Control Consortium (PANC4), Pancreatic Cancer Cohort Consortium (PanScan), Eeles RA, Haiman CA, Kote-Jarai Z, Schumacher FR, PRACTICAL consortium, CRUK, BPC3, CAPS, PEGASUS, Brennan P, Chanock SJ, Gaborieau V, Purdue MP, Renal Cancer GWAS Consortium, Pharoah P, Hung RJ, Amundadottir LT, Kraft P, Pasaniuc B, Lindström S (2021) Large-scale cross-cancer fine-mapping of the 5p15.33 region reveals multiple independent signals. Human Genetics and Genomics Advances. Juillet 8; 2 (3): 100041. doi: 10.1016/j.xhgg.2021.100041. PMID: 34355204.
- 420. Johnson N, Maguire S, Morra A, Kapoor PM, Tomczyk K, Jones ME, Schoemaker MJ, Gilham C, Bolla MK, Wang Q, Dennis J, Ahearn TU, Andrulis IL, Anton-Culver H, Antonenkova NN, Arndt V, Aronson KJ, Augustinsson A, Baynes C, Freeman LEB, Beckmann MW, Benitez J, Bermisheva M, Blomqvist C, Boeckx B, Bogdanova NV, Bojesen SE, Brauch H, Brenner H, Burwinkel B, Campa D, Canzian F, Castelao JE, Chanock SJ, Chenevix-Trench G, Clarke CL; NBCS Collaborators, Conroy DM, Couch FJ, Cox A, Cross SS, Czene K, Dörk T, Eliassen AH, Engel C, Evans DG, Fasching PA, Figueroa J, Floris G, Flyger H, Gago-Dominguez M, Gapstur SM, García-Closas M, Gaudet MM, Giles GG, Goldberg MS, González-Neira A; AOCS Group, Guénel P, Hahnen E, Haiman CA, Håkansson N, Hall P, Hamann U, Harrington PA, Hart SN, Hooning MJ, Hopper JL, Howell A, Hunter DJ; ABCTB Investigators; kConFab Investigators, Jager A, Jakubowska A, John EM, Kaaks R, Keeman R, Khusnutdinova E, Kitahara CM, Kosma VM, Koutros S, Kraft P, Kristensen VN, Kurian AW, Lambrechts D, Le Marchand L, Linet M, Lubiński J, Mannermaa A, Manoukian S, Margolin S, Martens JWM, Mavroudis D, Mayes R, Meindl A, Milne RL, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Newman WG, Nielsen SF, Nordestgaard BG, Obi N, Olshan AF, Olson JE, Olsson H, Orban E, Park-Simon TW, Peterlongo P, Plaseska-Karanfilska D, Pylkäs K, Rennert G, Rennert HS, Ruddy KJ, Saloustros E, Sandler DP, Sawyer EJ, Schmutzler RK, Scott C, Shu XO, Simard J, Smichkoska S, Sohn C, Southey MC, Spinelli JJ, Stone J, Tamimi RM, Taylor JA, Tollenaar RAEM, Tomlinson I, Troester MA, Truong T, Vachon CM, van Veen EM, Wang SS, Weinberg CR, Wendt C, Wildiers H, Winqvist R, Wolk A, Zheng W, Ziogas A, Dunning AM, Pharoah PDP, Easton DF, Howie AF, Peto J, Dos-Santos-Silva I, Swerdlow AJ, Chang-Claude J, Schmidt MK, Orr N, Fletcher O. (2021) CYP3A7*1C allele: linking premenopausal oestrone and progesterone levels with risk of hormone receptor-positive breast cancers. British Journal of Cancer. 2021 Février;124(4):842-854. doi: 10.1038/s41416-020-01185-w. PMID: 33495599.
- 421. Kar SP, Considine DPC, Tyrer JP, Plummer JT, Chen S, Dezem FS, Barbeira AN, Rajagopal PS, Rosenow W, Antón FM, Bodelon C, Chang-Chang J, Chenevix-Trench G, DeFazio A, Dörk T, Ekici AB, Ewing A, Fountzilas G, Goode EL, Hartman M, Heitz F, Hillemanns P, Høgdall E, Høgdall CK, Huzarski M, Jensen A, Karlan BY, Khusnutdivona E, Kiemeney LA, Kjaer SK, Klapdor R, Köbel M, Li J, Liebrich C, May T,

Olsson H, Permuth JB, Peterlongo P, Radice P, Ramas SJ, Riggan MJ, Risch HA, Saloustros E, **Simard J**, Szafron LM, Titus L, Thompson CL, Vierkant RA, Winham SJ, Zheng W, Doherty JA, Berchuck A, Lawrenson K, Im HK, Manichaikul AW, Pharoah PDP, Gayther SA, Schildkraut JM (2021) **Pleiotropy-guided transcriptome imputation from normal and tumor tissues identifies new candidate susceptibility genes for breast and ovarian cancer.** *Human Genetics and Genomics Advances.* 2021; 2 (3): doi.10.1016/j.xhgg.2021.100042.

- 422. Lakeman IMM, van den Broek AJ, Vos JAM, Barnes DR, Adlard J, Andrulis IL, Arason A, Arnold N, Arun BK, Balmaña J, Barrowdale D, Benitez J, Borg A, Caldés T, Caligo MA, Chung WK, Claes KBM, GEMO Study Collaborators, EMBRACE Collaborators, Collée JM, Couch FJ, Daly MB, Dennis J, Dhawan M, Domchek SM, Eeles R, Engel C, Evans DG, Feliubadaló L, Foretova L, Friedman E, Frost D, Ganz PA, Garber J, Gayther SA, Gerdes A-M, Godwin AK, Goldgar DE, Hahnen E, Hake CR, Hamann U, Hogervorst FBL, Hooning MJ, Hopper JL, Hulick PJ, Imvanitov EN, OCGN Investigators, HEBON Investigators, kConFab Investigators, Isaacs C, Izatt L, Jakubowska A, James PA, Janavicius R, Jensen UB, Jiao Y, John EM, Joseph V, Karlan BY, Kets CM, Konstantopoulou I, Kwong A, Legrand C, Leslie G, Lesueur F, Loud JT, Lubiński J, Manoukian S, McGuffog L, Miller A, Molina Gomes D, Montagna M, Mouret-Fourme E, Nathanson KL, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Ngeow Yuen Yie J, Olah E, Olopade OI, Park SK, Parsons MT, Peterlongo P, Piedmonte M, Radice P, Rantala J, Rennert G, Risch HA, Schmutzler RK, Sharma P, Simard J, Singer CF, Stadler Z, Stoppa-Lyonnet D, Sutter C, Tan YY, Teixeira MR, Teo SH, Teulé A, Thomassen M, Thull DL, Tischkowitz M, Toland AE, Tung N, van Rensburg EJ, Vega A, Wappenschmidt B, Devilee P, van Asperen CJ, Bernstein JL, Offit K, Easton DF, Rookus MA, Chenevix-Trench G, Antoniou AC, Robson M, Schmidt MK. (2021) The predictive ability of the 313-variant-based polygenic risk score for contralateral breast cancer risk prediction in women of European ancestry with a heterozygote BRCA1 and BRCA2 pathogenic variant. Genetics in Medicine. 2021 Septembre; 23(9):1726-1737. doi: 10.1038/s41436-021-01198-7. PMID: 34113011.
- 423. Park HA, Neumeyer S, Michailidou K, Bolla MK, Wang Q, Dennis J, Ahearn TU, Andrulis IL, Anton-Culver H, Antonenkova NN, Arndt V, Aronson KJ, Augustinsson A, Baten A, Beane Freeman LE, Becher H, Beckmann MW, Behrens S, Benitez J, Bermisheva M, Bogdanova NV, Bojesen SE, Brauch H, Brenner H. Brucker SY, Burwinkel B, Campa D, Canzian F, Castelao JE, Chanock SJ, Chenevix-Trench G, Clarke CL; NBCS Collaborators, Conroy DM, Couch FJ, Cox A, Cross SS, Czene K, Daly MB, Devilee P, Dörk T, Dos-Santos-Silva I, Dwek M, Eccles DM, Eliassen AH, Engel C, Eriksson M, Evans DG, Fasching PA, Flyger H, Fritschi L, García-Closas M, García-Sáenz JA, Gaudet MM, Giles GG, Glendon G, Goldberg MS, Goldgar DE, González-Neira A, Grip M, Guénel P, Hahnen E, Haiman CA, Håkansson N, Hall P, Hamann U, Han S, Harkness EF, Hart SN, He W, Heemskerk-Gerritsen BAM, Hopper JL, Hunter DJ; ABCTB Investigators; kConFab Investigators, Jager A, Jakubowska A, John EM, Jung A, Kaaks R, Kapoor PM, Keeman R, Khusnutdinova E, Kitahara CM, Koppert LB, Koutros S, Kristensen VN, Kurian AW, Lacey J, Lambrechts D, Le Marchand L, Lo WY, Lubiński J, Mannermaa A, Manoochehri M, Margolin S, Martinez ME, Mavroudis D, Meindl A, Menon U, Milne RL, Muranen TA, Nevanlinna H, Newman WG, Nordestgaard BG, Offit K, Olshan AF, Olsson H, Park-Simon TW, Peterlongo P, Peto J, Plaseska-Karanfilska D, Presneau N, Radice P, Rennert G, Rennert HS, Romero A, Saloustros E, Sawyer EJ, Schmidt MK, Schmutzler RK, Schoemaker MJ, Schwentner L, Scott C, Shah M, Shu XO, Simard J, Smeets A, Southey MC, Spinelli JJ, Stevens V, Swerdlow AJ, Tamimi RM, Tapper WJ, Taylor JA, Terry MB, Tomlinson I, Troester MA, Truong T, Vachon CM, van Veen EM, Vijai J, Wang S, Wendt C, Wingvist R, Wolk A, Ziogas A, Dunning AM, Pharoah PDP, Easton DF, Zheng W, Kraft P, Chang-Claude J. (2021) Mendelian randomization study of smoking exposure in relation to breast cancer risk. British Journal of Cancer. 2021 Octobre; 125(8):1135-1145. doi: 10.1038/s41416-021-01432-8. PMID: 34341517.
- 424. Schrijver LH, Antoniou AC, Olsson H, Mooij TM, Roos-Blom M-J, Azarang L, Adlard J, Ahmed M, Barrowdale D, Davidson R, Donaldson A, Eeles R, Evans DG, Frost D, Henderson A, Izatt L, Ong K-R, Bonadona V, Coupier I, Faivre L, Fricker J-P, Gesta P, van Engelen K, Jager A, Menko F, Mourits MJE, Singer CF, Foretova L, Navratilova M, Schmutzler RK, Ellberg C, Gerdes A-M, Caldes T, Simard J, Olah E, Jakubowska A, Rantala J, Osorio A, Hopper JL, Phillips K-A, Milne RL, Terry MB, Noguès C, Engel C, Kast K, Goldgar DE, van Leeuwen FE, Easton DF, Andrieu N, Rookus MA, on behalf of EMBRACE,

GENEPSO, HEBON and IBCCS (2021) **Oral contraceptive use and ovarian risk for** *BRCA1/2* **mutation carriers: an international cohort study**. *American Journal of Obstetrics & Gynecology*. 2021 Juillet;225(1):51.e1-51.e17. doi:10.1016/j.ajog. PMID: 33493488.

- 425. Dareng EO*, Tyrer JP*, Barnes DR, Jones MR, Yang X, Aben KKH, Adank MA, Agata S, Andrulis IL, Anton-Culver H, Antonenkova NN, Aravantinos G, Arun BK, Augustinsson A, Balmaña J, Bandera EV, Barkardottir RB, Barrowdale D, Beckmann MW, Beeghly-Fadiel A, Benitez J, Bermisheva M, Bernardini MQ, Bjorge L, Black A, Bogdanova NV, Bonanni B, Borg A, Brenton JD, Budzilowska A, Butzow R, Buys SS, Cai H, Caligo MA, Campbell I, Cannioto R, Cassingham H, Chang-Claude J, Chanock SJ, Chen K, Chiew Y-E, Chung W-K, Claes KBM, Colanna S, GEMO Study Collaborators, GC-HBOC study Collaborators, EMBRACE Collaborators, Cook LS, Couch FJ, Daly MB, Dao F, Davies E, de la Hoya M, de Putter R, Dennis J, DePersia A, Devilee P, Diez O, Ding YC, Doherty JA, Domchek SM, Dörk T, du Bois A, Dürst M, Eccles DM, Eliassen HA, Engel C, D Evans DE, Fasching PA, Flanagan JM, Foretova L, Fortner RT, Friedman E, Ganz PA, Garber J, Gensini F, Giles GG, Glendon G, Godwin AK, Goodman MT, Greene MH, Gronwald J, OPAL Study Group, AOCS Group, Hahnen E, Haiman CA, Håkansson N, Hamann U, Hansen TVO, Harris HR, Hartman M, Heitz F, Hildebrandt MAT, Høgdall E, Høgdall CK, Hopper JL, Huang R-Y, Huff C, Hulick PJ, Huntsman DG, Imyanitov EN, KConFab Investigators, HEBON Investigators, Isaacs C, Jakubowska A, James PA, Janavicius R, Jensen A, Johannsson OT, John EM, Jones ME, Kang D, Karlan BY, Karnezis A, Kelemen LE, Khusnutdinova E, Kiemeney LA, Kim B-G, Kjaer SK, Komenaka I, Kupryjanczyk J, Kurian AW, Kwong A, Lambrechts D, Larson MC, Lazaro C, Le ND, Leslie G, Lester J, Lesueur F, Levine DA, Li L, Li J, Loud JT, Lu KH, Lubiński J, Machackova E, Mai PL, Manoukian S, Marks JR, Matsuno RK, Matsuo K, May T, McGuffog L, McLaughlin JR, McNeish IA, Mebirouk N, Menon U, Miller A, Milne RL, Minlikeeva A, Modugno F, Montagna M, Moysich KB, Munro E, Nathanson KL, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Ngeow Yuen Yie J, Nielsen HR, Nielsen FC, Nikitina-Zake L, Odunsi K, Offit K, Olah E, Olbrecht S, Olopade OI, Olson SH, Olsson H, Osorio A, Papi L, Park SK, Parsons MT, Pathak H, Pedersen IS, Peixoto A, Pejovic T, Perez-Segura P, Permuth JB, Peshkin B, Peterlongo P, Piskorz A, Prokofyeva D, Radice P, Rantala J, Riggan MJ, Risch HA, Rodriguez-Antona C, Ross E, Rossing MA, Runnebaum I, Sandler DP, Santamariña M, Soucy P, Schmutzler RK, Setiawan VW, Shan K, Sieh W, Simard J, Singer CF, Sokolenko AP, Song H, Southey MC, Steed H, Stoppa-Lyonnet D, Sutphen R, Swerdlow AJ, Tan YY, Teixeira MR, Teo SH, Terry KL, Terry MB, The OCAC Consortium, The CIMBA Consortium, Thomassen M, Thompson PJ, Vestrheim Thomsen LC, Thull DL, Tischkowitz M, Titus L, Toland AE, Torres D, Trabert B, Travis R, Tung N, Tworoger SS, Valen E, van Altena AM, van der Hout AH, Van Nieuwenhuysen E, van Rensburg EJ, Vega A, Velez Edwards D, Vierkant RA, Wang F, Wappenschmidt B, Webb PM, Weinberg CR, Weitzel JN, Wentzensen N, White E, Whittemore AS, Winham SJ, Wolk A, Woo Y-L, Wu AH, Yan L, Yannoukakos D, Zavaglia KM, Zheng W, Ziogas A, Zorn KK, Easton D, Lawrenson K, DeFazio A, Sellers TA, Ramus SJ, Pearce CL, Monteiro AN, Cunningham J, Goode EL, Schildkraut JM, Berchuck A, Chenevix-Trench G, Gayther SA, Antoniou AC, Pharoah PDP (2022) Polygenic Risk Modeling for Prediction of Epithelial Ovarian Cancer Risk. European Journal of Human Genetics. 2022 Mars;30(3):349-362. doi: 10.1038/s41431-021-00987-7.
- 426. Dixon-Suen SC, Lewis SJ, Martin RM, English DR, Boyle T, Giles GG, Michailidou K, Bolla MK, Wang Q, Dennis J, Lush M, Investigators A, Ahearn TU, Ambrosone CB, Andrulis IL, Anton-Culver H, Arndt V, Aronson KJ, Augustinsson A, Auvinen P, Beane Freeman LE, Becher H, Beckmann MW, Behrens S, Bermisheva M, Blomqvist C, Bogdanova NV, Bojesen SE, Bonanni B, Brenner H, Brüning T, Buys SS, Camp NJ, Campa D, Canzian F, Castelao JE, Cessna MH, Chang-Claude J, Chanock SJ, Clarke CL, Conroy DM, Couch FJ, Cox A, Cross SS, Czene K, Daly MB, Devilee P, Dörk T, Dwek M, Eccles DM, Eliassen AH, Engel C, Eriksson M, Evans DG, Fasching PA, Fletcher O, Flyger H, Fritschi L, Gabrielson M, Gago-Dominguez M, García-Closas M, García-Sáenz JA, Goldberg MS, Guénel P, Gündert M, Hahnen E, Haiman CA, Häberle L, Håkansson N, Hall P, Hamann U, Hart SN, Harvie M, Hillemanns P, Hollestelle A, Hooning MJ, Hoppe R, Hopper J, Howell A, Hunter DJ, Jakubowska A, Janni W, John EM, Jung A, Kaaks R, Keeman R, Kitahara CM, Koutros S, Kraft P, Kristensen VN, Kubelka-Sabit K, Kurian AW, Lacey JV, Lambrechts D, Le Marchand L, Lindblom A, Loibl S, Lubiński J, Mannermaa A, Manoochehri M, Margolin S, Martinez ME, Mavroudis D, Menon U, Mulligan A-M, Murphy RA, NBCS Collaborators, Nevanlinna

H, Nevelsteen I, Newman WG, Offit K, Olshan AF, Olsson H, Orr N, Patel A, Peto J, Plaseska-Karanfilska D, Presneau N, Rack B, Radice P, Rees-Punia E, Rennert G, Rennert HS, Romero A, Saloustros E, Sandler DP, Schmidt MK, Schmutzler RK, Schwentner L, Scott C, Shah M, Shu X-O, **Simard J**, Southey MC, Stone J, Surowy H, Swerdlow AJ, Tamimi RM, Tapper WJ, Taylor JA, Terry MB, Tollenaar RAEM, Troester MA, Truong T, Untch M, Vachon CM, Joseph V, Wappenschmidt B, Weinberg CR, Wolk A, Yannoukakos D, Zheng W, Ziogas A, Dunning AM, Pharoah PDP, Easton DF, Milne RL, Lynch BM; Breast Cancer Association Consortium (2022) **Physical activity, sedentary time and breast cancer risk: a Mendelian randomisation study**. *British Journal of Sports Medicine* 56 (20), 1157-1170. doi: 10.1136/bjsports-2021-105132. PMID: 36328784.

- 427. Hakkaart C, Pearson JF, Marquart L, Dennis J, Wiggins GAR, Barnes DR, Robinson BA, Mace PD, Aittomäki K, Andrulis IL, Arun BK, Azzollini J, Balmaña J, Barkardottir RB, Belhadj S, Berger L, Blok MJ, Boonen SE, Borde J, Bradbury AR, Brunet J, Buys SS, Caligo MA, Campbell I, Chung WK, Claes KBM, GEMO Study Collaborators, EMBRACE Collaborators, Collonge-Rame M-A, Cook J, Cosgrove C, Couch FJ, Daly MB, Dandiker S, Davidson R, de la Hoya M, de Putter R, Delnatte C, Dhawan M, Diez O, Chun Ding Y, Domchek SM, Donaldson A, Eason J, Easton DF, Ehrencrona H, Engel C, Evans DG, Faust U, Feliubadaló L, Fostira F, Friedman E, Frone M, Frost D, Garber J, Gayther SA, Gehrig A, Gesta P, Godwin AK, Goldgar DE, Greene MH, Hahnen E, Hake CR, Hamann U, Hansen TVO, Hauke J, Hentschel J, Herold N, Honisch E, Hulick PJ, Imyanitov EN; SWE-BRCA Investigators, kConFab Investigators, HEBON Investigators, Isaacs C, Izatt L, Izquierdo A, Jakubowska A, James PA, Janavicius R, John EM, Joseph V, Karlan BY, Kemp Z, Kirk J, Konstantopoulou I, Koudijs M, Kwong A, Laitman Y, Lalloo F, Lasset C, Lautrup C, Lazaro C, Legrand C, Leslie G, Lesueur F, Mai PL, Manoukian S, Mari V, Martens JWM, McGuffog L, Mebirouk N, Meindl A, Miller A, Montagna M, Moserle L, Mouret-Fourme E, Musgrave H, Nambot S, Nathanson KL, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Ngeow Yuen Yie J, Nguyen-Dumont T, Nikitina-Zake L, Offit K, Olah E, Olopade OI, Osorio A, Ott C-E, Park SK, Parsons MT, Sokilde Pedersen I, Peixoto A, Perez-Segura P, Peterlongo P, Pocza T, Radice P, Ramser J, Rantala J, Rodriguez GC, Rønlund K, Rosenberg EH, Rossing M, Schmutzler RK, Shah PD, Sharif S, Sharma P, Side LE, Simard J, Singer CF, Snape K, Steinemann D, Stoppa-Lyonnet D, Sutter C, Tan YY, Teixeira MR, Teo SH, Thomassen M, Thull DL, Tischkowitz M, Toland AE, Trainer AH, Tripathi V, Tung N, van Engelen K, van Rensburg EJ, Vega A, Viel A, Walker L, Weitzel JN, Wevers MR, Chenevix-Trench G, Spurdle AB, Antoniou AC, Walker LC (2022) Copy number variants as modifiers of breast cancer risk for BRCA1/BRCA2 pathognenic carriers. Communications Biology 2022 Octobre 6;5(1):1061. doi: 10.1038/s42003-022-03978-6. PMID: 36203093.
- 428. Hurson AN, Choudhury PP, Gao C, Hüsing A, Eriksson M, Shi M, Jones ME, Evans DGR, Milne RL, Gaudet MM, Vachon CM, Chasman DI, Easton DF, Schmidt MK, Kraft P, Garcia-Closas M* and Chatterjee N for the B-CAST Risk Modelling Group (2022) Prospective Evaluation of a Breast Cancer Risk Model Integrating Classical Risk Factors and Polygenic Risk in 15 Cohorts from Six Countries. *International Journal of Epidemiology*. 2022 Janvier 6;50(6):1897-1911. doi: 10.1093/ije/dyab036. PMID: 34999890.
- 429. Wang X, Chen H, Middha Kapoor P, Su YR, Bolla MK, Dennis J, Dunning AM, Lush M, Wang Q, Michailidou K, Pharoah PDP, Hopper JL, Southey MC, Koutros S, Beane Freeman LE, Stone J, Rennert G, Shibli R, Murphy RA, Aronson K, Guénel P, Truong T, Teras LR, Hodge JM, Canzian F, Kaaks R, Brenner H, Arndt V, Hoppe R, Lo WY, Behrens S, Mannermaa A, Kosma VM, Jung A, Becher H, Giles GG, Haiman CA, Maskarinec G, Scott C, Winham S, Simard J, Goldberg MS, Zheng W, Long J, Troester MA, Love MI, Peng C, Tamimi R, Eliassen H, García-Closas M, Figueroa J, Ahearn T, Yang R, Evans DG, Howell A, Hall P, Czene K, Wolk A, Sandler DP, Taylor JA, Swerdlow AJ, Orr N, Lacey JV, Wang S, Olsson H, Easton DF, Milne RL, Hsu L, Kraft P, Chang-Claude J, Lindström S (2022) A genome-wide gene-based gene-environment interaction study of breast cancer in more than 90,000 women. Cancer Res Commun Avril;2(4):211-219. doi: 10.1158/2767-9764. PMID: 36303815.
- 430. Kast K, John EM, Hopper JL, Andrieu N, Noguèes C, Fourme E, Lasset C, Fricker J-P, Berthet P, Mari V, Gesta P, Schmidt M, Ausems M, Gomez Garcia EB, van de Beek I, Wevers M, Evans DG, Tischkowitz M, Lalloo F, Cook J, Izatt L, Tripathi V, Snape K, Musgrave H, Sharif S, Murray J, EMBRACE Collaborators,

de la Hoya M, Osorio A, Foretova L, Hanouskova D, Gerdes A-M, Olah E, Jakubowska A, Singer CF, Tan Y, Augustinsson A, Rantala J, **Simard J**, Schmutzler RK, Milne RL, Phillips K-A, Terry MB, Goldgar D, van Leeuwen FE, Mooij TM, Antoniou AC, Easton DF, Rookus M, EngeL C (2023) **Associations of height, body mass index, and weight gain with breast cancer risk in carriers of a pathogenic variant in** *BRCA1* **or** *BRCA2***: The** *BRCA1* **and** *BRCA2* **Cohort Consortium.** *Breast Cancer Research* **2023 Juin 20; 25:72. https://doi.org/10.1186/s13058-023-01673-w.**

- 431. Levi H, Carmi S, Rosset S, Yerushalmi R, Zick A, Yablonski-Peretz T; BCAC Consortium; Wang Q, Bolla MK, Dennis J, Michailidou K, Lush M, Ahearn T, Andrulis IL, Anton-Culver H, Antoniou AC, Arndt V, Augustinsson A, Auvinen P, Beane Freeman L, Beckmann M, Behrens S, Bermisheva M, Bodelon C, Bogdanova NV, Bojesen SE, Brenner H, Byers H, Camp N, Castelao J, Chang-Claude J, Chirlaque MD, Chung W, Clarke C; NBCS Collaborators; Collee MJ, Colonna S; CTS Consortium; Couch F, Cox A, Cross SS, Czene K, Daly M, Devilee P, Dork T, Dossus L, Eccles DM, Eliassen AH, Eriksson M, Evans G, Fasching P, Fletcher O, Flyger H, Fritschi L, Gabrielson M, Gago-Dominguez M, García-Closas M, García-Saenz JA, Genkinger J, Giles GG, Goldberg M, Guénel P, Hall P, Hamann U, He W, Hillemanns P, Hollestelle A, Hoppe R, Hopper J; ABCTB Investigators; Jakovchevska S, Jakubowska A, Jernström H, John E, Johnson N, Jones M, Vijai J, Kaaks R, Khusnutdinova E, Kitahara C, Koutros S, Kristensen V, Kurian AW, Lacey J, Lambrechts D, Le Marchand L, Lejbkowicz F, Lindblom A, Loibl S, Lori A, Lubinski J, Mannermaa A, Manoochehri M, Mavroudis D, Menon U, Mulligan A, Murphy R, Nevelsteen I, Newman WG, Obi N, O'Brien K, Offit K, Olshan A, Plaseska-Karanfilska D, Olson J, Panico S, Park-Simon T-W, Patel A, Peterlongo P, Rack B, Radice P, Rennert G, Rhenius V, Romero A, Saloustros E, Sandler D, Schmidt MK, Schwentner L, Shah M, Sharma P, Simard J, Southey M, Stone J, Tapper WJ, Taylor J, Teras L, Toland AE, Troester M, Truong T, van der Kolk LE, Weinberg C, Wendt C, Yang XR, Zheng W, Ziogas A, Dunning AM, Pharoah PDP, Easton DF, Ben-Sachar S, Elefant N, Shamir R, Elkon R (2023) Evaluation of European-based polygenic risk score for breast cancer in Ashkenazi Jewish women in Israel. J Med Genet. 2023 Novembre 27:60(12):1186-1197. doi: 10.1136/jmg-2023-109185. PMID: 37451831.
- 432. Lindström S, Wang L, Feng H, Majumdar A, Huo S, Macdonald J, Harrison T, Turman C, Chen H, Mancuso N, Bammler T; Breast Cancer Association Consortium (BCAC); Gallinger S, Gruber SB, Gunter MJ, Le Marchand L, Moreno V, Offit K; Colorectal Transdisciplinary Study (CORECT), Colon Cancer Family Registry Study (CCFR), Genetics And Epidemiology Of Colorectal Cancer Consortium (GECCO); de Vivo I, O'Mara TA, Spurdle AB, Tomlinson I; Endometrial Cancer Association Consortium (ECAC); Fitzgerald R, Gharahkhani P, Gockel I, Jankowski J, Macgregor S, Schumacher J, Barnholtz-Sloan J, Bondy ML, Houlston RS, Jenkins RB, Melin B, Wrensch M, Brennan P, Christiani D, Johansson M, Mckay J, Aldrich MC, Amos CI, Landi MT, Tardon A; International Lung Cancer Consortium (ILCCO); Bishop DT, Demenais F, Goldstein AM, Iles MM, Kanetsky PA, Law MH; Ovarian Cancer Association Consortium (OCAC); Amundadottir LT, Stolzenberg-Solomon R, Wolpin BM; Pancreatic Cancer Cohort Consortium (Panscan); Klein A, Petersen G, Risch H; Pancreatic Cancer Case-Control Consortium (Panc4); PRACTICAL Consortium; Chanock SJ, Purdue MP, Scelo G, Pharoah P, Kar S, Hung RJ, Pasaniuc B, Kraft P (2023) Genome-Wide Analyses Characterize Shared Heritability Among Cancers and Identify Novel Cancer Susceptibility Regions. J Natl Cancer Inst 2023 Mars 17:djad043. doi: 10.1093/jnci/djad043. Online ahead of print. PMID: 36929942.
- 433. Mueller SH, Lai AG, Valkovskaya M, Michailidou K, Bolla M, Wang Q, Dennis J, Lush M, Abu-Ful Z, Ahearn T, Andrulis IL, Anton-Culver H, Antonenkova NN, Arndt V, Aronson KJ Augustinsson A, Baert T, Beane Freeman LE, Beckmann MW, Behrens S, Benitez J, Bermisheva M, Blomqvist C, Bogdanova NV Bojesen SE, Bonanni B, Brenner H, Brucker SY, Buys SS, Castelao JE, Chan TL, Chang-Claude J, Chanock SJ, Choi J-Y, Chung YK, NBCS Collaborators, Colonna SV, CTS Consortium, Cornelissen S, Couch FJ, Czene K, Daly MB, Devilee P, Dörk T, Dossus L, Dwek M, Eccles DM, Ekici AB, Eliassen AH, Engel C, Evans DG, Fasching PA, Fletcher O, Flyger H, Gago-Dominguez M, Gao Y-T, García-Closas M, García-Sáenz JA, Genkinger J, Gentry-Maharaj A, Grassmann F, Guénel P, Gündert M, Haeberle L, Hahnen E, Haiman CA, Håkansson N, Hall P, Harkness EF, Harrington PA, Hartikainen JM, Hartman M, Hein A, Ho W-E, Hooning MJ, Hoppe R, Hopper JL, Houlston RS, Howell A, Hunter DJ, Huo D, ABCTB Investigators, Ito H, Iwasaki M, Jakubowska A, Janni W, John EM, Jones ME, Jung A, Kaaks R, Kang D, Khusnutdinova

EK, Kim S-W, Kitahara CM, Koutros S, Kraft P, Kristensen VN, Kubelka-Sabit K, Kurian AW, Kwong A, Lacey JV, Lambrechts D, Le Marchand L, Li J, Linet M, Lo W-Y, Long J, Lophatananon A, Mannermaa A, Manoochehri M, Margolin S, Matsuo K, Mavroudis D, Menon U, Muir K, Murphy RA, Nevanlinna H, Newman WG, Niederacher D, O'Brien KM, Obi N, Offit K, Olopade OI, Olshan AF, Olsson H, Park SK, Patel AV, Patel A, Perou CM, Peto J, Pharoah PDP, Plaseska-Karanfilska D, Presneau N, Rack B, Radice P, Ramachandran D, Rashid MU, Rennert G, Romero A, Ruddy KJ, Ruebner M, Saloustros E, Sandler DP, Sawyer EJ, Schmidt MK, Schmutzler RK, Schneider MO, Scott C, Shah M, Sharma P, Shen C-Y, Shu X-O, Simard J, Surowy H, Tamimi RM, Tapper WJ, Taylor JA, Teo SH, Teras LR, Toland AE, Tollenaar RAEM, Torres D, Torres-Mejía G, Troester MA, Truong T, Vachon CM, Vijai J, Weinberg CR, Wendt C, Winqvist R, Wolk A, Wu AH, Yamaji T, Yang XR, Yu J-C, Zheng W, Ziogas A, Ziv E, Dunning AM, Easton DF, Hemingway H, Hamann U, Kuchenbaecker KB (2023) Aggregation tests identify new gene associations with breast cancer in populations with diverse ancestry. *Genome Medicine* 2023 Janvier 26;15(1):7. doi: 10.1186/s13073-022-01152-5. PMID: 36703164.

- 434. O'Mahony DG, Ramus SJ, Southey MC, Meagher NS, Hadjisavvas A, John EM, Hamann U, Imyanitov EN, Andrulis IL, Sharma P, Daly MB, Hake CR, Weitzel JN, Jakubowska A, Godwin AK, Arason A, Bane A, Simard J, Soucy P, Caligo MA, Mai PL, Claes KBM, Teixeira MR, Chung WK, Lazaro C, Hulick PJ, Toland AE, Pedersen IS; HEBON Investigators; Neuhausen SL, Vega A, de la Hoya M, Nevanlinna H, Dhawan M, Zampiga V, Danesi R, Varesco L, Gismondi V, Vellone VG, James PA, Janavicius R, Nikitina-Zake L, Nielsen FC, van Overeem Hansen T, Pejovic T, Borg A, Rantala J, Offit K, Montagna M, Nathanson KL, Domchek SM, Osorio A, García MJ, Karlan BY; GEMO Study Collaborators; De Fazio A, Bowtell D; AOCS Group; McGuffog L, Leslie G, Parsons MT, Dörk T, Speith LM, Dos Santos ES, da Costa AABA, Radice P, Peterlongo P, Papi L, Engel C, Hahnen E, Schmutzler RK, Wappenschmidt B, Easton DF, Tischkowitz M, Singer CF, Tan YY, Whittemore AS, Sieh W, Brenton JD, Yannoukakos D, Fostira F, Konstantopoulou I, Soukupova J, Vocka M; CZECANCA Consortium; Chenevix-Trench G, Pharoah PDP, Antoniou AC, Goldgar DE, Spurdle AB, Michailidou K; Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2, Evidence-based Network for the Interpretation of Germline Mutant Alleles Consortium (2023) Ovarian cancer tumour pathology characteristics as predictors of pathogenicity of variants of uncertain clinical significance in the BRCA1 and BRCA2 genes. British Journal of Cancer 2023 Juin; 128 (12): 2283-2294. doi: 10.1038/s41416-023-02263-5. PMID: 37076566.
- 435. van Barele M, Akdeniz D, Heemskerk-Gerritsen BAM; Genepso; Andrieu N, Noguès C; HEBON; van Asperen CJ, Wevers M, Ausems MGEM, de Bock GH, Dommering CJ, Gómez-García EB, van Leeuwen FE, Mooij TM; EMBRACE; Easton DF, Antoniou AC, Evans DG, Izatt L, Tischkowitz M, Frost D, Brewer C, Olah E, Simard J, Singer CF, Thomassen M, Kast K, Rhiem K, Engel C, de la Hoya M, Foretová L, Jakubowska A, Jager A, Sattler MGA, Schmidt MK, Hooning MJ (2023) Contralateral breast cancer risk in patients with breast cancer and a germline-BRCA1/2 pathogenic variant undergoing radiation. *J Natl Cancer Inst.* 2023 Novembre 8;115(11):1318-1328. doi: 10.1093/jnci/djad116. PMID: 37369040.
- 436. Wichert K, Hoppe R, Ickstadt K, Behrens T, Winter S, Herold R, Terschüren C, Lo W-Y, Guénel P, Truong T, Bolla MK, Wang Q, Dennis J, Michailidou K, Lush M, Andrulis IL, Brenner H, Chang-Claude J, Cox A, Cross SS, Czene K, Eriksson M, Figueroa JD, García-Closas M, Goldberg MS, Hamann U, He W, Holleczek B, Hopper JL, Jakubowska A, Ko Y-D, Lubiński J, Mulligan AM, Obi N, Rhenius V, Shah M, Shu X-O, Simard J, Southey MC, Zheng W, Dunning AM, Pharoah PDP, Hall P, Easton DF, Brüning T, Brauch H, Harth V, Rabstein S (2023) Polymorphisms in genes of melatonin biosynthesis and signaling support the light-at-night hypothesis for breast cancer. European Journal of Epidemiology. 2023 Octobre;38(10):1053-1068. doi: 10.1007/s10654-023-01048-7. PMID: 37789226.
- 437. Zanti M, O'Mahony DG, Parsons MT, Li H, Dennis J, Aittomäkkiki K, Andrulis IL, Anton-Culver H, Aronson KJ, Augustinsson A, Becher H, Bojesen SE, Bolla MK, Brenner H, Brown MA, Buys SS, Canzian F, Caputo SM, Castelao JE, Chang-Claude J, GC-HBOC study Collaborators, Czene K, Daly MB, De Nicolo A, Devilee P, Dörk T, Dunning AM, Dwek M, Eccles DM, Engel C, Evans DG, Fasching PA, Gago-Dominguez M, García-Closas M, García-Sáenz JA, Gentry-Maharaj A, Geurts Giele WRR, Giles GG, Glendon G, Goldberg MS, Gómez Garcia EB, Güendert M, Guénel P, Hahnen E, Haiman CA, Hall P,

Hamann U, Harkness EF, Hogervorst FBL, Hollestelle A, Hoppe R, Hopper JL, Houdayer C, Houlston RS, Howell A, ABCTB Investigators, Jakimovska M, Jakubowska A, Jernström H, John EM, Kaaks R, Kitahara CM, Koutros S, Kraft P, Kristensen VN, Lacey JV, Lambrechts D, Léoné M, Lindblom A, Lubiński J, Lush M, Mannermaa A, Manoochehri M, Manoukian S, Margolin S, Martinez ME, Menon U, Milne RL, Monteiro AN, Murphy RA, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Newman WG, Offit K, Park SK, James P, Peterlongo P, Peto J, Plaseska-Karanfilska D, Punie K, Radice P, Rashid MU, Rennert G, Romero A, Rosenberg EH, Saloustros E, Sandler DP, Schmidt MK, Schmutzler RK, Shu X-O, Simard J, Southey MC, Stone J, Stoppa-Lyonnet D, Tamimi RM, Tapper WJ, Taylor JA, Hwang Teo S, Teras LR, Terry MB, Thomassen M, Troester MA, Vachon CM, Vega A, Vreeswijk MPG, Wang Q, Wappenschmidt B, Weinberg CR, Wolk A, Zheng W, Feng B, Couch FJ, Spurdle AB, Easton DF, Goldgar DE, Michailidou K (2023) A Likelihood Ratio Approach for Utilizing Case-Control Data in the Clinical Classification of Rare Sequence Variants: Application to *BRCA1* and *BRCA2*. *Human Mutation* 2023 Septembre; Volume 2023, Article ID 9961341, https://doi.org/10.1155/2023/9961341.

