

Version de février 2025

**Curriculum Vitae**  
**Mathias RUIZ**

né le 20/06/1987, à Nice (06)

[mathias.ruiz@chu-lyon.fr](mailto:mathias.ruiz@chu-lyon.fr)

Tél : 04 72 35 70 50

N° RPPS : 10101021425

N° départemental ordre des médecins : 69/25560

**Formation – diplômes obtenus :**

- 2005-2012 : 1<sup>er</sup> et 2<sup>e</sup> cycles des études médicales - Faculté de Médecine - Université de Nice Sophia-Antipolis.

- 2009 : Master 1 Sciences, Technologies, Santé - UE Immunologie, UE Biologie moléculaire de la cellule et UE Anatomie, imagerie et morphogénèse – Université de Nice Sophia-Antipolis.

- 2012 : Examen Classant National, rang 410 sur 7658.

- 2012-2016 : 3<sup>e</sup> cycle des études médicales - Internat, Diplôme d'Etudes Spécialisées de Pédiatrie, Hospices Civils de Lyon, Université Claude Bernard Lyon 1.  
Mémoire de DES de Pédiatrie, octobre 2016 : *Rupture de varice ectopique et hypertension portale – Revue de littérature et place des bêta bloquants dans l'HTP de l'enfant.*

- 2017 : Master 2 Sciences, Technologies, Santé. Mention Biologie intégrative et physiologie.  
Parcours Régulations cardiovasculaires, métaboliques et nutritionnelles. Mémoire : *Rôle des lipides polaires laitiers dans la modulation de l'inflammation intestinale*, laboratoire CarMeN, INSERM U1060, Université Lyon 1, sous la coordination du Pr Noël Peretti.

- 2017 : Thèse d'exercice en médecine : *Atteinte hépatique liée au déficit en alpha 1-antitrypsine chez l'enfant en France : la cohorte DEFI-ALPHA*, sous la direction du Pr Alain Lachaux.

- 2017 : Young Investigator Forum de l'ESPGHAN, Bergen, Pays-Bas.

- 2018 : Formation Education Thérapeutique du Patient, EDU-SANTE, Lyon.

- 2019 : Formation European Paediatric Advanced Life Support (EPALS) – Réanimation Avancée Néonatale et Pédiatrique, Lyon.

- 2020 : Diplôme Inter-Universitaire d'Hépatologie Gastro-entérologie et Nutrition pédiatriques, CHU Bordeaux.

- 2020 : Concours National de Praticien des Etablissements Publics de Santé, Spécialité Pédiatrie.

Langues parlées, lues et écrites : français, anglais

**Expérience professionnelle :**

- 2007-2012 : Externe en médecine, CHU de Nice, Université Nice Sophia-Antipolis

- 2012-2016 : Interne en médecine, Diplôme d'Etudes Spécialisées de Pédiatrie, Hospices Civils de Lyon, Université Claude Bernard Lyon 1.  
Service d'Hépatologie, Gastro-entérologie et Nutrition pédiatrique, Pr Alain Lachaux  
Service de Néonatalogie et Réanimation néonatale, Pr Olivier Claris  
Service de Néphrologie pédiatrique, Pr Pierre Cochat  
Service de Réanimation pédiatrique, Pr Etienne Javouhey

Service des Urgences pédiatriques, Pr Etienne Javouhey  
Service d'Hépatologie et Gastro-entérologie, Pr Thierry Ponchon (Hôpital Edouard Herriot)  
Service de pédiatrie, Dr Agnès Juven (CH de Valence)

- 2016-2017 : Etudiant en Master 2, Laboratoire CarMeN (Cardio-Métabolisme, Diabète et Nutrition), INSERM U1060, INRA U1397, INSA de Lyon, Villeurbanne, France.

