



# Isabelle Audo

PUPH

IdV U968

## RESPONSABILITÉS

Membre du conseil de laboratoire de l'Institut de la Vision

Membre du conseil médical de l'hôpital des Quinze-Vingts

Membre du conseil d'université de la faculté de médecine de Sorbonne Université

Membre de la commission universitaire de nomination des nouveaux professeurs et maîtres assistants de Sorbonne Université (2016-2017 et 2022-aujourd'hui)

## DOMAINES D'EXPERTISE

Défauts de gènes entraînant des maladies oculaires progressives ou non progressives

## FONCTION(S)

Chef d'équipe

## PUBLICATIONS

(1) Extensive macular atrophy with pseudodrusen-like appearance (EMAP) clinical characteristics, diagnostic criteria, and insights from allied inherited retinal diseases and age-related macular degeneration. Antropoli A, Bianco L [...] **Audo I**. **Prog Retin Eye Res.** 2025

(2) The phenotypic spectrum of CEP250 gene variants. Courdier C, Dhaenens CM, Grunewald O, Guerrot AM, **Audo I** [...] Michaud V. **Ophthalmic Genet.** 2024

(3) GPATCH11 variants cause mis-splicing and early-onset retinal dystrophy with neurological impairment. Zanetti A, Dujardin G, Fares-Taie L, Amiel J, Roger JE, **Audo I** [...] Perrault I. **Nat Commun.** 2024

(4) Coding and non-coding variants in the ciliopathy gene CFAP410 cause early-onset non-syndromic retinal degeneration. Sangermano R, Gupta P [...] **Audo I**, Huckfeldt RM, Bujakowska KM. **NPJ Genom Med.** 2024