ARTICLES DE SYNTHÈSE DANS DES REVUES AVEC COMITÉ DE RÉVISION PAR LES PAIRS

- 438. Labrie F, Luu-The V, Labrie C, Bérubé D, Couët J, Zhao HF, Gagné, R, Simard J (1989) Characterization of two mRNA species encoding human estradiol 17β-dehydrogenase and assignment of the gene to chromosome 17. Journal of Steroid Biochemistry, 34: 189-197.
- 439. Labrie F, Bélanger A, Dupont A, Pelletier G, Luu-The V, Simard J, Cusan L. Labrie C, Lachance Y, Poulin R, Dupont E, Zhao HF, Martel C (1990) Synthèse périphérique des androgènes chez l'homme. Génétique moléculaire du système et sa prise en compte dans le traitement du cancer de la prostate. *Médecine-Sciences*, 6: 261-267.
- 440. Labrie F, Simard J, Luu-The V, Trudel C, Martel C, Labrie C, Zhao HF, Rhéaume E, Couët J, Breton N (1991) Expression of 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4 isomerase (3β-HSD) and 17β-hydroxysteroid dehydrogenase (17β-HSD) in adipose tissue. *International Journal of Obesity*, 15 Suppl. 2: 91-99.
- 441. Labrie F, **Simard J**, de Launoit Y, Poulin, R, Thériault C, Dumont M, Dauvois S, Martel C, Li, SM (1992) **Androgens and breast cancer**. *Cancer Detection and Prevention*, 16: 31-38.
- 442. Labrie F, Simard J, Luu-The V, Bélanger A, Pelletier G (1992) Structure, function and tissue-specific gene expression of multiple 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/5-ene-4-ene isomerase isoenzymes in classical and peripheral intracrine steroidogenic tissues. *Journal of Steroid Biochemistry and Molecular Biology*, 43: 805-826.
- 443. Labrie F, Simard J, Luu-The V, Pelletier G, Bélanger A, Lachance Y, Zhao HF, Labrie C, Breton N, de Launoit Y, Dumont M, Dupont E, Rhéaume E, Martel C, Couët J, Trudel C (1992) Structure and tissue-specific expression of 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/5-ene-4-ene isomerase genes in human and rat classical and peripheral steroidogenic tissues. Journal of Steroid Biochemistry and Molecular Biology, 41: 421-435.
- 444. Labrie F, Bélanger A, Dupont A, Luu-The V, **Simard J**, Labrie C (1993) **Science behind total androgen blockade: from gene to combination therapy**. Clinical and Investigative Medicine, 16: 475-492
- 445. Labrie F, Bélanger A, Simard J, Labrie C, Dupont A (1993) Combination therapy for prostate cancer. Endocrine and biologic basis of its choice as new standard first-line therapy. Cancer, 71: 1059-1067.
- 446. Labrie F, Dupont A, Simard J, Luu-The V, Bélanger A (1993) Intracrinology: the basis for the rational design of endocrine therapy at all stages of prostate cancer. *European Urology*, 24: 94-105.

447. Labrie F, Simard J, Luu-The V, Pelletier G, Belghmi K, Bélanger A (1994) Structure, regulation and role of 3β-hydroxysteroid dehydrogenase, 17β-hydroxysteroid dehydrogenase and aromatase enzymes in formation of sex steroids in classical and peripheral intracrine tissues. Baillieres Clin Endocrinol Metab, 8: 451-474.

- 448. Labrie F, Bélanger A, Simard J, Luu-The V, Labrie C (1995) Intracrinology. Autonomy and freedom of peripheral tissues. *Ann. Endocrinol.*, 56: 23-29.
- 449. Simard J, Rhéaume E, Mébarki F, Sanchez R, New MI, Morel Y, Labrie F (1995) Molecular basis of human 3β-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency. Journal of Steroid Biochemistry and Molecular Biology, 53: 127-138.
- 450. Simard J, Sanchez R, Durocher F, Rhéaume E, Turgeon C, Labrie Y, Luu-The V, Mebarki F, Morel Y, de Launoit Y, Labrie F (1995) Structure-function relationship and molecular genetics of the 3β-hydroxysteroid dehydrogenase gene family. Journal of Steroid Biochemistry and Molecular Biology, 55: 489-505.
- 451. Labrie F, Bélanger A, Cusan L, Labrie C, **Simard J**, Luu-The V, Diamond P, Gomez JL, Candas B (1996) **History of LHRH agonist and combination therapy in prostate cancer**. *Endocrine-Related Cancer*, 3: 243-278.
- 452. Simard J, Durocher F, Mébarki F, Turgeon C, Sanchez R, Labrie Y, Couët J, Trudel C, Rhéaume E, Morel Y, Luu-The V, Labrie F (1996) Molecular biology and genetics of the 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4 isomerase gene family. *Journal of Endocrinology*, 150: S189-S207.
- 453. Labrie F, Luu-The V, Lin SX, Labrie C, **Simard J**, Breton R, Bélanger A (1997) **The key role of 17β-HSDs in sex steroid biology**. *Steroids*, 62: 148-158.
- 454. Morel Y, Mébarki F, Rhéaume E, Sanchez R, Forest MG, Simard J (1997) Structure-function relationships of 3β-hydroxysteroid dehydrogenase: contribution made by the molecular genetics of 3β-hydroxysteroid dehydrogenase defiency. Steroids, 62: 176-184.
- 455. Labrie F, Bélanger A, Luu-The V, Labrie C, **Simard J**, Cusan L, Gomez JL, Candas B (1998) **DHEA and the intracrine formation of androgens and estrogens in peripheral target tissues: its role during aging.** *Steroids***, 63: 322-328.**
- 456. Peltoketo H, Luu-The V, Simard J, Adamski J (1999) 17β-Hydroxysteroid dehydrogenase (HSD)/17-ketosteroid reductase (KSR) family; nomenclature and main characteristics of the 17HSD/KSR enzymes. J. Mol. Endocrinol., 23: 1-11.
- 457. Labrie F, Luu-The V, Lin SX, Simard J, Labrie C (2000) Role of 17β-hydroxysteroid dehydrogenases in sex steroid formation in peripheral intracrine tissues. Trends in Endocrinology and metabolism, 11(10): 421-427.
- 458. Labrie F, Luu-The V, Lin SX, Simard J, Labrie C, El-Alfy M, Pelletier G, Bélanger A (2000) Intracrinology: role of the family of 17β-hydroxysteroid dehydrogenases in human physiology and disease. J. Molecular Endocrinology, 25: 1-16.
- 459. Simard J, Ricketts ML, Moisan AM, Tardy V, Peter M, Morel Y (2000) A new insight into the molecular basis of 3β–hydroxysteroid dehydrogenase deficiency. *Endocrine Research*, 26: 761-770. [26]
- 460. Gingras S, Côté S, Simard J (2001) Multiple Signal transduction Pathways Mediate Interleukin-4-Induced 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ⁵-Δ⁴ isomerase in normal and tumoral target tissues. J. Steroid Biochem. Molec. Biol., 76: 213-25. PMID: 11384880.
- 461. Labrie F, Labrie C, Bélanger A, Giguère V, Simard J, Mérand Y, Gauthier S, Luu-The V, Candas B, Martel C, Luo S (2001) Pure selective estrogen receptor modulators, new molecules having absolute cell specificity ranging from pure antiestrogenic to complete estrogen-like activities. *Advances in Protein Chemistry*, Vol. 56: 293-368. PMID: 11329857.

462. Labrie F, Luu-The V, Labrie C, Simard J (2001) DHEA and its transformation into androgens and estrogens in peripheral target tissues: intracrinology. Frontiers in Neuroendocrinology, 22: 185-212. PMID: 11456468.

- 463. Simard J, Gingras S (2001) Crucial role of cytokines in sex steroid formation in normal and tumoral tissues. *Mol. Cell. Endocrinology*, 171: 25-40. PMID : 11165008.
- 464. **Simard J**, Dumont M, Soucy P, Labrie F (2002) **Perspective: Prostate Cancer Susceptibility Genes**. *Endocrinology*, 143: 2029-2040. PMID: 12021166.
- 465. Simard J, Moisan AM, Morel Y (2002) Congenital Adrenal Hyperplasia due to 3β-hydroxysteroid Dehydrogenase/Δ5-Δ4 Isomerase Deficiency. Semin Reprod Med., 20: 255-276. PMID: 12428206.
- 466. Labrie F, Cusan L, Gomez JL, Candas B, Bélanger A, Luu-the V, Labrie C, Simard J (2003) De la biologie à la clinique: le décès dû au cancer de la prostate peut-il maintenant être une exception? *Medicine/Sciences*, Vol. 19: 910-919. PMID : 14612999.
- 467. Labrie F, Luu-The V, Labrie C, Bélanger A, Simard J, Lin SX and Pelletier G (2003) Endocrine and intracrine sources of androgens in women inhibition of breast cancer and other roles of andogens and their precursor DHEA. *Endocrine Reviews*, 24: 152-182. PMID: 12700178.
- 468. Simard J, Moisan AM, Calemard ML and Model Y (2003) Males with 17β-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency. *The Endocrinologist* Vol 13: 195-200.
- 469. Labrie F, Bélanger A, Candas B, Cusan L, Gomez J, Labrie C, Luu-The V, Simard J. (2005) Gonadotropin-Releasing Hormone Agonists in the Treatment of Prostate Cancer. Endocrine Reviews, 26: 361-379. PMID: 15867098.
- 470. Labrie F, Luu-The V, Bélanger A, Lin SX, **Simard J**, Pelletier G (2005) **Is dehydro-epiandrosterone a hormone?** *Journal of Endocrinology*, 187: 169-196. PMID: 16293766.
- 471. Little J, Simard J (2005) *CYP17* and breast cancer: no overall effect, but what about interactions? *Breast Cancer Research*, 7: 238-242. PMID: 16280038.
- 472. Simard J, Ricketts ML, Gingras S, Soucy P, Feltus A, Melner MH (2005) Molecular biology of the 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4 isomerase gene family. *Endocrine Reviews*, 26: 525-582. PMID: 15632317.
- 473. Avard D, Bridge P, Bucci LM, Chiquette J, Dorval M, Durocher F, Easton D, Godard B, Goldgar D, Knoppers BM, Laframboise R, Lespérance B, Plante M, Tavtigian SV, Vézina H, Wilson B, INHERIT BRCAs, Simard J (2006) Partnering in Oncogenetic Research The INHERIT BRCAs Experience: Opportunities and Challenges. Familial Cancer, 5: 3-13. PMID: 16528603.
- 474. **Simard J** and Hall P (2013) **Lessons Learned and Challenges Posed in Cancer Genetics**. *Journal of Internal Medicine*, (Novembre) 274:396-398. PMID : 24127937.
- 475. Ducy M, Sesma-Sanz L, Guitton-Sert L, Lashgari A, Gao Y, Brahiti N, Rodrigue A, Margaillan G, Caron M-C, Côté J, **Simard J**, Masson J-Y (2019) **The tumor suppressor PALB2: Inside Out.** *Trends in Biochemical Sciences*. Mars;44(3):226-240. doi: 10.1016/j.tibs.2018.10.008. PMID: 30638972.
- 476. Pashayan N, Antoniou AC, Ivanus U, Esserman L, Easton DF, French D, Sroczynski G, Hall P, Cuzick J, Evans DG, **Simard J**, Garcia-Closas M, Schmutzler R, Wegwarth O, Pharoah P, Moorthie S, de Montgolfier S, Baron C, Herceg Z, Turnbull C, Balleyguier C, Rossi PG, Wesseling J, Ritchie D, Tischkowitz M, Broeders M, Reisel D, Metspalu A, Callender T, de Koning H, Devilee P, Delaloge S, Schmidt MK, Widschwendter M (2020) **Personalized early detection and prevention of breast cancer: ENVISION consensus statement.** *Nature Reviews Clinical Oncology.* 2020 Novembre;17(11):687-705. doi: 10.1038/s41571-020-0388-9. PMID: 32555420.
- 477. Brooks JD, Nabi HH, Andrulis IL, Antoniou AC, Chiquette J, Després P, Devilee P, Dorval M, Droit A, Easton DF, Eisen A, Eloy L, Fienberg S, Goldgar D, Hahnen E, Joly Y, Knoppers BM, Lofters A, Masson

J-Y, Mittmann N, Paquette J-S, Pashayan N, Schmutzler R, Stockley T, Tavtigian SV, Walker MJ, Wolfson M, Chiarelli AM*, Simard J* (2021) Personalized Risk Assessment for Prevention and Early Detection of Breast Cancer: Integration and Implementation (PERSPECTIVE I&I). Journal of Personalized Medicine. 2021 Juin 4;11(6):511. doi: 10.3390/jpm11060511. PMID: 34199804.

478. Nepomuceno TC, Carvalho MA, Rodrigue A, Simard J, Masson J-Y, Monteiro ANA (2021) *PALB2* Variants: Protein Domains in Cancer Susceptibility. *Trends in Cancer*. 2021 Mars;7(3):188-197. doi: 10.1016/j.trecan.2020.10.002. PMID: 33139182.

CHAPITRES DE LIVRES

479. Labrie F, Proulx L, Giguère V, Marchetti B, Godbout M, **Simard J** (1984) **Steroid modulation of LHRH action**. *Steroid modulation of neuroendocrine function of steroids. Steroids and bone metabolism* (L Martini, GS Gordon and F Sciarra, eds), Biochemical Press, 23-37.

- 480. Labrie F, Dupont A, Bélanger A, Cusan L, Giguère M, Lacourcière Y, Luthy I, Bégin D, Labrie C, Simard J, Monfette G, Emond J (1987) Combination therapy in stage C and D prostatic cancer: rationale and 5-year clinical experience. Cancer and Metastatic Reviews (G Poste and IJ Fidler, eds), Martinus Nijhoff Publishing, 6: 615-636.
- 481. Labrie F, Giguère V, Meunier H, Simard J, Gossard F, Raymond V (1987) Multiple factors controlling ACTH secretion at the anterior pituitary level. *Annals of the New York Academy Sciences*, 512: 97-114.
- 482. Labrie F, Luthy I, Veilleux R, **Simard J**, Bélanger A, Dupont A (1987) **New concepts on the androgen sensitivity of prostate cancer**. *Progress in clinical and biological research*. Prostate cancer Part A: Research. Endocrine treatment and histopathology (GP Murphy, S Khoury, R Kuss, C Chatelain, L Denis, eds), vol. 243A: 145-172.
- 483. Labrie F, Poulin R, **Simard J**, Hubert JF, Spinola P, Marchetti B (1987) **Adrenal steroids exert potent estrogen action in both normal and cancer tissue**. *Hormonal Manipulation of Cancer: Peptides Growth Factors and New (Anti-)Steroidal Agents*. Monograph Series of the European Organization for Research on Treatment of Cancer (JGM Klijn, R Paridaens and JA Foekens, eds), Raven Press 18: 7-16.
- 484. Labrie F, Dupont A, Bélanger A, Simard J, Labrie C, Poulin R, Luthy I, Veilleux R, Lacoste D, Marchetti B, Cusan L, Manhès G, Monfette G, Emond J (1988) Combination therapy with the antiandrogen Flutamide and the LHRH agonist [D-Trp⁶, des-Gly-NH₂¹⁰]LHRH ethylamide in prostate cancer: rationale and 5-year clinical experience. Molecular Biology of Brain and Endocrine Peptidergic Systems (KW McKerns, ed), Plenum Press 83-101.
- 485. Labrie F, Simard J, Labrie C, Hubert JF, Barden N, Gagné B (1988) Modulation of α-subunit and LHβ-mRNA in the rat anterior pituitary gland by sex steroids and an LHRH agonist. Recent Research on Gynecological Endocrinology (AR Genazzani, F Petraglia, A Volé and F Facchinetti, eds), 1: 15-22.
- 486. Vincens M, **Simard J**, De Lignières B (1988) **Androgènes**. *Pharmacologie clinique*. *Base de la thérapeutique* (JP Giroud, G Mathé and G Meyniel, eds), 2^e édition, Expansion Scientifique (Paris), 2139-2158.
- 487. Labrie C, Simard J, Marchetti B, Pelletier G, Zhao HF, Bélanger A, Labrie F (1989) Conversion of precursor adrenal steroids into potent androgens in peripheral tissue. Early Stage Prostate Cancer: Diagnosis and Choice of Therapy (F Labrie, F Lee, A Dupont, eds), Elsevier, ICS 841: 1-22.
- 488. Pelletier G, Tong Y, Simard J, Zhao HF, Labrie F (1989) Localization of peptide gene expression by in situ hybridization at the electron microscopic level. *Methods in Neurosciences* (Conn M, ed), Academic Press 1: 197-208.
- 489. Labrie C, Simard J, Poulin M, Bélanger A, Pelletier G, Labrie F (1990) Influence of the duration of androgen deprivation on the sensitivity of the rat ventral prostate to dehydroepiandrosterone and androstenedione. Steroid Formation, Degradation and Action in Peripheral Tissues (H Bradlow, L Castagnetta, S d'Aquino and F Labrie, eds), Annals of the New York Academy Sciences, 595: 392-394.
- 490. Labrie C, Simard J, Zhao HF, Bélanger A, Pelletier G, Labrie F (1990) Stimulation of androgen-dependent gene expression by the adrenal precursors dehydroepiandrosterone and androstenedione in the rat ventral prostate. Steroid Formation, Degradation and Action in Peripheral Tissues (H Bradlow, L Castagnetta, S d'Aquino and F Labrie, eds), Annals of the New York Academy Sciences, 595: 395-398.

491. Labrie F, Poulin R, Simard J, Zhao HF, Labrie C, Dauvois S, Dumont M, Hatton AC, Poirier D, Mérand Y (1990) Interactions between estrogens, androgens, progestins and glucocorticoids in ZR-75-1 human breast cancer cells. Annals of the New York Academy Sciences, 595: 130-148.

- 492. Labrie F, **Simard J**, Poulin R, Hatton AC, Labrie C, Dauvois S, Zhao HF, Petitclerc L, Couët J, Dumont M (1990) **Potent antagonism between estrogens and androgens on GCDFP-15 expression and cell growth in the ZR-75-1 human breast cancer cells**. *Workshop on Biochemistry of Breast Cyst Fluid and Cancer Risk* (A Angeli, H Bradlow, FI Chasalow and L Dogliotti, eds), Annals of the New York Academy Sciences, 586: 174-187.
- 493. Luu-The V, Labrie C, Zhao HF, Couët J, Lachance Y, Simard J, Côté J, Leblanc G, Lagacé L, Bérubé D, Gagné R, Labrie F (1990) Purification, cloning, complementary DNA structure and predicted amino acid sequence of human estradiol 17β-dehydrogenase. Steroid Formation, Degradation and Action in Peripheral, Normal and Neoplastic Tissues (H Bradlow, L Castagnetta, S d'Aquino and F Labrie, eds), Annals of the New York Academy Sciences, 595: 40-52.
- 494. Simard J, Labrie C, Mérand Y, Dufour JM, Lévesque C, Labrie F (1990) Pure antagonistic effect of a new steroidal antiestrogen in rat anterior pituitary cells in culture and in mouse uterus. Steroid Formation, Degradation and Action in Peripheral Tissues (H Bradlow, L Castagnetta, S d'Aquino and F Labrie, eds), Annals of the New York Academy Sciences, 595: 425-427.
- 495. Labrie F, **Simard J**, Luu-The V, Bélanger A, Cusan L, Dupont A, Trudel C, Martel C, Labrie C, Zhao HF, Dupont E, Couët J, Lachance Y, Dumont M, de Launoit Y, Breton N (1991) **Androgens in post-menopause**. *Rivista di Ostetricia e Ginecologia Pratica e Medicina Perinatale Palermo*, 1: 15-24.
- 496. **Simard J**, Zhao HF, Labrie C, Trudel C, Rhéaume E, Dupont E, Breton N, Luu-The V, Pelletier G, Labrie F (1991) **Molecular cloning of rat 3β-HSD: structure of two types of cDNAs and differential expression of corresponding mRNAs in the ovary**. Signaling Mechanisms and Gene Expression in the Ovary. Serono Symposia, Springer-Verlag, New York, 274-279.
- 497. Labrie F, Simard J, Luu-The V, Pelletier G, Bélanger A (1992) Cloning, expression and regulation of tissue-specific expression of 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4 isomerase. Cellular and Molecular Biology of the Adrenal Cortex, John Libbey Eurotext Ltd, 222: 89-109.
- 498. de Launoit Y, Simard J, Zhao HF, Couture, P, Labrie F (1993) Structure-function relationships of multiple rat members of the 3β-hydroxysteroid dehydrogenase family. *Molecular Basis of Reproductive Endocrinology* (Leung PCK, Hsueh AJW, Friesen HG, Eds), New York, Springer-Verlag, 201-209.
- 499. Labrie F, Simard J, Luu-The V, Pelletier G, Labrie C, Dupont E, Martel C, Couët J, Trudel C, Rhéaume E, Breton N, de Launoit Y, Dumont M, Zhao HF, Lachance Y (1993) Structure and control of expression of the 3β-HSD and 17β-HSD genes in classical steroidogenic and peripheral intracrine tissues. *Molecular Basis of Reproductive Endocrinology* (Leung PS, Hsueh AJW and Friesen HG, eds), Karger, New York, 112-143.
- 500. Forest MG, Mébarki F, Simard J, Morel Y (1994) Le déficit en 3β-hydroxystéroide déshydrogénase/Δ5-Δ4 isomérase: hétérogénéité des formes cliniques et apport de la biologie. Rev. Fr. Endocrinol. Clin., 35: 4-5.
- 501. Labrie F, Simard J, Bélanger A, Luu-The V, Labrie C (1994) Molecular biology of the intracrine steroidogenic enzymes in the human prostate. Sex Hormones and Antihormones in Endocrine-Dependent Pathology: Basic and Clinical Aspects. New York, Elsevier, 77-92.
- 502. Labrie F, Simard J, Luu-The V, Pelletier G (1994) Molecular genetics, structure-function relationships and tissue-specific expression and tissue-specific expression and regulation of the 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4 isomerase gene family. Function of Somatic Cells in the Testis. New York, Springer-Verlag, 126-150.

503. Mébarki F, Morel Y, **Simard J**, Forest MG (1994) **Les déficits en 3β-hydroxystéroïde déshydrogénase**/Δ5-Δ4 **isomérase: clinique et biologie moléculaire**. *Séminaire d'Endocrinologie Pédiatrique de l'Hôpital des Enfants Malades*. 195-204.

- 504. Labrie F, Bélanger A, Simard J, Luu-The V, Labrie C (1995) **DHEA and peripheral androgen and estrogen formation: intracrinology**. *Annals of the New York Academy Sciences*, 774: 16-28.
- 505. Labrie F, Bélanger A, Simard J, Luu-The V, Labrie C, Cusan L, Gomez JL, Diamond P, Candas B (1996) Sources d'androgènes chez l'homme et traitement hormonal du cancer de la prostate. *Endocrinologie Sexuelle de l'Homme* (Belaisch J, Drodowsky MA, Vermeulen A, eds), Doin, 1-15.
- 506. Labrie F, Cusan L, Dupont A, Gomez JL, **Simard J**, Luu-The V, Pelletier G, Labrie C, Bélanger A (1996) **Androgen receptor antagonists**. *Reproductive Endocrinology, Surgery and Technology*, (Adashi EY, Rock JA and Rosenwaks Z, eds.), New York: Raven Press, 559-584.
- 507. Labrie F, Simard J, Bélanger A, Lin SX, Luu-The V, Labrie F (1996) Cancer: What are the role and sources of steroid hormones and the possible role of adipose tissue? *Progress in obesity research*. (Angel A, Anderson H, Bouchard C, Lau D, Leiter L and Mendelson R, eds), 7: 559-567.
- 508. Labrie F, **Simard J**, Luu-The V, Pelletier G, Morel Y, Mebarki F, Sanchez R, Durocher F, Turgeon C, Labrie Y, Rhéaume E, Labrie C, Lachance Y (1996) **The 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/ isomerase gene family: lessons from type II 3β-HSD congenital deficiency**. *Proc. 9th European Testis Workshop*. Signal Transduction in Testicular Cells Basic and clinical Aspects, Springer-Verlag, 185-218.
- 509. Simard J, Rhéaume E, Sanchez R, Mébarki F, Morel Y, Zerah M, New MI, Labrie F (1996) Relation between molecular defect and phenotypic manifestation of human 3β-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency. Frontiers Endocrinol., Serono Symposia Series, pp. 39-68 (New, M., eds.).
- 510. Durocher F, Simard J (1997) Hérédité et cancer du sein. Réseau d'échange et d'information du Québec sur le cancer du sein. 2: 10.
- 511. Simard J, Labrie F (1997) Recent advances in androgen receptor research: relative potencies of pure antiandrogens and implications for prostate cancer therapy. New diagnostic and treatment modalities in prostate cancer. *Projects in knowledge*, 15-23.
- 512. Durocher F, Simard J, Ouellette J, Richard V, Pelletier G (1998) *BRCA1* gene expression in reproductive and endocrine tissues in adult cynomolgus monkey. *Annals of the New York Academy Sciences*, 839: 444-446.
- 513. Labrie F, Simard J, Luu-The V, Labrie C, Bélanger A (1998) Adrenal androgens are responsible for 40-50% and not 5-10% of total prostatic androgens in 65-year-old men: intracrinology. First International Consultation on Prostate Cancer, publié sur CD-ROM. Monaco.
- 514. Labrie F, Bélanger A, Luu-The V, Labrie C, **Simard J,** Lin SX (1999) **DHEA, the precursor of androgens and estrogens in peripheral target tissues in the human: intracrinology.** *The Biological Role of DHEA* **(Kalimi M and Regelson W, eds), (Volume II), Berlin, New York: Walter de Gruyter.**
- 515. Labrie F, Bélanger A, Luu-The V, **Simard J**, Lin SX, Cusan L, Labrie C (1999) **Role of DHEA transformation into androgens and estrogens in peripheral intracrine tissues**. *DHEA Workshop*. New York: Parthenon Publishing, pp.69-103.
- 516. Labrie F, Bélanger A, Simard J Luu-The V, Labrie C, Lin SX, Candas B, Cusan L (1999) Impact de l'intracrinologie dans la thérapeutique et la prévention des cancers du sein et de la prostate et la ménopause. La Revue Française d'Endocrinologie Clinique Nutrition et Métabolisme. 40: 169-204.
- 517. **Simard J,** Durocher F (1999) **Hérédité et cancer du sein: Les gènes de susceptibilité** *BRCA1* et *BRCA2*. *L'Actualité Médicale*. 20: 4-10.

518. Labrie C, Labrie F, Bélanger A, Simard J, Luo S, Martel C (2000) EM-652 (SCH 57068), a third generation SERM (selective estrogen receptor modulator), acting as pure antiestrogen in the mammary gland and endometrium. Current Knowledge in Reproductive Medicine. Proceedings of the 10th World Congress on Human Reproduction. Elsevier Science. Pages 381-397.

- 519. Labrie F, Labrie C, Bélanger A, **Simard J**, Luu-The V, Candas B (2000) **Mechanisms of action of estrogens and antiestrogens**. The menopause at the millenium: proceedings of the 9th world congress on the ménopause, Yokohama, 14-22.
- 520. Gaudet D, Laberge C, Simard J (2002) The challenge of connecting genomic knowledge to disease prevention: a canadian integrative expérience. *Community genetics: Past and future.* (Broertjes JJS, Henneman L, Beemer FA, eds.), Utrecht University, pages 49-59.
- 521. Labrie F, Bélanger A, Luu-The V, Simard J, Labrie C (2002) DHEA replacement therapy as source of androgens and estrogens at menopause. *Gynecological Endocrinology*, (Genazzani AR, Petraglia F, Artini PG, eds), London UK, Parthenon Publishing, pages 249-258.
- 522. Labrie F, Labrie C, Bélanger A, **Simard J** (2002) **Third and fourth generation SERMs**. *Selective Estrogen Receptor Modulators: Research and Clinical Applications*. Manni A, Verderame MF, Totowa NJ. Humana Press Inc.: 167-187.
- 523. Simard J, Moisan AM, Calemard Michel L, Morel Y (2002) 17β-hydroxysteroid dehydrogenase and 5a-reductase deficiencies. *Genetics of Steroid Biosynthesis and Function*, Modern Genetics series (JI Mason, ed) Harwood Academic Publishers. Vol 6, 297-338.
- 524. Simard J, Ricketts ML, Moisan AM, Morel Y (2002) 3β-hydroxysteroid dehydrogenase Δ5-Δ4-isomerase deficiency. Genetics of Steroid Biosynthesis and Function, Modern Genetics series (JI Mason, ed) Harwood Academic Publishers. Vol 6, 209-258.
- 525. Godard B, Simard J, et INHERIT BRCAs (2003) Les enjeux éthiques de l'identification d'une susceptibilité génétique au cancer du sein dans un contexte de recherche clinique intégrée. Les pratiques de la recherche médicale visitées par la bioéthique. Eds. C Hervé, BM Knoppers, PA Molinari, Dalloz, pages 113-136.
- 526. **Simard J**, Dumont M, Soucy P, Labrie F, Tavtigian SV (2004) **Prostate Cancer Susceptibility Genes**. *Prostate Cancer: Understanding the Pathophysiology and Re-Designing a Therapeutic Approach*, (F. Labrie, M. Koutsilieries eds), Paschalidis Medical Publications, Ltd. pages 1-38.
- 527. **Simard J**, Joly Y, Durocher F, Knoppers BM pour INHERIT BRCAs (2005) **Les enjeux éthiques du partage des résultats de recherche: L'expérience d'INHERIT BRCAS**. *La recherche en génétique et en génomique: droits et responsabilités*. (Philips-Nootens S, Godard B, Knoppers BM et Régnier MH, eds), Les Éditions Thémis. Pages 103-139.
- 528. Labrie F, Poulin R, **Simard J**, Luu-The V, Labrie C, Bélanger A (2006) **Androgens, DHEA and Breast** Cancer. *Androgens and Reproductive Aging*. Gelfand T, ed., Oxsfordshire, UK, Taylor and Francis, pages 113-135.
- 529. Lévesque E, Bédard K, Avard D, **Simard J** (2009) **Intégrer l'éthique dans la recherche**. *La malréglementation : Une éthique de la recherche est-elle possible et à quelles conditions?* Sous la direction de Pierre Trudel et Michèle S. Jean. Les Presses de l'Université de Montréal, pages 137-154.
- 530. Morel Y, Roucher F, Plotton I, **Simard J**, Coll M (2014) **3ß-Hydroxysteroid Dehydrogenase Deficiency**. *Genetic Steroid Disorders*. (Maria New, Oksana Lekarev, Alan Parsa, Bert O'Malley, Bert O'Malley and Gary D. Hammer, eds). Academic Press. Chapitre 3F, pages 99-110.
- 531. Roucher-Boulez F, Morel Y, Ladjouze A, Plotton I, **Simard J**, Coll M (2023) **3ß-Hydroxysteroid Dehydrogenase Deficiency** In: *Genetic Steroid Disorders* (Maria New, Bert O'Malley, Gary D. Hammer Oksana Lekarev, Alan Parsa, Mone Zaidi, Tony T. Yuen, Ahmed Khattab and Anne Macdonald eds) Academic Press. Chapter 3C, Pages 81-94.

ABRÉGÉS SCIENTIFIQUES

1. <u>Simard J.</u> Labrie F (1983) **Désensibilisation de l'action de la GRF sur la libération de GH et l'accumulation d'AMP cyclique dans les cellules adénohypohysaires en culture**. *Union Médicale du Canada*, p. 38, Résumé 2, 1983.

- 2. Ayoub J, Audet-Lapointe P, Methot Y, Déry JP, Pichet R, Michon B, Chemaly R, Guay JP, Stanimir G, Simard J, Hanley J, Labrie, F (1984) Randomized trial of the addition of cyclical hormonal therapy to conventional treatment for endometrial cancer. *Annals Royal College of Physicians and Surgeons*, Résumé, Vol. 17, p. 345, 1984.
- 3. Gagnon P, Poyet P, Simard J, Bélanger A, Labrie F (1984) Stimulatory effect of adrenal steroids on uterine weight and progesterone receptors in the rat. Excerpta Medica ICS 652, p. 564, Résumé 607, 1984.
- 4. Labrie F, Simard J (1984) Unoccupied androgen receptors are biologically active in pituitary gonadotrophs. Vol. 20, p. 1397, Résumé A65, 1984.
- 5. Labrie F, Simard J (1984) Unoccupied androgen receptors are biologically active in rat pituitary gonadotrophs. Excerpta Medica ICS 652, p. 973, Résumé 1426, 1984.
- 6. <u>Simard J</u>, Kreis C, Gossard F, Labrie F (1984) **Interactions between growth hormone releasing factor** and thyroid and glucocorticoid hormones on GH secretion, GH synthesis and GHmRNA levels in rat adenohypophyseal cells in culture. *Physiol. Canada*, Résumé, Vol. 15, p. 180, 1984.
- 7. <u>Simard J.</u> Labrie F (1984) **Stimulatory effect of adrenal steroids on LHRH-induced LH release in rat pituitary cells in culture.** *J. Steroid Biochem.* Vol. 20, p. 1404, Résumé A80, 1984.
- 8. <u>Simard J.</u> Labrie F (1984) **Antiestrogenic activity of LY 156758 in adenohypophysial cells in culture**. *J. Steroid Biochem.* Vol. 20, p.1405, Résumé A81, 1984.
- 9. <u>Simard J.</u> Labrie F (1984) Antiestrogenic activity of LY 156758 in rat pituitary gonadotrophs in primary culture. *Excerpta Medica ICS 652*, p. 1522, Résumé 2523, 1984.
- 10. <u>Simard J</u>, Lefebvre F, Labrie F (1984) **Interactions de la somatostatine et du GRF dans le contrôle de la sécrétion de GH dans les cellules adénohypophysaires de rat en culture**. *Annales de l'ACFAS*, Résumé, Vol. 51, p. 103, 1984.
- 11. <u>Simard J</u>, Lefebvre G, Labrie F (1984) **Desensitization of the cell response to growth hormone-releasing factor in rat adenohypophysial cells in culture**. *Excerpta Medica ICS 652*, 1422, Résumé 2324, 1984.
- 12. <u>Simard J</u>, Michel D, Kreis C, Labrie F (1984) Glucocorticoids and triiodothyronine are potent stimulators of growth hormone-releasing factor-induced cyclic AMP accumulation and growth hormone synthesis in adenohypophysial cells in culture. *Excerpta Medica ICS 652*, p. 1423, Résumé 2325, 1984.
- 13. <u>Simard J</u>, Ruel F. Labrie F (1984) **Estrogenic activity of adrenal steroids on LH and prolactin release** in rat pituitary cells in culture. *Physiol. Canada*, Vol. 15, p. 181, 1984.
- 14. Anderson R, Simard J, Labrie F (1985) Activité oestrogénique des stéroïdes surrénaliens sur la sécrétion de LH et de prolactine par les cellules adénohypophysaires de rat. 53^e Congrès de l'ACFAS, Résumé p. 114, 1985.
- 15. Labrie F, Bélanger A, Dupont A, Simard J (1985) Medical or surgical castration in men leaves androgens levels sufficient to stimulate the growth of prostate cancer: the absolute requirement for Flutamide as part of all regimens using antihormonal therapy. Proc. 3^{ième} Forum d'Andrologie, Résumé p. 119, 1985.

16. Simard J, Anderson R, Labrie F (1985) Blockade of the potent estrogenic effects of C19 adrenal steroids by LY-156758, a pure antiestrogen, in rat anterior pituitary cells in culture. Can. Soc. Clin. Invest., Vancouver, BC, Canada, p. A79, Résumé C-244, septembre 1985.