Equipe 4 : Lipides Postprandiaux et Lipoprotéines riches en Triglycérides  
Faculté de Sciences, Université Claude Bernard Lyon 1

- 2016-2017 : Remplacements en pédiatrie libérale

- 2017-2019 : Chef de Clinique des universités - Assistant des hôpitaux, Service d'Hépatologie, Gastro-entérologie et Nutrition pédiatrique, Pr Alain Lachaux – Pr Noël Peretti  
Hôpital Femme Mère Enfant, Hospices Civils de Lyon, Université Claude Bernard Lyon 1.

- Depuis novembre 2019 : Praticien Hospitalier temps plein, Service d'Hépatologie, Gastro-entérologie et Nutrition pédiatrique, Pr Noël Peretti, Hôpital Femme Mère Enfant, Hospices Civils de Lyon.

- Depuis 2019 : Working Group Déficit en alpha1-antitrypsine de l'ESPGHAN (European Society of Pediatric Gastroenterology Hepatology And Nutrition) et de l'ERN Rare Liver (European Reference Network - Hepatological Diseases).

- Depuis novembre 2020 : Responsable du Centre de Référence constitutif – Atrésie des Voies Biliaires et Cholestases Génétiques, Filière de Santé Maladies Rares FILFOIE.

- Depuis septembre 2022 : Rattachement au laboratoire Bordeaux Institute of Oncology, U1312, équipe 8 Biothérapie, génétique et oncologie, avec le Dr Marion Bouchecareilh, Université de Bordeaux.

#### Publications :

- *Severe Liver Disease in Children With  $\alpha$ -1 Antitrypsin Deficiency in France (DEFI-ALPHA Cohort).*  
**M. Ruiz**, P. Joly, and A. Lachaux. Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition, Nov 2015.

- *ERAD defects and the HFE-H63D variant are associated with increased risk of liver damages in Alpha 1-Antitrypsin Deficiency.*  
Joly P, Vignaud H, Di Martino J, **Ruiz M**, Garin R, Restier L, Belmalih A, Marchal C, Cullin C, Arveiler B, Fergelot P, Gitler AD, Lachaux A, Couthouis J, Bouchecareilh M. PLoSONE, Jun 2017.

- *SERPINA1 and MAN1B1 polymorphisms are not linked to severe liver disease in a French cohort of alpha1-antitrypsin deficiency children.*  
Joly P, Lachaux A, **Ruiz M**, Restier L, Belmalih A, Chapuis-Cellier C, Francina A, Renoux C, Bouchecareilh M. Liver International, Nov 2017.

- *Blue rubber bleb nevus syndrome: endoscopic treatment with sclerotherapy during double-balloon enteroscopy in a 9-year-old boy.*  
Malafaia MC, Heissat S, Jacob P, Le Gall C, **Ruiz M**, Saurin JC, Pioche M. Endoscopy, May 2019.

- *Liver disease related to alpha1-antitrypsin deficiency in French children: the DEFI-ALPHA cohort.*  
**Ruiz M**, Lacaille F, Berthiller J, Joly P, Dumortier J, Aumar M, Bridoux- Henno L, Jacquemin E, Lamireau T, Broué P, Rivet C, Belmalih A, Restier L, Chapuis- Cellier C, Bouchecareilh M, Lachaux A, Groupe Francophone d'Hépatologie Gastroentérologie et Nutrition Pédiatriques. Liver International, Jun 2019.

- *Probiotic from human breast milk, Lactobacillus fermentum, promotes growth in animal model of chronic malnutrition.*

Poinsot P, Penhoat A, Mitchell M, Sauvinet V, Meiller L, Louche-Pélissier C, Meugnier E, **Ruiz M**, Schwarzer M, Michalski MC, Leulier F, Peretti N. Pediatric Research, Feb 2020.

- *Combined use of creatinine and cystatin C improves the detection of renal dysfunction in children undergoing home parenteral nutrition.*

Matrat L, **Ruiz M**, Ecochard-Dugelay E, Loras-Duclaux I, Marotte S, Heissat S, Poinot P, Sellier-Leclerc AL, Bacchetta J, Dubourg L, Peretti N. *J Parenter Enteral Nutr*, Mar 2021.

