Intervenants / Speakers

Chercheurs / Researchers

Rossella Avagliano Trezza
Department of Medical Biochemistry,
Academic Medical Center (AMC) - Amsterdam, Netherlands

Stormy J. Chamberlain
Department of Genetics and developmental Biology
University of Connecticut Health Center - Farmington, CT, USA

Ype Elgersma Ph.D.
Department of Neuroscience, Director of ENCORE expertise center for neurodevelopment disorders
Erasmus University - Rotterdam, Netherlands

Angela Mabb, Ph.D.
Department Cell Biology & Physiology,
University of North Carolina - Chapel Hill, NC, USA

Ugo Mayor
Ikerbasque Research Professor, Group leader,
CIC bioGUNE - Bilbao, Spain

Silvia Russo, Ph.D.
Department of Molecular Genetic,
Istituto Auxologico Italiano - Cusano Milanino (MI), Italy

Martin Scheffner , Ph.D.
Departement of Biology,
University of Konstanz - Konstanz, Germany

David Segal
Genome Center, Department of Biochemistry & Molecular Medicine
University of California - Davis, CA, USA

Harald H. Sitte , Ph.D.
Center for Physiology and Pharmacology ,
Vienna Medical University – Vienna, Austria

Professionels / Professionnals

Dominique Crunelle
Orthophoniste et Docteur en Sciences de l'education, Présidente du Conseil Paramédical et Éducatif de l'AFSA / Speech therapist and education P.H.D, President of AFSA Paramedical and Educational Advisory Committee

Pascale Gracia
Formatrice et Éducatrice spécialisée, Membre du Conseil Paramédical et Éducatif de l'AFSA /
Trainer and specialised teacher for disabled pupils, Member of AFSA Paramedical and Educational Advisory Committee

Jean-Paul Mathieu
Directeur du Centre Médico-Educatif (CME) «Les Mésanges»

Erin Sheldon
diplomée d'un master en éducation et pédagogie universelle, maman de maggie, porteuse du syndrome d'Angelman, Canada
Universal Education and Pedagogy, Mother of Maggy (Angelman Syndrome), Canada

Ce document est un pré-programme, des changements pourront intervenir / This is a pre-programme, last minute changes may occur

18 & 19 Octobre / October 2014 - Paris

12 èmes Rencontres Nationales
12 th National Meeting

Association Française du Syndrome d'Angelman

FIAP JEAN MONNET
30 RUE CABANIS
75014 PARIS

Humanis
Protéger c'est s'engager

AFSA
Association Française du Syndrome d'Angelman

WWW.ANGELMAN-AFSA.ORG

18 & 19 octobre 2014 - Paris

12 èmes Rencontres Nationales

Association Française
du Syndrome d'Angelman

Samedi / Saturday

8.00 Accueil des participants / Registration

8.45 Discours d'introduction / Welcome speech,
Denise Laporte, AFSA, Présidente / President
Dr. Sylviane Peudenier, Neuropédiatre, Présidente du Conseil Médical et Scientifique de l'AFSA / Neuropediatrician, President of AFSA Scientific Advisory Commitee,

9.00 Point sur les avancées sur UBE3A/E6AP et son rôle dans la conjugaison de l'ubiquitine / News and views on UBE3A/E6AP and its role in ubiquitin conjugation,
Martin Scheffner Ph.D.

9.30 Caractérisation de mutations de UBE3A chez les patients atteints du syndrome d'Angelman / Characterization of UBE3A mutations in Angelman patients
Silvia Russo, Ph.D

10.00 Un rôle essentiel pour UBE3A dans le développement cerebral / A critical role for UBE3A in brain development,
Ype Elgersma, Ph.D.

10.30 Questions et Réponses / Questions and answers

10.45 Pause / Coffee break

11.15 Les cellules souches pluripotentes humaines induites comme modèle du syndrome d'Angelman / Using human induced pluripotent stem cells to model Angelman syndrome
Stormy J. Chamberlain

11.45 Les transporteurs de Monoamine comme cibles de la CamKIIalpha : quelles implications pour le syndrome d'Angelman / Monoamine transporters as targets af CamKIIalpha: implications for Angelman syndrome ,
Harald H. Sitte, Ph.D.

12.15 Sustèmes modèles pour l'étude de la fonction de UBE3A/E6AP / Model Systems to study UBE3A/E6AP function
Rossella Avagliano Trezza, Ph.D.

12.45 Questions et Réponses / Questions and answers

13.00 Déjeuner / Lunch

14.30 Mécanismes de l'empreinte de l'UBE3A / Mechanisms of Ube3a Imprinting,
Angela Mabb, Ph.D.

15.00 Rôle de l'UBE3A dans des systèmes modèles du syndrome d'Angelman : régulation de l'homéostasie protéique / UBE3A role in model systems of Angelman syndrome: regulation of protein homeostasis
Ugo Mayor

Modérateurs / Moderators

Marie-Odile Livet / Lara Hermann ; Nicolas Viens / Sylviane Peudenier ; Mathilde Suc-Mella ; Denise Laporte / Faustine Bourgoin

18 & 19 october 2014 - Paris

12th National Meeting

Association Française
du Syndrome d'Angelman

15.30 Réaction ciblée d'UBE3A dans un modèle murin du syndrome d'Angelman / Targeted reaction of UBE3A in a mouse model of Angelman syndrome
David Segal

16.00 Questions et Réponses / Questions and answers

16.30 Pause / Coffee break

17.00 Présentation de l'équipe de Recherche ayant remporté l'appel d'offre européen / Presentation of the winner team of European call for Angelman syndrome research project

17.30 Appel international aux dons / International fundrising
Sarah Roarty, Angelman Syndrome Ireland, President

18.00 Caractéristiques des apprentissages chez les personnes avec le Syndrome d'Angelman et stratégies générales pour les impliquer dans leurs apprentissages / Learning characteristics of persons with Angelman syndrom and general strategies to engage them in learning»
Erin Sheldon

19.30 Cocktail

20.30 Diner

Dimanche / Sunday

8.30 Accueil des participants

9.00 Assemblée Générale

11.00 Pause

11.30 Prise en charge institutionnelle et dispositifs particuliers :

- Evaluer et faciliter la communication des personnes porteuses du syndrome d'Angelman : Présentation du dispositif CHESSEP (Communication Handicap complexe : Evaluer, Situer, S'adapter, Elaborer un Pjojet Individualisé,
Dominique Crunelle

- Vers un modèle d'accompagnement :
l'exemple du CME «Les Mésanges»,
Pascale Gracia et Jean-Paul Mathieu

13.00 Déjeuner

Modérateurs / Moderators

Marie-Odile Livet / Lara Hermann ; Nicolas Viens / Sylviane Peudenier ; Mathilde Suc-Mella ; Denise Laporte / Faustine Bourgoin