- 17. <u>Simard J</u>, Anderson R, Labrie F (1985) **Estrogenic effects of adrenal steroids on LH, FSH and prolactin release in rat adenohypophyseal cells in culture.** *Fed. Proc.***, Résumé, Vol. 44, p. 912, 1985.**
- 18. <u>Simard J</u>, Gossard F, Kreis C, Labrie F (1985) **Multiple control of GH mRNA levels and GH synthesis** in cultured rat anterior pituitary cells. *Proc. of the 67th Meeting of the Endocrine Society*, p. 120, Résumé 479, 1985.
- 19. <u>Simard J</u>, Gossard F, Labrie F (1985) **Multiple control of growth hormone mRNA levels in adenohypophyseal cells in culture**. *Proc. of the Eastern Student Research Forum*, Résumé p. 61, 1985.
- 20. <u>Simard J</u>, Gossard F, Labrie F (1985) **Régulation hormonale du niveau d'ARNm de l'hormone de croissance (GH) dans les cellules adénohypophysaires de rat.** *Proc. of the 53th Meeting of the ACFAS***, Résumé p. 114, 1985.**
- 21. <u>Simard J</u>, Gossard F, Labrie F (1985) **Regulation of growth hormone mRNA levels by cyclic AMP in rat anterior pituitary somatotrophs**. *Can. Soc. Clin. Invest.*, Vancouver, BC, Canada, p. A84, Résumé 276, septembre 1985.
- 22. <u>Simard J</u>, Hubert JF, Hosseinzadeh T, Labrie F (1985) **Stimulation par les estrogènes de la synthèse et de la sécrétion de l'hormone de croissance (GH) dans les cellules adénohypophysaires en culture**. Vol. 114, p. 701, Résumé 157, 1985.
- 23. Simard J. Labrie F (1985) Blockage of the potent estrogenic activity of 5-androstene-3β,17β-diol (Δ5-diol) and dehydroepiandrosterone (DHEA) by the antiestrogen LY-156758 in rat anterior pituitary cells in culture. Can. Soc. Clin. Invest., Vancouver, BC, Canada, p. 27S, Résumé 26, septembre 1985.
- 24. Hubert JF, <u>Simard J</u>, Assayag E, Heisler S, Labrie F (1986) Le facteur atrionatriurétique (ANF) induit une accumulation de GMP cyclique dans les cellules adénohypophysaires en culture sans modification de la sécrétion hormonale. *Annales de l'ACFAS*, Résumé, Vol. 54, p. 151, 1986.
- 25. Labrie F, Poulin R, Simard J, Hubert JF, Dupont A, Bélanger A, Spinola P, Marchetti B (1986) Role of adrenal steroids in breast cancer. *Proc. Symposium Clinical and Pathological Advances in Breast Tumors*, Résumé p. 53-54, 1986.
- 26. Labrie F, Poulin R, <u>Simard J</u>, Spinola P, Marchetti B, Bélanger A (1986) **Estrogenic importance of adrenal steroids**. *First International Congress on Gynecological Endocrinology*, Résumé p. 56, 1986.
- 27. Labrie F, Simard J, Poulin R, Hubert JF, Spinola P, Marchetti B (1986) **Potent estrogenic activity of adrenal steroids**. *International Symposium on "Hormonal Manipulation of Cancer: Peptides, growth factors and new anti-steroidal agents*, Rotterdam, Pays-Bas, Résumé, Vol. 22, p. 715, 1986.
- 28. <u>Simard J</u>, Heisler S, Hubert JF, Assayag E, Labrie F (1986) **Effect of atrial natriuretic factor in rat anterior pituitary cells in culture**. *XXX*^{ième} Congrès de l'Union Internationale des Sciences Physiologiques, Vancouver, BC, Canada, p. 311, Résumé 320.05, 9-15 mars 1986.
- 29. <u>Simard J</u>, Hubert JF, Hosseinzadeh T (1986) **Stimulatory effects of estrogens on basal and growth hormone (GH)-releasing factor-induced GH release and synthesis in rat anterior pituitary cells in culture.** *Proc. of the 68th Endocrine Society Meeting***, p. 142, Résumé 445, 1986.**
- 30. <u>Simard J</u>, Hubert JF, Hosseinzadeh T, Labrie F (1986) **Effet de l'estradiol-17β sur la synthèse et la sécrétion de l'hormone de croissance dans les cellules adénohypophysaires en culture**. *Annales de l'ACFAS*, Résumé, Vol. 54, p. 150, 1986.
- 31. Govindan M V, Simard J, Labrie F (1987) Cloning of the human androgen receptor cDNA. International Symposium on Hormonal Therapy of prostatic diseases: basic and clinical aspects, Milan, Italie, Résumé, Vol. 10, p. 63, 6-8 avril 1987.

32. Govindan MV, Simard J, Cantin C, Leblanc G, Burelle M (1987) e. L. F. Isolement et expression de l'ADN complémentaire du récepteur androgénique humain. *Annales de l'ACFAS*, Université d'Ottawa, ON, Canada, Résumé, Vol. 55, p. 120, 19-22 mai 1987.

- 33. Govindan MV, <u>Simard J</u>, Cantin C, Leblanc G, Burelle M (1987) **e. L. F. Isolement et expression de l'ADN complémentaire du récepteur androgénique humain**. *70^{ième} Congrès Canadien de Chimie*, Québec, QC, Canada, Résumé p. 128, 7-11 juin 1987.
- 34. Govindan MV, <u>Simard J</u>, Labrie F (1987) **Cloning of the human androgen receptor cDNA**. *3rd Intenational Congress on Hormones and Cancer*, Hamburg, Allemagne, Résumé, Vol. 28, p. 139S, 6-11 septembre 1987.
- 35. Govindan MV, Burelle M, Cantin C, Devic M, Labrie F, Leblanc G, Lefebvre C, Patel P, Simard J, Stropp U (1987) **Isolation and sequence of the human glucocorticoid receptor gene**. *Cloning of the human androgen receptor cDNA*. *Meadow Brook Conference on Steroid Receptors*, Oakland University, Rochester, MI, É.-U., Résumé p. 16, 20-23 septembre 1987.
- 36. Labrie F, Dupont A, Poulin R, Bélanger A, Simard J (1987) Role of adrenal sex steroids in prostate and breast cancer. 8th International Symposium of the Journal of Biochemistry, Paris, France, 24-27 mai 1987.
- 37. Labrie C, <u>Simard J</u>, Hubert JF. Barden N (1987) e. L. F. La progestérone amplifie l'effet de l'estradiol sur l'accumulation des ARNms encodant les sous-unités de la LH dans l'adenohypophyse. *XXIX Réunion Annuelle du Club de Recherches Cliniques du Québec*, Montebello, QC, Canada, Résumé, Vol. 3, p. 16A, 30-31 octobre 1987.
- 38. Labrie F, Giguère V, Meunier H, Raymond V, <u>Simard J</u> (1987) **Mechanism of action for CRF in the pituitary gland**. *Symposium on "The Hypothalamic-Pituitary Adrenal Axis Revisited 1987.*
- 39. Simard J, Cantin C, Leblanc G, Burelle M, Labrie F (1987) e. G. M. V. Caractérisation de la structure primaire et de l'expression de l'ADN complémentaire du récepteur humain des androgènes. XXIX Réunion Annuelle du Club de Recherches Cliniques du Québec, Montebello, QC, Canada, Résumé, Vol. 3, p. 15A, 30-31 octobre 1987.
- 40. <u>Simard J.</u> Labrie F (1987) **Inhibition of the potent estrogenic activity of C19-?5 adrenal steroids by the antiestrogen keoxifene (LY-156758) in rat anterior pituitary cells in culture.** Congrès Canadien de Chimie, Québec, QC, Canada, Résumé p. 137, 7-11 juin 1987.
- 41. Vincent A, Simard J, Labrie F (1987) Adrenal C19-D5 steroids induce full estrogenic responses in rat pituitary cells. 28th Annual National Student Research Forum, Texas, É.-U., 22-24 avril 1987.
- 42. Hubert JF, Simard J, Labrie C, Labrie F (1988) Regulation of α-subunit and LH-β mRNA levels by LHRH and [D-Trp6, des- Gly-NH210]LHRH ethylamide in rat anterior pituitary cells in culture in vivo. International Symposium on GnRH Analogues in Cancer and Human Reproduction, Genève, Suisse, Vol. 2, p. 99, Résumé 89, 18-21 février 1988.
- 43. Labrie F, Labrie C, Hubert JF, Simard J (1988) Control of α-subunit and LH-β mRNA levels by LHRH and sex steroids in pituitary gonadotrophs. *Ist Congress of the International Society of Gynecological Endocrinology*, Crans-Montana, Suisse, Résumé S83, 6-12 mars 1988.
- 44. Labrie C, Simard J, Zhao HF, Pelletier G, Labrie F (1988) Stimulation of prostatic steroid binding protein gene expression by synthetic "progestins" in the rat. Satellite Symposium on Steroids Antagonists, Kyoto, Japon, 16 juillet 1988.
- 45. Labrie C, Simard J, Zhao HF, Bélanger A, Pelletier G, Labrie F (1988) Physiological concentrations of adrenal steroids stimulate prostatic binding protein gene expression in the rat prostate. Annual Meeting of the Canadian Society for Clinical Investigation, Ottawa, ON, Canada, Résumé C-212, 23-26 septembre 1988.

46. Labrie C, Simard J, Zhao HF, Pelletier G, Labrie F (1988) Synthetic "progestins" stimulate androgen-dependent prostatic binding protein gene expression in the rat. Annual Meeting of the Canadian Society for Clinical Investigation, Ottawa, ON, Canada, Résumé C-213, 23-26 septembre 1988.

- 47. Labrie C, <u>Simard J</u>, Bélanger A, Pelletier G (1988) e. L. F. La déhydroépiandrostérone et l'androstènedione stimulent l'expression de gènes androgéno-sensibles chez le rat. XXX^e Réunion Annuelle du Club de Recherches Cliniques, Pointe-au-Pic, QC, Canada, Résumé 79, octobre 1988.
- 48. Labrie C, Simard J, Zhao HF, Bélanger A, Pelletier G, Labrie F (1988) Regulation of prostatic spermine-binding protein gene expression by dehydroepiandrosterone and androstenedione in the rat. *Aps/Aspet*, Montréal, QC, Canada, Résumé 452, octobre 1988.
- 49. Latulippe JF, Hatton AC, Dauvois S, Labrie C, Simard J, Labrie F (1988) Modulation de l'expression de l'ARN messager de la "gross cystic disease fluid protein-15" (GCDFP-15) dans la lignée cellulaire ZR-75-1 du cancer du sein humain. Colloque annuel des stages d'été en recherche, Université Laval, Québec, QC, Canada, Résumé p. 14, novembre 1988.
- 50. Martinoli MG, Zhao HF, <u>Simard J</u>, Pelletier G (1988) **Thyroid hormone regulation of growth hormone** (GH) mRNA levels in rat anterior pituitary as revealed by *in situ* hybridization. *Fourth International Congress of Cell Biology*, Montréal, QC, Canada, Résumé P10.4.10, juin 1988.
- 51. Martinoli MG, Zhao HF, Simard J, Labrie F (1988) e. P. G. Effets des hormones thyroïdiennes et des glucocorticoïdes sur les niveaux de RNA messager de l'hormone de croissance dans l'hypophyse de rat tels qu'évalués par hybridation in situ. XXX^e Réunion Annuelle du Club de Recherches Cliniques, Pointe-au-Pic, QC, Canada, Résumé 100, octobre 1988.
- 52. Martinoli MG, Zhao HF, <u>Simard J</u>, Labrie F, Pelletier G (1988) **Effects of thyroid hormones and glucocorticoids on regulation of growth hormone (GH) mRNA levels in rat pituitary as revealed by in situ hybridization**. *Italian Congress of Neuroscience*, Bologne, Italie, Résumé S123, novembre 1988.
- 53. Pelletier G, Simard J, Duval M, Martinoli MG (1988) Regulation by sex steroids of C1 prostatic binding protein gene expression measured by *in situ* hybridization. Canadian Physiological Society, Mont-Tremblant, QC, Canada, p. Axxi, janvier 1988.
- 54. Pelletier G, Simard J, Duval M, Martinoli MG (1988) Regulation by sex steroids of C1 peptide of prostatic binding protein mRNA levels measured by in situ hybridization. 70th Endocrine Society Meeting, Nouvelle-Orléans, LO, É.-U., Résumé 497, 8-11 juin 1988.
- 55. Petitclerc L, Labrie C, Simard J, Badr M, Zhao HF, Pelletier G, Barden N, Labrie F (1988) e. C. D. H. Mécanismes d'action d'un antagoniste de la LHRH et de l'agoniste [D-Trp6, des-Gly-NH210]LHRH éthylamide. XXX^e Réunion Annuelle du Club de Recherches Cliniques, Pointe-au-Pic, QC, Canada, Résumé 101, octobre 1988.
- 56. Petitclerc L, Labrie C, <u>Simard J</u>, Badr M, Zhao HF, Pelletier G, Coy DH, Labrie F (1988) **Inhibitory effect** of the LHRH angonist [D-Trp6, des-Gly-NH210]-LHRH ethylamide and an LHRH antagonist on pituitary Luteinizing hormone beta-bunit messager RNA in the rat. *Aps/Aspet*, Montréal, QC, Canada, Résumé 1386, octobre 1988.
- 57. Poulin R, Lagacé L, Simard J, Petitclerc L, Labrie C, Pelletier G, Labrie F (1988) Heterologous down-regulation of the estrogen receptor by androgens in the ZR-75-1 human breast cancer cell line. Satellite Symposium on Steroids Antagonists, Kyoto, Japon, Résumé p. 7, 16 juillet 1988.
- 58. Poulin R, Lagacé L, <u>Simard J</u>, Petitclerc L, Labrie C, Pelletier G (1988) e. L. F. Inhibition de l'expression du récepteur des estrogènes par les androgènes dans la lignée cellulaire de cancer du sein humain ZR-75-1. XXX^e Réunion Annuelle du Club de Recherches Cliniques, Pointe-au-Pic, QC, Canada, Résumé 103, octobre 1988.

59. <u>Simard J</u>, Labrie C, Labrie F (1988) **Synthetic "progestins" exert potent stimulatory effects on androgen- sensitive parameters in the rat prostate**. 70th Endocrine Society Meeting, New Orleans, LO, É.-U., Résumé 720, 8-11 juin 1988.

- 60. <u>Simard J</u>, Labrie C, Hubert JF, Labrie F (1988) **Multiple control of α- and β-subunits of luteinizing hormone mRNA levels in rat pituitary gland**. 31st Annual Meeting of the Canadian Federation of Biological Societies, Laval University, Québec, QC, Canada, Résumé p. 287, 15-18 juin 1988.
- 61. <u>Simard J</u>, Labrie C, Duval M, Zhao HF, Pelletier G, Labrie F (1988) **Androgenic activity of synthetic** "progestins" on prostatic binding protein mRNA levels measured by in situ hybridization. 8th International Congress of Endocrinology, Résumé 16-19-097, juillet 1988.
- 62. <u>Simard J</u>, Hatton AC, Labrie C, Zhao HF, Poulin R, Petitclerc L, Labrie F (1988) **Modulation by sex steroids of human breast gross cystic disease fluid protein-15 mRNA levels in the ZR-75-1 human breast cancer cell line.** *Annual Meeting of the Canadian Society for Clinical Investigation***, Ottawa, ON, Canada, Résumé C-214, 23-26 septembre 1988.**
- 63. <u>Simard J</u>, Hatton AC, Labrie C, Petitclerc L, Zhao HF (1988) e. L. F. Régulation de l'expression génétique d'un marqueur tumoral par les stéroïdes sexuels dans la lignée cellulaire de cancer du sein humain ZR-75-1. XXX^e Réunion Annuelle du Club de Recherches Cliniques, Pointe-au-Pic, QC, Canada, Résumé 83, octobre 1988.
- 64. <u>Simard J</u>, Hatton AC, Labrie C, Zhao HF, Petitclerc L, Labrie F (1988) **Potent inhibitory effect of estrogens on breast gross cystic disease fluid protein-15 (GCDFP-15) mRNA levels in ZR-75-1 human breast cancer cells.** *Aps/Aspet***, Montréal, QC, Canada, Résumé 39.8, octobre 1988.**
- 65. <u>Simard J</u>, Hatton AC, Labrie C, Dauvois S, Zhao HF, W., HD. Labrie F (1988) **Inhibitory effect of estrogens on GCDFP-15 mRNA levels in ZR-75-1 human breast cancer cells**. *Workshop on Biochemistry of Breast Cyst Fluid*, New York, NY, É.-U., décembre 1988.
- 66. <u>Simard J</u>, Labrie C, Hubert JF, Labrie F (1988) Cumulative inhibitory effects of sex steroids on pituitary luteinizing hormone subunit messenger RNA levels. *Canadian Physiological Society*, Mont-Tremblant, QC, Canada, Résumé, Vol. 66, Résumé 5, Axxxvi, 1988.
- 67. Tong Y, Zhao HF, Simard J, Labrie C, Petitclerc L, Labrie F, Pelletier G (1988) Regulation of prolactin mRNA levels by sex steroids in rat anterior pituitary gland. *Aps/Aspet*, Montréal, QC, Canada, Résumé p. 138.1, octobre 1988.
- 68. Zhao HF, Labrie C, <u>Simard J</u>, Duval M, Pelletier G (1988) **Synthetic "progestins" cause accumulation of mRNA encoding prostatic binding protein in the rat**. 31st Annual Meeting of the Canadian Federation of Biological Societies, Laval University, Québec, QC, Canada, Résumé p. 277, 15-18 juin 1988.
- 69. Zhao HF, Labrie C, Simard J, Duval M, Pelletier G (1988) Synthetic progestins cause accumulation of mRNA encoding prostatic binding protein in the rat. 31st Annual Meeting of the Canadian Federation of Biological Societies, Laval University, Québec, QC, Canada, Résumé p. 277, juin 1988.
- 70. Zhao HF, Labrie C, Simard J, Pelletier G (1988) e. L. F. Régulation de l'expression de gènes androgénosensibles par des "progestatifs" synthétiques dans la prostate de rat. XXX^e Réunion Annuelle du Club de Recherches Cliniques, Pointe-au-Pic, QC, Canada, Résumé 107, octobre 1988.
- 71. Bérubé D, Luu-The V, Simard J, Gagné R, Labrie F (1989) Localization of the 17β-estradiol dehydrogenase gene to bands q11-q12 of chromosome 17. 10th Annual Meeting of the Human Gene Mapping, New Heaven, CT, É.-U., Résumé A2685, 10-17 juin 1989.
- 72. Bérubé D, Luu-The V, <u>Simard J</u>, Gagné R, Labrie F (1989) **The gene encoding human 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/isomerase mapping to the p13 band of chromosome 1**. 10th Annual Meeting of the Human Gene Mapping, New Heaven, CT, É.-U., Résumé A2686, 10-17 juin 1989.

73. Bérubé D, Luu-The V, <u>Simard J</u>, Lachance Y, Gagné R, Labrie F (1989) **Localization of the human 17β-estradiol dehydrogenase and 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/isomerase genes on human chromosomes**. 58th Annual Meeting of the Canadian Society for Clinical Investigation, Edmonton, AB, Canada p. B29, Résumé C-159, 22-25 septembre 1989.

- 74. Couët J, Labrie C, Luu-The V, Zhao HF, Lachance Y, Geng GS, Simard J (1989) e. L. F. Caractérisation de l'ARN messager encodant l'estradiol 17β-déshydrogénase. 31^e Réunion Annuelle du Club de Recherches Cliniques du Ouébec, Ste-Adèle, OC, Canada, p. 16A, Résumé 31, 12-14 octobre 1989.
- 75. Dauvois S, Simard J, Dumont M, Labrie F (1989) Attenuation by insulin of the effect of progestins on cell growth and GCDFP-15 expression in ZR-75-1 human breast cancer cells. 71st Annual Meeting of the Endocrine Society, Seattle, WA, É.-U., p. 685, 21-24 juin 1989.
- 76. Dauvois S, Dumont M, Simard J, Labrie F (1989) Interaction between sex steroids and insulin on GCDFP-15 gene expression in human breast cancer ZR-75-1 cells. 58th Annual Meeting of the Canadian Society for Clinical Investigation, Edmonton, AB, Canada, p. B30, Résumé C-165, 22-25 septembre 1989.
- 77. Dumont M, Simard J, Dauvois S, Garcia T, Schachter B (1989) e. L. F. Expression de la GCDFP-15: interaction entre les stéroïdes sexuels et corrélation avec l'expression des récepteurs des estrogènes et de la progestérone dans les cancers du sein humain. 31^e Réunion Annuelle du Club de Recherches Cliniques du Québec, Ste-Adèle, QC, Canada, p. 17A, Résumé 35, 12-14 octobre 1989.
- 78. Labrie C, Simard J, Bélanger A, Pelletier G, Labrie F (1989) Influence of the duration of androgen deprivation on the sensitivity of the rat ventral prostate to dehydroepiandrosterone and androstenedione. First International Symposium on Steroid Formation, Degradation and Action in Normal, Peripheral and Neoplastic Tissues, Taormina, Italie, 14-18 mars 1989.
- 79. Labrie C, Simard J, Marchetti B, Pelletier G, Zhao HF, Bélanger A, Labrie F (1989) Formation of active androgens from precursor adrenal steroids in peripheral tissues. First International Symposium on Steroid Formation, Degradation and Formation in Normal, Peripheral and Neoplastic Tissues, Taormina, Italie, 14-18 mars 1989.
- 80. Labrie C, Simard J, Zhao HF, Bélanger A, Pelletier G, Labrie F (1989) Stimulation of androgen-dependent gene expression by the adrenal precursors dehydroepiandrosterone and androstenedione in the rat ventral prostate. First International Symposium on Steroid Formation, Degradation and Action in Normal, Peripheral and Neoplastic Tissues, Taormina, Italie, 14-18 mars 1989.
- 81. Labrie C, <u>Simard J</u>, Bélanger A, Pelletier G, Labrie F (1989) **Effet de l'absence chronique d'androgènes sur la sensibilité du tissu prostatique à l'action des androgènes et de leurs précurseurs chez le rat.** 57^e Congrès de l'ACFAS, Montréal, QC, Canada, Résumé p. 122, 15-19 mai 1989.
- 82. Labrie F, Poulin R, <u>Simard J</u>, Zhao HF, Dumont M, Couët J, Labrie C, Dauvois S, Poirier D, Mérand Y (1989) **Interactions between estrogens, androgens, progestins and glucocorticoids in the ZR-75-1 human breast cancer cell line**. First International Symposium on Steroid Formation, Degradation and Action in Peripheral Normal and Neoplastic Tissues, Taormina, Italie, Résumé 27, 14-18 mars 1989.
- 83. Labrie F, Simard J, Zhao HF, Dumont M, Couët J, Labrie C, Dauvois S, Poirier D, Mérand Y (1989) Antiproliferative effects of androgens, progestins and glucocorticoids in the estrogen-sensitive ZR-75-1 human breast cancer cell line. First International Symposium on Steroid Formation, Degradation and Action in Normal, Peripheral and Neoplastic Tissues, Taormina, Italie, 14-18 mars 1989.
- 84. Labrie F, Simard J, Dauvois S, Labrie C, Poulin R, Dumont M, Hatton AC (1989) Interactions between sex steroids on tumor marker and estrogen receptor expression and correlation with cell growth in ZR-75-1 human breast cancer cells. 9th International Symposium of the Journal of Steroid Biochemistry, Las Palmas, Espagne, Résumé 27, 28-31 mai 1989.

85. Labrie C, Zhao HF, Luu-The V, Simard J, Lachance Y, Couët J, Leblanc G, Dumont M, Labrie F (1989) Characterisation of multiple 17β-estradiol dehydrogenase mRNAs in human placenta, prostate and ZR-75-1 breast cancer cells. 32nd Annual Meeting of the Canadian Federation of Biological Societies, Calgary, AB, Canada, p. 127, Résumé 439, 14-17 juin 1989.

- 86. Luu-The V, Leblanc G, Côté J, Labrie C, Zhao HF, Couët J, Lachance Y, Simard J, Bérubé D, Lagacé L, Gagné R, Labrie F (1989) Cloning, complementary DNA structure and predicted amino acid sequence of human 17β-dehydrogenase. First International Symposium on Steroid Formation, Degradation and Action in Peripheral Normal and Neoplastic Tissues, Taormina, Italie, p. 95, 14-18 mars 1989.
- 87. Luu-The V, Leblanc G, Côté J, Labrie C, Zhao HF, Lachance Y, Simard J, Lagacé L, Couët J, Labrie F (1989) Isolement et caractérisation d'ADN complémentaire encodant l'estradiol déshydrogénase chez l'humain. 57^e Congrès de l'ACFAS, Montréal, QC, Canada, Résumé p. 127, 15-19 mai 1989.
- 88. Luu-The V, Leblanc G, Labrie C, Zhao HF, Lachance Y, Simard J, Lagacé L, Couët J, Labrie F (1989) Molecular cloning, complementary DNA structure and predicted amino-acid sequence of human estradiol 17β-dehydrogenase, the key enzyme in estrogen biosynthesis. 32nd Annual Meeting of the Canadian Federation of Biological Societies, Calgary, AB, Canada, p. 121, Résumé 411, 14-17 juin 1989.
- 89. Luu-The V, Zhao HF, Labrie C, Couët J, Simard J, Lachance Y, Leblanc G, Labrie F (1989) Molecular cloning of two forms of cDNA encoding 17β-hydroxysteroid dehydrogenase. Assemblée annuelle de la Société des Obstétriciens et Gynécologues du Canada, Québec, QC, Canada, Résumé 95, 20-21 juin 1989.
- 90. Luu-The V, Labrie C, Zhao HF, Couët J, Lachance Y, <u>Simard J</u>, Leblanc G, Côté J, Labrie F (1989) Characterization of cDNAs for human estradiol 17β-dehydrogenase: evidence of two mRNA species with distinct 5' termini in human placenta. 58th Annual Meeting of the Canadian Society for Clinical Investigation, Edmonton, AB, Canada, p. B30, Résumé C-166, 22-25 septembre 1989.
- 91. Poulin M, Labrie C, <u>Simard J</u>, Pelletier A, Bélanger A (1989) e. L. F. Régulation de gènes androgénodépendants prostatiques en fonction de l'âge et de la durée de la castration chez le rat. 31^e Réunion Annuelle du Club de Recherches Cliniques du Québec, Ste-Adèle, QC, Canada, p. 23A, Résumé 59, 12-14 octobre 1989.
- 92. <u>Simard J</u>, Labrie C, Mérand Y, Dufour JM, Lévesque C, Fournier A, Paquet J, and Labrie F (1989) Pure antagonistic effect of a new steroidal antiestrogen in rat anterior pituitary cells in culture and in mouse uterus. First International Symposium on Steroid Formation, Degradation and Action in Normal, Peripheral and Neoplastic Tissues, Taormina, Italy, 14-18 mars 1989.
- 93. <u>Simard J</u>, Labrie C, Dufour JM, Lévesque C, Fournier A, Mérand Y, Paquette J, and Labrie F (1989) **Effet d'un antiestrogène stéroïdien dans les cellules adénohypophysaires de rat en culture et dans l'utérus de souris.** 57^e Congrès de l'ACFAS, Montréal, QC, Canada, Résumé p. 120, 15-19 mai 1989.
- 94. <u>Simard J</u>, Dauvois S, Labrie C, Zhao HF, Dumont M, and Labrie F (1989) **Opposite effects of androgens,** progestins, glucocorticoids and estrogens on gross cystic disease fluid protein-15 (GCDFP-15) expression and on cell growth in ZR-75-1 human breast cancer cells. 32nd Annual Meeting of the Canadian Federation of Biological Societies, Calgary, AB, Canada, p. 122, Résumé 412, 14-17 juin 1989.
- 95. Simard J, Dauvois S, Labrie C, Poulin R, C., H. A., Dumont, M., and Labrie, F (1989) Control of tumor marker, estrogen receptor expression and cell growth by sex steroids in ZR-75-1 human breast cancer cells. Assemblée annuelle de la Société des Obstétriciens et Gynécologues du Canada, Québec, QC, Canada, Résumé p. 89, 20-21 juin 1989.
- 96. <u>Simard J</u>, Fournier A, Lévesque C, Paquet J, and Labrie F (1989) **Pure antiestrogenic activity of a new steroidal derivative in rat anterior pituitary cells in culture and in mouse uterus**. 71st Annual Meeting of the Endocrine Society, Seattle, Washington, É.-U., p. 95, Résumé 290, 21-24 juin 1989.

97. Tong Y, Zhao HF, Simard J, Labrie C, Labrie F, and Pelletier G (1989) Sex steroid interactions in the control of prolactin mRNA levels in the male rat anterior pituitary gland as studied by in situ hybridization. Annual Meeting of the Histochemical Society, Orlando, FL, É.-U., 31 mars, 2 avril 1989.

- 98. Toranzo D, Dupont E, Simard J, Couët J, Labrie C, Labrie F, and Pelletier G (1989) Regulation of luteinizing hormone-releasing hormone (LHRH) mRNA celluelar levels by sex steroids in the rat brain as studied by in situ hybridization. Annual Meeting of the Histochemical Society, Orlando, FL, É.-U., 31 mars-2 avril 1989.
- 99. Toranzo D, Dupont E, <u>Simard J</u>, Labrie C, Couët J, Labrie F, and Pelletier G (1989) Contrôle des niveaux de l'ARN messager de la LHRH (luteinizing hormone-releasing hormone) par les stéroïdes sexuels dans le cerveau de rat. 57^e Congrès de l'ACFAS, Montréal, Québec, Résumé p. 126, 15-19 mai 1989.
- 100. Toranzo D, Dupont E, <u>Simard J</u>, Labrie C, Couët J, and Labrie F (1989) e. P. G. Contrôle des niveaux de l'ARN messager de la LHRH (Luteinizing hormone-releasing hormone) par les stéroïdes sexuels dans le cerveau de rat. XIX^{ème} Colloque de la Société de Neuroendocrinologie Expérimentale, Rouen, France, Résumé 165, 12-15 septembre 1989.
- 101. Bérubé D, <u>Simard J</u>, Labrie F, and Gagné R (1990) **Définition par hybridation in situ d'une délétion interstitielle d'un chromosome 1 survenue de nova chez un enfant**. 32^e Réunion Annuelle du Club de Recherches Cliniques, Pointe-au-Pic, QC, Canada, p. 31A, Résumé 82, 27-29 septembre 1990.
- 102. Couët J, Martel C, Zhao HF, Trudel C, Labrie C, Simard J, and Labrie F (1990) **Distribution tissulaire des** différents types d'ARNm et de l'activité enzymatique de la 3β-hydroxystéroïde déhydrogénase/Δ5-Δ4 isomerase chez le rat. 32^e Réunion Annuelle du Club de Recherches Cliniques, Pointe-au-Pic, QC, Canada, p. 20A, Résumé 38, 27-29 septembre 1990.
- 103. Dauvois S, Simard J, Haagensen DE, Lévesque C, and Mérand Y (1990) Regulation of progesterone binding cyst protein GCDFP- 24 secretion by sex steroids in human breast cancer cells. *The Canadian Physiological Society*, Résumé, Vol. 20, p. 94, 1990.
- 104. Dauvois S. D. D., <u>Simard J</u> and Labrie, F (1990) **Effet des androgènes sur la croissance, la morphologie et la sécrétion de GCDFP-24 dans les cellules tumorales mammaires humaines MCF-7**. *58^e Congrès de l'ACFAS*, Université Laval, Québec, QC, Canada, Résumé, p. 102, 14-18 mai 1990.
- 105. de Launoit Y, Simard J, Dauvois S, Dufour M, and Labrie F (1990) Inhibition of estrogen action on a novel biochemical marker, cell growth and cell kinetic parameters by androgens and the new pure anti-estrogen EM-139 in ZR-75-1 human breast cancer cells. The Canadian Society for Clinical Investigation, Toronto, ON, Canada, Vol. 13, p. B29, Résumé 171, 14-17 septembre 1990.
- 106. de Launoit Y, Dauvois S, Dufour M, Simard J, and Labrie F (1990) Blockade of estrogen-induced cell proliferation and cell kinetic parameters by the new steroidal pure antiestrogen EM-139 in ZR-75-1 human breast cancer cells. 8th International Congress on Hormonal Steroids, La Hague, Pays-Bas, Vol. 36, p. 65S, Résumé 180, 16-21 septembre 1990.
- 107. de Launoit Y, Dauvois S, Dufour M, <u>Simard J</u>, and Labrie F (1990) **Differential antiproliferative effects of dihydrotestosterone and the new steroidal pure antiestrogen EM-139 on cell kinetic parameters in human breast cancer ZR-75-1 cells.** 13th Annual San Antonio Breast Cancer Symposium, San Antonio, É.-U., TX, 2-3 novembre 1990, Vol. 16, p. 166, Résumé 85.
- 108. Labrie C, Luu-The V, Lachance Y, Simard J, Couët J, and Labrie F (1990) Analyse des ARN messagers de la 3β-hydroxystéroïde déshydrogénase/Δ5-Δ4- isomérase et de la 17β-hydroxystéroïde déshydrogénase dans les tissus hormono-sensibles chez l'humain. 58^e Congrès de l'ACFAS, Université Laval, Québec, QC, Canada, Résumé p. 105, 14-18 mai 1990.

109. Labrie C, Trudel C, Martel C, Takahashi M, Dupont Zhao HF, Simard J, Luu-The V, Couët J, and Labrie F (1990) **Régulation de l'expression et de l'activité de l'enzyme 3β-hydroxystéroide déhydrogénase Δ5-Δ4-isomérase testiculaire et surrénalienne chez le rat**. 58^e Congrès de l'ACFAS, Université Laval, Québec, QC, Canada, Résumé p. 105, 14-18 mai 1990.

- 110. Labrie C, Martel C, Couët J, Trudel C, Zhao HF, Luu-The V, Dupont E, Simard J, Pelletier G, and Labrie F (1990) Control of 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4 isomerase (3β-HSD) expression in the rat testis and ovary. 8th International Congress on Hormonal Steroids, La Hague, Pays-Bas, p. 84S, Résumé 232, 16-21 septembre 1990.
- 111. Labrie F, Bélanger A, Dupont A, <u>Simard J</u>, Luu-The V, and Labrie C (1990) **Endocrinology of prostate** cancer. 2nd International Symposium on GnRH Analogues in Cancer and Human Reproduction, Vol. 4, p. 83, Résumé 145, Genève, Suisse, 1990.
- 112. Labrie F, Simard J, Dauvois S, de Launoit Y, and Poulin R (1990) Effect of physiological concentrations of androgens on growth and gene expression in human breast cancer ZR-75-1. 15th International Cancer Congress, Hamburg, Allemagne, 16-22 août 1990.
- 113. Labrie F, Simard J, Dauvois S, Labrie C, and Dumont M (1990) Potent and opposite effects of androgens on gross cystic disease fluid protein-15 (GCDFP-15) and GCDFP-24 expression and cell growth in human breast cancer ZR-75-1 cells. International Symposium on Benign Breast Disease and Chemoprevention of Breast Cancer, Genève, Suisse, Résumé p. 27, 6-8 décembre 1990.
- 114. Lachance Y, Labrie C, <u>Simard J</u>, Luu-The V, and Labrie F (1990) **Structure of human 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4 isomerase gene**. *The Canadian Society for Clinical Investigation*, Toronto, ON, Canada, Vol. 13, p. B29, Résumé 170, 14-17 septembre 1990.
- 115. Rhéaume E, <u>Simard J</u>, Kirkland K, Labrie F, and Luu-The V (1990) **Amplification sélective du gène encodant l'estradiol hydroxy-17β-déshydrogénase humaine**. 58^e Congrès de l'ACFAS, Université Laval, Québec, QC, Canada, p. 111, 14-18 mai 1990.
- 116. Rhéaume E, <u>Simard J</u>, Kirkland KC, Morel Y, and Labrie F (1990) Caractérisation des altérations génétiques associées à un déficit de l'activité 17β-hydroxystéroïde déshydrogénase causant un pseudo-hermaphrodisme masculin. 32^e Réunion Annuelle du Club de Recherches Cliniques, Pointe-au-Pic, QC, Canada, p. 18A, Résumé 29, 27-29 septembre 1990.
- 117. <u>Simard J</u>, Luu-The V, Leblanc G, Lachance Y, Zhao HF, and Labrie F (1990) Caractérisation de la structure des gènes de l'hydroxy-17β-stéroïde déshydrogénase humaine. 58^e Congrès de l'ACFAS, Université Laval, Québec, QC, Canada, Résumé p. 43, 14-18 mai 1990.
- 118. <u>Simard J</u>, Dauvois S, Haagensen DE, and Mérand Y (1990) **Regulation of progesterone-binding cyst** protein GCDFP-24 secretion by estrogens and androgens in human breast cancer cells: a new marker of steroid action. 72nd Endocrine Society Meeting, Atlanta, GA, É.-U., p. 353, Résumé 1316, 20-23 juin 1990.
- 119. <u>Simard J</u>, Dauvois S, Haagensen DE, and Labrie F (1990) **Multiple hormonal control of progesterone-binding breast cyst protein GCDFP-24 secretion in human breast cancer cells**. *13th Annual San Antonio Breast Cancer Symposium*, San Antonio, Texas, É.-U., Vol. 16, p. 166, Résumé 88, 2-3 novembre, 1990.
- 120. <u>Simard J</u>, Luu-The V, Lachance Y, and Leblanc G (1990) **Structure of two in tandem 17β-hydroxysteroid dehydrogenase genes**. *The Canadian Physiological Society*, Résumé, Vol. 20, p. 155 *1990*.
- 121. <u>Simard J</u>, Zhao HF, Breton N, Trudel C, Labrie C, Rhéaume E, and Labrie F (1990) Caractérisation de trois types d'ADN complémentaire encodant la 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4-isomerase de rat. 32^e Réunion Annuelle du Club de Recherches Cliniques, Pointe-au-Pic, QC, Canada, p. 19A, Résumé 35, 27-29 septembre 1990.

122. Simard J, Zhao HF, Labrie C, Trudel C, Rhéaume E, Dupont E, Pelletier G, Luu-The V, and Labrie F (1990) Molecular cloning of rat 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4 isomerase: structure of two types of cDNAs and differential expression of the corresponding mRNAs in the ovary. VIII Ovarian Workshop. Serono Symposia USA, Maryville, Tennessee, É.-U., p. 47, Résumé 50, 12-14 juillet 1990.