- *Hepatocyte proteomes reveal the role of protein disulfide isomerase 4 in alpha 1-antitrypsin deficiency.*

Karatas E, Raymond AA, Leon C, Dupuy JW, Di-Tommaso S, Senant N, Collardeau-Frachon S, **Ruiz M**, Lachaux A, Saltel F, Bouche-careilh M. *JHEP Rep*. Apr 2021.

- *Long-term results of liver transplantation for alpha1-antitrypsin deficiency.*

Guillaud O, Jacquemin E, Couchonnal E, Vanlemmens C, Francoz C, Chouik Y, Conti F, Duvoux C, Hilleret MN, Kamar N, Housset-Debry P, Neau-Cransac M, Pageaux GP, Gonzales E, Ackermann O, Gugenheim J, Lachaux A, **Ruiz M**, Radenne S, Debray D, Lacaille F, McLin V, Duclos-Vallée JC, Samuel D, Coilly A, Dumortier J. *Dig Liv Dis*, May 2021.

- *Douleurs abdominales de l'enfant.*

**Ruiz M**, Duclaux-Loras R, *EMC Pédiatrie*, May 2021.

- *Que faire devant la découverte fortuite d'une lithiase vésiculaire.*

**Ruiz M**. *Real Ped*, Jun 2021.

- *A Particular SORL1 Micro-haplotype May Prevent Severe Liver Disease in a French Cohort of Alpha 1-Antitrypsin-deficient Children.*

Joly P, **Ruiz M**, Garin R, Karatas E, Lachaux A, Restier L, Belmalih A, Renoux C, Lombard C, Dechomet M, Bouche-careilh M. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. Sep 2021.

- *Combined use of creatinine and cystatin C improves the detection of renal dysfunction in children undergoing home parenteral nutrition.*

Matrat L, **Ruiz M**, Ecochard-Dugelay E, Loras-Duclaux I, Marotte S, Heissat S, Poinot P, Sellier-Leclerc AL, Bacchetta J, Dubourg L, Peretti N. *JPEN J Parenter Enteral Nutr*. Jan 2022.

- *Targeted-Capture Next-Generation Sequencing in Diagnosis Approach of Pediatric Cholestasis.*

Almes M, Spraul A, **Ruiz M**, Girard M, Roquelaure B, Laborde N, Gottrand F, Turquet A, Lamireau T, Dabadie A, Bonneton M, Thebaut A, Rohmer B, Lacaille F, Broué P, Fabre A, Mention-Mulliez K, Bouligand J, Jacquemin E, Gonzales E. *Diagnostics (Basel)*. May 2022.

- *Wilson Disease and Alpha1-Antitrypsin Deficiency: A Review of Non-Invasive Diagnostic Tests.*

Guillaud O, Dumortier J, Couchonnal-Bedoya E, **Ruiz M**. *Diagnostics (Basel)*. Jan 2023.

- *Incidence of Isolated Biliary Atresia during the COVID Lockdown in Europe: Results from a Collaborative Project by RARE-Liver.*

Nomden M, Alizai NK, Betalli P, Bruggink JLM, Cananzi M, Christensen VB, D'Antiga L, Davenport M, Fischler B, Hindemith L, Hukkinen M, Johansen LS, de Kleine RH, Madadi-Sanjani O, Ong EGP, Pakarinen MP, Petersen C, **Ruiz M**, Schunn M, Sturm E, Verkade HJ, Wildhaber BE, Hulscher JBF, On Behalf Of Members Of The Biliary Atresia And Related Disorders Bard Community and The ERN Rare-Liver. *J Clin Med*. Jan 2023.

- *Pediatric and Adult Liver Disease in Alpha-1 Antitrypsin Deficiency.*

**Ruiz M**, Lacaille F, Schrader C, Pons M, Socha P, Krag A, Sturm E, Bouche-careilh M, Strnad P. *Semin Liver Dis*. Aug 2023.

