

*The Lady Davis Institute and the  
McGill University Department of Human Genetics  
present*

# **A McGill Distinguished Lecture in Human Genetics**

## **Categorizing Autism Spectrum and Related Disorders: Genomes to Genes to Outcomes**



### **STEPHEN SCHERER, PhD**

Glaxo SmithKline-CIHR Endowed Chair in Genome Sciences  
at The Hospital for Sick Children (SickKids) and  
University of Toronto  
Director, McLaughlin Centre, University of Toronto  
Director, The Centre for Applied Genomics at SickKids

**TUESDAY,  
FEBRUARY 12, 2019**

**4:00 PM - 5:00 PM**

**Martin Amphitheatre, Room 504  
McIntyre Medical Sciences Building  
3655 Promenade Sir William Osler, Montreal, Quebec**

**Dr. Scherer** and his team contributed to the landmark discovery of global gene copy number variation (CNV) as a common form of genetic variation in human DNA. His group also identified CNV to contribute to the etiology of autism and many other disorders. The Database of Genomic Variants he founded facilitates hundreds of thousands of clinical diagnoses each year. His research is documented in over 500 peer-reviewed publications and he has won numerous honours such as the Steacie Prize, a Howard Hughes Medical Institute Scholarship, and the Premier's Summit Award for Medical Research. In 2014, he was selected as a Thomson Reuters Citation Laureate in the field of Physiology or Medicine for "the discovery of large-scale CNV and its association with specific diseases." He is a Fellow of the Canadian Institute for Advanced Research (CIFAR), the American Association for the Advancement of Science, and the Royal Society of Canada.

#### Abstract:

The Scherer lab performs whole genome sequencing on thousands of families with autism spectrum and related disorders in order to determine the molecular etiology to enable the development of early and accurate diagnostics, and new therapeutics. Its 'Open Science' initiative, called the Autism Speaks MSSNG Projects supports scientific investigators from around the world. Translational advances will be highlighted, along with basic research observations, which will fuel the next round of discoveries.

*Host: Dr. Brent Richards, [brent.richards@mcgill.ca](mailto:brent.richards@mcgill.ca)*

L'Institut Lady Davis et le  
Département de génétique humaine de l'Université McGill  
présentent une

# Conférence de prestige en génétique humaine de McGill Classification des troubles du spectre de l'autisme et des troubles connexes : des génomes aux gènes et aux résultats



## STEPHEN SCHERER, PhD

Titulaire de la chaire en sciences du génome GlaxoSmithKline  
- IRSC à l'Hôpital pour enfants malades (SickKids) et à  
l'Université de Toronto  
Directeur, Centre McLaughlin, Université de Toronto  
Directeur, Centre de génomique appliquée, Hôpital SickKids

**MARDI,  
LE 12 FÉVRIER 2019**

16 H 00 - 17 H 00

Amphithéâtre Martin, salle 504,  
pavillon McIntyre des sciences médicales  
3655, Promenade Sir-William-Osler, Montréal, Québec

**Le docteur Scherer** et son équipe ont contribué à la découverte marquante de la variation du nombre de copies (VNC) de gènes globaux comme une forme courante de variation génétique de l'ADN humain. Son groupe a aussi découvert que la VNC contribuait à l'étiologie de l'autisme et de nombreux autres troubles, et la Base de données des variantes génomiques qu'il a fondée permet d'obtenir des centaines de milliers de diagnostics cliniques chaque année. Ses recherches sont citées dans plus de 500 publications avec comité de lecture et il a remporté de nombreuses récompenses comme le prix Steacie, une bourse d'études de l'Howard Hughes Medical Institute et la Bourse d'excellence du premier ministre en recherche médicale. En 2014, il a été sélectionné comme lauréat Thomson Reuters Citation dans le domaine de la physiologie ou de la médecine pour « la découverte de la VNC à grande échelle et son lien avec des maladies spécifiques ». Il est membre de l'Institut canadien de recherches avancées, de l'American Association for the Advancement of Science et de la Société royale du Canada.

Résumé :

Le laboratoire Scherer effectue le séquençage du génome entier sur des milliers de familles dont au moins un membre est atteint du trouble du spectre de l'autisme et de troubles connexes pour en déterminer l'étiologie moléculaire et permettre de mettre au point des outils diagnostics précoces et précis, ainsi que de nouveaux traitements. Leur projet de « science ouverte », appelé Projets MSSNG Autism Speaks, appuie des chercheurs en sciences de partout dans le monde. Leurs progrès en recherche translationnelle seront présentés, ainsi que des observations provenant de la recherche fondamentale qui nourriront la prochaine série de découvertes.

Animateur : Dr Brent Richards, [brent.richards@mcgill.ca](mailto:brent.richards@mcgill.ca)



Hôpital général juif  
Institut Lady Davis pour la recherche médicale



**McGill**

Faculty of  
**Medicine**  
Department of  
Human Genetics

Faculté de  
**médecine**  
Département de  
génétique humaine