- 123. <u>Simard J</u>, Dauvois S, Haagensen DE, and Labrie F (1990) **Multiple hormonal control of progesterone-binding breast cyst protein GCDFP-24 secretion in human breast cancer cells**. *13th Annual San Antonio Breast Cancer Symposium*, San Antonio, Texas, É.-U., 2-3 novembre 1990, Vol. 16, p. 166, Résumé 88.
- 124. Tong Y, Rhéaume E, <u>Simard J</u>, Dupont E, and Pelletier G (1990) **Localization of diazepam binding receptor (DBI) in the rat brain and pituitary by high resolution in situ hybridization**. *Society for Neuroscience*, St-Louis, Missouri, É.-U., p. 362, Résumé 157.4, 28 octobre 2 novembre 1990.
- 125. Trudel C, Zhao HF, Simard J, Labrie C, Breton N, Leblanc G, Luu-The V, and Labrie F (1990) Caractérisation de deux types d'ADN complémentaire encodant l'hydroxy-3β-stéroïde déhydrogénase/Δ5-Δ4 isomerase dans l'ovaire de rat. 58° Congrès de l'ACFAS, Université Laval, Québec, QC, Canada, Résumé p. 44, 14-18 mai 1990.
- 126. Zhao HF, Simard J, Labrie C, and Labrie F (1990) Characterization of two types of rat cDNA encoding 3β-hydroxy-5-ene steroid dehydrogenase/Δ5-Δ4 isomerase. 72nd Endocrine Society Meeting, Atlanta, Georgia, É.-U., p. 246, Résumé 888, 20-23 juin 1990.
- 127. Bérubé D, Simard J, Sandberg M, Grzeschik KH, Gagné R, Hansson V, and Jahnsen T (1991) Assignment of the gene encoding the catalytic subunit Cbeta of cAMP-dependent protein kinase to the p36 band on chromosome 1. Eleventh International Workshop on Human Gene Mapping, London, ON, Canada, Résumé p. 1, 18-22 août 1991.
- 128. Breton N, Rhéaume E, Zhao HF, Lachance Y, Trudel C, de Launoit Y, Dumont M, Luu-The V, Simard J, and Labrie F (1991) Characterization of a new type of 3β-hydroxysteroid dehydrogenase cDNA in human adrenal. Annual Meeting of the Canadian Society for Clinical Investigation, Québec, QC, Canada, Vol. 14, p. A33, Résumé 190, 19-23 septembre 1991.
- 129. Cossette LJ, Martinoli MG, Simard J, Chabot P, Pelletier G, and Vincent M (1991) **Transient expression of a new intermediate filament-associated protein during chick neurogenic differentiation**. *Third IBRO World Congress of Neuroscience*, Montréal, OC, Canada, p. 43, Résumé P3.58, 4-9 août 1991.
- 130. Couët J, Martel C, Trudel C, Zhao HF, Simard J, and Labrie F (1991) Sexual dimorphic expression and activity of a newly characterized 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4 isomerase in rat liver. 22nd Canadian Physiological Society Meeting, Ste-Adèle, QC, Canada, Résumé, Vol. 21, p. 237, 16-20 janvier 1991.
- 131. Couture P, Simard J and Labrie F (1991) Steroidal regulation of 17β-hydroxysteroid dehydrogenase activity in ZR-75-1 human breast cancer cells. Annual Meeting of the Canadian Society for Clinical Investigation, Québec, QC, Canada, Vol. 14, p. A34, Résumé 195, 19-23 septembre 1991.
- 132. Couture P, Simard J, and Labrie F (1991) Contrôle hormonal de l'activité 17β-hydroxystéroïde déshydrogénase dans les cellules cancéreuses mammaires humaines ZR-75-1. 33^e Réunion Annuelle du Club de Recherches Cliniques du Québec, Magog, QC, Canada, p. 25, Résumé 71, 26-28 septembre 1991.
- 133. de Launoit Y. and Simard J (1991) Expression and site-directed mutagenesis of rat 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4 isomerase cDNAs: crucial role of a 5' potential transmembrane domain. 73rd Endocrine Society Meeting, Washington, É.-U., Résumé p. 930, 19-22 juin 1991.
- 134. de Launoit Y, Zhao HF, Labrie F, and Simard J (1991) Structure-activity relationships of multiple rat 3β-hydroxysteroid dehydrogenases. Symposium on Molecular Basis of Reproductive Endocrinology, Serono, Vancouver, BC, p. 23, Résumé 9, 25-26 juillet 1991.

135. Foss KB, Bérubé D, <u>Simard J</u>, Beebe SJ, Sandberg M, Grzeschik KH, Gagné R, Hansson V, and Jahnsen T (1991) Localization of the catalytic subunit Cgamma of cAMP-dependent protein kinase on human chromosome q13. Eleventh International Workshop on Human Gene Mapping, London, ON, Canada, Résumé p. 92, 18-22 août 1991.

- 136. Labrie F, Simard J, Luu-the V, and Pelletier G (1991) Structure and regulation of tissue-specific expression of 3b-hydroxysteroid dehydrogenase/5-ene-4-ene isomerase genes in human and rat steroidogenic and peripheral tissues. 10th International Symposium Journal of Biochemistry and Molecular Biology, Paris, France, Résumé 34, 26-29 mai 1991.
- 137. Labrie F, Simard J, Luu-The V, and Pelletier G (1991) Structure and control of expression of the 3β-HSD and 17β-HSD genes in classical steroidogenic and peripheral tissues: their role in intracrinology. Symposium on Molecular Basis of Reproductive Endocrinology, Serono, Vancouver, BC, Canada, Résumé p. 10, 25-26 juillet 1991.
- 138. Labrie F, Luu-The V, Simard J, Lachance Y, Zhao HF, de Launoit Y, Labrie C, Martel C, Trudel C, Couët J, Dupont E, Pelletier G, Bélanger A, Dumont M, Rhéaume E, and Breton N (1991) Structure and tissue-specific expression of multiple types of human and rat 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4 isomerase (3β-HSD) and structure of human types I and II 3β-HSD genes. International Ares-Serono Symposium on Molecular View of Steroid Biosynthesis and Metabolism, Jérusalem, Israël, p. 20, Résumé L-8, 14-17 octobre 1991.
- 139. Labrie F, Simard J, Luu-The V, Pelletier G, and Bélanger A (1991) Structure and control of the expression of the androgen biosynthetic enzymes in gonadal and peripheral tissues. XV Meeting of the International Study Group for Steroid Hormones, Rome, Italie, Résumé, Vol. S14, p. 23, 28-30 novembre 1991.
- 140. Orstavik S, Sandberg M, Bérubé D, Natarajan V, Simard J, Walter U, Gagné R, Hansson V, and Jahnsen T (1991) Localization of the human gene for type I cyclic GMP-dependent protein kinase to chromosome 10 at q11.2. Eleventh International Workshop on Human Gene Mapping, London, ON, Canada, Résumé p. 106, 18-22 août 1991.
- 141. Rhéaume E, Leblanc JF, Labrie F, and Simard J (1991) **Detection of BglII restriction site polymorphism** in human 3β-hydroxysteroid dehydrogenase genes. *Annual Meeting of the Canadian Society for Clinical Investigation*, Québec, QC, Canada, p. A84, Résumé 518, 19-23 septembre 1991.
- 142. Rhéaume E, Breton N, Zhao HF, Dumont M, Lachance Y, de Launoit Y, Trudel C, Luu-The V, Simard J, and Labrie F (1991) Isolement, structure et expression d'un nouveau type d'ADN complémentaire encodant la 3β-hydroxystéroïde déshydrogénase/Δ5-Δ4 isomérase dans les gonades et les surrénales chez l'humain. 33^e Réunion Annuelle du Club de Recherches Cliniques du Québec, Magog, QC, Canada, p. 22, Résumé 57, 26-28 septembre 1991.
- 143. <u>Simard J</u>, de Launoit Y, and Veilleux R (1991) **Opposite action of androgens on the regulation of apoliprotein D secretion and cell cycle kinetic parameters in human prostatic cancer cells**. 73rd Endocrine Society Meeting, Washington, É.-U., Résumé 1384, 19-22 juin 1991.
- 144. Simard J, de Launoit Y, and Labrie F (1991) Crucial role of a 5' potential membrane-spanning domain in rat 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4 isomerase. Annual Meeting of the Canadian Society for Clinical Investigation, Québec, QC, Canada, p. A33, Résumé 191, 19-23 septembre 1991.
- 145. <u>Simard J</u>, Luu-The V, and Labrie F (1991) **Molecular characterization of sex steroid formation in normal and neoplastic cells**. *The 2nd Eastern Canadian Conference on Development and Cancer*, Montréal, QC, Canada, Résumé 40, 23-25 septembre 1991.
- 146. Simard J, de Launoit Y, Zhao HF, and Labrie F (1991) Caractérisation fonctionnelle des isoenzymes de la 3β-hydroxystéroïde déshydrogénase. 33^e Réunion Annuelle du Club de Recherches Cliniques du Ouébec, Magog, QC, Canada, p. 22, Résumé 59, 26-28 septembre 1991.

147. Trudel C, Couët J, Martel C, Zhao HF, Simard J, and Labrie F (1991) **Dimorphisme sexuel dans** l'expression et l'activité d'un type spécifique de 3β-hydroxystéroïde déshydrogénase/Δ5-Δ4 isomérase (3β-HSD) dans le foie de rat. 59^e Congrès de l'ACFAS, Sherbrooke, QC, Canada, Résumé p. 108, 21-24 mai 1991.

- 148. Breton N, Turgeon C, Couët J, Labrie F, and Simard J (1992) Structure et expression d'un gène encodant une nouvelle isoenzyme de la famille de la 3b-HSD chez le rat. 60° Congrès de l'ACFAS, Université de Montréal, QC, Canada, Résumé p. 119, 11-15 mai 1992.
- 149. Breton N, Turgeon C, Couët J, Labrie Y, Labrie F, and Simard J (1992) Characterization of the structure of a new member of the rat 3β-hydroxysteroid dehydrogenase gene family. 9th International Congress of Endocrinology, Nice, France, 30 août 5 septembre 1992.
- 150. Couët J, Labrie Y, Breton N, Trudel C, Martel C, Simard J, and Labrie F (1992) **Distribution tissulaire des différents ARNms encodant la 3β-hydroxystéroïde déshydrogénase chez le rat et régulation de cette enzyme dans la peau**. 60° Congrès de l'ACFAS, Université de Montréal, QC, Canada, Résumé p. 119, 11-15 mai 1992.
- 151. Couët J, Labrie Y, Martel C, Juneau C, Breton N, Luo S, and <u>Simard J</u> (1992) **Modulation of a newly characterized 3β-hydroxysteroid dehydrogenase /isomerase mRNA species in the rat placenta**. *Ninth International Congress of Endocrinology*, Nice, France, Résumé p. 508, Résumé P-15.04.023, 30 août 5 septembre 1992.
- 152. de Launoit Y, Sanchez-Garcia R, and Simard J (1992) Characterization of the formation and degradation of androgens by recombinant members of the rat 3β-hydroxysteroid dehydrogenase family in intact mammalian cells in culture. 74th Annual Meeting The Endocrine Society, San Antonio, TX, É.-U., Résumé p. 89, 24-27 juin 1992.
- 153. de Launoit Y, Poulin M, Labrie F, and <u>Simard J</u> (1992) **Cell-specific activation of human 17β-hydroxysteroid dehydrogenase II gene promoter**. *Ninth International Congress of Endocrinology*, Nice, France, p. 539, Résumé P-17.04.026, 30 août 5 septembre 1992.
- 154. Labrie F, Simard J, Bélanger A, Cusan L, and Dupont A (1992) La peau, organe de synthèse des estrogènes et androgènes. Étude d'un nouvel antiandrogène dans l'hirsutisme et l'acné. 20^e Congrès Association des Dermatologistes et Syphiligraphes de la langue française, Montréal, QC, Canada, 8-11 juin 1992.
- 155. Labrie Y, Couët J, Martel C, Breton N, Juneau C, Simard J, and Labrie F (1992) **Modulation de l'expression dans le placenta de deux enzymes de la stéroïdogénèse durant la gestation chez le rat.** 60^e Congrès de l'ACFAS, Université de Montréal, QC, Canada, Résumé p. 121, 11-15 mai 1992.
- 156. Labrie Y, Couët J, Martel C, Luo S, <u>Simard J</u>, Trudel C, and Labrie F (1992) La corticostérone, l'hCG/LH et la prolactine ont des effets opposés dans la peau et le rein sur la régulation de la 3β-hydroxystéroïde déshydrogénase/isomérase chez le rat hypophysectomisé des deux sexes. *XXXIV*^e Réunion Annuelle du Club de Recherches Cliniques du Québec, Montebello, QC, Canada, p. 33, Résumé 124, 9-10 octobre 1992.
- 157. Martel C, Labrie C, Lévesque C, Mérand Y, Simard J, and Labrie F (1992) Pure antagonistic activity of a new steroidal antiestrogen in human breast cancer cells and in mouse uterus. Ninth International Congress of Endocrinology, Nice, France, Résumé p. 585, 30 août 5 septembre 1992.
- 158. Mebarki F, Rhéaume E, Morel Y, Simard J, Forest MG, David M, and Labrie F (1992) Missense mutation ASN100-Ser in the 3β-hydroxysteroid dehydrogenase (3β-HSD) type II gene causes a male pseudo-hermaphoditism due to 3β-HSD deficiency. Ninth International Congress of Endocrinology, Nice, France, Résumé p. 109, 30 août 5 septembre 1992.

159. Rhéaume E, Morel Y, Mebraki F, Zachman M, Forest MG, Simard J, and Labrie F (1992) Homozygous nonsense mutation detected in two classical 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4-isomerase deficient patients. Ninth International Congress of Endocrinology, Nice, France, Résumé p. 109, 30 août - 5 septembre 1992.

- 160. Rhéaume E, Morel Y, Mebraki F, Zachman M, Forest MG, Simard J, and Labrie F (1992) Homozygous nonsense mutation detected in two classical 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4-isomerase deficient patients. Ninth International Congress of Endocrinology, Nice, France, Résumé, p. 109, 30 août 5 septembre 1992.
- 161. <u>Simard J</u>, Rhéaume E, van Seters AP, Gordon RD, Zerah M, New MI, and Labrie F (1992) **Molecular basis of classical 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4 isomerase deficiency**. 74th Annual Meeting The Endocrine Society, San Antonio, Texas, É.-U., Résumé 560, 24-27 juin 1992.
- 162. <u>Simard J</u>, Rhéaume E, de Launoit Y, Bettendorf M, Heinrich UE, and Labrie F (1992) **Missense mutation**Ala244-Pro of type II 3β-hydroxysteroid dehydrogenase (3β-HSD) gene in a male with classical 3βHSD deficiency. *Ninth International Congress of Endocrinology*, Nice, France, Résumé p. 109, 30 août 5 septembre 1992.
- 163. Simard J, Rhéaume E, Sanchez R, Rosenfield RL, and Labrie F (1992) Caractérisation de la substitution Tyr254 Asp dans le gène encodant la 3β-hydroxystéroïde déshydrogénase /Δ5-Δ4 isomérase (3β-HSD) de type II d'une patiente atteinte d'un déficit tardif sévère en 3β-HSD. XXXIV Réunion Annuelle du Club de Recherches Cliniques du Québec, Montebello, QC, Canada, p. 48, Résumé 214, 9-10 octobre 1992.
- 164. Blais Y, Sugimoto K, Carrière MC, Labrie F, and Simard J (1993) L'effet antiprolifératif de l'interleukine-1α coïncide avec la stimulation de l'expression de l'apolipoprotéine D et de la GCDFP-15 dans les cellules humaines du cancer du sein ZR-75-1. 61^e Congrès de l'ACFAS, Rimouski, QC, Canada, Résumé, Vol. 61, p. 36, 17-21 mai 1993.
- 165. Blais Y, Sugimoto K, Carrière MC, Labrie F, and Simard J (1993) Inhibition of estrogen-induced cell proliferation by interleukin-1α coincides with potent stimulation of apolipoprotein D and prolactin-inducible protein expression in human breast cancer cells. 84th Annual Meeting of the American Association for Cancer Research, Orlando, FL, É.-U., Vol. 34, p. 243, Résumé 1450, 19-22 mai 1993.
- 166. Blais Y, Carrière MC, Sugimoto K, Simard J, and Labrie F (1993) L'interleukine-6 inhibe la sécrétion de l'apolipoprotéine D et de la GCDFP-15 dans les cellules ZR-75-1 de cancer du sein humain. XXXV^e Réunion annuelle du Club de Recherches Cliniques du Québec, Pointe-au-Pic, QC, Canada, Vol. 9, p. 29, Résumé 120, 30 septembre 2 octobre 1993.
- 167. Brochu N, Turgeon C, Simard J, and Labrie F (1993) Évaluation des activités enzymatiques responsables de la biosynthèse des stéroïdes sexuels dans les kératinocytes humains en culture primaire. 61^e Congrès de l'ACFAS, Rimouski, QC, Canada, Résumé, Vol. 61, p. 110, 17-21 mai 1993.
- 168. Brochu N, Turgeon C, Simard J, and Labrie F (1993) Characterization of sex steroid biosynthetic activity in human keratinocytes in primary culture. 37th Annual Meeting Canadian Federation of Biological Societies (CFBS), Windsor, ON, Canada, p. 120, Résumé 435, 17-19 juin 1993.
- 169. Carrière MC, Blais Y, Sugimoto K, Labrie F, and Simard J (1993) Inhibition de l'expression de l'apolipoprotéine D et de la GCDFP-15 par l'interleukine-6 dans les cellules du cancer du sein humain. 61^e Congrès de l'ACFAS, Rimouski, QC, Canada, Résumé, Vol. 61, p. 110, 17-21 mai 1993.
- 170. Carrière MC, Blais Y, Sugimoto K, Labrie F, and Simard J (1993) Stimulation de l'expression de l'apolipoprotéine D et de la GCDFP-15 par l'interleukine-1a dans les cellules ZR-75-1 de cancer du sein humain. XXXV^e Réunion annuelle du Club de Recherches Cliniques du Québec, Pointe-au-Pic, QC, Canada, Vol. 9, p. 29, Résumé 122, 30 septembre 2 octobre 1993.

171. Couët J, Martel C, Labrie Y, Chen C, Luo S, Simard J, and Labrie F (1993) Hormonal control of 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/5-ene-4-ene isomerase gene expression and enzymatic activity in the rat skin. 11th International Symposium J. Steroid Biochem. Mol. Biol., Tyrol, Autriche, 1993, Résumé 67P, 30 mai, 2 juin 1993.

- 172. Couët J, Labrie Y, Martel C, Gagné D, Simard J, and Labrie F (1993) L'effet lutéolytique de la prolactine est dû principalement à son action inhibitrice sur la 3β-hydrosystéroïde déshydrogéanse/Δ5-Δ4 isomérase chez la rate hypophysectomisée. XXXV^e Réunion annuelle du Club de Recherches Cliniques du Ouébec, Pointe-au-Pic, QC, Canada, Vol. 9, Suppl.1, p. 29, Résumé 119, 30 septembre 2 octobre 1993.
- 173. Durocher F, Couët J, Labrie Y, Sanchez R, Turgeon C, Labrie F, and Simard J (1993) Caractérisation structurale et fonctionnelle d'une nouvelle isoforme de l'enzyme 3β-hydroxystéroïde déshydrogénase/Δ5-Δ4 isomérase chez le rat. 61^e Congrès de l'ACFAS, Rimouski, QC, Canada, Résumé, Vol. 61, p. 24, 17-21 mai 1993.
- 174. Durocher F, Sanchez R, Labrie Y, Samson C, Tremblay Y, Piché Y, Labrie F, and Simard J (1993) Caractérisation structurale et fonctionnelle de la 3β-hydroxystéroïde déshydrogénase/Δ5-Δ4 isomérase exprimée dans la glande surrénale chez le cobaye. IXXXV^e Réunion annuelle du Club de Recherches Cliniques du Québec, Pointe-au-Pic, QC, Canada, Vol. 9, Suppl.1, p. 29, Résumé 123, 30 septembre 2 octobre 1993.
- 175. Guérin SL, Eskild W, Simard J, and Hansson V (1993) A member of the NF1 family binds to distinct cisacting elements from the promoter and 5'-flanking region of the human CRBP1 gene. Transcription: factors, regulation and differentiation. Keystone Symposia on Molecular and Cellular Biology, Keystone, CO, É.-U., 1993.
- 176. Heinrich U, Bettendorf M, Grulich-Henn J, Schonberg D, Simard J, and Labrie F (1993) **The heterogeneity** of 3β-hydroxysteroid dehydrogenase (3β-HSD) deficiency-report of 4 cases. *LWPES/ESPE Meeting*, San Francisco, CA, É.-U., Résumé 99, 3-7 juin 1993.
- 177. Labrie F, <u>Simard J</u>, Luu-The V, and Bélanger A (1993) **Molecular biology of androgen and estrogen formation and degradation in peripheral intracrine tissue**. 11th International Symposium of the Journal of Steroid Biochemistry and Molecular Biology, Seefeld, Tyrol, Autriche, Résumé p. 16, 30 mai 2 juin 1993.
- 178. Labrie F, Poulin R, Simard J, and Labrie C (1993) **Progestins and breast cancer**. The Long-Term Effects of Estrogen Deprivation. Seventh Annual Symposium, Victoria, BC, Canada, Résumé p. 60, 24-27 juillet 1993.
- 179. Labrie F, Simard J, Luu-The V, Poulin R, and Bélanger A (1993) Molecular Biology of the Intracrine Formation of Estrogens and Androgens Regulating Breast Cancer Cell Growth. *International Study Group of Steroid Hormones*, Vienne, Autriche, Résumé p. 23, 28 novembre 1^{er} décembre 1993
- 180. Labrie Y, Couët J, <u>Simard J</u>, and Labrie F (1993) **Régulation hormonale de l'expression du gène encodant la déhydroépiandrostérone sulfotransférase dans le foie du rat adulte**. 61^e Congrès de l'ACFAS, Rimouski, QC, Canada, 1993, Résumé, Vol. 61, p. 111, 17-21 mai 1993.
- 181. Labrie Y, Couët J, Simard J, and Labrie F (1993) Régulation de l'expression du gène encodant la déhydroépiandrostérone sulfotransférase par les stéroïdes sexuels et l'hormone de croissance dans le foie de rat adulte. XXXV^e Réunion annuelle du Club de Recherches Cliniques du Québec, Pointe-au-Pic, QC, Canada, Vol. 9, p. 29, Résumé 121, 30 septembre 2 octobre 1993.
- 182. Laflamme N, Rhéaume E, Sanchez R, Simard J, and Labrie F (1993) Caractérisation fonctionnelle de la nutation A245P dans le gène encodant la 3β-hydroxystéroïde déshydrogénase/Δ5-Δ4 isomérase (3β-HSD) de type II chez un patient atteint d'un déficit en 3β-HSD. 61^e Congrès de l'ACFAS, Rimouski, QC, Canada, Résumé, Vol. 61, p. 112, 17-21 mai 1993.

183. Martel C, Gagné D, Couët J, Labrie Y, <u>Simard J</u>, and Labrie F (1993) **Rapid modulation of ovarian 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4 isomerase gene expression by prolactin and HCG in the hypophysectomized rat**. *I1th International Symposium J. Steroid Biochem. Mol. Biol.*, Tyrol, Autriche, Résumé 64P, 30 mai - 2 juin 1993.

- 184. Martel C, Gagné D, Couët J, Labrie Y, Simard J, and Labrie F (1993) Rapid modulation of ovarian 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4 isomerase gene expression by prolactin and human chorionic gonadotropin in the hypophysectomized rat. Canadian Society for Clinical Investigation, Vancouver, BC, Canada, Vol. 16, p. B39, Résumé 238, 9-13 septembre 1993.
- 185. Normand T, Narod S, Labrie F, and Simard J (1993) **Détection de 11 polymorphismes dans le gène de l'estradiol-17β-hydroxystéroïde déshydrogénase chez l'humain**. 61^e Congrès de l'ACFAS, Rimouski, QC, Canada, Résumé p. 29, 17-21 mai 1993.
- 186. Sanchez R, <u>Simard J</u>, and Labrie F (1993) **Puissant effet estrogénique de l'OH-tamoxifène dans les cellules humaines Ishikawa d'adénocarcinoma de l'endomètre**. *61^e Congrès de l'ACFAS*, Rimouski, QC, Canada, Résumé, Vol. 61, p. 114, 17-21 mai 1993.
- 187. Sanchez R, Mont D, de Launoit Y, Labrie F, and Simard J (1993) Le cholestérol déshydrogénase de nocardia possède une activité Δ5-3β-hydroxystéroïde déshydrogénase /Δ5-Δ4 isomérase. XXXV^e Réunion annuelle du Club de Recherches Cliniques du Québec, Pointe-au-Pic, QC, Canada, Vol. 9, p. 29, Résumé 118, 30 septembre 2 octobre 1993.
- 188. <u>Simard J</u>, Morel Y, Rhéaume E, Sanchez R, Mebarki F, Laflamme N, New MI, and Labrie F (1993) **Molecular basis of congenital adrenal hyperplasia due to 3β-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency**. *LWPES/ESPE Meeting*, San Francisco, CA, É.-U., Résumé 22, 3-7 juin 1993.
- 189. <u>Simard J</u>, Normand T, Tonin P, and Narod S (1993) <u>Linkage of estradiol 17beta-hydroxysteroid dehydrogenase II gene with hereditary breast ovarian cancer locus *BRCA1* in the region 17q12-21. *Endocrine Society*, Las Vegas, Nevada, É.-U., p. 127, Résumé 308, 9-12 juin 1993.</u>
- 190. Sugimoto K, Veilleux R, Labrie F, and Simard J (1993) Inverse relationships between cell proliferation and basal or androgen-induced apolipoprotein D secretion in human LNCaP prostate cancer cells. 37th Annual Meeting Canadian Federation of Biological Societies (CFBS), Windsor, ON, Canada, p. 132, Résumé 502, 17-19 juin 1993.
- 191. Blais Y, Carrière MC, Gingras S, Haagensen DE, Labrie F, and Simard J (1994) Regulation of gross cystic disease fluid protein-15 (GCDFP-15) secretion by interleukins in human breast cancer cells. 17th Annual San Antonio Breast Cancer Symposium, San Antonio, TX, É.-U., 8-10 décembre 1994.
- 192. Blais Y, Carrière MC, Simard J, and Labrie F (1994) Regulation of 17β-hydroxysteroid dehydrogenase activity by interleukin-4 and interleukin-6 in ZR-75-1 human breast cancer cells. 76th Annual Meeting of the Endocrine Society, Anaheim, CA, É.-U., p. 524, Résumé 1294, 15-18 juin 1994.
- 193. Blais Y, Carrière MC, Simard J, and Labrie F (1994) Régulation de l'activité 17β-hydroxystéroïde déshydrogénase par l'interleukine-4 et l'interleukine-6 dans les cellules ZR-75-1 de cancer du sein humain. 36^e Réunion Annuelle du Club de Recherches Cliniques du Québec, Ste-Adèle, QC, Canada, p. 38, Résumé 120, 29 septembre 1^{er} octobre 1994.
- 194. Brochu N, Turgeon C, <u>Simard J</u>, and Labrie F (1994) **Characterization and modulation of sex steroid metabolizing activity in human HaCaT and normal keratinocytes in primary culture**. *IX International Congress on Hormonal Steroids*, Dallas, TX, É.-U., p. 94, Résumé B104, 24-29 septembre 1994.
- 195. Couture P, Sanchez R, Govindan MV, Simard J, and Labrie F (1994) Estrogen-receptor mediated transcription activation by C19-steroids. 85th Annual Meeting of American Association for Cancer Research, San Francisco, CA, É.-U., Vol. 35, p. 265, Résumé 1580, 10-13 avril 1994.

196. Couture P, Simard J, Mooriani S, Vohl MC, Torres AL, Gagné C, Després JP, Labrie F, and Lupien PJ (1994) Detection of a novel mutation Y468X in exon 10 of the low-density lipoprotein receptor gene causing heterozygous familial hypercholesterolemia among French Canadians. Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, Montréal, QC, Canada, Vol. 55, p. A357, Résumé 2095, septembre 1994.

- 197. Durocher F, Morissette J, Labrie Y, Labrie F, and Simard J (1994) Localization of the gene encoding human type II 17β-hydroxysteroid dehydrogenase by genetic mapping on chromosome 16q 24.1-24.2 region. IX International Congress on Hormonal Steroids, Dallas, TX, É.-U., p. 99, Résumé B122, 24-29 septembre 1994.
- 198. Durocher F, Morissette J, Labrie Y, Labrie F, and Simard J (1994) Genetic linkage mapping of the gene encoding human type II 17β-hydroxysteroid dehydrogenase on chromosome 16q 24.1-24.2 region.

 Annual Meeting of the Canadian Society for Clinical Investigation, Toronto, ON, Canada, Vol. 17, p. B31, Résumé 175, 14-19 septembre 1994.
- 199. Durocher F, Sanchez R, Laudet V, Labrie Y, Samson C, Tremblay Y, Labrie F, and Simard J (1994) Structural and functional characterization of the guinea pig 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4 isomerase expressed in the adrenal gland, and gonads. 76th Annual Meeting of the Endocrine Society, Anaheim, CA, É.-U., p. 498, Résumé 1192, 15-18 juin 1994.
- 200. Durocher F, Tonin P, Narod S, Simard J, and Rommens J (1994) Generation of a transcription map of the region containing the type 1 17β-hydroxysteroid dehydrogenase gene and the gene for hereditary breast-ovarian cancer, *BRCA1* on chromosome 17q12-21. *LIX Cold Spring Harbor Symposium on Quantitative Biology. Molecular Genetics of Cancer*, Cold Spring Harbor, NY, É.-U., Résumé p. 49, 1-8 juin 1994.
- 201. Labrie F, Simard J, Luu-The V, Bélanger A, and Labrie C (1994) Molecular biology of the intracrine formation of androgens in the human prostate. International Symposium on Sex Hormones and Antihormones in Endocrine Dependent Pathology: Basic and Clinical Aspects, Milan, Italie, Résumé, Vol. 17, p. 13, 10-14 avril 1994.
- 202. Labrie F, Simard J, Luu-The V, Bélanger A, Lin SX, and Labrie C (1994) Sources and roles of steroids in hormone-sensitive diseases and cancer. 7th International Congress on Obesity, Toronto, ON, Canada, Vol. 18, page 44, Résumé O170, 20-25 août 1994.
- 203. Labrie Y, Durocher F, Lachance Y, LeBlanc G, Turgeon C, Leblanc JF, Samson C, Labrie C, <u>Simard J</u>, and Labrie F (1994) **Structure of the human type II 17β-hydroxysteroid dehydrogenase gene**. *Résumés of the IX International Congress on Hormonal Steroids 1994*. Résumé B123.
- 204. Labrie Y, Trudel C, Martel C, Simard J, and Labrie F (1994) Modulation of type IV 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4 isomerase mRNA levels by sex steroids and pituitary hormones in the rat skin. 76th Annual Meeting of the Endocrine Society, Anaheim, CA, É.-U., p. 499, Résumé 1194, 15-18 juin 1994.
- 205. Luu-The V, Simard J, Labrie C, Bélanger A, and Labrie F (1994) Molecular biology of steroidogenic enzymes in gonadal and peripheral tissues: intracrinology. XVI Int. Cancer Congress 1994, New Delhi, Inde, 30 octobre 5 novembre 1994.
- 206. Rommens JM, Durocher F, Tonin P, LeBlanc JF, Samson C, McArthur J, Dion F, Allen T, Morgan K, Narod S, and Simard J (1994) **Generation of a transcription map from the 17q21 region containing the** *BRCA1* **locus.** *Annual Meeting of The American Society of Human Genetics*, Montréal, QC, Canada, p. A268, Résumé 1571, septembre 1994.

207. Sanchez, R., Rhéaume, E., Mébarki F, Carel JC, Chaussain JL, Morel Y, Labrie F, and Simard J (1994) Identification and characterization of the G15D mutation found in a male patient with 3β-hydroxysteroid dehydrogenase (3β-HSD) deficiency: alteration of the putative NAD-binding domain of type II 3β-HSD. 76th Annual Meeting of the Endocrine Society, Anaheim, CA, É.-U., p. 510, Résumé 1238, 15-18 juin 1994.

- 208. <u>Simard J</u>, Luu-The V, Labrie C, and Labrie F (1994) **Base moléculaire de la formation des stéroïdes sexuels dans les tissus périphériques: intracrinologie**. 19^e Réunion des Endocrinologues de Langue Française, Montréal, QC, Canada, 22-24 septembre 1994.
- 209. Simard J, Rhéaume E, Sanchez R, Mebarki F, Morel Y, Zerah M, New MI, and Labrie F (1994) **Molecular biology of 3β-hydroxysteroid dehydrogenase**/Δ5-Δ4 isomerase congenital deficiency. *IX International Congress on Hormonal Steroids*, Dallas, Texas, É.-U., p. 50, Résumé S134, 24-29 septembre 1994.
- 210. Simard J, Rhéaume R, Sanchez R, Mebarki F, Morel Y, Zerah M, New MI, and Labrie, F (1994) **Relation** between molecular defect and phenotypic manifestation of human 3β-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency. *International Symposium on Where Phenotype Does Not Match Genotype?* Voltera, Italie, p. 6, Résumé 5, 13-14 octobre 1994.
- 211. Tonin P, Moselehi R, Boyd N, Rosen B, Bellman S, Simard J, and Narod S (1994) Linkage analysis of the *BRCA1* region on chromosome 17q12-21 in canadian breast, ovarian and breast-ovarian cancer families. *LIX Cold Spring Harbor Laboratory Symposium on Quantitative Biology. Molecular Genetics of Cancer*, Cold Spring Harbor, NY, É.-U., Résumé p. 218, 1-8 juin 1994.
- 212. Tonin P, Moslehl R, Boyd N, Rosen B, Bellman S, Vivier A, Ginsberg O, Durocher F, Simard J, and Narod S (1994) Linkage analysis of chromosome 17q12-21 in canadian breast, ovarian and breast-ovarian cancer families. The Application of Molecular Biology to Cancer Control; New Avenues for Epidemiologic Research, Montréal, QC, Canada, 2 mai 1994.
- 213. Turgeon C, <u>Simard J</u>, and Labrie F (1994) Characterization of sex steroid metabolism in MG63 human osteoblast-like cells in culture. *IX International Congress on Hormonal Steroids*, Dallas, Texas, É.-U., pp. 94, Résumé B103, 24-29 septembre 1994.
- 214. Turgeon C, <u>Simard J</u>, and Labrie F (1994) **Formation et métabolisme des stéroïdes sexuels dans les cellules humaines MG63 d'ostéosarcome en culture**. 36^e Réunion Annuelle du Club de Recherches Cliniques du Québec, Ste-Adèle, QC, Canada, p. 38, Résumé 122, 29 septembre 1^{er} octobre 1994.
- 215. Turgeon C, Simard J, and Labrie F (1994) Characterization of sex steroid metabolism in MG63 human osteoblast-like cells in culture: Intracrinology of bone-forming cells. Annual Meeting of the Canadian Society for Clinical Investigation, Toronto, ON, Canada, Vol. 17, p. B31, Résumé 179, 14-19 septembre 1994.
- 216. Vohl MC, Couture P, Moorjani S, Torres AL, Gagné C, Després JP, Lupien PJ, Labrie F, and Simard J (1994) Rapid detection of three point mutations in the LDL receptor gene causing familial hypercholesterolemia among French Canadians. Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, Montréal, QC, Canada, Vol. 55, p. A247, Résumé 1447, septembre 1994.
- 217. Blais Y, Gingras S, Haagensen DE, Labrie F, and Simard J (1995) Potent stimulatory effect of interleukin13 on gross cystic disease fluid protein-15 secretion in human breast cancer cells. 86th Annual Meeting
 American Association for Cancer Research, Toronto, ON, Canada, Vol. 36, p. 256, Résumé 1525, 1995.
- 218. Blais Y, Zhao HF, Huber M, Labrie F, Simard J, and Poulin R (1995) Stimulation of spermidine transport by interleukin-4 and interleukin-13 in ZR-75-1 human breast cancer cells. 86th Annual Meeting of American Association for Cancer Research, Toronto, ON, Canada, Vol. 36, p. 507, Résumé 3018, 1995.

219. Couture P, Moorjani S, Vohl MC, Gagné C, Labrie F, Lupien PJ, and Simard J (1995) Identification of the mutation R329X in exon 7 of the low-density lipoprotein receptor gene in a French Canadian family with familial hypercholesterolemia. 45th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, Minneapolis, MN, É.-U., 24-28 octobre 1995.

- 220. Durocher F, Bélanger C, Labrie F, Tonin P, Morgan K, Narod SA, Shattuck-Eidens D, Neuhausen SL, Goldgar DE, and Simard J (1995) **Detection, haplotype and phenotype analyses of two common** *BRCA1* **mutations.** 2nd Joint Clinical Genetics Meeting, Los Angeles, CA, É.-U., p. 108, Résumé 64, 6-9 mars 1995.
- 221. Durocher F, Morissette J, Dufort I, <u>Simard J</u>, and Luu-The V (1995) **Structural characterization and genetic mapping of the gene encoding human dehydroepiandrosterone sulfotransferase close to D19S412 on chromosome 19q13.4**. 77th Annual Meeting of the Endocrine Society, Washington, É.-U., p. 624, Résumé P3-622, 14-17 juin 1995.
- 222. Durocher F, Pelletier G, Bélanger C, Tonin P, Narod S, and Simard J (1995) Localization of *BRCA1* gene expression and characterization of *BRCA1* mutations in canadian families. *Annual Meeting of the Canadian Society for Clinical Investigation*, Montréal, QC, Canada, p. B86, Résumé 573, 13-17 septembre 1995.
- 223. Durocher F, Shattuck-Eidens D, Skolnick MH, Goldgar DE, and Simard J (1995) **Detection of polymorphisms and missense mutations in** *BRCA1* **gene**. 45th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, Minneapolis, MN, É.-U., 24-28 octobre 1995.
- 224. Durocher F, Simard J, and Pelletier G (1995) Localisation de l'expression du gène *BRCA1* dans des tumeurs mammaires humaines et dans le testicule de rat par hybridation in situ. 37º Réunion Annuelle du Club de Recherches Clinique du Québec, Bromont, QC, Canada, p. B86, Résumé 106, 28-30 septembre 1995.
- 225. Durocher F, Simard J, and Pelletier G (1995) Localization of BRCA1 gene expression in the rat testis, ovary prostate and brain by in situ hybridization. 77th Annual Meeting of the Endocrine Society, Washington, É.-U., p. 448, Résumé P2-623, 14-17 juin 1995.
- 226. Gingras S, Blais Y, Labrie F, and Simard J (1995) Puissant effet stimulateur de l'interleukine-13 sur la sécrétion de la GCDFP-15 dans des lignées cellulaires de cancer du sein humain. 37^e Réunion Annuelle du Club de Recherches Cliniques du Québec, Bromont, QC, Canada, Résumé 107, 28-30 septembre 1995.
- 227. Labrie F, Bélanger A, Simard J, Luu-The V, and Labrie C (1995) Intracrinology: the basis for the endocrine therapy of prostate cancer. 5th International Conference of Anticancer Research, Corfu, Grèce, 17-22 octobre 1995.
- 228. Labrie F, Luu-The V, <u>Simard J</u>, Bélanger A, and Labrie C (1995) **Hormones and Cancer: Look to the Future**. *14th International Papillomavirus Conference*, Québec, QC, Canada, 23-28 juin 1995.
- 229. Labrie F, Luu-The V, Simard J, Bélanger A, Labrie C, Bernier F, Labrie Y, Durocher F, and Dufort I (1995) Sources and roles of sex steroids in hormone-sensitive diseases and cancer. 12th International Symposium of the Journal of Steroid Biochemistry and Molecular Biology, Berlin, Allemagne, Résumé 12L, 21-24 mai 1995.
- 230. <u>Simard J</u>, Bélanger C, MacArthur J, Tavtigian S, Samson C, Leblanc JF, Dumont M, Tranchant M, McSweeney D, Couch F, Weber B, Neuhaussen S, Goldgar D, Kamb A, Skolnick M, Labrie F, and Rommens J (1995) **Generation of a transcription map of the** *BRCA2* **region**. *45*th *Annual Meeting of the American Society of Human Genetics*, Minneapolis, MN, É.-U., 24-28 octobre 1995.
- 231. <u>Simard J</u>, Blais Y, Gingras S, Labrie C, Poulin R, and Labrie F (1995) **Inhibition of breast cancer cell growth**. *5th International Congress on Hormones and Cancer*, Québec, QC, Canada, p. 35, Résumé S11, 16-20 septembre 1995.