- *Alpha1-antitrypsin deficiency: An updated review.*

Mornex JF, Tractlet J, Guillaud O, Dechomet M, Lombard C, **Ruiz M**, Revel D, Reix P, Cottin V. *Presse Med*. Sep 2023.

- *Determinants of early surgical complications after pediatric liver transplantation: A single center/single surgeon experience over 20 years.*

Boillot O, Guillaud O, Wischlen E, **Ruiz M**, Boucaud C, Rohmer B, Lachaux A, Rivet C, Laverdure N, Dumortier J. *Clin Res Hepatol Gastroenterol*. Nov 2023.

-  $\Delta 4$ -3-oxo-5 $\beta$ -reductase deficiency: favorable outcome in 16 patients treated with cholic acid. Gardin A, **Ruiz M**, Beime J, Cananzi M, Rathert M, Rohmer B, Grabhorn E, Almes M, Logarajah V, Peña-Quintana L, Casswall T, Darmellah-Remil A, Reyes-Domínguez A, Barkaoui E, Hierro L, Baquero-Montoya C, Baumann U, Fischler B, Gonzales E, Davit-Spraul A, Laplanche S, Jacquemin E, Orphanet J Rare Dis. Dec 2023.

- Efficacy and safety of odevixibat in patients with Alagille syndrome (ASSERT): a phase 3, double-blind, randomised, placebo-controlled trial. Ovchinsky N, Aumar M, Baker A, Baumann U, Bufler P, Cananzi M, Czubkowski P, Durmaz Ö, Fischer R, Indolfi G, Karnsakul WW, Lacaille F, Lee WS, Maggiore G, Rosenthal P, **Ruiz M**, Sokal E, Sturm E, van der Woerd W, Verkade HJ, Wehrman A, Clemson C, Yu Q, Ni Q, Ruvido J, Manganaro S, Mattsson JP. Lancet Gastroenterol Hepatol. Jul 2024.

- HOPE Mitigates Ischemia-Reperfusion Injury in Ex-Situ Split Grafts: A Comparative Study With Living Donation in Pediatric Liver Transplantation. Rossignol G, Muller X, **Ruiz M**, Collardeau-Frachon S, Boulanger N, Depaulis C, Antonini T, Dubois R, Mohkam K, Mabrut JY. Transpl Int. Jun 2024.

- Kidney and vascular involvement in Alagille syndrome. Ranchin B, Meaux MN, Freppel M, **Ruiz M**, De Mul A. Pediatr Nephrol. Oct 2024.

- Déficit en alpha1-antitrypsine : une pathologie pas si rare. **Ruiz M**. Hepato-gastro & oncologie digestive – FMC HGE in press Feb 2025.

#### Communications scientifiques orales :

- Septembre 2016 : Cohorte DEFI-ALPHA, Phénotype de l'atteinte hépatique des enfants ayant un déficit en alpha-1 antitrypsine en France. Congrès annuel de L'Association Française pour l'Etude du Foie (AFEF), Bordeaux.

- Mars 2017 : Recherche de gènes modificateurs des complications hépatiques chez l'enfant déficitaire en alpha-1 antitrypsine ZZ. Congrès annuel du Groupe Francophone d'Hépatologie Gastroentérologie et Nutrition pédiatriques (GFHGNP), Amiens.

- Septembre 2017 : Liver disease related to alpha1-antitrypsin deficiency in French children : the DEFI-ALPHA cohort. European Society of Pediatric Gastroenterology Hepatology And Nutrition (ESPGHAN) Young Investigator Forum, Bergen.

- Janvier 2018 : Liver disease related to alpha1-antitrypsin deficiency in French children: the DEFI-ALPHA cohort. Master Class on alpha1-antitrypsin deficiency, Lyon.

- Mars 2018 : Rôle modulateur des lipides polaires laitiers dans l'inflammation intestinale. Congrès annuel du Groupe Francophone d'Hépatologie Gastroentérologie et Nutrition pédiatriques (GFHGNP), Dijon.

