



Fédération Hospitalo-Universitaire FHU – TRANSLAD
Médecine TRANSLationnelle et Anomalies du Développement
Une FHU pour le développement des soins, de la recherche et de l'enseignement dans le domaine des anomalies du développement



Filière de Santé AnDDI-Rares
Anomalies du Développement et Déficience Intellectuelle de causes Rares
Une filière de santé nationale maladies rares dédiées aux maladies avec anomalies du développement somatique et cognitif, organisée autour du diagnostic, du suivi et de la prise en charge des patients.

Genomics of developmental anomalies Spectrum of Mendelian and mosaic disorders From autism to the skin

*Quatrième séminaire international FHU – TRANSLAD
Co-organisé avec la filière de santé AnDDI-Rares*

Lundi 20 avril 2015

Amphithéâtre du Conseil Régional de Bourgogne
17 bd de la Tremouille, Dijon

Speakers

Thomas Bourgeron, Institut Pasteur, Paris (France)
Brian O'Roak, Oregon Health & Science University, Portland, OR (USA)
Veronica Kinsler, University College London, London (UK)
Rudolf Happle, Freiburg University Medical Center, Freiburg (Germany)
Didier Goidin, Agilent Technologies, Paris (France)

Moderators

Laurence Olivier-Faivre, Centre de Génétique, CHU Dijon
Jean-Baptiste Rivière, Laboratoire de génétique moléculaire, CHU Dijon
Pierre Vabres, Service de dermatologie, CHU Dijon
Veronica Kinsler, Child Health Institute, University College London, UK

Inscription Gratuite - Confirmation de participation à envoyer à Alexia Cossard

Contact : alexia.cossard@u-bourgogne.fr





Fédération Hospitalo-Universitaire FHU – TRANSLAD
Médecine TRANSLationnelle et Anomalies du Développement
Une FHU pour le développement des soins, de la recherche et de l'enseignement dans le domaine des anomalies du développement



Filière de Santé AnDDI-Rares
Anomalies du Développement et Déficience Intellectuelle de causes Rares
Une filière de santé nationale maladies rares dédiées aux maladies avec anomalies du développement somatique et cognitif, organisée autour du diagnostic, du suivi et de la prise en charge des patients.

PROGRAM

MORNING (moderators: Pr Laurence Olivier-Faivre, Dr Jean-Baptiste Rivière)

GENOMICS OF AUTISTIC SPECTRUM DISORDERS AND INTELLECTUAL DISABILITY

- 10h00 – Opening and welcoming remarks
- 10h30 – Genetic and synaptic diversity in autisms (Thomas Bourgeron)
- 11h20 – Unlocking autism: massively parallel strategies and shifting genetic paradigms (O'Roak)
- 12h10 – Last update of SureSelect Target Enrichment solution (Didier Goidin)

12h30 – Lunch (on-site buffet)

AFTERNOON (moderators: Pierre Vabres, Veronica Kinsler)

GENOMICS OF SKIN MOSAICISM IN HUMAN DISEASES

- 13h30 – Mosaicism in human skin: update 2015 (Rudolf Happle)
- 14h00 – Spectrum of pigment cell mosaicism (Veronica Kinsler)
- 14h30 – Clinical and molecular delineation of new mosaic skin syndromes (Pierre Vabres)
- 15h00 – Genomics of mosaic birth defects involving the skin (Jean-Baptiste Rivière)
- 15h30 – Does mosaicism in the brain contribute to autism and other developmental disorders? (Brian O'Roak)
- 16h00 – End of seminar





Fédération Hospitalo-Universitaire FHU – TRANSLAD

Médecine TRANSLationnelle et Anomalies du Développement

Une FHU pour le développement des soins, de la recherche et de l'enseignement dans le domaine des anomalies du développement



Filière de Santé AnDDI-Rares

Anomalies du Développement et Déficience Intellectuelle de causes Rares

Une filière de santé nationale maladies rares dédiées aux maladies avec anomalies du développement somatique et cognitif, organisée autour du diagnostic, du suivi et de la prise en charge des patients.

ACCES

Amphithéâtre de la Maison Régionale de l'Innovation - 64, rue de Sully - 21000 Dijon

→ Accès en 30 minutes par le tram depuis la gare

Rejoindre l'arrêt "Dijon - DIJON Gare"

Prendre le Tramway ligne T1 en direction de "Quetigny - QUETIGNY Centre"

Descendre à l'arrêt "Dijon – Mazen-Sully"