232. Simard J, Luu-The V, Bélanger A, Pelletier G, and Labrie F (1995) Molecular genetics and regulation of tissue-specific expression of the 3β-hydroxysteroid dehydrogenase gene family. 77th Annual Meeting of the Endocrine Society, Washington, DC, É.-U., p. 29, Résumé S23-1, 14-17 juin 1995.

- 233. Simard J, Luu-The V, and Labrie F (1995) Structure-function relationships and molecular genetics of the 3β-hydroxysteroid dehydrogenase family. International Symposium on DHEA Transformation into Androgens and Estrogens in Target Tissues: Intracrinology, Québec, QC, Canada, p. 35, Résumé S25, 13-15 septembre 1995.
- 234. Simard J, Sanchez R, and Rhéaume E (1995) Molecular basis of human 3β-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency. Annual Meeting of the Canadian Society for Clinical Investigation, Montréal, QC, Canada, p. B37, Résumé 230, 13-17 septembre 1995.
- 235. Tonin PT, Simard J, LeBlanc G, Goldgar DE, Morgan JF, and Narod S (1995) Mutation analysis of the *BRCA1* gene in 26 Canadian Breast, ovarian, breast and ovarian cancer families. 86th Annual Meeting American Association for Cancer Research, Toronto, ON, Canada, Vol. 36, p. 281, Résumé 1676, 18-22 mars 1995.
- 236. Turgeon C, Sanchez R, Rhéaume E, Labrie F, and Simard J (1995) Caractérisation du site de liaison du cofacteur de la 3β-HSD de type III chez le rat. 37^e Réunion Annuelle du Club de Recherches Cliniques du Québec, Bromont, QC, Canada, Résumé 105, 28-30 septembre 1995.
- 237. Turgeon C, Sanchez R, Rhéaume E, Labrie F, and Simard J (1995) Characterization of the unique cofactor specificity of liver-specific rat 3β-hydroxysteroid dehydrogenase by site-directed mutagenesis. 77th Annual Meeting of the Endocrine Society, Washington, DC, É.-U., p. 619, Résumé P3-603, 14-17 juin 1995.
- 238. Couch F, Tavtigian S, <u>Simard J</u>, Rommens J, Neuhausen S, Peng Y, Kamb A, Skolnick M, Goldgar DE, and Weber B (1996) Characterization of candidate genes from the *BRCA2* region of chromosome 13q12-13. *AACR* 87th Annual Meeting of American Association for Cancer Research, Washington, DC, É.-U., p. 513, Résumé 3509, 20-24 avril 1996.
- 239. Durocher F, Ouellette J, Richard V, <u>Simard J</u>, and Pelletier G (1996) **Tissue-distribution of the** *BRCA1* **gene expression in Macaca fascicularis**. *Eighteenth Conference of European Comparative Endocrinologists*, Rouen, France, p. 67, Résumé P227, Septembre 1996.
- 240. Gingras S, Turgeon C, Labrie F, and Simard J (1996) Induction of 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/ isomerase activity in human breast cancer cell lines by interleukine-4 and interleukin-13. 87th Annual Meeting of American Association for Cancer Research, Washington, É.-U., p. 228, Résumé 1558, 20-24 avril 1996.
- 241. Labrie F, Lin SX, <u>Simard J</u>, Luu-The V, Labrie C, and Breton R (1996) **Structure Function and Regulation of Human 17β-HSD Types I and II**. 2nd International Symposium on Molecular Steroidogenesis, Monterey, CA, É.-U., Résumé p. 34, 7-11 juin 1996.
- 242. Sanchez R, Simard J, Poirier D, Gauthier S, Singh MS, Mérand Y, and Labrie F (1996) **Pure antiestrogenic activity of EM-139 and EM-800 in human endometrial adenocarcinoma ishikawa cells.** 10th International Congress of Endocrinology, San Francisco, CA, É.-U., Résumé P1-80, 12-15 juin 1996.
- 243. Simard J, Durocher F, Labrie F, Tonin P, Narod S, and Rommens J (1996) **Génétique moléculaire des gènes de prédisposition au cancer du sein** *BRCA1* et *BRCA2*. Les journées de génétique humaine, Montréal, QC, Canada, Résumé 44, 18-19 juin 1996.
- 244. Simard J, Michaud D, Gauthier S, Singh SM, Mérand Y, and Labrie F (1996) Characterization of the effects of the novel antiestrogen EM-800 on basal and estrogen-induced proliferation of T-47D, ZR-75-1 and MCF-7 human breast cancer cells in vitro. 10th International Congress of Endocrinology, San Francisco, CA, É.-U., p. 605, Résumé P2-804, 12-15 juin 1996.

245. Simard J, Michaud D, Gauthier S, Singh SM, Mérand Y, and Labrie F (1996) Long-lasting and potent inhibitory effect of the novel antiestrogen EM-800 on estrogen-induced proliferation of T-47D human breast cancer cells in vitro. 10th International Congress of Endocrinology, San Francisco, CA, É.-U., p. 606, Résumé P2-805, 12-15 juin 1996.

- 246. Simard J, Michaud D, Singh M, and Labrie F (1996) Comparison of in vitro effects of the pure antiandrogens OH-flutamide, casodex and nilutamide in mouse shionogi mammary carcinoma cells and ZR-75-1 human breast cancer. 10th International Congress of Endocrinology, San Francisco, CA, É.-U., p. 605, Résumé P2-803, 12-15 juin 1996.
- 247. Tonin P, Durocher F, Simard J, Latreille J, Mes-Masson AM, Provencher D, Narod S, and Ghadirian P (1996) Genetic epidemiology of breast and ovarian cancer in french canadians: common *BRCA1* and *BRCA2* mutations. *Les journées de génétique humaine*, Montréal, QC, Canada, Résumé 45, 18-19 juin 1996.
- 248. Gingras S, Labrie F, and Simard J (1997) Induction of 3β-hydroxysteroid dehydrogenase activity in normal human prostate epithelial cells by interleukin-4 and interleukine-13. 79th Annual Meeting of The Endocrine Society, Minneapolis, MN, É.-U., Résumé P1-295, 11-14 juin 1997.
- 249. Labrie F, Labrie C, Bélanger A, Simard J, Mérand Y, Gauthier S, and Singh SM (1997) A new orally active and pure antiestrogen: preclinical studies. Seventh International Congress on Anti-Cancer Treatment, Paris, France, p. 58, Résumé 19, 3-6 février 1997.
- 250. Simard J (1997) Structure and expression of mammalian homologues of the breast cancer susceptibility gene *BRCA2*. Terry Fox Workshop on Cancer Genetics. Canadian Collaborative Group for Cancer Genetics, Toronto, ON, Canada, 31 mai 1^{er} juin 1997.
- 251. Simard J, Dumont M, Tranchant M, Samson C, Legris G, Desrochers M, Leblanc JF, Schroeder M, Baumgard M, Skolnick M, Tavtigian S, and Labrie F (1997) Structure and expression of mouse and rat homologues of the breast cancer susceptibility gene *BRCA2*. AACR Special Conference: Basic and Clinical Aspects of Breast Cancer, Keystone, MB, Canada, 7-12 mars 1997.
- 252. <u>Simard J</u>, Edwards S, Teare D, Durocher F, Easton D, Deamaley D, Shearer R, Ardern-Jones A, Dowe A, and UK Collaborators (1997) **Does the hereditary prostate cancer gene, HPC1, contribute to a large proportion of familial prostate cancer**. *47th Annual Meeting of American Society of Human Genetics*, Baltimore, É.-U., 1997, Résumé 345.
- 253. Simard J, Gingras S, Turgeon C, and Labrie F (1997) **Key role of cytokines in estrogen bioavailability in breast cancer**. *Institut de recherche internationale Servier*, Chantilly, France, 24-26 avril 1997.
- 254. Simard J, Gingras S, Turgeon C, and Labrie F (1997) Crucial role of cytokines in sex steroid formation in breast cancer cells. 13th International Symposium on the Journal of Steroid Biochemistry & Molecular Biology, Monaco, Résumé 30, 25-28 mai 1997.
- 255. Singh SM, Caron B, Lourdusamy M, Paquet J, Girard M, Bouchard N, Dionne P, Coté J, Laplante S, <u>Simard J</u>, and Labrie F (1997) **Inhibition of Human Type I 5α-Reductase Activity and Shionogi Cell Proliferation by 17-(2', 3'α-Di/Tetra-hydropyran/furan-2'-spiro)-4-aza-5α-androstan-3-ones**. δth Québec/Ontario Minisymposium in Biorganic and Organic Chemistry, Université Laval, Québec, QC, Canada, 7-9 novembre 1997.
- 256. Tonin PN, Mes-Masson AM, Provencher D, Foulkes WD, Simard J, Narod SA, and Ghadiran P (1997) Mutation analysis of *BRCA1* and *BRCA2* in hereditary breast-ovarian cancer families of french-canadian descent. Terry Fox Workshop on Cancer Genetics. Canadian Collaborative Group for Cancer Genetics, Toronto, ON, Canada, 31 mai 1^{er} juin 1997.

257. Desrochers M, Moisan AM, Alos N, Mebarki F, Turgeon C, Gingras S, Van Vliet G, Morel Y, and Simard <u>J</u> (1998) **Unexpected repercussions of missense mutations in type II 3β-hydroxysteroid dehydrogenase gene**. 80th Annual Meeting of the Endocrine Society, New Orleans, LA, É.-U., Résumé P1-275, 24-27 juin 1998.

- 258. Dumont M, Desrochers M, Bélanger C, Tranchant M, Samson C, Legris G, Skolnick M, Tavtigian S, Labrie F, and Simard J (1998) Structure et expression du gène de prédisposition au cancer du sein *BRCA2* chez les mammifères. *XXVe Forum des Jeunes Chercheurs de la Société Française de Biochimie et Biologie Moléculaire*, Université Laval, Québec, QC, Canada, Résumé S-19, 22-25 juin 1998.
- 259. Eeles RA, Edwards S, Teare D, Badzioch M, Durocher F, Simard J, Foulkes W, Hamoudi R, Gill S, Biggs P, Dearnaley D, Ardern-Jones A, Kelly J, Murkin A, Shearer R, and Easton D (1998) **Results from the CRC/BPG UK Familial Prostate Cancer Study**. *British Prostate Group Meeting*, Oxford, Royaume-Uni, 18 octobre 1998.
- 260. Gauthier S, Cloutier J, Dory YL, Favre A, Mailhot J, Ouellet C, Schwerdtfeger A, Leblanc G, Martel C, Simard J, and Labrie F (1998) Synthèse et propriétés d'analogues du EM-800, un antiestrogène non stéroïdien actif oralement. Influence de la nature de la fonction amine sur la chaîne latérale. 66^e Congrès de l'ACFAS, Université Laval, Québec, QC, Canada, 11-15 mai 1998.
- 261. Gingras S, Pfitzner E, Simard J, and Groner B (1998) Interaction of Stat6 with p300/CBP during Interleukin-4 induction of transcription. Keystone Symposia on Molecular and Cellular Biology, Tamarron, CO, É.-U., Résumé No. 217, 3-8 février 1998.
- 262. Gingras S, and Simard J (1998) Induction of 3β-hydroxysteroid dehydrogenase (3β-HSD) by interleukin-4 (IL-4) and interleukin-13 (IL-13) in cell lines from peripheral tissues. *Eighty-Ninth Annual Meeting AACR*, New Orleans, LA, É.-U., Résumé 3752, 28 mars 1^{er} avril 1998.
- 263. Gingras S, and Simard J (1998) Induction de la 3β-hydroxystéroïde dehydrogenase (3β-HSD) par l'interleukine-4 et l'interleukine-13 dans des cellules dérivées de tissus périphériques. 66^e Congrès de l'ACFAS, Université Laval, Québec, QC, Canada, 11-15 mai 1998.
- 264. Gingras S, and Simard J (1998) Involvement of multiple signal transduction pathways in the stimulatory effect of interleukin-4 on 3β-hydroxysteroid dehydrogenase type 1 gene expression. Xth International Congress on Hormonal Steroids, Québec, QC, Canada, Résumé 59, 17-21 juin 1998.
- 265. Labrie C, Bélanger A, Couillard S, Gauthier S, Giguère V, Luo S, Martel C, Mérand Y, Simard J, and Labrie F (1998) **Mechanism of Action of the Nonsteroidal Antiestrogen EM-800**. Xth International Congress on Hormonal Steroids, Québec, QC, Canada, Résumé S1, 17-21 juin 1998.
- 266. Moisan AM, Desrochers M, Gingras S, Alos N, Mébarki F, Turgeon C, Van Vliet G, Morel Y, and Simard J (1998) Evidence of a novel mechanism involved in 3β-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency. VIII'h Adrenal Cortex Conference, Orford, QC, Canada, 13-16 juin 1998.
- 267. Moisan AM, Peter M, Desrochers M, Durocher F, Tiulpakov A, Hamet P, and Simard J (1998) **Detection** and functional characterization of the two novel mutations R96Q and A437E in the CYP17 gene. Xth International Congress on Hormonal Steroids, Québec, QC, Canada, Résumé 234, 17-21 juin 1998.
- 268. Simard J., and Durocher F (1998) **Hérédité et cancer du sein: conduite à tenir avec les patientes porteuses de mutations dans les gènes** *BRCA1* et *BRCA2*. Colloque: Cancer du sein: 100 ans de progrès, Hôtel Complexe Desjardins, Montréal, QC, Canada, 3 avril 1998.
- 269. Simard J, Durocher F, Bolduc N, Samson C, Plante M, Otis H, Chiquette J, Deschênes L, and Laframboise R (1998) **Hérédité et cancer du sein: vers une approche intégrée**. Les Journées Génétiques 98, Hôtel Reine-Elizabeth, Montréal, OC, Canada, 21-22 mai 1998.
- 270. <u>Simard J.</u> and Gingras S (1998) Crucial role of interleukin-4 in sex steroid formation in breast and prostate cells. *Breast and Prostate Cancer, Copper Mountain*, Colorado, É.-U., Résumé 226, 21-26 février 1998.

271. Carsol JL, Gingras S, and Simard J (1999) Prolactin-inducible protein (PIP)/GCDFP-15 gene promoter: a model to study sex steroid and prolactin action on gene transcription in human breast cancer cells. Reasons for Hope 1999. La recherche sur le cancer du sein: Raisons d'espérer. Conférence scientifique nationale, Toronto, ON, Canada, 17-19 juin 1999.

- 272. Côté S, Gingras S, and Simard J (1999) **Régulation de la 3β-hydroxysteroid dehydrogenase de type 2 par les facteurs de transcription STAT5 et STAT6**. *Journée de la recherche de la Faculté de médecine de l'Université Laval*, Centre des Congrès de Québec, QC, Canada, Résumé 170, 25 mai 1999.
- 273. Durocher F, Vézina H, Bolduc N, Samson C, Jomphe M, Dumont M, Desrochers M, Tranchant M, Larouche L, Stoppa-Lyonnet D, Chiquette J, Provencher L, Plante M, Easton D, Laframboise R, Bridge P, and Simard J (1999) Molecular epidemiology of inherited breast and ovarian cancer among french canadians. Reasons for Hope 1999. La recherche sur le cancer du sein: Raisons d'espérer. Conférence scientifique nationale, Toronto, ON, Canada, 17-19 juin 1999.
- 274. El-Alfy M, Berger L, Luu-The V, Simard J, and Labrie F (1999) Immunocytochemical localization of estrogen receptors alpha and beta in human mammary gland. Reasons for Hope 1999. La recherche sur le cancer du sein: Raisons d'espérer. Conférence scientifique nationale, Toronto, ON, Canada, 17-19 juin 1999.
- 275. Gingras S, and Simard J (1999) Multiple signaling pathways mediate interleukin-4-induced 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4 isomerase type 1 gene expression in human breast cancer cells. Reasons for Hope 1999. La recherche sur le cancer du sein: Raisons d'espérer. Conférence scientifique nationale, Toronto, ON, Canada, 17-19 juin 1999.
- 276. Gingras S, Turgeon C, Labrie F, and Simard J (1999) Crucial role of cytokines in sex steroid synthesis in breast cancer cells. Reasons for Hope 1999. In: La recherche sur le cancer du sein: Raisons d'espérer. Conférence scientifique nationale, Toronto, ON, Canada, 17-19 juin 1999.
- 277. Labrie F, Bélanger A, Simard J, Labrie C, Luu-The V, Cusan L, and Lin SX (1999) Intracrinologie: Recherche fondamentale et application dans les cancers hormono-sensibles. *Journée de la recherche de la Faculté de Médecine de l'Université Laval*, Centre des Congrès de Québec, Québec, QC, Canada, Résumé 42, 25 mai 1999.
- 278. Moisan AM, Ricketts ML, Desrochers M, Gingras S, Alos N, Mébarki F, Turgeon C, Van Vliet G, Morel Y, and Simard J (1999) Évidence d'un nouveau mécanisme responsable du déficit en 3β-hydroxystéroïde déshydrogénase. Journée de la recherche de la Faculté de Médecine de l'Université Laval, Centre des Congrès de Québec, QC, Canada, Résumé 171, 25 mai 1999.
- 279. Simard J, Durocher F, Vézina H, Bolduc N, Samson C, Jomphe M, Dumont M, Desrochers M, Bridge P, Deschênes L, Provencher L, Plante M, Chiquette J, and Laframboise R (1999) Génétique et épidémiologie moléculaire des cancers hériditaires du sein et de l'ovaire chez les Canadiennes françaises. Journées Scientifiques de l'IREP, Pavillon J.A. DeSève, Centre de recherche, Centre hospitalier de l'Université de Montréal, Campus Notre-Dame, Montréal, QC, Canada, 1999.
- 280. Simard J, Vézina H, Durocher F, Plante M, Chiquette J, Dorval M, Voyer P, Lespérance B, Doyle C, Bessette P, Bridge P, Easton DF, Laframboise R. (1999) Genetic and molecular epidemiology of hereditary breast and ovarian cancer in French Canadian women. Community Genetics. 2:151.
- 281. Simard J, Durocher F, Vézina H, Samson C, Tranchant M, Jomphe M, Chiquette J, Provencher L, Plante M, and Laframboise R (1999) Low Proportion of *BRCA1* and *BRCA2* Mutations in French Canadian Breast Cancer Families. *American Journal of Human Genetics, Annual Meeting 1999*, Chicago, É.-U., octobre 1999.
- 282. Simard J, Labrie C, Bélanger A, Michaud D, Gauthier S, Mérand Y, and Labrie F (1999) Characterization of the effects of the novel antiestrogen EM-652 in human breast and endometrial ishikawa adenocarcinoma cells in vitro. Reasons for Hope 1999. La recherche sur le cancer du sein: Raisons d'espérer. Conférence scientifique nationale, Toronto, ON, Canada, 17-19 juin 1999.

283. <u>Simard J</u>, Labrie C, and Raymond V (1999) **Génétique moléculaire des cancers hormono-dépendants et des maladies héréditaires complexes**. *Journée de la recherche de la Faculté de médecine de l'Université Laval*, Centre des Congrès de Québec, Québec, QC, Canada, Résumé 47, 25 mai 1999.

- 284. Labrie F, Labrie C, Bélanger A, and Simard J (2000) EM-652 (SCH 57068), the First Complete Range SERM (CR-SERM) Having Activities Ranging From Pure Antiestrogenic to Complete Estrogen-Like in Different Tissues. Proceedings of the 19th Annual Meeting of the American Chemical Society, 2000.
- 285. Labrie F, Labrie C, Bélanger A, and Simard J (2000) Les Antiestrogènes Purs. E.R.P.M. 2000 (Les Estrogènes: de la recherche à la pratique médicale), Montpellier, France, 16-17 mars 2000.
- 286. Labrie F, Luu-The V, <u>Simard J</u>, and Labrie C (2000) **17β-hydroxysteroid dehydrogenases: a series of key highly specific enzymes of sex steroid formation and inactivation in most human tissues**. 19th Joint Meeting of the British Endocrine Societies with the European Federation of Endocrine Societies, Birmingham, Royaume-Uni, 2000.
- 287. Labrie F, Luu-The V, Simard J, Lin SX, Bélanger A and Labrie C (2000) **Production Intracellulaire** d'Oestrogènes et Androgènes dans les Tissus Périphériques Cibles: Intracrinologie. E.R.P.M. (Les Estrogènes: de la recherche à la pratique médicale), Montpellier, France, 16-17 mars 2000.
- 288. Labrie F, Labrie C, Bélanger A, Simard J, Giguère V (2000) EM-652 (SCH 57068), the first pure response-specific ER regulator (PURE-SERR) having activities ranging from pure antiestrogenic to complete estrogen-like effects in different tissues. 19th Annual Meeting of American Chemical Society, San Francisco, É.-U., 24-28 mars 2000.
- 289. Martel C, Simard J, Labrie F, El-Alfy M, Labrie C (2000) Effects of EM-652.HCI (SCH 57068.HCI), raloxifene and tamoxifen, administered alone or in combination, on rat endometrial epithelial height and vaginal weight. American Society of Clinical Oncology, Nouvelle-Orléans, É.-U., 20-23 mai 2000.
- 290. Carsol JL, Gingras S, and Simard J (2000) Interaction fonctionnelle entre STAT5 et le récepteur des androgènes dans les cellules tumorales mammaires ZR-75-1. Journée de la recherche Faculté de médecine, Université Laval, Québec, QC, Canada, Résumé 175, 30 mai 2000.
- 291. Moisan AM, Peter M, Durocher F, Hamet P, and Simard J (2000) Identification de 9 nouvelles mutations dans le gène cyp17 chez 14 patients issus de 10 nouvelles familles atteints d'une forme d'hyperplasie congénitale des surrénales. Journée de la recherche Faculté de médecine, Université Laval, Québec, QC, Canada, Résumé 14, 30 mai 2000.
- 292. Ricketts ML, Moisan AM, Desrochers M, Peter M, Morel Y, and Simard J (2000) Identification de 8 mutations dans le gène HSD3B2 chez 11 patients atteints d'une forme d'hyperplasie congénitale des surrénales et comparaison des propriétés fonctionnelles de 25 mutations dans ce gène. Journée de la recherche Faculté de médecine, Université Laval, Québec, QC, Canada, Résumé 176, 30 mai 2000.
- 293. Simard J, Laframboise R, Vézina H, Plante M, Chiquette J, Dumont M, Délos S, Samson C, Moisan AM, Malouin H, MacMillan A, Tranchant M, Larouche L, Provencher L, Dorval M, Stoppa-Lyonnet D, Bridge P, Easton D, Durocher F (2000) Génétique et épidémiologie moléculaire des cancers héréditaires du sein et de l'ovaire chez les canadiennes françaises. Journée de la recherche Faculté de médecine, Université Laval, Québec, QC, Canada, 30 mai 2000.
- 294. Côté S, Gingras S, Feltus A, Melner M, and Simard J (2000) Stimulation par l'interleukine-4 de l'expression de la 3β-hydroxysteroid deshydrogénase type II dans l'ovaire: mécanismes d'action. Journée de la recherche Faculté de médecine, Université Laval, Québec, QC, Canada, Résumé 9, 30 mai 2000.
- 295. Raymond V, Morissette J, Barden N, Laframboise R, Brown DJ, Savard P, Simard J (2000) Programme de recherche en génomique humaine, Axe de génotypage et de séquençage à haut débit du Centre de recherche du CHUL. Journée de la recherche Faculté de médecine, Université Laval, Québec, QC, Canada, 30 mai 2000.

296. Carsol JL, Gingras S, and Simard J (2000) Functional Interaction between STAT5 and androgen receptor in ZR-75-1 breast cancer cells. The Endocrine Society's 82nd Annual Meeting, Toronto, ON, Canada, 2000, Résumé 604.

- 297. Côté S, Feltus AF, Freeman M, Melner MH, and Simard J (2000) IL-4 stimulation of ovarian 3β-hydroxysteroid dehydrogenase/Δ5-Δ4-isomerase type 2 gene expression: Mechanisms of activation. The Endocrine Society's 82nd Annual Meeting, Toronto, ON, Canada, 2000, Résumé 1295.
- 298. Feltus FA, Côté S, Gingras S, <u>Simard J</u>, and Melner MH (2000) **Autocrine stimulation of adrenal 3β-hydroxysteroid dehydrogenase gene expression by glucocorticoids: Functional requirement for stat5 and glucocorticoid receptor interactions**. *The Endocrine Society's 82nd Annual Meeting*, Toronto, ON, Canada, 2000, Résumé 1532.
- 299. Melner MH, Côté S, Gingras S, <u>Simard J</u>, Nicholson W, Kovacs WJ, Feltus FA (2000) **The regulation of 3β-hydroxysteroid dehydrogenase gene expression: STAT proteins and autocrine steroid effects.** *IX*th *Adrenal Cortex Conference*, Toronto, ON, Canada, 17-20 juin 2000.
- 300. Simard J, Ricketts ML, Moisan AM, Tardy V, Peter M, Morel Y (2000) New insights into the molecular basis of 3β-HSD deficiency. *IX*th Adrenal Cortex Conference, Toronto, ON, Canada, 17-20 juin 2000.
- 301. Simard J, Vézina H, Durocher F, Plante M, Chiquette-Gagnon J, Dorval M, Voyer P, Lespérance B, Doyle C, Bessette P, Bridge P, Easton D, and Laframboise R (2000) Genetic and Molecular Epidemiology of Hereditary Breast and Ovarian Cancer in French Canadian Women. International Conference on Community Genetics «From DNA to the Community», Jonquière, QC, Canada, 20-22 juin 2000.
- 302. Labrie F, Luu-The V, Lin SX, Simard J, Labrie C, Bélanger A (2000) Intracrinology: Tissue-Specific Formation and Action of Sex Steroids. The Endocrine Society Annuel Meeting CMES Ancillary Symposium, Londres, Royaume-Uni, 21-24 juin 2000.
- 303. Simard J, Gingras S, Côté S (2000) Multiple Signaling Pathways Mediate Interleukin-4-Induced Formation of Active Sex Steroids in Normal and Tumoral Target Tissues. 14th International Symposium of the Journal of Steroid Biochemistry & Molecular Biology, Québec, QC, Canada, 24-27 juin 2000.
- 304. Labrie F, Luu-The V, Bélanger A, Simard J, Labrie C, Lin SX (2000) Intracrinology of adrenal and gonadal steroids. *Teupitzer Colloquium*, Berlin, Allemagne, (532: 92-103) 17-20 septembre 2000.
- 305. Couture P, Simard J, Demers C, Callas PW, Jomphe M, Long GL, Rosendaal FR, Aiach M, Bovill EG (2000) Evidence of a founder effect for the protein C gene 3363 inserted mutation in thrombophilic pedigrees of French origin. 42nd American Society of Hematology Annual Meeting, San Francisco, CA, É.-U., 1-5 décembre 2000.
- 306. Martel C, Gauthier S, Simard J, Mérand Y, Labrie F (2000) Comparison of the antiestrogenic and estrogenic activities of EM-652.HC1 and lasofoxifene in human endometrial adenocarcinoma Ishikawa cells and in the ovariectomized mouse model. 23rd Annual San Antonio Breast Cancer Symposium, San Antonio, É.-U., p. 73, Résumé 270, 6-9 décembre 2000.
- 307. Dorval M, Maunsell E, Patenaude AF, Laframboise R, Durocher F, Chiquette J, Provencher L, Simard JR. (2000) Elapsed time to disclosure of *BRCA1/2* genetic testing result and participants' distress: preliminary finding from a research setting. *Psycho-Oncology*. 9(5 suppl):no. 341
- 308. Dorval M, Maunsell E, Morel S, Dugas MJ, <u>Simard JR</u>. (2001) **Elapsed time to disclosure of** *BRCA1/2* **genetic testing result and participants' distress: Preliminary finding from a research setting**. *Value in Health*. 4(6),437
- 309. Tavtigian SV, Simard J, Skolnick MH, Neuhausen SL, Rommens J, Cannon Albright LA, Labrie F (2001) Susceptibility genes for prostate cancer. 11th International prostate cancer update, Vail, Colorado, É.-U., 31 janvier 4 février 2001.

310. Simard J, Tavtigian SV, Labrie F, Skolnick MH, Neuhausen SL, Rommens J, Cannon Albright LA (2001) A strong candidate prostate cancer predisposition gene at chromosome 17p. 6th International Symposium on GnRH analogues in cancer and human reproduction, Genève, Suisse, 8-11 février 2001.

- 311. <u>Simard J.</u> Gingras S, Côté S (2001) **Mécanismes d'action des cytokines dans la formation des stéroïdes sexuels dans les cellules de cancer du sein**. *Réunion scientifique de l'équipe de Physiopathologie Endocrinienne du Centre de recherche clinique de Sherbrooke*, Lac-Brome, QC, Canada, 26 mars 2001.
- 312. Simard J, Dumont M, Délos S, Moisan AM, Samson C, Larouche L, MacMillan A, Babineau T, Malouin H, Tranchant M, Vézina H, Dorval M, Bessette P, Voyer P, Lépine J, Pichette R, Chiquette J, Plante M, Laframboise R, Bridge P, Easton D, and Durocher F (2001) Molecular epidemiology of *BRCA1* and *BRCA2* mutations in high risk French Canadian breast / ovarian cancer families. 10th International Congress of Human Genetics, Vienne, Autriche, 15-19 mai 2001.
- 313. Simard J, Dumont M, Délos S, Moisan AM, Samson C, Larouche L, MacMillan A, Babineau T, Malouin H, Tranchant M, Vézina H, Dorval M, Bessette P, Voyer P, Lépine J, Pichette R, Lespérance B, Provencher L, Chiquette J, Plante M, Laframboise R, Easton D, Bridge P, the INHERIT BRCAs and Durocher F (2001) Molecular epidemiology of BRCA1 and BRCA2 mutations in high risk french canadian breast / ovarian cancer families. Reasons for Hope 2001: New developments in breast cancer research. Second Scientific Conference sponsored by the Canadian Breast Cancer Research Initiative, Québec, QC, Canada, 3-5 mai 2001.
- 314. Durocher F, Vézina H, Houde L, Szabo C, Dumont M, Délos S, Tranchant M, Jomphe M, Chiquette J, Plante M, Laframboise R, Stoppa-Lyonnet D, Nevanlinni H, Goldgar D, Easton D, Bridge P, INHERIT BRCAs and Simard J (2001) Introduction and diffusion of the BRCA1 mutation R1443X in the french canadian population. Reasons for Hope 2001: New developments in breast cancer research. Second Scientific Conference sponsored by the Canadian Breast Cancer Research Initiative, Québec, QC, Canada, 3-5 mai 2001.
- 315. Vézina H, Durocher F, Houde L, Dumont M, Délos S, Jomphe M, Tranchant M, Chiquette J, Plante M, Laframboise R, Bridge P, INHERIT BRCAs and Simard J (2001) Molecular and genealogical analyses of the BRCA2 mutation 8765delAG in the French canadian population. Reasons for Hope 2001: New developments in breast cancer research. Second Scientific Conference sponsored by the Canadian Breast Cancer Research Initiative, Québec, QC, Canada, 3-5 mai 2001.
- 316. Carsol JL, Gingras S, and Simard J (2001) Synergistic action of prolactin and androgen on PIP/GCDFP-15 gene expression in human breast cancer cells: a unique model for functional cooperation between Stat5 and androgen receptor. Reasons for Hope 2001: New developments in breast cancer research. Second Scientific Conference sponsored by the Canadian Breast Cancer Research Initiative, Québec, QC, Canada, 3-5 mai 2001.
- 317. Labrie F, Labrie C, Bélanger A, Simard J, Giguère V, Candas B (2001) EM-652 (SCH 57068), its role in the future of women's health. Reasons for Hope 2001: New developments in breast cancer research. Second Scientific Conference sponsored by the Canadian Breast Cancer Research Initiative, Québec, QC, Canada, 3-5 mai 2001.
- 318. Vézina H, Durocher F, Houde L, Szabo C, Dumont M, Delos S, Jomphe M, Chiquette J, Plante M, Laframboise R, Stoppa-Lyonnet D, Goldgar DE, Easton DF, Bridge PJ and Simard J (2001) Introduction and diffusion of the *BRCA1* mutation R1443X in the French Canadian population. 10th International Congress of Human Genetics, Vienne, Autriche, 15-19 mai 2001.
- 319. Couture P, Simard J, Delage R, Jomphe M, Aiach M, Bovill EG, Demers C (2001) **Présence d'un effet fondateur pour la mutation 3363 insC dans le gène de la protéine C dans des familles thrombophiliques d'origine française**. In: Journée de la recherche de la Faculté de médecine, Université Laval, Québec, QC, Canada, 4 juin 2001.

320. Tavtigian SV, <u>Simard J</u>, Labrie F, Skolnick MH, Neuhausen S, Rommens J, Cannon-Albright LA (2001) **Novel prostate cancer susceptibility gene on 17p**. *Endo 2001*. Denver, Colorado, É.-U., 20-23 juin 2001.

- 321. Demers C, Delage R, Vu L, Jacques L, Bovill EG, Aiach M, Simard J, and Couture P (2001) The nature of the mutation in the protein C gene influences immunological plasma protein C levels in heterozygotes with type I protein C deficiency. XVIII Congress The International Society on Thrombosis and Haemostasis, Paris, France, 6-12 juillet 2001.
- 322. Simard J (2001) Advances and pitfalls in genetic screening for breast and prostate cancer susceptibilities. Biofuture 2001, Toronto, ON, Canada, 5-7 septembre 2001.
- 323. Dumont M, Tavtigian SV, Frank D, Tranchant M, Moisan AM, Larouche L, Labrie F, Simard J (2001) Caractérisation structurale et expression du gène de susceptibilité au cancer de la prostate Elac2 chez les mammifères. Club de recherches cliniques du Québec, Val des Neiges, QC, Canada, 22 septembre 2001.
- 324. Simard J (2001) Hereditary Susceptibility to Breast and Prostate Cancer. Partnership Group for Science & Engineering Symposium, Ottawa, ON, Canada, 17 octobre 2001.
- 325. Bolduc C, St-Amand J, Larose M, Lafond N, Yoshioka M, Rodrigue MA, Barden N, Hudson T, Hallet M, Morissette J, Savard P, Poirier GG, Rivest S, Simard J, Luu-The V, Labrie C, Raymond V and Labrie F (2002) Adipose tissue transcriptome studied by serial analysis of gene expression. 9th International Congress on Obesity, San Paulo, Brésil, 26 août 2002.
- 326. Buhr K, Dugas MJ, Dorval M and Simard J (2002) Validation of a measure of intolerance of uncertainty for women undergoing genetic testing for breast cancer susceptibility. *Annual Conference of the Association for Advancement of Behavior Therapy*, Reno, NV, É.-U., novembre 2002.
- 327. Desbiens MC, Dorval M and Simard J (2002) Utilisation d'une hormonothérapie de remplacement chez les femmes à haut risque de cancer du sein testée pour *BRCA1/2*. Journée de la recherche de la Faculté de Pharmacie de l'Université Laval, Québec, QC, Canada, mai 2002.
- 328. Durocher F, Vézina H, Dumont M, Houde L, Tranchant M, Bessette P, Bridge P, Brousseau C, Chiquette J, Delos S, Goldgar D, Jomphe M, Labrie Y, Laframboise R, Lajoie MA, Larouche L, Leblanc G, Lépine J, Lespérance B, Malouin H, Moisan AM, Nevanlinni H, Pichette R, Plante M, Plourde M, Provencher L, Rhéaume J, Samson C, Soucy P, Stoppa-Lyonnet D, Szabo C, Voyer P, INHERIT BRCAs and Simard J (2002) Importance de l'effet fondateur de deux mutations inactivatrices dans les gènes BRCA1/2 chez les familles Canadiennes Françaises à risque élevé. Quatrièmes Journées Génétiques du Réseau de médecine génétique appliquée du FRSQ, Montréal, QC, Canada, 23-24 mai 2002.
- 329. Gauthier G, Dorval M, Maunsell E, <u>Simard J</u>, Dorval M and INHERIT BRCAs (2002) **Les femmes ayant obtenu un résultat non-concluant à un test génétique de prédisposition au cancer du sein (***BRCA1/2***) sont-elles faussement rassurées?** 25^{ième} Congrès annuel de la Société québécoise pour la recherche en psychologie, Trois-Rivières, QC, Canada, novembre 2002.
- 330. Labrie C, Labrie F, Luu-The V, Bélanger A, <u>Simard J</u> and Candas B (2002) **DHEA and bone**. *International Congress and Hormones and Cancer*, Fukuoka, Japon, 21-25 octobre 2002.
- 331. Moisan AM, Dumont M, Tranchant M and Simard J (2002) Analyse comparative des orthologues d'ELAC2 chez les primates et les rongeurs et mise en évidence d'un épissage alternatif chez les rongeurs. Journée de la recherche de la Faculté de médecine, Université Laval, Québec, QC, Canada, 28 mai 2002.
- 332. Plourde M, Manhes C, Leblanc G, Durocher F and Simard J (2002) **Identification de polymorphismes** dans le gène de la 17β-hydroxystéroïde déshydrogénase Type 2. Journée de la recherche de la Faculté de médecine, Université Laval, Québec, QC, Canada, 28 mai 2002.

333. Rouleau I, Dorval M and Simard J (2002) Variations in the use of hormone replacement therapy (HTR) among women at high risk of hereditary breast cancer undergoing *BRCA1/2* genetic testing (Preliminary Results). Canadian Association of Psychosocial Oncology 2002 Conference, Halifax, NS, Canada, mai 2002.