- Mai 2018 : Liver disease related to alpha-1 antitrypsin deficiency in French children: the DEFI-ALPHA cohort. Congrès annuel de l'European Society of Pediatric Gastroenterology Hepatology And Nutrition (ESPGHAN), Genève.

- Novembre 2018 : Alpha1-antitrypsin deficiency: Understanding the disease helps to improve care for children. 2<sup>nd</sup> International Conference on Pediatric Liver Disease, Hambourg.

- Février 2019 : DEFI-ALPHA: Cohorte pédiatrique du déficit en alpha 1-antitrypsine. Symposium Maladies Rares du Foie, Bordeaux.

- Juin 2019 : Que doit-on savoir sur le déficit en alpha 1 antitrypsine ? Mardi Lyonnais de pédiatrie. Lyon.

- Juin 2019 : *L'atteinte hépatique du déficit en alpha 1 antitrypsine : de l'enfant à l'adulte*. Journée d'Hépatologie de Lyon.
- Novembre 2019 : *Cohorte pédiatrique du déficit en alpha1-antitrypsine*. Journée Filfoie, Paris.
- Février 2020 : *Conduite à tenir devant une cytolysse hépatique et devant des lithiases biliaires*. Congrès de l'Association des Pédiatres de Libre Pratique (APELIP), Société Marocaine de Pédiatrie, Rabat.
- Janvier 2021 : *Déficit en alpha1-antitrypsine*, Table ronde au congrès annuel du Groupe Francophone d'Hépatologie, Gastroentérologie et Nutrition pédiatriques (GFHGNP), visio.
- Janvier 2021 : *Cytolysse hépatique – Cas cliniques*, 25e Rencontres de Pédiatrie Pratique, Paris.
- Octobre 2021 : *Perspectives de thérapie géniques dans le déficit en alpha1-antitrypsine*, Journée Recherche Filfoie, Paris.
- Décembre 2021 : *Inhibiteurs de l'ASBT dans l'atrésie des voies biliaires – les essais en cours*, Journées Annuelles Filfoie, Paris.
- Juin 2022 : *Histoire naturelle de l'atteinte hépatique du DAAT chez l'enfant*. Rencontres francophones du déficit en alpha1-antitrypsine. CSL Behring, Paris.
- Juin 2022 : *Nouveaux traitements du prurit dans les cholestases*. Mardi Lyonnais de pédiatrie. Lyon
- Juin 2022 : *Cholestatic diseases in children*, Symposium MIRUM, Congrès annuel de l'European Society of Pediatric Gastroenterology Hepatology And Nutrition (ESPGHAN), Copenhague.
- Septembre 2022 : *Les nouveaux traitements du prurit cholestatique*. Journée de l'institut d'Hépatologie Lyonnais. Lyon.
- Octobre 2022 : *Inhibiteurs de l'ASBT*. Association Française pour l'Etude du Foie, Dijon.
- Octobre 2022 : *Tout ce qu'il faut savoir sur la greffe hépatique en pédiatrie*. Association Française pour l'Etude du Foie, Dijon.
- Octobre 2022 : *Le déficit en alpha1-antitrypsine chez l'enfant*. Atelier collaboratif déficit en alpha1-antitrypsine, Paris.
- Janvier 2023 : *Syndrome d'Alagille chez l'enfant*. Table ronde sur le syndrome d'Alagille. Lyon.
- Mars 2023 : *Odevixibat dans Alagille : ASSERT*. Congrès annuel du Groupe Francophone d'Hépatologie, Gastroentérologie et Nutrition pédiatriques (GFHGNP). Bruxelles.
- Mai 2023 : *Diagnosis of alpha1-antitrypsin deficiency associated liver disease: pediatric cases*. Symposium Takeda : Alpha1-antitrypsin deficiency. Congrès annuel de l'European Association for Study of the Liver (EASL). Vienne.
- Septembre 2023 : *Hépatopathie du déficit en alpha1-antitrypsine chez l'enfant*. Journée d'étude dédiée au Déficit en alpha1-antitrypsine. Bordeaux.
- Janvier 2024 : *Les Cholestases intrahépatiques progressives familiale (PFIC)*. Conférence de presse laboratoire IPSEN. Paris.
- Mars 2024 : *Safety des IBATi en vraie vie : conseils pratiques pour une meilleure tolérance*. Les Rencontres Cholestases Génétiques Albireo/IPSEN. Paris.
- Juin 2024 : *Thérapie génique pour le déficit en alpha1 antitrypsine*. Journée de l'Institut hospitalo-universitaire d'Hépatologie de Lyon. Lyon.

