

# 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

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

## PROFESSIONNELS / PROFESSIONNALS

DOMINIQUE CRUNELLE  
ORTHOPHONISTE ET DOCTEUR EN SCIENCES DE L'ÉDUCATION, PRÉSIDENTE DU  
CONSEIL PARAMÉDICAL ET ÉDUCATIF DE L'AFSA /  
SPEECH THERAPIST AND EDUCATION P.H.D, PRESIDENT OF AFSA PARAMEDI-  
CAL 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-ÉDUCATIF (CME) «LES MÉSANGES» /  
DIRECTOR OF «LES MESANGES», MEDICAL AND EDUCATIONAL CENTER

ERIN SHELDON  
DIPLOMÉE D'UN MASTER EN ÉDUCATION ET PÉDAGOGIE UNIVERSELLE, MAMAN  
DE MAGGIE, PORTEUSE DU SYNDROME D'ANGELMAN, CANADA  
MASTER IN UNIVERSAL EDUCATION AND PEDAGOGY, MOTHER OF MAGGY  
(ANGELMAN SYNDROME), CANADA

CE DOCUMENT EST UN PRÉ-PROGRAMME, DES CHANGEMENTS POURRONT IN-  
TERVENIR / 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



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

18 & 19 OCTOBER 2014 - PARIS

12TH NATIONAL MEETING

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 / NEUROPE-  
DIATRICIAN, PRESIDENT OF AFSA SCIENTIFIC ADVISORY COMMITTEE,
- 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 AT-  
TEINTS DU SYNDROME D'ANGELMAN / CHARACTERIZATION OF UBE3A MU-  
TATIONS IN ANGELMAN PATIENTS  
SILVIA RUSSO, PH.D
- 10.00 UN RÔLE ESSENTIEL POUR UBE3A DANS LE DÉVELOPPEMENT CERE-  
BRAL / 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 PLURI-  
POTENT STEM CELLS TO MODEL ANGELMAN SYNDROME  
STORMY J. CHAMBERLAIN
- 11.45 LES TRANSPORTEURS DE MONOAMINE COMME CIBLES DE LA CAMKIIAL-  
PHA : QUELLES IMPLICATIONS POUR LE SYNDROME D'ANGELMAN / MO-  
NOAMINE TRANSPORTERS AS TARGETS OF CAMKIIALPHA: IMPLICATIONS  
FOR ANGELMAN SYNDROME  
HARALD H. SITTE, PH.D.
- 12.15 SYSTÈMES 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 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

- 15.30 QUESTIONS ET RÉPONSES / QUESTIONS AND ANSWERS
- 16.00 PAUSE / COFFEE BREAK
- 16.30 CARACTÉRISTIQUES DES APPRENTISSAGES CHEZ LES PERSONNES AVEC  
LE SYNDROME D'ANGELMAN ET STRATÉGIES GÉNÉRALES POUR LES IM-  
PLIQUER DANS LEURS APPRENTISSAGES / LEARNING CHARACTERISTICS  
OF PERSONS WITH ANGELMAN SYNDROME AND GENERAL STRATEGIES TO  
ENGAGE THEM IN LEARNING  
ERIN SHELDON
- 18.00 PRÉSENTATION DE L'ÉQUIPE DE RECHERCHE AYANT REMPORTÉ L'APPEL  
D'OFFRE EUROPÉEN / PRESENTATION OF THE WINNER TEAM OF EURO-  
PEAN CALL FOR ANGELMAN SYNDROME RESEARCH PROJECT
- 18.30 APPEL INTERNATIONAL AUX DONS / INTERNATIONAL FUNDRAISING  
SARAH ROARTY, ANGELMAN SYNDROME IRELAND, PRESIDENT
- 19.00 COCKTAIL
- 20.00 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 PROJET 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 PEUDE-  
NIER ; MATHILDE SUC-MELLA ; DENISE LAPORTE / FAUSTINE BOURGOIN

MODÉRATEURS / MODERATORS

MARIE-ODILE LIVET / LARA HERMANN ; NICOLAS VIENS / SYLVIANE PEUDE-  
NIER ; MATHILDE SUC-MELLA ; DENISE LAPORTE / FAUSTINE BOURGOIN