- 334. Rouleau I, Dorval M and Simard J (2002) Utilisation de l'hormonothérapie de substitution chez les femmes à haut risque de cancer du sein héréditaire se présentant pour un test de prédisposition génétique BRCA1/2. 70^{ième} Congrès de l'AFCAS, Québec, QC, Canada, mai 2002.
- 335. Ruel I, Couture P, Moisan AM, Gagné C, Simard J, Cohn J, Hegele R and Lamarche B (2002) A novel mutation causing complete hepatic lipase deficiency among French-Canadians and its impact on lipoprotein metabolism. 75° Conférence Annuelle de l'American Hear Association (AHA), Chicago, Illinois, É.-U., novembre 2002.
- 336. Simard J (2002) The Cancer Genomics Laboratory's Information Management System: An Essential Bioinformatic Tool for the INHERIT BRCAs Program. Second Annual INHERIT BRCAs Meeting and First National Heriditary Cancer Task Force, Québec, QC, Canada, 24-26 novembre 2002.
- 337. <u>Simard J</u> and Labrie F (2002) **Susceptibility Genes for Prostate Cancer**. 12th International Prostate Cancer Update. Keystone, CO, É.-U., p. 197-211, 6-10 février 2002.
- 338. <u>Simard J</u>, Dumont M, El-Alfy M, Labrie F and Tavtigian S (2002) **Prostate Cancer Susceptibility Genes**. *International Congress on Hormonal Steroids and Hormones and Cancer*, Fukuoka, Japon, 21-25 octobre 2002.
- 339. Simard J (2002) Building a Multidisciplinary Partnership Overview of the Research, the Team and the Key Issues. Twenty-second Annual Meeting Association for Politics and the Life Sciences, 11-14 août 2002.
- 340. <u>Simard J</u> (2002) **Génétique du cancer du sein et du colon**. *Journées chirurgicales de l'Université Laval, Formation continue de la Faculté de médecine de l'Université Laval*, Québec, QC, Canada, 1-2 novembre 2002.
- 341. <u>Simard J</u>, Moisan AM, Calemard-Michel L and Morel Y (2002) **Males with 17β-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency**. *Hormonal & Genetic Basis of Sexual Differentiation Disorders*, Tempe, Arizona, É.-U., 16-18 mai 2002.
- 342. Avard D, Brouillet F, Durocher F, Horsman D, Lespérance B and Simard J (2003) **Knowledge Transfer an Integral Part of INHERIT BRCAs**. Third Scientific Conference of the Canadian Breast Cancer Research Alliance, Reasons for Hope, Ottawa, ON, Canada, 25-27 octobre 2003.
- 343. Avard D and Simard J (2003) **Translating breast cancer research into policies and improved clinical services**. *Third Scientific Conference of the Canadian Breast Cancer Research Alliance, Reasons for Hope*, Ottawa, ON, Canada, 25-27 octobre 2003.
- 344. Desjardins S, Labrie Y, Ouellette G, Simard J, INHERIT BRCAs and Durocher F (2003) **Analysis of ZBRK1 polymorphisms in high-risk non-***BRCA1/2* **French-Canadian families.** 53rd American Society of Human Genetics, Los Angeles, CA, É.-U., vol. 73, Résumé no. 356, 4-8 novembre 2003.
- 345. Dorval M, Gauthier G, Maunsell E, <u>Simard J</u> and INHERIT BRCAs (2003) **Are women with an inconclusive** *BRCA1/2* **genetic test result falsely reassured?** 6th World Congress in Psycho-Oncology, Banff, AB, Canada, 12 (4 suppl) no. 166, avril 2003.
- 346. Dorval M, Morel S, Maunsell E, Dugas MJ, <u>Simard J</u> and INHERIT BRCAs (2003) **Retention of pre-test** *BRCA1/2* **genetic counseling information up to one year following test result disclosure**. 8th *International Meeting on Psycho-Social Aspects of Hereditary Cancer*, Barcelone, Espagne, 13-14 novembre 2003.

347. Dorval M, Morel S, Maunsell E, Dugas M, Simard J and INHERIT BRCAs (2003) When using the impact of events scale to assess psychological distress in the context of *BRCA1/2* testing, does the event matter? 6th World Congress in Psycho-Oncology, Banff, AB, Canada, 12 (4 suppl) no. 307, avril 2003.

- 348. Dorval M, Rouleau I, <u>Simard J</u> and INHERIT BRCAs (2003) **Utilisation de l'hormonothérapie de substitution suite à un test génétique de susceptibilité cancer du sein** *BRCA1/2***. Congrès «Médicaments, pharmacie et société», Québec, QC, Canada, janvier 2003.**
- 349. Durocher F, Vézina H, Dumont M, Houde L, Szabo C, Tranchant M, Jomphe M, Chiquette J, Plante M, Laframboise R, Stoppa-Lyonnet D, Nevanlinni H, Goldgar D, Easton D, Bridge P, INHERIT BRCAs and Simard J (2003) Introduction et analyses généalogiques de deux mutations fondatrices dans *BRCA1* et *BRCA2* chez des familles Canadiennes-Françaises à risque élevé. *Journée de la recherche, Faculté de médecine, Université Laval*, Québec, QC, Canada, 8 mai 2003.
- 350. Durocher F, Vézina H, Dumont M, Houde L, Szabo C, Tranchant M, Jomphe M, Chiquette J, Plante M, Laframboise R, Stoppa-Lyonnet D, Nevanlinni H, Goldgar D, Easton D, Bridge P, INHERIT BRCAs and Simard J (2003) Molecular and genealogical analyses of the *BRCA1* R1443X founder mutation in high risk French-Canadian breast/ovarian cancer families. *Genetics of complex diseases in isolated populations*, Sardinia, Italie, 23-30 mai 2003.
- 351. Durocher F, Vézina H, Dumont M, Houde L, Szabo C, Tranchant M, Jomphe M, Chiquette J, Plante M, Laframboise R, Stoppa-Lyonnet D, Nevanlinni H, Goldgar D, Easton D, Bridge P, the INHERIT BRCAs and Simard J (2003) Molecular and genealogical analyses of two germline BRCA1/2 mutations in high risk French-Canadian breast/ovarian cancer families. Third Scientific Conference of the Canadian Breast Cancer Research Alliance, Reasons for Hope, Ottawa, ON, Canada, 25-27 octobre 2003.
- 352. Gauthier S, Cloutier J, Dory YL, Fabre A, Mailhot J, Ouellet C, Schwerdtfeger A, Mérand Y, Martel C, Simard J, and Labrie F (2003) Synthesis and structure-activity relationships of analogs of EM-652, a pure selective estrogen receptor modulator. Part 1: Study of nitrogen substitution. 23rd ACS National Meeting American Chemical Soc., Orlando, FL, É.-U., Résumé 224, 7-11 avril 2003.
- 353. Godard B, Pratte A, Simard-Lebrun A, Malouin H, Simard J and INHERIT BRCAs (2003) Characteristics of Individuals Who Refuse or Withdraw from Genetic Testing for Breast and Ovarian Cancer. 8th International Meeting on Psycho-Social Aspects of Hereditary Cancer, Barcelone, Espagne, 13-14 novembre 2003.
- 354. Guénard F, Klappenburger S, Labrie Y, Simard J, Plante M, Têtu B and Durocher F (2003) **Prévalence des mutations dans les gènes** *BRCA1* et *BRCA2* dans des cas de cancer de l'ovaire dans la population Canadienne-Française. *Journée de la recherche, Faculté de médecine, Université Laval*, Québec, QC, Canada, p. 58. Résumé 67, 8 mai 2003.
- 355. Labrie F, Labrie C, <u>Simard J</u> and Bélanger A (2003) **New generation selective estrogen receptor modulators (SERMS)**. Stéroïdes sexuels: Le point sur l'action des estrogènes et des progestatifs. Palais des Congrès le Corum, Montpellier, France, 31 mars, 1-2 avril 2003.
- 356. Guénard F, Labrie Y, Ouellette G, Houde M, Simard J, INHERIT BRCAs and Durocher F (2003) Analysis of polymorphisms in genes encoding proteins interacting with *BRCA1* in high-risk non-*BRCA1/2* families. 53rd American Society of Human Genetics, Los Angeles, CA, É.-U., p. 231. Résumé 360, 4-8 novembre 2003.
- 357. Meijers-Heijboer H, Szabo C, Broeks A, Houwing-Duistermaat JJ, Thorstenson YR, Durocher F, Oldenburg RA, Wasielewski M, Odefrey F, Thompson D, Floore AN, Kraan J, Klijn JGM, van den Ouweland AMW, Wagner TMU, Devilee P, Simard J, van't Veer LJ, Schutte M and Goldgar D (2003) Are ATM mutations 7271T-G and IVS10-6T-G really high-risk breast cancer susceptibility alleles? Breast Cancer Linkage Consortium Meeting, Madrid, Espagne, juin 2003.

358. Moisan AM, Fortin J, Dumont M, Samson C, Larouche L, INHERIT BRCAS and Simard J (2003) No evidence of recurrent *BRCA1/2* genomic rearrangement in high risk French-Canadian breast/ovarian cancer families. *Third Scientific Conference of the Canadian Breast Cancer Research Alliance, Reasons for Hope*, Ottawa, ON, Canada, 25-27 octobre 2003.

- 359. Moisan AM, Fortin J, Dumont M, Samson C, INHERIT BRCAS and Simard J (2003) No evidence of recurrent *BRCA1/2* genomic rearrangement in high risk French-Canadian breast/ovarian cancer families. *The 53rd American Society of Human Genetics Annual Meeting*, Los Angeles, CA, É.-U., p 241. Résumé 417, 4-8 novembre 2003.
- 360. Plourde M, Manhes C, Leblanc G, Durocher F, Dumont M, INHERIT BRCAs and Simard J (2003) Identification of sequence variants in the 17b-hydroxysteroid dehydrogenase type 2 gene in French-Canadian high-risk breast cancer families. The 53rd American Society of Human Genetics Annual Meeting, Los Angeles, CA, É.-U., Suppl. Vol. 73, Résumé 509, 4-8 novembre 2003.
- 361. Plourde M, Manhes C, Leblanc G, Durocher F, <u>Simard J</u> and INHERIT BRCAs (2003) Identification de polymorphismes dans le gène de la 17b-hydroxystéroïde déshydrogénase Type 2. *Journée de la recherche, Faculté de médecine, Université Laval*, Québec, QC, Canada, p. 100. Résumé 152, 8 mai 2003.
- 362. Rouleau I, Dorval M and INHERIT BRCAs (2003) **Hormone replacement therapy (HRT) utilization among women undergoing** *BRCA1/2* **genetic testing**. 6th World Congress in Psycho-Oncology, 2003. 12(4 suppl) no. 541.
- 363. Rouleau I, Dorval M and INHERIT BRCAs (2003) **Hormone replacement therapy (HRT) use among women undergoing** *BRCA1/2* **testing**. *Canadian Journal of Clinical Pharmacology 2003*, 10(1) 69.
- 364. <u>Simard J</u> (2003) **Génomique: Enjeux cliniques et éthiques**. Congrès «*Médicaments, pharmacie et société*», Québec, QC, Canada, 23-25 janvier 2003.
- 365. Simard J, Dumont M, Moisan AM, Brousseau C, Lajoie MA, Léger P, Malouin H, Rhéaume J, Labrie Y, Leblanc G, Ouellette G, Samson C, Soucy P, Tranchant M, Laframboise R, Plante M, Chiquette J, Provencher L, Lespérance B, Pichette R, Lépine J, Bessette P, Voyer P, Easton D, Bridge P, Durocher F et INHERIT BRCAs (2003) Épidémiologie moléculaire des mutations BRCA1 et BRCA2 chez plus de 200 familles Canadiennes-Françaises à risque élevé. Journée de la recherche, Faculté de médecine, Université Laval, Québec, QC, Canada, 8 mai 2003.
- 366. Simard J, Dumont M, Moisan AM, Durocher F, Brousseau C, Lajoie MA, Léger P, Malouin H, Rhéaume J, Labrie Y, Leblanc G, Ouelette G, Samson C, Soucy P, Tranchant M, Laframboise R, Plante M, Chiquette J, Provencher L, Lespérance B, Pichette R, Lépine J, Bessette P, Voyer P, Easton D, Bridge P and INHERIT BRCAs (2003) Molecular epidemiology of BRCA1 and BRCA2 mutations in more than 200 high risk French Canadian breast/ovarian cancer families. Third Scientific Conference of the Canadian Breast Cancer Research Alliance. Reasons for Hope. Ottawa, ON, Canada, 25-27 octobre 2003.
- 367. Szabo C, Coutanson C, Durocher F, Barjhoux L, Foretova L, Lubinski J, Bressac de Paillerets B, Lasset C, Lenoir G, Couch F, Stoppa-Lyonnet D, Sinilnikova O, <u>Simard J</u>, Goldgar D and the Breast Cancer Linkage Consortium (2003) **Contribution of** *CHEK2* **1100delC to familial breast cancer**. *Breast Cancer Linkage Consortium Meeting*, Familial Cancer 2: 217, no. 43, Madrid, Espagne, 2003 juin.
- 368. Szabo C, Ginolhac S, Coupier I, Kadouri L, van Eijk R, Schreiber M, Plourde M, Csokay B, Olah E, Durocher F, Simard J, Wagner T, Eeles R, Abeliovich D, Peretz T, Stoppa-Lyonnet D, Sinilnikova O, Goldgar D, the Breast Cancer Linkage Consortium MOD-SQUAD and Devilee P (2003) Androgen receptor CAG repeat length and BRCA1 associated cancer risk: size does matter. Breast Cancer Linkage Consortium Meeting, Familial Cancer 2: 217, no. 44, Madrid, Espagne, 2003 juin.
- 369. Tavtigian SV, Simard J, Dumont M and Labrie F (2003) **Prostate Cancer Susceptibility Gene**. 7th International Symposium on GnRH analogues in cancer and human reproduction. Amsterdam, Pays-Bas, 6-9 février 2003.

370. Têtu R, Dorval M, <u>Simard J</u>. (2003) **Participation à l'étude STAR par les femmes à haut risque de cancer du sein héréditaire testées pour une prédisposition génétique liée à** *BRCA1 et BRCA2***.** *Journée de la recherche de la Faculté de Pharmacie de l'Université Laval***, Québec, QC, Canada, avril 2003.**

- 371. Alamian A, Rouleau I, <u>Simard J</u>, INHERIT BRCAs, Dorval M (2004) **Use of Dietary Supplements Among Women Undergoing** *BRCA1/2* **Genetic Testing**. *Oncogenetics: Achievements and Challenges*. *Oncogénétique: Réalisations et Défis, 17*^{ièmes} *Entretiens du Centre Jacques Cartier*. Montréal, QC, Canada, 7-8 octobre 2004.
- 372. Bouchard K, Rouleau I, Maunsell E, Dugas MJ, Simard J, INHERIT BRCAs, Dorval M (2004) Personal Cancer History and Psychological Distress Among Women Undergoing BRCA1/2 Genetic Testing: Preliminary Findings. Oncogenetics: Achievements and Challenges. Oncogénétique: Réalisations et Défis, 17ièmes Entretiens du Centre Jacques Cartier. Montréal, QC, Canada, 7-8 octobre 2004.
- 373. Desjardins S, Ouellet M, Labrie Y, Ouellette G, Labuda D, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2004) Impact of ZBRK1 Polymorphisms in High-Risk French-Canadian Breast Cancer Families Negative for Mutations in the Kown Susceptibility Genes BRCA1/2. Oncogenetics: Achievements and Challenges. Oncogénétique: Réalisations et Défis, 17^{ièmes} Entretiens du Centre Jacques Cartier. Montréal, QC, Canada, 7-8 octobre 2004.
- 374. Desjardins S, Ouellet M, Labrie Y, Ouellette G, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2004) Analyse de FANCA chez des familles à risque élevé de cancer du sein sans mutation *BRCA1/2*. 46^e Réunion annuelle du Club de Recherches Cliniques du Québec, Mont-Sainte-Anne, Beaupré, QC, Canada, 23-25 septembre 2004.
- 375. Desjardins S, Ouellet M, Labrie Y, Ouellette G, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2004) Analyse des polymorphismes de ZBRK1 chez les familles canadiennes-françaises à risque élevé de cancer du sein négatives pour des mutations BRCA1 et BRCA2. 6e Journée de la recherche, Faculté de médecine, Université Laval, Québec, QC, Canada, 3 juin 2004.
- 376. Desjardins S, Ouellet M, Labrie Y, Ouellette G, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2004) FANCA sequence variations in high-risk non-BRCA1/2 French Canadian families. The American Society of Human Genetics, Toronto, ON, Canada, 26-30 octobre 2004.
- 377. Dumont M, Moisan AM, Tranchant M, Soucy P, Breton R, Labrie F, Tavtigian SV, Simard J (2004) Structure of Primate and Rodent Orthologs of the Prostate Cancer Susceptibility Gene ELAC2. Oncogenetics: Achievements and Challenges. Oncogénétique: Réalisations et Défis, 17ièmes Entretiens du Centre Jacques Cartier. Montréal, QC, Canada, 7-8 octobre 2004.
- 378. Durocher F, Antoniou A, Smith P, Dumont M, Laframboise R, Chiquette J, Plante M, Simard J, Easton D, INHERIT BRCAs (2004) Penetrance estimates of deleterous *BRCA1* and *BRCA2* mutations in high-risk French Canadian families. *The American Society of Human Genetics*, Toronto, ON, Canada, 26-30 octobre 2004.
- 379. Durocher F, Vézina H, Houde L, Dumont M, Tranchant M, Gobeil L, <u>Simard J</u>, INHERIT BRCAs (2004) Molecular and genealogical analyses of 8765de1AG, a *BRCA2* founder mutation in high-risk French Canadian families. *The American Society of Human Genetics*, Toronto, Canada, 26-30 octobre 2004.
- 380. Durocher F. pour INHERIT BRCAs (2004) Estimation de la pénétrance des mutations dans les gènes *BRCA1* et *BRCA2* chez des familles canadiennes-françaises à risque élevé. 6^e Journée de la recherche, Faculté de médecine, Université Laval, Québec, QC, Canada, 3 juin 2004.
- 381. Fortin J, Moisan AM, Dumont M, Labrie Y, Durocher F, INHERIT BRCAs, Simard J (2004) Expression d'un nouveau transcrit de *BRCA1* incluant un exon supplémentaire conservant le cadre de lecture. 46^e Réunion annuelle du Club de Recherches Cliniques du Québec, Mont-Sainte-Anne, Beaupré, QC, Canada, 23-25 septembre 2004.

382. Guénard F, Labrie Y, Ouellette G, Joly Beauparlant C, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2004) Evaluation of the Role of PTEM in High-Risk, non BRCA1/2 Breast Cancer Families from the French-Canadian Population. Oncogenetics: Achievements and Challenges. Oncogénétique: Réalisations et Défis, 17^{ièmes} Entretiens du Centre Jacques Cartier. Montréal, QC, Canada, 7-8 octobre 2004.

- 383. Guénard F, Labrie Y, Ouellette G, Houde M, <u>Simard J</u>, INHERIT BRCAs, Durocher F (2004) **Analyse des polymorphismes du gène endocant l'ubiquitine ligase BARD1 chez des familles à risque élevé de cancer du sein**. 46^e Réunion annuelle du Club de Recherches Cliniques du Québec, Mont-Sainte-Anne, Beaupré, QC, Canada, 23-25 septembre 2004.
- 384. Guénard F, Labrie, Y, Ouellette G, Houde M, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2004) Analyse de polymorphismes de gènes encodant des protéines interagissant avec *BRCA1* dans des familles à haut risque, non porteuses de mutations dans les gènes *BRCA1* et *BRCA2*. 6^e Journée de la recherche, Faculté de médecine, Université Laval, Québec, QC, Canada, 3 juin 2004.
- 385. Labrie Y, Durocher F, Soucy P, Labuda D, INHERIT BRCAs, Simard J (2004) Characterization of ATR sequence variants in high-risk non *BRCA1/2* French Canadian families. *The American Society of Human Genetics*, Toronto, ON, Canada, 26-30 octobre 2004.
- 386. Moisan AM, Fortin J, Dumont M, Labrie Y, Durocher F, INHERIT BRCAs and Simard J (2004) **Tissue-Specific Expression of a Novel Alternative Splice Variant in** *BRCA1* **Generating an Additional in Frame Exon**. Oncogenetics: Achievements and Challenges. Oncogénétique: Réalisations et Défis, 17^{ièmes} Entretiens du Centre Jacques Cartier. Montréal, QC, Canada, 7-8 octobre 2004.
- 387. Moisan AM, Fortin J, Dumont M, Samson C, Larouche L, INHERIT BRCAs, Simard J (2004) Absence d'évidence de réarrangement génomique récurrent dans BRCA1 et BRCA2 chez la population candienne française à risque élevé de cancer du sein et/ou de l'ovaire. 46e Réunion annuelle du Club de Recherches Cliniques du Québec, Mont-Sainte-Anne, Beaupré, QC, Canada, 23-25 septembre 2004.
- 388. Moisan AM, Fortin J, Labrie Y, Durocher F, INHERIT BRCAs, <u>Simard J</u> (2004) **A new alternative splice variant in** *BRCA1* **generating and additional inframe exon**. *The American Society of Human Genetics*, Toronto, ON, Canada, 26-30 octobre 2004.
- 389. Plourde M, Leblanc G, Manhes C, Durocher F, Dumont M, Labuda D, INHERIT BRCAs and Simard J (2004) Characterization of 17b-hydroxysteroid dehydrogenases sequence variants in French-Canadian high-risk breast cancer families. Oncogenetics: Achievements and Challenges. Oncogénétique: Réalisations et Défis, 17ièmes Entretiens du Centre Jacques Cartier. Montréal, QC, Canada, 7-8 octobre 2004.
- 390. Plourde M, Manhes C, Leblanc G, Durocher F, Dumont M, INHERIT BRCAs, Simard J (2004) Identification de variant de séquence dans le gène encodant la 17b-hydroxtstéroïde déshydrogénase type 2 chez des familles canadiennes-françaises à risque élevé de cancer du sein. 46e Réunion annuelle du Club de Recherches Cliniques du Québec, Mont-Sainte-Anne, Beaupré, QC, Canada, 23-25 septembre 2004.
- 391. Pratte A, Godard B, Simard-Lebrun A, Simard J (2004) Factors associated with refusal or withdrawal from genetic testing for breast and ovarian cancer. Genome Canada GE3LS Symposium 2004, Vancouver, BC, Canada, 5-7 février 2004.
- 392. <u>Simard J</u> for INHERIT BRCAs (2004) Molecular Epidemiology of *BRCA1* and *BRCA2* Mutations in French Canadian Breast/Ovarian Families. *Third Annual Future of Breast Cancer: An International Congress*. Southampton, Bermudes, 22-25 juillet 2004.
- 393. <u>Simard J</u> pour INHERIT BRCAs (2004) **Hérédité et cancer du sein: Réalisations et défis**. *6^e Colloque du RQSS Réseau québécois pour la santé du sein*, Montréal, QC, Canada, 2 octobre 2004.

394. Simard J, Dumont M, Moisan AM, Durocher F, Vézina H, Houde L, Laframboise R, Plante M, Chiquette J, Bessette P, Voyer P, Lépine J, Lespérance B, Pichette R, Parboosingh J, Bridge P, Smith P, Antoniou A, Easton D, Gaborieau V, Goldgar D and INHERIT BRCAs (2004) Familial Breast/Ovarian Cancer in the French Canadian Founder Population. Oncogenetics: Achievements and Challenges. Oncogénétique: Réalisations et Défis, 17ièmes Entretiens du Centre Jacques Cartier, Montréal, QC, Canada, 7-8 octobre 2004.

- 395. <u>Simard J</u>, Dumont M, Moisan AM, Durocher, F, Laframboise R, Plante M, Chiquette J, Lespérance B, Pichette R, Lépine J, Bessette P, Voyer P, Bridge P, Goldgar D and the INHERIT BRCAs (2004) **Molecular Epidemiology of** *BRCA1* and *BRCA2* Mutations in French Canadian Breast/Ovarian Families. *The American Society of Human Genetics*, Toronto, ON, Canada, 26-30 octobre 2004.
- 396. <u>Simard, J</u> (2004) **INHERIT BRCAs: Réalisations et défis**. La génétique humaine au Québec Qui fait quoi? *Cinquièmes Journées Génétiques 2004 du RMGA, Réseau de Médecine Génétique Appliquée,* Montréal, QC, Canada, 17-18 mai 2004.
- 397. <u>Simard J</u> (2004) Les enjeux du partage des résultats de recherche: L'expérience d'INHERIT BRCAs. Symposium GE³DS, La recherche en génétique et en génomique: droits et responsabilités, Montréal, QC, Canada, 2-3 décembre 2004.
- 398. Smith P, Spurdle A, Harrington PA, Durocher F, Hughes D, Ginolhac S, Sinilnikova O, Szabo C, Labrie J, Coupier I, Stoppa-Lyonnet D, Peock S, Cook M, Hopper JL, Simard J, Goldgar DE, Dunning AM, Chenevix-Trench G, Easton DF, ABCFS, AJBCS, EMBRACE, kConFab, GGC-France, INHERIT BRCAs collaborators (2004) Analysis of polymorphisms in DNA repair genes as modifiers of breast cancer risk in *BRCA1* and *BRCA2* carriers. *The American Society of Human Genetics*, Toronto, ON, Canada, 26-30 octobre 2004.
- 399. Tremblay JJ, Martin LJ, Taniguchi H, Simard J and Viger R (2004) GATA Factors and Ophan Nuclear Receptors Cooperate to Synergistically Activate the Human *HSD3B2* Promoter. The Endocrine Society's 86th Annual Meeting, Nouvelle-Orléans, LA, É.-U., 16-19 juin 2004.
- 400. Vallée M, Rouleau I, Plante M, Chiquette J, Simard J, INHERIT BRCAs, Dorval M (2004) Comparison in the Use of Hormone-Replacement Therapy Among Women Tested for *BRCA1/2* Mutations Before and After The Publication of the Women's Health Initiative. Oncogenetics: Achievements and Challenges. Oncogénétique: Réalisations et Défis, 17^{ièmes} Entretiens du Centre Jacques Cartier, Montréal, QC, Canada, 7-8 octobre 2004.
- 401. Vézina H, Durocher F, Houle L, Dumont M, Tranchant M, Gobeil L, Simard J, INHERIT BRCAs (2004) Molecular and genealogical analyses of 8765de1AG, a BRCA2 founder mutation in high-risk French Canadian families. The American Society of Human Genetics, Toronto, ON, Canada, 26-30 octobre 2004.
- 402. Desjardins M, Labrie Y, Ouellette G, Ouellet M, Labuda D, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2005) **Distribution et comparaison des haplotypes de ZNF350/ZBRK1 dans la susceptibilité au cancer du sein**. 7^{ième} Journée de la recherche de la Faculté de médecine. Pavillon Alphonse Desjardins, Cité universitaire, Université Laval, Québec, QC, Canada, 25 mai 2005.
- 403. Desjardins S, Ouellet M, Labrie Y, Ouellette G, Labuda D, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2005) Distribution et comparaison des haplotypes de ZBRK1/ZNF350 dans la susceptibilité au cancer du sein. Journées CREMO 2005, Centre de Recherche en Endocrinologie Moléculaire et Oncologique de l'Université Laval, Lac-Beauport, QC, Canada, 11-12 avril 2005.
- 404. Desjardins S, Ouellet M, Labrie Y, Ouellette G, Labuda D, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2005) Distribution et comparaison des haplotypes de ZNF350/ZBRK1 chez des individus atteints de cancer du sein provenant de familles à risque élevé et chez des individus contrôles. 73^e Congrès de l'ACFAS, Université du Québec à Chicoutimi, QC, Canada, 9-13 mai 2005.
- 405. Dorval M, Davilmar A, Rouleau I, Maunsell E, INHERIT BRCAs Simard J (2005) Men undergoing BRCA1/2 genetic testing: Who are they and why do they do it? The Second Annual Conference of the American Psychosocial Oncology Society (APOS), Phoenix, Arizona, É.-U., 27-29 janvier 2005.

406. Guénard F, Ouellette G, Labrie Y, Joly-Beauparlant C, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2005) Évaluation de la contribution du gène PTEN dans la susceptibilité génétique au cancer du sein chez les familles Canadiennes Françaises à risque élevé. 7^{ième} Journée de la recherche de la Faculté de médecine. Pavillon Alphonse Desjardins, Cité universitaire, Université Laval, Québec, QC, Canada, 25 mai 2005.

- 407. Guénard F, Ouellette G, Labrie Y, Joly-Beauparlant C, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2005) Évaluation de la contribution du gène PTEN dans la susceptibilité génétique au cancer du sein chez les familles Canadiennes Françaises à risque élevé. Journées CREMO 2005, Centre de Recherche en Endocrinologie Moléculaire et Oncologique de l'Université Laval, Lac-Beauport, QC, Canada, 11-12 avril 2005.
- 408. Guénard F, Ouellette G, Labrie Y, Joly-Beauparlant C, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2005) Évaluation de la contribution du gène PTEN dans la susceptibilité génétique au cancer du sein chez les familles Canadiennes Françaises à risque élevé. 73^e Congrès de l'ACFAS, Université du Québec à Chicoutimi, QC, Canada, 9-13 mai 2005.
- 409. Moisan AM, Fortin J, Dumont M, Samson C, INHERIT BRCAs, Simard J (2005) Absence d'évidence de réarrangement génomique récurrent dans BRCA1 et BRCA2 chez la population canadienne française à risque élevé de cancer du sein et/ou de l'ovaire. Journées CREMO 2005, Centre de Recherche en Endocrinologie Moléculaire et Oncologique de l'Université Laval, Lac-Beauport, QC, Canada, 11-12 avril 2005.
- 410. Moisan AM, Fortin J, Dumont M, Samson C, INHERIT BRCAs, Simard J (2005) Absence d'évidence de réarrangement génomique récurrent dans *BRCA1* et *BRCA2* chez la population canadienne française à risque élevé de cancer du sein et/ou de l'ovaire. 7^{ième} Journée de la recherche de la Faculté de médecine. Pavillon Alphonse Desjardins, Cité universitaire, Université Laval, Québec, QC, Canada, 25 mai 2005.
- 411. Plourde M, Leblanc G, Manhes C, Durocher F, Samson C, Dumont M, Soucy P, Labuda D, INHERIT BRCAs, Simard J (2005) Caractérisation de variants de séquences dans les gènes encodant les 17b-hydroxysteroïde déshydrognases chez les familles Canadiennes Françaises à risque élevé de cancer du sein. Journées CREMO 2005, Centre de Recherche en Endocrinologie Moléculaire et Oncologique de l'Université Laval, Lac-Beauport, QC, Canada, 11-12 avril 2005.
- 412. Vallée MH, Rouleau I, Plante M, Chiquette J, Simard J, INHERIT BRCAs, Dorval M. (2005) Comparison in the use of hormone replacement therapy among women tested for *BRCA1/2* mutations before and after the publication of the Women's Health Initiative. The 29th Annual Meeting of the Association of Preventive Oncology (ASPO), San Francisco, CA, É.-U., 13-15 mars 2005.
- 413. Desjardins S, Labrie Y, Ouellette G, Labuda D, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2006) Analysis of FANCF sequence variations and promoter hypermethylation in breast cancer. Raisons d'espérer, Quatrième Congrès Scientifique, Montréal, QC, Canada, 6-8 mai 2006.
- 414. Durocher F, Antoniou AC, Smith P, Simard J, INHERIT BRCAs, Easton DF (2006) *BRCA1/2* predictions using BOADICEA and BRCAPRO and penetrance estimation in French-Canadian families. *Raisons d'espérer, Quatrième Congrès Scientifique*, Montréal, QC, Canada, 6-8 mai 2006.
- 415. Durocher F, Labrie Y, Soucy P, Sinilnikova O, Labuda D, Bessette P, Chiquette J, Laframboise R, Lépine J, Lespérance B, Pichette R, Plante M, Tavtigian SV, Simard J (2006) Characterization of ATR sequence variants in high-risk non-BRCA1/2 French-Canadian families. Raisons d'espérer, Quatrième Congrès Scientifique, Montréal, QC, Canada, 6-8 mai 2006.
- 416. Guénard F, Labrie Y Ouellette G, <u>Simard J</u>, INHERIT BRCAs, Durocher F (2006) A screen for germline mutations in the *PTEN* gene in high-risk non-*BRCA1/BRCA2* breast cancer families. *Raisons d'espérer, Quatrième Congrès Scientifique*, Montréal, QC, Canada, 6-8 mai 2006.

417. Plourde M, Samson C, Leblanc G, Manhes C, Durocher F, Soucy P, Dumont M, Labuda D, Luu-The V, INHERIT BRCAs, Simard J (2006) Sequence variant characterization in genes encoding types 1, 2, 7 and 12 17b-hydroxysteroid dehydrogenases in high-risk French-Canadian families with breast and ovarian cancer. Raisons d'espérer, Quatrième Congrès Scientifique, Montréal, QC, Canada, 6-8 mai 2006.

- 418. Simard J, Dumont M, Moisan AM, Gaborieau V, Vézina H, Durocher F, Chiquette J, Plante M, Avard D, Bessette P, Brousseau C, Dorval M, Houde L, Lajoie MA, Leblanc G, Lépine J, Lespérance B, Malouin H, Parboosingh J, Pichette R, Provencher L, Rhéaume J, Sinnett D, Samson C, Simard JC, Tranchant M, Voyer P, INHERIT BRCAs, Easton DF, Tavtigian SV, Knoppers BM, Laframboise R, Bridge P, Goldgar D (2006) Characteristics of French-Canadian high-risk breast and/or ovarian cancer families: BRCA1 and BRCA2 mutation prevalence and evaluation of a multi-step testing approach. Raisons d'espérer, Quatrième Congrès Scientifique, Montréal, QC, Canada, 6-8 mai 2006.
- 419. Desjardins S, Ouellette G, Labrie Y, Labuda D, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2006) Analyse des variants de séquence de FANCF et de l'hyperméthylation du promoteur chez des familles Canadiennes françaises à risque élevé de cancer du sein. 8º Journée de la recherche, Faculté de médecine, Université Laval, Québec, QC, Canada, 31 mai 2006.
- 420. Guénard F, Labrie Y, Ouellette G, <u>Simard J</u>, INHERIT BRCAs, Durocher F (2006) **Évaluation de la contribution du gène** *PTEN* **dans la susceptibilité génétique au cancer du sein chez les familles** Canadiennes françaises à risque élevé. 8^e Journée de la recherche, Faculté de médecine, Université Laval, Québec, QC, Canada, 31 mai 2006.
- 421. Desjardins S, Ouellette G, Labrie Y, Labuda D, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2006) Analyse de FANCF chez des familles Canadiennes françaises à risque élevé de cancer du sein sans mutation BRCA1/2. Dans: Médecine Sciences, supplément no 2, volume 22, Club de Recherches Cliniques du Québec, Lac-à-l'Eau-Claire, QC, Canada, 21-23 septembre 2006.
- 422. Guénard F, Labrie Y, Ouellette G, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2006) Analyse de l'implication du gène *PTEN* dans la susceptibilité génétique au cancer du sein chez les familles Canadiennes françaises à risque élevé. Dans: Médecine Sciences, supplément no 2, volume 22, Club de Recherches Cliniques du Québec, Lac-à-l'Eau-Claire, QC, Canada, 21-23 septembre 2006.
- 423. Desjardins S, Ouellette G, Labrie Y, Labuda D, Simard J, Durocher F (2006) **Determination of FANCF sequence variation in high-risk non-BRCA1/2 breast cancer families and promoter hypermethylation**. FA Meeting: Eighteenth Annual International Fanconi Anemia Research Fund Scientific Symposium, Bethesda, Maryland, É.-U., 19-22 octobre 2006.
- 424. Dorval M, Power T, Maunsell E, Dugas M, Patenaude AF, Simard J. (2006) Cancer risk management behaviors of French Canadian women following *BRCA1/2* genetic testing. *Psycho-Oncology*. 15(2 suppl): no. 537.
- 425. Power T, Dorval M, Maunsell E, Dugas M, Patenaude AF, Simard J. (2006) Evolution of psychological distress among French Canadian women who undergo *BRCA1/2* genetic testing. *Psycho-Oncology*. 15 (2 suppl): no.873.
- 426. Desjardins S, Ouellette G, Labrie Y, Ouellet M, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2007) Analyse de variants de séquence et d'épissage de FANCA chez des familles à risque élevé de cancer du sein. (Affiche) Journées ENDOMOL 2007, Centre de Recherche en Endocrinologie Moléculaire et Oncologique de l'Université Laval et Centre de Recherche sur les Maladies Lipidiques de l'Université Laval, Québec, QC, Canada, 14-15 mai 2007.
- 427. Desjardins S, Ouellette G, Labrie Y, Ouellet M, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2007) Analyse de variants de séquence et d'épissage de FANCA chez des familles à risque élevé de cancer du sein. (Affiche) 9^e Journée de la recherche, Faculté de médecine, Université Laval, Québec, QC, Canada, 29 mai 2007.

428. Desjardins S, Belleau P, Labrie Y, Ouellette G, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2007) **ZNF350/ZBRK1 haplotypes in high-risk non-***BRCA1/2* **families of French Canadian origin**. (Affiche) *HMG2007, HUGO's 12th Human Genome Meeting*, Montréal, QC, Canada, 21-24 mai 2007.