- Juin 2024 : *Situations cliniques en pratique courante en Hépatologie - Quizz et Mises au point*. Mardi Lyonnais de pédiatrie. Lyon.

- Septembre 2024 : *Cas clinique de déficit en alpha1-antitrypsine*. One Day Les Cholestases Mirum. Paris.

- Octobre 2024 : *Rôle du pédiatre et exemple du syndrome d'Alagille* – Symposium Cholestases génétiques : un défi pour tous les âges IPSEN, au congrès de l'AFEF. Antibes.

- Octobre 2024 : *Liver disease in children with alpha1-antitrypsin deficiency*. Masterclass AATD CSL Behring. Paris.

- Février 2025 : *Optimisation de la prise en charge thérapeutique et effets indésirables dans le syndrome d'Alagille et les PFIC*. Les Rencontres Cholestases Génétiques Albireo/IPSEN. Paris.

#### Webinaires :

- Janvier 2021 : *Update on Alpha-1 antitrypsin deficiency in children*. ERN Rare-Liver.

- Décembre 2023 : *Alpha1-antitrypsin deficiency: a poster child for nucleic acid therapy*. ERN Rare-Liver.

#### Communications scientifiques affichées :

- Mars 2015 : *Cohorte DEFI-ALPHA, Phénotype de l'atteinte hépatique des enfants atteints de déficit en alpha-1 antitrypsine*. Congrès annuel du Groupe Francophone d'Hépatologie Gastroentérologie et Nutrition pédiatriques (GFHGNP).

#### Chapitres de livre :

- *Les manifestations hépatiques du déficit en alpha1-antitrypsine*. **Ruiz M**, Lacaille F. Hépatologie de l'enfant, Elsevier Masson, 2018.

#### Protocole national de soins :

- *Atrésie des voies biliaires*, Haute Autorité de Santé, Décembre 2024.

#### Enseignement :

- Cholestases néonatales, internes du service, depuis 2019.

- Hépatopathie chronique, internes du service, depuis 2019.

- Pathologies digestives de l'enfant, IFSI puéricultrices, depuis 2020.

- Hépatologie de l'enfant, DIU Médecine générale de l'enfant, depuis 2023.

#### Diffusion d'informations :

- Cholestase : symptômes, diagnostic et traitement. Doctissimo, juin 2023.

- Déficit en alpha1-antitrypsine chez l'enfant. Podcast « Rare à l'écoute » octobre 2023.

- Livret patients Déficit en alpha1-antitrypsine, ERN Rare-Liver 2021.

- Conférence de presse

- Livret *Vivre avec un syndrome d'Alagille*, laboratoire Mirum, 2024.

#### Sociétés savantes :

- Groupe francophone d'hépto-gastroentérologie et nutrition pédiatriques (GFHGNP), membre depuis 2016.

- European Society of Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition (ESPGHAN), membre depuis 2017.

- Société Française de Pédiatrie (SFP), membre depuis 2017.

- Association Française pour l'Etude du Foie (AFEF), membre depuis 2022.

- European Reference Network (ERN) Rare-Liver, Full member depuis 2022 (collaborative member depuis 2019).

#### Associations de patients :

- Association pour le déficit en alpha1-antitrypsine (ADAAT) : membre du conseil scientifique

- Association des Maladies du Foie à début dans l'Enfance (AMFE) : collaborations