- 429. Ferland, A, Tranchant M, Plourde M, Soucy P, INHERIT BRCAs, Simard J (2007) Caractérisation des variants de séquence du gène encodant la 17b-hydroxystéroïde-déshydrogénase de type 5 chez les femmes Canadiennes-françaises atteintes d'un cancer du sein provenant de familles à risque élevé. (Affiche) Journées ENDOMOL 2007, Centre de Recherche en Endocrinologie Moléculaire et Oncologique de l'Université Laval et Centre de Recherche sur les Maladies Lipidiques de l'Université Laval, Québec, QC, Canada, 14-15 mai 2007.
- 430. Ferland, A, Tranchant M, Plourde M, Soucy P, INHERIT BRCAs, Simard J (2007) Caractérisation des variants de séquence du gène encodant la 17b-hydroxystéroïde-déshydrogénase de type 5 chez les femmes Canadiennes-françaises atteintes d'un cancer du sein provenant de familles à risque élevé. (Affiche) 9e Journée de la recherche, Faculté de médecine, Université Laval, Québec, QC, Canada, 29 mai 2007.
- 431. Guénard F, Labrie Y, Ouellette G, Joly-Beauparlant C, INHERIT BRCAs, Simard J, Durocher F (2007) Germline mutations in *BRIP1/FANCJ* are rare in non-*BRCA1/BRCA2* French Canadian Breast Cancer Families. (Affiche) *HMG2007*, *HUGO's* 12th *Human Genome Meeting*, Montréal, QC, Canada, 21-24 mai 2007.
- 432. Guénard F, Labrie Y, Ouellette G, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2007) Analyse mutationnelle du gène de susceptibilité au cancer du sein BRIP1/FANCJ chez des familles Canadiennes Françaises à risque élevé. (Affiche) Journées ENDOMOL 2007, Centre de Recherche en Endocrinologie Moléculaire et Oncologique de l'Université Laval et Centre de Recherche sur les Maladies Lipidiques de l'Université Laval, Québec, QC, Canada, 14-15 mai 2007.
- 433. Guénard F, Labrie Y, Ouellette G, <u>Simard J</u>, INHERIT BRCAs, Durocher F (2007) **Analyse mutationnelle du gène de susceptibilité au cancer du sein** *BRIP1/FANCJ* **chez des familles Canadiennes Françaises à risque élevé**. (Affiche) *9e Journée de la recherche, Faculté de médecine, Université Laval*, Québec, QC, Canada, 29 mai 2007.
- 434. Joly-Beauparlant C, Desjardins S, Labrie Y, Ouellette G, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2007) Analyse des variants de sequence de NBS1 chez des familles Canadiennes-Françaises à risqué élevé de cancer du sein. (Affiche) Journées ENDOMOL 2007, Centre de Recherche en Endocrinologie Moléculaire et Oncologique de l'Université Laval et Centre de Recherche sur les Maladies Lipidiques de l'Université Laval, Québec, OC, Canada, 14-15 mai 2007.
- 435. Joly-Beauparlant C, Desjardins S, Labrie Y, Ouellette G, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2007) Analyse des variants de sequence de NBS1 chez des familles Canadiennes-Françaises à risqué élevé de cancer du sein. (Affiche) 9e Journée de la recherche, Faculté de médecine, Université Laval, Québec, QC, Canada, 29 mai 2007.
- 436. Antoniou AC, Sinilnikova OM, Simard J, Neuhausen SL, Struewing JP, Stoppa-Lyonnet D, GEMO, Rebbeck TR, MAGIC, Godwin A, Jakubowska A, Peock S, EMBRACE, Schmutzler RK, kConFaB, Offit K, Friedman E, Rennert G, Andrulis IL, Hogervorst F, Devilee P, Greene MH, Benitez J, Szabo CI, Nevanlina H, Hamann U, Arason A, Radice P, Caligo M, Borg A, Lindblom A, Gerdes AM, Couch F, Easton DF, Chenevix-Trench G on behalf of the Consortium of Investigators of Modifiers of *BRCA1/2* (CIMBA) (2007) Identification of modifiers of *BRCA1/2*: results from combined analysis from the Consortium of Investigators of Modifiers of *BRCA1/2*. (Oral) *Genemappers 2007*, Brisbane, Autralie, 29-31 août, 2007.
- 437. Antoniou AC, Sinilnikova OM, Simard J, Léoné M, Dumont M, Neuhausen SL, Struewing JP, Stoppa-Lyonnet D, Barjhoux L, Hughes DJ, Coupier I, Belotti M, Lasset C, Bonadona V, Bignon YJ, GEMO, Rebbeck TR, Wagner T, Lynch HT, Domchek SM, Nathanson KL, Garber JE, Weitzel J, Narod SA, Tomlinson G, Olopade OI, Godwin A, Isaacs C, Jakubowska A, Lubinski J, Gronwald J, Górski B, Byrski

T, Huzarski T, Peock S, Cook M, Baynes C, Gray J, Daly PA, Dorkins H, EMBRACE, Schmutzler RK, Versmold B, Engel C, Meindl A, Arnold N, Niederacher D, Deissler H, Spurdle AB, Chen X, Waddell N, Cloonan N, kConFab, Kirchhoff T, Offit K, Friedman E, Kaufmann B, Laitman Y, Galore G, Rennert G, Lejbkowicz F, Raskin L, Andrulis IL, Ilyushik E, Ozcelik H, Devilee P, Wreeswijk MPG, Greene MH, Prindiville SA, Osorio A, Benítez J, Zikan M, Szabo CI, Kilpivaara O, Nevanlina H, Hamann U, Durocher F, Arason A, Couch FJ, Easton DF, Chenevix-Trench G on behalf of the Consortium of Investigators of Modifiers of *BRCA1/2*. (2007) *RAD51* 135G>C modifies breast cancer risk among *BRCA2* mutation carriers: results from a combined analysis of 19 studies. (Oral) 2007 Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, San Diego, California, É.-U., 23-27 octobre 2007.

- 438. Durocher F, Guénard F, Desjardins S, Labrie Y, Ouellette G, Joly Beauparlant C, Dumont M, INHERIT BRCAs, Simard J (2008) Evaluation of candidate breast cancer susceptibility genes among French Canadian families with high risk of breast cancer. (Oral) Canadian Breast Cancer Alliance Reasons for Hope 2008, Vancouver, BC, Canada, 25-27 avril 2008.
- 439. Ferland A, Plourde M, Soucy P, Tranchant M, Durocher F, INHERIT BRCAs, Simard J (2008) Mutation analysis and sequence variant characterization of candidate genes involved in sex steroid synthesis and metabolism, in breast cancer cases from French Canadian families with high risk of breast and ovarian cancer. (Affiche) Canadian Breast Cancer Alliance Reasons for Hope 2008, Vancouver, BC, Canada, 25-27 avril 2008.
- 440. Desjardins S, Joly Beauparlant C, Labrie Y, Ouellette G, Labuda D, Simard J, INHERIT BRCAs Durocher F (2008) Role of NBN/NBS1 sequence variants in high-risk breast cancer families of French Canadian origin. (Affiche) *Ist Annual Canadian Human Genetics Conference*, Québec, QC, Canada, 9-12 avril 2008
- 441. Guénard F, Joly Beauparlant C, Ouellette G, Labrie Y, Labuda D, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2008) Evaluation of the contribution of the breast cancer susceptibility gene *FANCJ* in non-BRCA1/BRCA2 French Canadian families with high risk of breast cancer. (Affiche) 1st Annual Canadian Human Genetics Conference, Québec, QC, Canada, 9-12 avril 2008.
- 442. Joly Beauparlant C, Desjardins S, Ouellette G, Labrie Y, Labuda D, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2008) Analyses of sequence and splicing variants of the FANCC gene in a cohort of French Canadian women with high-risk of breast and ovarian cancer. (Affiche) 1st Annual Canadian Human Genetics Conference, Québec, QC, Canada, 9-12 avril 2008.
- 443. Joly Beauparlant C, Desjardins S, Ouellette G, Labrie Y, Labuda D, <u>Simard J</u>, INHERIT BRCAs, Durocher F (2008) Analyse de la contribution des variants de séquence et d'épissage du gène FANCC chez des familles canadiennes-françaises à risque élevé pour le cancer du sein. (Affiche) 7^{ièmes} Journées génétiques RMGA, Québec, QC, Canada, 14-16 mai 2008.
- 444. Desjardins S, Joly Beauparlant C, Labrie Y, Ouellette G, Labuda D, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2008) Le risque de cancer du sein chez les familles à risque élevé québécoises: implication des variants de séquences de NBN/NBS1. (Affiche) 7^{ièmes} Journées génétiques RMGA, Québec, QC, Canada, 14-16 mai 2008.
- 445. Guénard F, Beauparlant C, Ouellette G, Labrie Y, Labuda D, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2008) Implication de FANCJ dans la susceptibilité génétique au cancer du sein chez les familles à risque élevé canadiennes-françaises. (Affiche) 7^{ièmes} Journées génétiques RMGA, Québec, QC, Canada, 14-16 mai 2008.
- 446. Joly Beauparlant C, Desjardins S, Ouellette G, Labrie Y Simard J, INHERIT BRCA, Durocher F (2008) Étude des variants de séquence et d'épissage du gène FANCC sur la susceptibilité au cancer du sein chez des familles canadiennes-françaises à risque élevé. (Affiche) 10^{jème} Journée de la recherche, Faculté de médecine, Université Laval, Québec, QC, Canada, 27 mai 2008.
- 447. Guénard F, Joly Beauparlant C, Ouellette G, Labrie Y, Labuda D, <u>Simard J</u>, INHERIT BRCAs, Durocher F (2008) Risque de cancer du sein chez les familles canadiennes françaises à risque élevé: Implication

- **du gène FANCJ**. (Affiche) 10^{ième} Journée de la recherche, Faculté de médecine, Université Laval, Québec, QC, Canada, 27 mai 2008.
- 448. Desjardins S, Joly Beauparlant C, Labrie Y, Ouellette G, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2008) Implication des variants de séquences de NBN/NBS1 dans la susceptibilité au cancer du sein. (Affiche) 10^{1ème} Journée de la recherche, Faculté de médecine, Université Laval, Québec, QC, Canada, 27 mai 2008.
- 449. Dorval M, Bouchard K, Maunsell E, Camden S, Simard J (2008) Perceived impact of *BRCA1/2* testing on familial relationships and association with psychological distress. (Résumé) *European Journal of Human Genetics*. 16 (Suppl 2): 459.
- 450. Dorval M, Bouchard K, Côté C, Camden S, Simard J. (2009) Long-term stability of knowledge acquired during genetic counselling for breast/ovarian cancer susceptibility. (Résumé) *Current Oncology.* 16; 355.
- 451. Bouchard K, Badaroudine F, Chiquette J, Plante M, Maunsell E, Camden S, Simard J, INHERIT BRCAs, Dorval M (2009) **Psychological distress in women initiating** *BRCA1/2* **genetic testing: Comparison with control population**. (Affiche) 11th International Meeting on Psychosocial Aspects of Genetic Testing for Hereditary Cancer, Canadian Association of Psychosocial Oncology, Toronto, ON, Canada, 23-24 avril 2009.
- 452. Bouchard K, Dubé M, Chiquette J, Plante M, Maunsell E, Camden S, Simard J, INHERIT BRCAs, Dorval M (2009) **Health behaviours in women initiating** *BRCA1/2* **genetic testing: Comparison with control population**. (Affiche) 11th International Meeting on Psychosocial Aspects of Genetic Testing for Hereditary Cancer, Canadian Association of Psychosocial Oncology, Toronto, ON, Canada, 23-24 avril 2009.
- 453. Dorval M, Bouchard K, Côté C, Camden S, Simard J (2009) Long-term stability of knowledge acquired during genetic counselling for breast/ovarian cancer susceptibility. (Résumé) 16:355. I Ith International Meeting of Psychosocial Aspects of Genetic Testing for Hereditary Cancer, Canadian Association of Psychosocial Oncology, Toronto, ON, Canada, 23-24 avril 2009.
- 454. Lapointe J, Abdous B, Camden S, Bouchard K, Simard J, Dorval M (2009) Family cluster effect on psychosocial variables in families at high risk for hereditary breast/ovarian cancer. (Affiche) 11th International Meeting on Psychosocial Aspects of Genetic Testing for Hereditary Cancer, Canadian Association of Psychosocial Oncology, Toronto, ON, Canada, 23-24 avril 2009.
- 455. Lapointe J, Abdous B, Camden S, Bouchard K, Simard J, Dorval M (2009) Effet de plan dans la mesure de variables psychosociales chez les familles canadiennes-françaises à haut risque de cancer héréditaire du sein et de l'ovaire. (Affiche) 9^e édition de la Journée recherche de la Faculté de pharmacie de l'Université Laval, Québec, QC, Canada, 15 avril 2009.
- 456. Lapointe J, Bouchard K, Simard J, Dorval M (2009) Family Communication following *BRCA1/2* Genetic Testing: Project Overview. (Oral) *Meeting of the CIHR Team in Familial Risks of Breast Cancer*. Québec, QC, Canada, 14-15 avril 2009.
- 457. Lapointe J, Abdous B, Camden S, Bouchard K, Simard J, Dorval M (2009) Effet de plan dans la mesure de variables psychosociales chez les familles canadiennes-françaises à haut risque de cancer héréditaire du sein et de l'ovaire. (Affiche) 20° Journée hospitalo-universitaire du CHA, Québec, QC, Canada, 21 mai 2009.
- 458. Lapointe J, Abdous B, Camdem S, Bouchard K, Simard J, Dorval M (2009) Family cluster effect on psychosocial variables in families at high risk for hereditary breast/ovarian cancer. (Résumé) Publié em mars 2010. Chronic Diseases in Canada (CDIC) Journal. 30(2). The Canadian Society of Epidemiology and Biostatistics National Student Conference, Ottawa, ON, Canada, 23-24 mai 2009.
- 459. Lapointe J, Abdous B, Camdem S, Bouchard K, Simard J, Dorval M (2009) Family cluster effect on psychosocial variables in families at high risk for hereditary breast/ovarian cancer. (Affiche) *The*

- Canadian Society of Epidemiology and Biostatistics National Student Conference, Ottawa, ON, Canada, 23-24 mai 2009.
- 460. Joly Beauparlant C, Desjardins S, Ouellette G, Labrie Y, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2009) Le gène FANCC et le cancer du sein: Analyse des variants de séquence et d'épissage chez des familles canadiennes-françaises à risque élevé. (Affiche) 11^{ième} Journée de la recherche, Faculté de médecine, Université Laval, Québec, QC, Canada, 2 juin 2009.
- 461. Hamdi Y, Ferland A, Soucy P, Tranchant M, Simard J (2009) Caractérisation des variants de séquence du gène encodant la 17B-hydroxystéroïde déshydrogénasede type 5 chez des femmes atteintes d'un cancer du sein provenant de familles à risque élevé. (Affiche) Club de Recherches Cliniques du Québec, 51e réunion annuelle, Québec, QC, Canada, 24-26 septembre 2009.
- 462. Joly Beauparlant C, Desjardins S, Ouellette G, Labrie Y, Simard J, INHERIT BRCAs, Durocher F (2009) Implication du gene FANCC dans la susceptibilité au cancer du sein: analyse de variants de séquence et d'épissage. (Affiche) Club de Recherches Cliniques du Québec-51e réunion annuelle, Québec, QC, Canada, 24-26 septembre 2009.
- 463. Larouche G, Bouchard K, Camden S, <u>Simard J</u>, Dorval M (2009) Concordance entre deux mesures de perception du risque de cancer suite à un test *BRCA1/2*. (Affiche) *Journée scientifique du 1^{er} cycle de la Faculté de médecine et des sciences de la santé (FMSS) de l'Université de Sherbrooke*, Sherbrooke, QC, Canada, 25 septembre 2009.
- 464. Dorval M, Bouchard K, Côté C, Camden S, Simard J (2009) Long-term stability of knowledge acquired during genetic counseling for breast/ovarian cancer susceptibility. (Résumé) *Current Oncology*, 16(5), 103. *The Third International Symposium on hereditary breast and ovarian cancer*, Montréal, QC, Canada, 14-16 octobre 2009.
- 465. Dorval M, Bouchard K, Côté C, Camden S, <u>Simard J</u> (2009) **Long-term stability of knowledge acquired during genetic counseling for breast/ovarian cancer susceptibility**. (Affiche) *The Third International Symposium on hereditary breast and ovarian cancer*, Montréal, QC, Canada, 14-16 octobre 2009.
- 466. Jbilou J, Côté S, Mathieu M, Blouin-Bougie J, Amara N, Landry R, Simard J (2009) Familial Genetic Risk for Breast Cancer Risk Prediction and Risk Communication: Health professionals' perspective. (Oral) Annual meeting of the CIHR Team on Familial Genetic Risk for Breast Cancer, Québec, QC, Canada, 15 octobre 2009.
- 467. Dorval M, Noguès C, Logeat C, Berthet P, Chiquette J, Gauthier-Villars M, Lasset C, Picard C, Plante M, INHERIT BRCAs, GENEPSO Cohort, Simard J, Julian Reynier C (2010) Two-year follow-up of breast and ovarian cancer screening practices of non-carriers from BRCA-mutation positive families: a comparative study between France and Quebec. (Affiche) European Meeting of Psychosocial Aspects of Genetics (EMPAG), Gothenburg, Suède, 12-15 juin 2010.
- 468. Hamdi Y, Ferland A, Soucy P, Tranchant M, Simard J (2010) Caractérisation des variants de séquence du gène encodant la 17B-hydroxystéroïde déshydrogénase de type 5 chez des femmes atteintes d'un cancer du sein provenant de familles à risque élevé. (Affiche) Journées génétiques 2010, Réseau de médecine génétique appliquée (RMGA), Québec, QC, Canada, 3-5 mai 2010.
- 469. Hamdi Y, Soucy P, Tranchant M, Reimnitz G, Dubois S, Simard J (2010) Modificateurs de risque du cancer du sein chez les porteuses de mutations dans les gènes BRCA1/2: Rôle des polymorphismes fonctionnels de la région promotrice des gènes candidats. (Affiche) Journées scientifiques du Centre de recherche en Endocrinologie moléculaire et oncologique et en Génomique Humaine (CREMOGH) et de l'Axe Endocrinologie et Génomique, Québec, QC, Canada, 28-29 octobre 2010.
- 470. Jbilou J, Landry R, Amara N, Simard J (2010) Risk Prediction and Risk Communication for Familial Genetic Risk for Breast Cancer: Health professionals' perspective. (Affiche) EACH 2010 'International Conference on Communication in Healthcare', Vérone, Italie, 7 septembre 2010.

471. Lapointe J, Bouchard K, <u>Simard J</u>, Dorval M (2010) **Incidence and correlates of positive and negative effects of** *BRCA1/2* **genetic testing on familial relationships: A three-year follow-up study**. (Résumé) *Psycho-Oncology*.19 (Supp.2) A-51, publié le 20 mai 2010. *IPOS 12th World Congress/CAPO*, Québec, QC, Canada, 25-27 mai 2010.

- 472. Lapointe J, Bouchard K, <u>Simard J</u>, Dorval M (2010) **Incidence and correlates of positive and negative effects of** *BRCA1/2* **genetic testing on familial relationships: A three-year follow-up study**. (Oral) *PORT Annual Meeting*. Québec, QC, Canada, 25 mai 2010.
- 473. Lapointe J, Abdous B, Camden S, Bouchard K, Simard J, Dorval M (2010) Effet de plan dans la mesure de variables psychosociales chez les familles canadiennes-françaises à haut risque de cancer héréditaire du sein et de l'ovaire. (Résumé) Revue d'Épidémiologie et de Santé Publique. 58(Supp.2) A1-4, publié en septembre 2010. Québec, QC, Canada, 15-17 septembre 2010.
- 474. Lapointe J, Abdous B, Camden S, Bouchard K, Simard J, Dorval M (2010) Effet de plan dans la mesure de variables psychosociales chez les familles canadiennes-françaises à haut risque de cancer héréditaire du sein et de l'ovaire. (Oral) IVème Congrès International d'Épidémiologie «Du Nord au Sud» & XVème actualités du Pharo. Marseille, France, 15-17 septembre 2010.
- 475. Larouche G, Bouchard K, Camden S, <u>Simard J</u>, Dorval M (2010) Concordance entre deux mesures de perception du risque de cancer suite à un test de prédisposition génétique au cancer du sein (*BRCA1/2*). (Affiche) *Journée de la recherche de la Faculté de pharmacie de l'Université Laval*, Québec, QC, Canada, 13 avril 2010.
- 476. Jbilou J, Amara N, Landry R, Simard J (2011) Genetic counseling for familial breast cancer: From theory to practice and the other way back! (Oral) 2nd Annual meeting of the CIHR Team on Familial Genetic Risk for Breast Cancer, Québec, Canada, 21 mars 2011.
- 477. Larocque M, Jbilou J, Amara N, Landry R, Simard J (2011) Preventing breast cancer among women with low literacy level: A scoping review of the literature. (Affiche) 22^{ème} Concours des jeunes chercheuses et chercheurs FESR, 23 mars 2011, Québec, QC, Canada. (Gagnant du 2^{ème} prix du meilleur projet de recherche + Bourse de participation à l'ACFAS 2011).
- 478. Larouche G, Bouchard K, Desbiens C, <u>Simard J</u>, Chiquette J, Dorval M (2011) **Validité des données autorapportées sur l'utilisation de la mammographie chez des femmes testées pour les gènes** *BRCA1/2*. (Oral) *Conférence des étudiants de l'Unité de recherche en santé des populations (URESP)*, Québec, QC, Canada, 29 mars 2011.
- 479. Larouche G, Bouchard K, Côté C, Camden S, Desbiens C, Simard J, Chiquette J, Dorval M (2011) **Self-reported mammography use following** *BRCA1/2* **genetic testing may be overestimated**. (Affiche) 12th International meeting on psychosocial aspects of hereditary cancer (IMPAHC), Amsterdam, Pays-Bas, 27-29 avril 2011.
- 480. Larouche G, Bouchard K, Côté C, Camden S, Desbiens C, Simard J, Chiquette J, Dorval M (2011) Self-reported mammography use following *BRCA1/2* genetic testing may be overestimated. (Résumé) *Familial Cancer*. 2011.10(Suppl 2):S94, publié le 1^{er} avril 2011, *12th International meeting on psychosocial aspects of hereditary cancer (IMPAHC)*, Amsterdam, Pays-Bas, 27-29 avril 2011.
- 481. Larouche G, Bouchard K, Desbiens C, Simard J, Chiquette J, Dorval M (2011) Validité des données autorapportées sur l'utilisation de la mammographie chez des femmes testées pour les gènes BRCA1/2 / Self-reported mammography use following BRCA1/2 genetic testing may be overestimated. (Affiche) Journée de la recherche de la Faculté de pharmacie de l'Université Laval, Québec, QC, Canada, 21 avril 2011.
- 482. Lapointe J, Bouchard K, Godard B, Chiquette J, Simard J, Dorval M (2011) Cancer-related life events may facilitate family communication of genetic information following *BRCA1/2* testing. (Résumé) Familial Cancer. 2011-10(Suppl 2):S94, publié le 1^{er} avril 2011. *12th International meeting on psychosocial aspects of hereditary cancer (IMPAHC)*, Amsterdam, Pays-Bas, 27-29 avril 2011.

483. Lapointe J, Bouchard K, Godard B, Chiquette J, Simard J, Dorval M (2011) Cancer-related life events may facilitate family communication of genetic information following *BRCA1/2* testing. (Affiche) *Annual Conference of the Canadian Association of Psychosocial Oncology*, Toronto, ON, Canada, 4-6 mai 2011

- 484. Larouche G, Bouchard K, Desbiens C, Simard J, Chiquette J, Dorval M (2011) **Self-reported** mammography use following *BRCA1/2* genetic testing may be overestimated. (Affiche) *Annual Conference of the Canadian Association of Psychosocial Oncology*, Toronto, ON, Canada, 4-6 mai 2011.
- 485. Larouche G, Bouchard K, Desbiens C, Simard J, Chiquette J, Dorval M (2011) Self-reported mammography use following *BRCA1/2* genetic testing may be overestimated. (Affiche) *Journée hospitalo-universitaire du Centre hospitalier affilié universitaire de Québec*, Québec, QC, Canada, 19 mai 2011.
- 486. Hamdi Y, Soucy P, Goldgar D, Feng BJ, Reimnitz G, Tranchant M, Sinilnikova O, Simard J (2011) Gènes modificateurs de risque du cancer du sein chez les porteuses de mutations dans les gènes BRCA1/2:
 Rôle des polymorphismes fonctionnels de la région promotrice des gènes candidats. (Affiche) 13ième Journée annuelle de la recherche, Faculté de médecine, Université Laval, Québec, QC, Canada, 9 juin 2011.
- 487. Larouche G, Bouchard K, Desbiens C, Simard J, Chiquette J, Dorval M (2011) Self-reported mammography use following BRCA1/2 genetic testing may be overestimated. (Affiche) Canadian Society for Epidemiology & Biostatistics; National Student Conference, Montréal, QC, Canada, 19-20 juin 2011.
- 488. Larouche G, Bouchard K, Desbiens C, Simard J, Chiquette J, Dorval M (2011) Self-reported mammography use following BRCA1/2 genetic testing may be overestimated. (Résumé) Journal of population therapeutics and clinical pharmacology. 2011, 19 May 18(2):e300. Colloque annuel Réseau Québécois de Recherche sur l'usage des médicaments (RQRUM), Montréal, QC, Canada, 19 mai 2011.
- 489. Larouche G, Bouchard K, Desbiens C, Simard J, Chiquette J, Dorval M (2011) Self-reported mammography use following BRCA1/2 genetic testing may be overestimated. (Affiche) Colloque annuel Réseau Québécois de Recherche sur l'usage des médicaments (RQRUM), Montréal, QC, Canada, 1-2 juin 2011.
- 490. Hamdi Y, Soucy P, Goldgar D, Feng BJ, Reimnitz G, Tranchant M, Sinilnikova O, Simard J (2011) Gènes modificateurs de risque du cancer du sein chez les porteuses de mutations dans les gènes BRCA1/2: Rôle des polymorphismes fonctionnels de la région promotrice des gènes candidats. (Affiche) Club de Recherches Cliniques du Québec-53ième réunion annuelle (CRCQ), Ste-Adèle, QC, Canada, 22-24 septembre, 2011.
- 491. Antoniou AC, Mulligan AM, Couch FJ, Barrowdale D, Domchek SM, Eccles D, Nevanlinna H, Ramus SJ, Robson M, Sherman M, Spurdle AB, Wappenschmidt B, McGuffog L, Simard J, Chenevix-Trench G, Easton DF, Andrulis IL on behalf of CIMBA (2011) Common breast cancer susceptibility alleles are associated with tumor subtypes in *BRCA1* and *BRCA2* mutation carriers: results from the Consortium of Investigators of Modifiers of *BRCA1/2*. (Oral) 12th International Congress of Human Genetics/61st Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, Montréal, QC, Canada, 11-15 octobre 2011.
- 492. Couch FJ, Gaudet MM, Antoniou AC, Ramus SJ, Kuchenbacker K, Soucy P, Beesley J, Wang X, Kirchhoff T, McGuffog L, Barrowdale D, Sinilnikova OM, Goldgar D, Peock S, Wappenschmidt B, Hogervorst F, Jakubowska A, Neuhausen SL, Borg A, Gerdes AM, Osório A, Andrulis IL, Domchek SM, Radice P, Easton DF, Chenevix-Trench G, Offit K, Simard J on behalf of CIMBA. (2011) Common variation at the C19orf62 and ZNF365 loci is associated with breast and ovarian cancer risk in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers (Oral) 12th International Congress of Human Genetics/61st Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, Montréal, QC, Canada, 11-15 octobre 2011.

493. Hamdi Y, Soucy P, Goldgar D, Feng BJ, Reimnitz G, Tranchant M, Pastinen T, Cassart P, Ouimet M, Sinnett D, Verny-Pierre C, Barjhoux L, Stoppa-Lyonnet D, GEMO Study Collaborators, Sinilnikova O, Simard Joseph (2011) Identification of functional polymorphisms at the 4q21 locus associated with modification of breast cancer risk in BRCA2 mutation carriers. (Affiche) 12th International Congress of Human Genetics/61st Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, Montréal, QC, Canada, 11-15 octobre 2011.

- 494. Jbilou J, Landry R, Amara N, Simard J (2011) Improving quality of genetic counseling for familial risk for breast cancer: A systematic review of the literature. (Affiche) 12th International Congress of Human Genetics/61st Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, Montréal, QC, Canada, 11-15 octobre 2011.
- 495. Ramus SJ, Antoniou AC, Kuchenbaecker K, Soucy P, McGuffog L, Healey S, Sinilnikova OM, Radice P, Goldgar D, Peock S, Schmutzler R, Stoppa-Lyonnet D, Rookus M, Jakubowska A, kConFab, Simard J, Easton DF, Couch FJ, Chenevix-Trench G on behalf of the Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2 (2011) Ovarian cancer susceptibility loci and risk of ovarian cancer in BRCA1 and BRCA2 carriers. (Oral) 12th International Congress of Human Genetics/61st Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, Montréal, QC, Canada, 11-15 octobre 2011.
- 496. Dorval M, Foulkes W, Hamet P, Chiquette J, Simard J, Wong N, Côté S, El Haffaf Z, Rhéaume J, Pelletier S (2012) Cancer Screening practices of non-carriers from *BRCA1/2* mutation-positive families: Study protocol. (Résumé) *Current Oncology* 2012; 19(2):e90. 4th International Symposium on Hereditary Breast and Ovarian Cancer: From Theory to Practice, Montréal, QC, Canada, 25-27 avril 2012.
- 497. Dorval M, Foulkes W, Hamet P, Chiquette J, Simard J, Wong N, Côté S, El Haffaf Z, Rhéaume J, Pelletier S (2012) Cancer Screening practices of non-carriers from *BRCA1/2* mutation-positive families: Study protocol. (Affiche) 4th International Symposium on Hereditary Breast and Ovarian Cancer: From Theory to Practice, Montréal, QC, Canada, 25-27 avril 2012.
- 498. Hamdi Y, Soucy P, Goldgar D, Feng B-J, PastinenT, Reimnitz G, Tranchant M, Dumont M, Dubois S, Sinnett D, Cassart P, Ouimet M, Leclerc M, Lakhal Chaieb MHL, Stoppa-Lyonnet D, Verny-Pierre C, Barjhoux L, GEMO Study Collaborators, Sinilnikova O, Simard J (2012) (Affiche) New Putative Functional Polymorphisms at the 4q21 Locus Associated With Modification of Breast and Ovarian Cancer Risk in BRCA2 Mutation Carriers. 4th International Symposium on Hereditary Breast and Ovarian Cancer: From Theory to Practice, Montréal, QC, Canada, 25-27 avril 2012.
- 499. Lapointe J, Bouchard K, Godard B, Chiquette J, Simard J, Dorval M (2012) Cancer-related life events may facilitate family communication of genetic information following *BRCA1/2* testing. (Affiche) *Journée de la recherche de la Faculté de Pharmacie de l'Université Laval*. Québec, QC, Canada, 12 avril 2012.
- 500. Larouche G, Côté C, Simard J, Desbiens C, Chiquette J, Dorval M (2012) **Use of Quebec Health Insurance Board (RAMQ) data to assess adherence to screening recommendations following** *BRCA1/2* **testing**. (Affiche) *Journée de la recherche de la Faculté de Pharmacie de l'Université Laval*. Québec, QC, Canada, 12 avril 2012.
- 501. Larouche G, Côté C, Simard J, Desbiens C, Chiquette J, Dorval M (2012) Use of Quebec Health Insurance Board (RAMQ) data to assess adherence to screening recommendations following *BRCA1/2* testing. (Résumé) *Current Oncology* 2012;19(2):e91, 25-27 avril 2012.
- 502. Larouche G, Côté C, Simard J, Desbiens C, Chiquette J, Dorval M (2012) Use of Quebec Health Insurance Board (RAMQ) data to assess adherence to screening recommendations following *BRCA1/2* testing. (Affiche) 4th International Symposium on Hereditary Breast and Ovarian Cancer: From Theory to Practice. Montréal, QC, Canada, 25-27 avril 2012.

503. Larouche G, Bouchard K, Camden S, Simard J, Dorval M (2012) Using two complementary approaches to assess lifetime breast cancer risk perception may be relevant. (Affiche) *Annual conference of the Canadian Association of Psychosocial Oncology (CAPO)*. Vancouver, BC, Canada, 25-27 avril 2012.

- 504. Larouche G, Côté C, <u>Simard J</u>, Desbiens C, Chiquette J, Dorval M (2012) **Potentiel des données de la RAMQ pour décrire la prise en charge suite au test génétique** *BRCA1/2***. (Oral)** *Conférence des étudiants de l'Unité de recherche en santé des populations (URESP)***. Québec, QC, Canada, 3 avril 2012.**
- 505. Larouche G, Côté C, Simard J, Desbiens C, Chiquette J, Dorval M (2012) Use of Quebec Health Insurance Board (RAMQ) data to assess adherence to screening recommendations following *BRCA1/2* testing. (Affiche) *Journée hospitalo-universitaire du centre de recherche affilié universitaire de Québec*; Québec, QC, Canada, 17 mai 2012.
- 506. Simard J, Antoniou A, Easton D, Chenevix-Trench G on behalf of CIMBA (2012) Genetic Modifies of Breast and Ovarian Cancer Risk in *BRCA1* and *BRCA2* Mutation Carriers. (Oral) *RMGA Journées génétiques*, Montréal, QC, Canada, 22-24 mai 2012.
- 507. Wang X, McGuffog L, Lee A, Gaudet MM, Kuchenbaecker KB, Soucy P, Simard J, Offit K, Easton DF, Chenevix-Trench, Couch FJ, Consortium of Investigators of Modifiers of *BRCA1/2* (2012) **Genome-wide association in** *BRCA1* mutation carriers identifies novel loci associated with breast and ovarian cancer risk. (Oral) *ASHG 2012 Annual Meeting*, San Francisco, CA, É.-U., 5-9 novembre 2012.
- 508. Kuchenbaecker K, Gaudet M, Vijai J, Klein R, Kirchhoff T, McGuffog L, Barrowdale D, Dunning A, Lee A, Hall P, Couch F, Simard J, Altshuler D, Easton D, Chenevix-Trench G, Antoniou A, Offit K, Consortium of Investigators of Modifiers of *BRCA1/2* (CIMBA) Collaborators (2012) **Identification of the first locus to modify breast cancer risk specifically in** *BRCA2* **mutation carriers. (Oral)** *ASHG 2012 Annual Meeting***, San Francisco, É.-U., 5-9 novembre 2012.**
- 509. Couch J, Garcia-Closas M, Lindstrom S, Michailidou K, Schmidt MK, Brook M, Orr N, Slager S, Hunter DJ, Simard J, Benitez J, Dunning A, Sherman ME, Chenevix-Trench G, Chanock SJ, Hall P, Pharoah P, Vachon C, Easton DF, Haiman CA, Kraft P for BPC3 TNBCC, and BCAC (2012) 1150T Genome-wide association studies ifentify four novel ER-negative specific breast cancer risk loci. (Oral) ASHG 2012 Annual Meeting, San Francisco, CA, É.-U., 5-9 novembre 2012.
- 510. Dorval M, Foulkes W, Hamet P, Chiquette J, Simard J, Larouche G, Wong N, Côté S, El Haffaf Z, Rhéaume J, Pelletier S (2013) Cancer screening practices of non-carriers from *BRCA1/2* mutation-positive families: Study protocol. (Affiche) *CAPO (Canadian Association of Psychosocial Oncology)*, Ottawa, ON, Canada, 24-26 avril 2013.
- 511. Leclerc M, Lakhal-Chaieb L, <u>Simard J</u> (2013) **Ascertainment-adjusted SNP-breast cancer association analysis of correlated age-at-onset outcomes in** *BRCA1/2* **data with non-proportional hazards. (Affiche) 2^e Réunion canadienne sur la génétique humaine et la génétique statistique (2nd Canadian Human and Statistical Genetics Meeting), Estérel, Québec, QC, Canada, 21-24 avril 2013.**
- 512. Leclerc J, Bouchard K, Chiquette J, Simard J, Dorval M (2013) **Utilisation en ligne de modèles de prédiction du risque de cancer du sein: Point de vue de femmes ayant une histoire familiale**. (Affiche) 81^e Congrès de l'Association francophone pour le savoir : Savoirs sans frontières, Québec, QC, Canada, 6-10 mai 2013.
- 513. Renault AL, Tavtigian S, Lesueur F, Le Calvez-Kelm F, Dumont M, Tranchant M, Reimnitz G, The Breast Cancer Family Registry, Simard J (2013) Association entre les variants rares du gène Abraxas et la susceptibilité au cancer du sein : une étude cas/contrôles. (Affiche) Journée annuelle de la recherche de la Faculté de médecine 2013, Université Laval, Québec, OC, Canada, 30 mai 2013.
- 514. Larouche G, Chiquette J, Plante M, Simard J, Dorval M (2013) Why is it so challenging to have data about the uptake of screening and risk reduction measures in *BRCA1/2* mutation carriers in Canada? (Affiche) *Journée scientifique des étudiants du Centre de recherche sur le cancer / Axe oncologie*, Québec, QC, Canada, 21-22 août 2013.

515. Larouche G, Chiquette J, Plante M, Simard J, Dorval M (2013) Limited usefulness of public health insurance administrative databanks to assess clinical management of *BRCA1/2* mutation carriers in Canada. (Affiche) Colloque Annuel du Regroupement Québécois de Recherche sur l'Usage des Médicaments (RORUM), Montréal, QC, Canada, 17-18 septembre 2013.

- 516. Larouche G, Chiquette J, Plante M, Simard J, Dorval M (2013) Limited usefulness of public health insurance administrative databanks to assess clinical management of *BRCA1/2* mutations carriers in Canada. (Résumé) *J Popul Ther Clin Pharmacol.* 2013; 20(3):3266-e304, 12 septembre 2013.
- 517. Amos CI, Antoniou AC, Berchuck A, Chenevix-Trench G, Couch FJ, Eeles RA, Esserman LJ, Gayther SA, Goh CL, Goldgar DE, Gruber SB, Haiman CA, Hall P, Hunter DJ, Kote-Jarai Z, Lepage PK, Lindstrom S, McKay J, Milne RL, Peters U, Pharaoh PD, Phelan CM, Schumacher FR, Sellers TA, Simard J, Wang Z, Seminara D, Chanock SJ, Easton DF, Henderson BE (2013) A comprehensive genetic analysis of common cancer risk through the development of the GAME-ON Oncochip. (Oral) Présentateur: Amos CI. 63rd Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, Boston, Massachusetts, É.-U., 22-26 octobre 2013.
- 518. Simard J on the behalf of the Personalised Risk Stratification for Prevention and Early Detection Project. (2013) Towards a Comprehensive Understanding of the Inherited Genetic Suceptibility to Breast Cancer. (Oral) Canadian Cancer Research Conference (CCRA), Toronto, ON, Canada, 4-6 novembre 2013.
- 519. Joly Y and Simard J (2013) Cancer genomics: Access to genetic information by life insurers. (Oral) *Canadian Cancer Research Conference* (CCRA), Toronto, ON, Canada, 4-6 novembre 2013.
- 520. Leclerc J, Bouchard K, Chiquette J, Larouche G, Glendon G, Maugard CM, Simard J, Dorval M (2013)

 Online Use of Breast Cancer Risk Prediction Tools: Views of Women With a Family History of Breast Cancer. (Affiche) Canadian Cancer Research Conference (CCRA), Toronto, ON, Canada, 5 novembre 2013.
- 521. Leclerc J, Bouchard K, <u>Simard J</u>, Dorval M (2014) **Profilage génétique et cancer du sein : Attitudes des femmes de la population générale**. (Affiche) 14° Journée de la Recherche de la Faculté de Pharmacie de l'Université Laval, Québec, QC, Canada, 17 avril 2014.
- 522. Guedaoura S, Pelletier S, Foulkes W, Hamet P, Chiquette J, Wong N, El Haffaf Z, Simard J, Dorval M (2014) Do BRCA1/2 non-carriers contribute to their doctors' awareness of their genetic status and does this influence their own follow-up? (Affiche) 5th International Symposium on Hereditary Breast and Ovarian Cancer: Twenty Years of Advances, Montréal, OC, Canada, 23-25 avril 2014.
- 523. Leclerc J, Bouchard K, Chiquette J, Larouche G, Glendon G, Maugard CM, Simard J, Dorval M (2014) Online Use of Breast Cancer Risk Prediction Tools: Views of Women With a Family History of Breast Cancer. (Affiche) 5th International Symposium on Hereditary Breast and Ovarian Cancer, Montréal, QC, Canada, 23-25 avril 2014.
- 524. Larouche G, Chiquette, J, Simard J, Dorval M (2014) La fréquence de la mammographie n'est pas influencée par le test génétique *BRCA1/2* chez les non-porteuses de mutations familiales. (Affiche) *Journée de la recherche de la Faculté de pharmacie de l'Université Laval*, Quebec, QC, Canada, 17 avril 2014.
- 525. Larouche G, Chiquette, J, Simard J, Dorval M (2014) **No Change in the Rate of Bilateral Mammographies After** *BRCA1/2* **Testing Among True Non-Carriers**. (Affiche) 5th International Symposium on Hereditary Breast and Ovarian Cancer, Montréal, QC, Canada, 23-25 avril 2014.
- 526. Larouche G, Chiquette, J, Simard J, Dorval M (2014) **No Change in the Rate of Bilateral Mammographies After** *BRCA1/2* **Testing Among True Non-Carriers**. (Résumé) *Curr Oncol.* 2014; 21:e373 5th *International Symposium on Hereditary Breast and Ovarian Cancer*, Montréal, QC, Canada, 23-25 avril 2014.

527. Larouche G, Chiquette, J, Simard J, Dorval M (2014) No Change in the Rate of Bilateral Mammographies After BRCA1/2 Testing Among True Non-Carriers. (Affiche) Canada's 3rd Applied Research in Cancer Control (ARCC) Conference, Toronto, ON, Canada, 11-12 mai 2014.

- 528. Leclerc M, Simard J, Lakhal-Chaieb L (2014) Ascertainment-Adjusted SNP Set Analysis for Clustered Age-at-Onset Outcomes. (Oral) Société statistique du Canada (SSC) 2014 Annual Meeting, Toronto, ON, Canada, 25-28 mai 2014.
- 529. Gagnon J, Lévesque E, Knoppers BM, Lespérance B, Simard J (2014) Risk Stratification of Women at Intermediate or High Risk of Breast Cancer: Developing a Consensus Framework for Screening & Prevention (Affiche) 18th SIS World Congress on Breast Healthcare, Orlando, Floride, É.-U, 16-19 octobre 2014.
- 530. Beesley J, Lawrenson K, Kuchenbaecker K, Kar S, Li Q, Edwards S, French J, Shen H, Ramus SJ, Lee JM, Spindler TJ, Hazelett D, SRhie SK, Simard J, Couch F, Dunning A, Coetzee G, Freedman M, Easton DF, Chenevix-Trench G, Pharoah PP, Antoniou AC, Gayther SA, on behalf of CIMBA, BCAC and OCAC. Functional characterization of the 19p13 breast and ovarian cancer risk locus identifies ABHD8 as a novel candidate breast-ovarian cancer susceptibility gene. (Affiche) ASHG 2014, San Diego, CA, É-U, 18-22 octobre 2014.
- 531. Dove ES, Zawati M.H, Lévesque E, <u>Simard J</u>, Knoppers BM. **Towards an ethics "safe harbor" for global genomic research.** (Affiche) *ASHG 2014*, San Diego, CA, É-U, 18-22 octobre 2014.
- 532. Ghoussaini M, Allen J, <u>Simard J</u>, Michailidou K, Soucy P, J. Carroll J, Easton DF, Breast Cancer Association Consortium (BCAC). **FOXA1 binding sites are predictive of breast cancer risk.** (Affiche) *ASHG 2014*, San Diego, CA, É-U, 18-22 octobre 2014.
- 533. Glubb DM, Pooley KA, Michailidou K, Maranian MJ, Meyer KB, Betts JA, Hillman KM, Kaufmann S, Chenevix-Trench G, Easton DF, Dunning AM, Edwards SL, French JD, Breast Cancer Association Consortium. Candidate causal variants from three independent genetic signals at the 5q11.2 breast cancer risk locus regulate MAP3K1. (Oral/Résumé) ASHG 2014, San Diego, CA, É-U, 18-22 octobre 2014
- 534. Michailidou K, Dunning AM, Easton DF, Breast Cancer Association Consortium. Fine-scale mapping of the 12q24 breast cancer susceptibility locus. (Affiche) ASHG 2014, San Diego, CA, É-U, 18-22 octobre 2014.
- 535. Renault A-L, Lesueur F, Soucy P, Hamdi Y, Coulombe Y, Gobeil S, Le Calvez-Kelm F, Vallée M, The Breast Cancer Family Registry, Hopper JL, Andrulis IL, Southey MC, John EM, Masson J-Y, Tavtigian SV, Simard J (2014) *ABRAXAS* (*FAM175A*) and breast cancer susceptibility: no evidence of association in the Breast Cancer Family Registry (Affiche) *ASHG 2014*, San Diego, CA, É.-U., 18-22 octobre 2014.
- 536. Gagnon J, Lévesque E, Knoppers BM, Lespérance B, Simard J (2015) Recommendations of the Clinical Advisory Committee on breast cancer screening and prevention in the context of risk stratification implementation: changes to come in current policies (Affiche) ACMG Annual Clinical Genetics Meeting, Salt Lake City, É.-U., 25-27 mars 2015.
- 537. Simard J (2015) Personalised Risk Stratification for Prevention and Early Detection of Breast Cancer (PERSPECTIVE) (Oral) 18th Meeting of the Breast Cancer Association Consortium (BCAC), Porto, Portugal, 3-6 juin 2015.
- 538. Simard J (2015) Functional regulatory SNPs in candidate genes and modification of breast and ovarian cancer risk in *BRCA1/2* mutation carriers (Oral) 16th Meeting of the Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2 (CIMBA), Porto, Portugal, 8-9 juin 2015.
- 539. Edwards S, Dunning A, Michailidou K, Kuchenbaecker K, Thompson D, French J, Beesley J, Healy C, Kar S, Pooley K, Dicks E, Barrowdale D, Sinnott Armstrong N, Cowper-Sallari R, Hillman K, Kaufmann S,

Sivakumaran H, Moradi Marjaneh M, Lopez-Knowles E, Dowsett M, Pharoah P, Simard J, Hall P, Garcia-Closas M, Vachon C, Chenevix-Trench G, Antoniou A, Easton D (2015) Five independent 6q25 breast cancer risk variants regulate ESR1 and RMND1 and display genotype-phenotype correlations. (Oral/Résumé Programme # 5) Annual Meeting of the American Society of Human Genetics (ASHG) 2015, Baltimore, MD, É.-U., 7 octobre 2015.

- 540. Ghoussaini M, French J, Michailidou K, Nord S, Beesley J, Dennis J, Hillman K, Kaufmann S, Dicks E, Ahmed S, Maranian M, Healey CS, Baynes C, Luccarini C, Bolla M, Wang J, Kristensen VN, Pharoah PDP, Chenevix-Trench G, Easton DF, Dunning AM, Edwards SL, Breast Cancer Association Consortium. (2015) Breast cancer risk at the 5p12 locus is mediated through chromatin looping and regulation of FGF10 and MRPS30. (Résumé) *Réunion annuelle du American Society of Human Genetics (ASHG) 2015*, Baltimore, MD, É.-U., 6-10 octobre 2015.
- 541. Kuchenbaecker K, <u>Simard J</u>, Offit K, Couch F, Easton D, Chenevix-Trench G, Antoniou AC on behalf of CIMBA (2015) **Predicting breast and ovarian cancer risks for** *BRCA1* **and** *BRCA2* **mutation carriers using polygenic risk scores** (Résumé) Réunion Annuelle de *AACR*, 18-22 avril 2015.
- 542. Kuchenbaecker K, Simard J, Offit K, Couch F, Easton D, Chenevix-Trench G, Antoniou AC, on behalf of CIMBA (2015) Predicting breast and ovarian cancer risks for female *BRCA1* and *BRCA2* mutation carriers using common genetic variants. (Affiche/Programme # 2626T) Réunion annuelle de American Society of Human Genetics (ASHG) 2015, Baltimore, MD, É.-U., 8 octobre 2015.
- 543. Michailidou K, Lindstrom S, Dennis J, Simard J, Kraft P, Easton DF; on behalf of the Breast Cancer Association Consortium (BCAC), Discovery, Biology, and Risk of Inherited Variants in Breast Cancer (DRIVE) and PErsonalised Risk Stratification for Prevention and Early deteCTIon of breast cancer (PERSPECTIVE) (2015) Meta-analysis of OncoArray, iCOGS and GWAS data from more than 220,000 women identifies more than 50 novel breast cancer susceptibility loci. (Oral/Résumé, Programme # 3) Réunion annuelle de American Society of Human Genetics (ASHG) 2015, Baltimore, MD, É.-U., 7 octobre 2015.
- 544. Ottini L, Lecarpentier J, Kuchenbaecker K, Thomassen M, Offit K, Schmutzler R, Couch F, Simard J, Easton D, Chenevix-Trench G, Antoniou AC on behalf of CIMBA (2015) Common genetic variants modify breast and prostate cancer risks for male BRCA1 and BRCA2 mutation carriers: implications for risk prediction. (Oral/Résumé, Programme # 8) Réunion annuelle de American Society of Human Genetics (ASHG) 2015, Baltimore, MD, É.-U., 7 octobre 2015.
- 545. Durand PJ, Bérubé MC, <u>Simard J</u>, Thériault P, De Koninck M, Glenn J, Blackburn R, Courtemanche J, Côté L (2015) **Production d'un Code de professionnalisme à la Faculté de médecine de l'Université Laval** (Oral) La Conférence canadienne sur l'éducation médicale (CCEM) "Être responsable, envers soi-même et la société", Montréal, QC, Canada, 16-19 avril 2016.
- 546. Pouliot M-C, Joly-Beauparlant C, Labrie Y, Simard J, Droit A, Durocher F (2016) RNA sequencing in High Risk French Canadian Breast Cancer Families (Affiche) BRCA: Challenges and Opportunities, The Sixth International Symposium on Hereditary Breast and Ovarian Cancer, Montréal, QC, 10-13 mai 2016.
- 547. Milne RL, Kuchenbaecker KB, Michailidou K, Beesley J, Kar S, Lindström S, Hui S, Lemaçon A, Soucy P, Bader GD, Pharoah PDP, Couch FJ, Easton DF, Kraft P, Chenevix-Trench G, García-Closas M, Schmidt MK, Antoniou AC, Simard J, on behalf of the Breast Cancer Association Consortium (BCAC) and the Consortium of Investigators of Modifiers of *BRCA1/2* (CIMBA). (2016) A GWAS including 30,882 estrogen receptor negative or *BRCA1* mutation-related breast cancer cases and 110,088 controls identifies 10 new susceptibility variants. (Résumé) *Familial Aspects of Cancer Meeting*, Kingscliff, Australie, août 2016.
- 548. Feng B-J, Callis Duffin K, Krueger G, Kohlmann W, Schiffman J, Schmidt M, Meindl A, Berruti R, Schmutzler R, Hahnen E, Vallée M, Droit A, Easton D, Tavtigian S, Simard J and Goldgar D (2016)

VICTOR: a pipeline for Variant Interpretation in Clinical Testing Or Research (Affiche) *TBC 2016* (*Translational Bioinformatics Conference*), Jeju Island, Corée du Sud, 15-17 octobre 2016.

- 549. Beesley J, Kar S, McCue KI, Michailidou K, Kuchenbaecker KB, Fachal L, Glubb DM, Lemaçon A, Droit A, Soucy P, Dunning AM, French JD, Kraft P, Schmidt MK, Antoniou AC, Milne RL, Simard J, Easton DF, Edwards SL, Chenevix-Trench G, Consortium of Investigators of Modifiers of *BRCA1/2* and Breast Cancer Association Consortium (2016) Functional annotation of breast cancer risk-associated loci identified using the OncoArray. (Oral/Résumé PgmNr 48) 2016 Annual Meeting of The American Society of Human Genetics (ASHG), Vancouver, BC, 19 octobre 2016.
- 550. Feng B-J, Callis Duffin K, Krueger GG, Kohlmann W, Schiffman JD, Schmidt M, Meindl A, Berruti R, Schmutzler R, Hahnen E, Vallée M, Droit A, Easton DF, Tavtigian S, Simard J, Goldgar DE (2016) VICTOR: A pipeline for Variant Interpretation in Clinical Testing Or Research (Affiche PgmNr 1671) 2016 Annual Meeting of The American Society of Human Genetics (ASHG), Vancouver, BC, 21 octobre 2016.
- 551. Jiang X, Finucane H, Schumacher F, Price A, Hunter D, Conti D, Casey G, Sellers T, Easton DF, Gruber S, Jerkins M, Eeles R, Kote-Jarai Z, Benlloch S, Olama A, Haiman C, Pharoah P, Amos C, Kraft P, Lindstrom S, for BCAC, CORECT/Colon CFR, TRICL, OCAC and PRACTICAL/ELLIPSE. Analysis of shared heritability and functional enrichment based on genome-wide association studies for five common cancers (Affiche) 2016 Annual Meeting of The American Society of Human Genetics (ASHG), Vancouver, BC, 18-21 octobre 2016.
- 552. Lemaçon A, Allen J, Soucy P, Beesley J, Kraft P, Bader G, Dunning A, Michailidou K, Chenevix-Trench G, Milne R, Kuchenbaecker KB, Antoniou AC, Easton D, Simard J, Droit A, BCAC, CIMBA (2016) Variant EXplOreR: Integrative environment for functional understanding of complex trait susceptibility loci. Application in breast cancer fine-mapping analysis. (Affiche 2824/W) 2016 Annual Meeting of The American Society of Human Genetics (ASHG), Vancouver, BC, 19 octobre 2016.
- 553. Milne RL, Kuchenbaecker KB, Michailidou K, Beesley J, Kar S, Lindström S, Hui S, Lemaçon A, Soucy P, Droit A, Bader GD, Pharoah PDP, Couch FJ, Easton DF, Kraft P, Chenevix-Trench G, Garcia-Closas M, Schmidt MK, Antoniou AC, Simard J, on behalf of the Breast Cancer Association Consortium (BCAC) and the Consortium of Investigators of Modifiers of *BRCA1/2* (CIMBA). (2016) A GWAS including 30,882 estrogen receptor negative or *BRCA1* mutation-related breast cancer cases and 110,088 controls identifies 10 new susceptibility variants. (Oral/Résumé PgmNr 48) 2016 Annual Meeting of *The American Society of Human Genetics (ASHG)*, Vancouver, BC, 21 octobre 2016.
- 554. O'Mara1 TA, Buchanan DD, Dörk T, Fasching PA, Goode EL, Hall P, Lambrechts D, Scott RJ, Tham E, Trovik J, Easton DF, Tomlinson I, Spurdle AB, Thompson DJ, ECAC, BCAC. **Meta-analysis of genome-wide association data for 51,978 women identifies four new susceptibility loci for endometrial cancer.** (Oral/Résumé) 2016 Annual Meeting of The American Society of Human Genetics (ASHG), Vancouver, BC, October 18-21, 2016.
- 555. Wolfson M, Gribble S, Antoniou A, Easton D, Pashayan N, Lee A, Simard J (2016) Estimating the joint distribution of rare variants, polygenic risk and family history to support analysis of the prospective benefits of risk-based mammographic screening. (Affiche / Résumé) PgmNr 190) 2016 Annual Meeting of The American Society of Human Genetics (ASHG), Vancouver, BC, 18 octobre 2016.
- 556. Wu L, Long J, Guo X, Kraft P, Milne R, Michailidou K, Beesley J, Dunning A, Pharoah P, Simard J, Chenevix-Trench G, Easton D, Zheng W, on behalf of the Breast Cancer Association Consortium (2016) Identification of novel susceptibility loci and genes for breast cancer risk: A large transcriptome-wide association study in 119,000 cases and 101,000 controls of European descent (Oral/Résumé) PgmNr 189) 2016 Annual Meeting of The American Society of Human Genetics (ASHG), Vancouver, BC, 21 octobre 2016.
- 557. Ho WK, Mariapun S, Dennis J, Wang Q, Bolla M, Mohd Taib NA, Hartman M, Miao H, Yip C-H, Breast Cancer Consortium, Simard J, Easton D, Teo S-H, Antoniou A (2016) **Breast cancer risk assessment using**

- **common genetic variants in Malaysian and Singaporean Chinese population.** (Résumé) *AACR Conference on Improving Cancer Risk Prediction for Prevention and Early Detection*, Orlando, Floride, É.-U., 16-19 novembre 2016.
- 558. Simard J (2017) **The PERSPECTIVE project.** (Oral) 20th Meeting of the Breast Cancer Association Consortium (BCAC), Limassol, Chypre, 9-12 janvier 2017.
- 559. Simard J (2017) Development of statistical methods to test the association between multiple censored phenotypes and SNPs sets in the presence of clustering. (Oral) 18th Meeting of the Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2 (CIMBA), Limassol, Chypre, 13-14 janvier 2017.
- 560. Shu X, Wu L, Khankari NK, Michailidou K, Bolla MK, Wang Q, Dennis J, Shu X-O, Simard J, Easton DF, Zheng W, on behalf of the Breast Cancer Association Consortium (2016) Association between insulin resistance and breast cancer risk: A Mendelian randomization analysis of data from 228,000 women of European descent. (Résumé) American Association Cancer Research (AACR) Annual Meeting 2017, Washington, D.C., É.-U., 1-5 avril 2017.
- 561. Schmidt MK, Guo Q, Dörk T, Eccles D, Keeman R, Simard J, Kraft P, Easton DF, Pharoah PP on behalf of the Breast Cancer Association Consortium (2016) **Genome-wide association studies of breast cancer prognosis.** (Résumé) *American Association Cancer Research (AACR) Annual Meeting 2017*, Washington, D.C., É.-U., 1-5 avril 2017.
- 562. Ducy M, Coulombe Y, Rodrigue A, Margaillan G, Couturier A, Pauty J, Castroviejo-Bermejo M, Cruz C, Serra V, Simard J, Masson J-Y (2017) Caractérisation fonctionelle de variations dans *PALB2*, un gène de susceptibilité au cancer du sein. *Journée du département de Biologie Moléculaire, Biochimie Médicale et Pathologie*, Québec, Canada, 24 avril 2017.
- 563. Ducy M, Rodrigue A, Margaillan G, Coulombe Y, Simard J, Masson J-Y (2017) Caractérisation fonctionelle de variations dans *PALB2*, un gène de susceptibilité au cancer du sein. *Journée du CHU de Québec*, Québec, Canada, 25 mai 2017.
- 564. Blouin-Bougie J, Jbilou J, Amara N, <u>Simard J</u>. **To what extent do patients' factors matter in genetic counselling practices? A scoping literature review on providers' point of view.** *Administrative Science Association of Canada (ASAC) 2017 Health Care Management Division, Montreal, Canada, 29 mai 1 juin 2017.*
- 565. Rodrigue A, Coulombe Y, Margaillan G, Ducy M, Soucy P, Caron M-C, Couturier AM, Pauty J, Joshi N, Buisson R, Zou L, Dellaire G, Carvalho MA, Monteiro ANA, Simard J, Masson J-Y (2017) Regulation and functional analysis of the *PALB2* tumor suppressor. (Oral) Functional Analysis of Sequence Variants in Hereditary Breast and Ovarian Cancer Genes Improving Genetic Counseling and Cancer Treatment Strategies, Amsterdam, Pays-Bas, 31 mai-2 juin 2017.
- 566. Middha P, Lindström S, Jung A, Garcia-Closas M, Guénel P, Kraft P, Simard J, Easton D, Milne RL, Chang-Claude J for the Breast Cancer Association Consortium (2017) Gene-environment interactions between 65 newly identified breast cancer susceptibility loci and non-genetic risk factors in association with breast cancer risk. (Résumé) *International Genetic Epidemiology Society Meeting*, Cambridge, Royaume-Uni, 9-11 septembre 2017.
- 567. Mavaddat N, Michailidou K, Kraft P, Garcia-Closas M, Simard J, Easton DF on behalf of the Breast Cancer Association Consortium. **An improved polygenic risk score for risk prediction in breast cancer.** (Résumé) *International Genetic Epidemiology Society Meeting*, Cambridge, Royaume-Uni, 9-11 septembre 2017.
- 568. <u>Simard J</u> (2017) **The PERSPECTIVE Project.** (Oral) *BRIDGES annual meeting*, Santiago de Compostela, Espagne, 12-13 septembre, 2017.

569. Simard J (2017) Comprehensive functional assays to evaluate variants impact: *PALB2* a prototype of *in vitro* and *in cellulo* approaches. (Oral) *ENIGMA Consortium annual meeting*, Santiago de Compostela, Espagne, 14-16 septembre 2017.

- 570. Simard J (2017) Genome Canada Personalised Health Competition. (Oral) 21th Meeting of the Breast Cancer Association Consortium (BCAC), Santiago de Compostela, Espagne, 15-17 septembre 2017.
- 571. Ducy M, Rodrigue A, Coulombe Y, Margaillan G, Soucy P, Dellaire G, Serra V, Simard J, Masson J-Y (2017) Caractérisation fonctionelle de variations dans *PALB2*, un gène de susceptibilité au cancer du sein. 59e réunion annuelle du Club de Recherches Cliniques du Québec, Magog-Orford, Canada, 12-14 octobre 2017.
- 572. Ahearn T, Zhang H, Lecarpentier J, Michailidou K, Milne R, Couch F, Simard J, Kraft P, Easton D, Pharoah P, Schmidt M, Garcia-Closas M, Chatterjee N on behalf of the Breast Cancer Association Consortium (2017) Novel analysis incorporating multiple tumor characteristics provide evidence of highly heterogeneous associations for known breast cancer risk loci. (Affiche) 2017 Annual Meeting of The American Society of Human Genetics (ASHG), Orlando, É-U, 17-21 octobre 2017.
- 573. Beesley J, Ferreira M, Shi W, Al-Ejeh F, Kraft P, Zheng W, Antoniou A, Easton DF, Chenevix-Trench G on behalf of BCAC and CIMBA. **Identification of novel breast cancer risk genes using a gene-based analysis of regulatory variants.** (Oral/Résumé) 2017 Annual Meeting of The American Society of Human Genetics (ASHG), Orlando, USA, October 17-21, 2017.
- 574. Fachal L, Aschard H, Allen J, Barnes D, Beesley J, Ghoussaini M, Kahr S, Carroll JS, Kristensen VN, Chenevix-Trench G, Antoniou A, Simard J, Kraft P, Easton DF, Dunning A on behalf of the Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2 (CIMBA), and the Breast Cancer Association Consortium (BCAC) (2017) Fine-mapping analysis of 152 breast cancer risk loci from OncoArray and iCOGS data. (Affiche) Annual Meeting of The American Society of Human Genetics (ASHG), Orlando, É-U, 17-21 octobre 2017.
- 575. Zhang H, Lecarpentier J, Ahearn T, Michailidou K, Milne R, Kraft P, Simard J, Pharoah P, Schmidt M, Easton D, Chatterjee N, Garcia-Closas M for the Breast Cancer Association Consortium (2017) Genomewide association study (GWAS) identifies 9 novel breast cancer loci from analyses accounting for subtype heterogeneity. (Résumé) 2017 Annual Meeting of The American Society of Human Genetics (ASHG), Orlando, É-U, 17-21 octobre 2017.
- 576. Wolfson M, Gribble S, Pashayan N, Antoniou A, Easton D, van Katwyk S, Lee A, Simard J (2017) Combining individual-level dynamics of union formation and dissolution and fertility with microsimulation modeling to infer the joint distribution of family pedigrees and genetics risks for breast cancer. XXVIII IUSSP International Population Conference. Cape Town, Afrique du Sud, 29 octobre 4 novembre 2017.
- 577. Rodrigue A, Coulombe Y, Marguillan G, Ducy M, Soucy P, Couturier AM, Pauty J, Buisson R, Joshi N, Caron M-C, Zou L, Dellaire G, Carvalho MA, Monteiro A, <u>Simard J</u>, Masson J-Y (2017) **Functional analysis of the** *PALB2* **tumor suppressor.** 4th Canadian Cancer Research Conference. Vancouver, Canada, 5-7 novembre 2017.
- 578. Baxter J, Dryden N, Fedele V, Johnson N, Maguire S, Orr N, Fletcher O, The Breast Cancer Association Consortium. Common genetic variants at the breast cancer risk region 2q35 map to putative IGFBP5 enhancers. (Résumé) *European Association for Cancer Research*. Amsterdam, Pays-Bas, 30 juin 3 juillet 2018. ESMO Open juillet 2018, 3 (suppl 2) A248; doi:10.1136/esmoopen-2018-EACR25.586.
- 579. Middha P, Mavaddat N, Milne RL, <u>Simard J</u>, Schmidt MK, Kraft P, Pharoah PDP, Easton DF, Garcia-Closas M, Chang-Claude J on behalf of Breast Cancer Association Consortium (2018) **Combined association of a polygenic risk score with 313 genetic variants and established environmental risk factors in relation to breast cancer risk**. (Résumé) *The 2018 Annual Meeting of the International Genetic Epidemiology Society*. San Diego, É-U, 13-16 octobre 2018. doi:10.1002/gepi.22163.

580. Beesley J, Fachal L, Allen J, Karr S, Barnes D, Aschard H, Kristensen V, Lemacon A, Antoniou A, Simard J, Kraft P, Easton DF, Chenevix-Trench G, Dunning AM (2018) Fine-mapping of 150 breast cancer susceptibility regions to single-variant resolution and prediction of target genes (Affiche) 2018 Annual Meeting of The American Society of Human Genetics (ASHG). San Diego, É-U, 16-20 octobre 2018.

- 581. Zhang Y, Wilcox A, Kote Jarai Z, Eeles R, Haiman C, Easton D, Kraft P, Simard J, Landi M, Amos C, McKay J, Pharoah P, Sellers T, Berchuck A, Jenkins M, Hoffmeister M, Campbell P, Mara TO, Spurdle A, Thompson D, Iles M, Bondy M, Wrensch M, Wiencke J, Purdue M, Scelo G, Brennan P, Chanock S, Chatterjee N, Garcia Closas M (2018) Estimation of the polygenetic architecture of ten cancers and its implications for future discoveries. (Affiche) Annual Meeting of The American Society of Human Genetics (ASHG). San Diego, É-U, 16-20 octobre 2018.
- 582. Garcia-Closas M, Chatterjee N, Ahearn T, Antoniou A, Chang-Claude J, Chenevix-Trench G, Couch F, Fejerman L, Garver J, Gillanders L, Haiman C, Kraft P, Milne R, Orr N, Palmer J, Pharoah P, Schmidt M, Simard J, Zhang W, Easton D, Chanock S (2018) **The Confluence Project: Uncovering Breast Cancer Genetics.** NCI Cohort Consortium Meeting. Rockville, Maryland, É-U, 28-30 novembre 2018.
- 583. Pal Choudhury P, Wilcox A, Gao C, Carter B, Husing A, Brook M, Eriksson M, Martin K, Scott C, Shi M, Aheran T, Jones M, Orr N, Schoemaker M, Czene K, Chang-Claude J, Simard J, Easton D, Schmidt MK, Sandler D, Weinberg CR, Vachon C, Milne R, Hall P, Swerdlow A, Kaaks R, Barrdahl M, Gaudet M, Antoniou A, Kraft P, Garcia-Closas M, Chatterjee N (2019) Validation of breast cancer risk model incorporating classical risk factors and polygenic risk scores in 14 prospective cohort studies in 6 countries. (Oral/Résumé) *American Association for Cancer Research (AACR) Annual Meeting*. Georgia, Atlanta, É-U, 29 mars 3 avril 2019.
- 584. Jung AY, Ahearn TU, Behrens S, Zhang H, Middha P, Schmidt M, Chatterjee N, Garcia-Closas M, Chang-Claude J, Simard J, on behalf of BCAC (2019) Evaluating multiple tumor markers in a novel analysis of reproductive factors and breast cancer risk. (Résumé) American Association for Cancer Research (AACR) Annual Meeting. Georgia, Atlanta, É-U, 29 mars 3 avril 2019.
- 585. Morra A, Jung AY, Behrens S, Yang R, Eliassen H, Holmes M, Garcia-Closas M, Schmidt MK, Chang-Claude J, on behalf of the BCAC (2019 Manjeet Bolla 16 nov 2018) **Breast cancer risk factors and survival by tumor subtypes: a pooled analysis from the Breast Cancer Association Consortium studies.** (Résumé) *American Association for Cancer Research (AACR) Annual Meeting*. Georgia, Atlanta, É-U, 29 mars 3 avril 2019.
- 586. Kar S, Lindström S, Dennis J, Michailidou K, Hung R, Easton D.F., Simard J, Spurdle A, O'Mara T, Eeles R, Pasaniuc B, Kraft P, Pharoah P, on behalf of BCAC, OCAC, ECAC, GAME-ON, PRACTICAL, CAPS and PEGASUS consortia (2019) Genome-wide association meta-analysis of over 237,000 breast, prostate, ovarian and endometrial cancer cases and 317,000 controls identifies 128 regions containing associations with multiple cancers. (Oral/Résumé) American Society of Human Genetics (ASHG) Annual Meeting. Houston, Texas USA, É-U, 14 au 19 octobre 2019.
- 587. Milano L, Montalban G, Rodrigue A, Coulombe Y, Soucy P, Dumont M, Joly-Beauparlant C, Desjardins S, <u>Simard J*</u> and Masson J-Y* (2021) **Saturation mutagenesis of the PALB2 tumor suppressor and PARPi response.** (Affiche) *Réseau de la Recherche sur le Cancer Annual Conference (Cancer Research Network (RRCancer))*. Québec, QC, Canada. Mode virtuel. 15-16 février 2021.
- 588. Montalban G, Milano L, Rodrigue A, Coulombe Y, Desjardins, Dumont M, Joly-Beauparlant C, Soucy P, Masson J-Y* and Simard J* (2021) Massively parallel functional analysis of missense variants in the breast/ovarian cancer gene RAD51C. (Affiche) Réseau de la Recherche sur le Cancer Annual Conference (Cancer Research Network (RRCancer)). Québec, QC, Canada. Mode virtuel. 15-16 février 2021.
- 589. Montalban G, Milano L, Rodrigue A, Coulombe Y, Desjardins, Dumont M, Joly-Beauparlant C, Soucy P, Matreyek K, Masson J-Y* and Simard J* (2021) Large-scale functional assessment of *RAD51C* missense variants with PARP inhibitor screens. (Poster). *American Society of Human Genetics (ASHG) Annual Meeting*. Conférence virtuelle. 18 22 octobre 2021.

590. Mittmann N, Seung SJ, Diong C, Gatley JM, Wolfson M, Simard J, Chiarelli AM (2021). **Using real-world data to determine preliminary health system costs of Canadian women screened for breast cancer.**Canadian Association for Population Therapeutics & Clinical Pharmacology (CAPT). Conférence virtuelle. 25-26 octobre 2021.

- 591. Blackmore KM, Chang A, Zhu A, Antoniou AC, Bell KA, Brooks JD, Easton DF, Fienberg S, Kim RH, Stockley TL, Walker MJ, Simard J, Eisen A, Chiarelli AM (2023) Improving criteria for personalized risk assessment among women referred to the High Risk Ontario Breast Screening Program (OBSP) irrespective of family history. 2023 BRCA Symposium. Montréal, QC, Canada. 2-5 mai 2023.
- 592. Chiarelli AM, Dorval M, Antoniou AC, Bell KA, Blackmore KM, Brooks JD, Carver T, Chang A, Chiquette J, Easton DF, Eisen A, Eloy L, Fienberg S, Kim RH, Lambert-Côté L, Nabi H, Stockley TL, Turgeon A, Walker MJ, Simard J (2023) Implementation of risk stratified breast cancer screening: Clinical use of multifactorial risk assessment including polygenic risk scores to guide recommendations 2023 BRCA Symposium. Montréal, QC, Canada. 2-5 mai 2023.
- 593. Hu C, Montalban Canudas G, Dumont M, Rodrigue A, Joly-Beauparlant C, Coulombe Y, Dubois S, Soucy P, Domchek SM, Yadav S, Couch F*, Masson J-Y*, <u>Simard J*</u> (2023) **A comprehensive characterization of missense variants of uncertain significance (VUS) in RAD51C.** 2023 BRCA Symposium. Montréal, QC, Canada. 2-5 mai 2023.
- 594. Hooning MJ, van Barele M, Akdeniz D, Heemskerk-Gerritsen BAM, GENEPSO, Andrieu N, Noguès C, HEBON, van Asperen CJ, Wevers M, Ausems MGEM, de Bock TH, Dommering CJ, Gómez-García EB, van Leeuwen FE, Mooij TM, EMBRACE, Easton DF, Antoniou AC, Evans DG, Izatt L, Tischkowitz M, Frost D, Brewer C, Oláh E, Simard J, Singer CF, Thomassen M, Kast K, Rhiem K, Engel C, de la Hoya M, Foretová L, Jakubowska A, Jager A,. Sattler MGA, Schmidt MK, on behalf of IBCCS (2023) Risk of contralateral breast cancer after radiotherapy in breast cancer patients with a germline-BRCA1/2-pathogenic variant. 2023 BRCA Symposium. Montréal, QC, Canada. 2-5 mai 2023.
- 595. Turgeon A, Lambert-Côté L, Labeau-Caouette C, Chiquette J, Eloy L, Antoniou AC, Stockley TL, Lessard J, Joly Y, Knoppers BM, Nabi H, Chiarelli AM, Simard J, Dorval M (2023) "At least I know what to do" Qualitative analysis of women's reactions when learning they are at high risk in a personalized breast cancer risk assessment study. 2023 BRCA Symposium. Montréal, QC, Canada. 2-5 mai 2023.
- 596. Walker MJ, Blackmore KM, A Chang A, Lambert-Côté L, Turgeon A, Antoniou AC, Brooks JD, Bell KA, Chiquette J, Easton DF, Eisen A, Eloy L, Fienberg S, Kim RH, Nabi H, Pashayan N, Stockley TL, Dorval M, Simard J, Chiarelli AM (2023) Collecting breast cancer risk factor information for risk-stratified breast cancer screening: lessons learned from the PERSPECTIVE I&I project. 2023 BRCA Symposium. Montréal, QC, Canada. 2-5 mai 2023.
- 597. Wilcox N, Dumont M, González-Neira A, Carvalho S, Joly Beauparlant C, Crotti M, Luccarini C, Soucy P, Dubois S, Nuñez-Torres R, Pita G, Gardner E, Dennis J, Alonso MR, Álvarez N, Baynes C, Collin-Deschesnes A-C, Desjardins S, Becher H, Behrens S, Bolla MK, Castelao JE, Chang-Claude J, Cornelissen S, Dörk T, Engel C, Gago-Dominguez M, Guénel P, Hadjisavvas A, Hahnen E, Hartman M, Herráez B, SGBCC Investigators, Jung A, Keeman R, Kiechle M, Li J, Loizidou MA, Lush M, Michailidou K, Panayiotidis MI, Sim X, Teo SH, Tyrer JP, van der Kolk LE, Wahlström C, Wang Q, Perry J, Benitez J, Schmidt MK, Schmutzler RK, Pharoah PDP, Droit A, Dunning AM, Kvist A, Devilee P, Easton DF*, Simard J* (2023) Exome sequencing identifies novel susceptibility genes and defines the contribution of coding variants to breast cancer risk. 2023 BRCA Symposium Montréal, QC, Canada. 2-5 mai 2023.
- 598. Mittmann N, Seung SJ, Ante Z, Gatley JM, Liu N, Chiarelli AM, Wolfson M, Simard J, Earle CC (2023) **Health System Costs and Resources for Stage-Specific Breast Cancer: A Population-Based Approach** *ISPOR Europe 2023*. 12-15 novembre 2023.
- 599. Simard J (2023) Évaluation personnalisée du risque pour la prévention et la détection précoce du cancer du sein intégration et implantation (PERSPECTIVE I&I). Programme québécois de camcérologie. Ministère de la santé et des services sociaux. (mode virtuel) 16 novembre 2023.

600. Yiangou K, Mavaddat N, Dennis J, Zanti M, Simard J, Antoniou AC, Easton DF, Michailidou K, on behalf of the Breast Cancer Association Consortium (2023) Evaluating the differences in polygenic risk scores in European ancestry populations: implications for breast cancer risk prediction. UK Biobank Scientific Conference: Innovation for Tomorrow's Health. (mode virtuel) 13 décembre 2023.

601. Zhang H, Wang X, Ahearn TU, Michailidou K, Milne RL, Simard J, Pharoah PDP, Teo SH, Schmidt MK, Easton DF, Kraft P, Ho WK, Garcia-Closas M on behalf of the Breast Cancer Association Consortium (2024) Multi-Ancestry Analysis Identifies Susceptibility Variants and Improves Polygenic Risk Scores for Breast Cancer Subtypes. American Society of Human Genetics Annual Meeting. Denver, Colorado, USA. 2-9 novembre 2024.

^{*}co-dernier auteurs