

INTERVENANTS / SPEAKERS

CHERCHEURS / RESEARCHERS

ARTHUR L. BEAUDET, M.D.

DEPARTMENT OF MOLECULAR AND HUMAN GENETICS
BAYLOR COLLEGE OF MEDICINE - HOUSTON, TX, U.S.A.

STORMY J. CHAMBERLAIN

DEPARTMENT OF GENETICS AND DEVELOPMENTAL BIOLOGY
UNIVERSITY OF CONNECTICUT HEALTH CENTER - FARMINGTON, CT, USA

BEN DISTEL, PH.D.

DEPARTMENT OF MEDICAL BIOCHEMISTRY,
ACADEMIC MEDICAL CENTER (AMC) - AMSTERDAM, NETHERLANDS

YPE ELGERSMA PH.D.

NEUROSCIENCE INSTITUTE,
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

HARALD H. SITTE, PH.D.

CENTER FOR PHYSIOLOGY AND PHARMACOLOGY,
VIENNA MEDICAL UNIVERSITY - VIENNA, AUSTRIA

PROFESSIONNELS / PROFESSIONNELS

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 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

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



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 SILVIA RUSSO, PH.D
- 10.00 ÉTATS DES LIEUX SUR LA RECHERCHE ACTUELLEMENT EFFECTUÉE SUR
LE SYNDROME D'ANGELMAN / STATUS ON CURRENT RESEARCH PER-
FORMED ON ANGELMAN SYNDROME,
YPE ELGERSMA, PH.D.
- 10.30 QUESTIONS ET RÉPONSES / QUESTIONS AND ANSWERS
- 10.45 PAUSE / COFFEE BREAK
- 11.15 STORMY J. CHAMBERLAIN
- 11.45 IMPACT DU SYSTÈME SÉROTONINERGIQUE SUR LES PHÉNOTYPES DU
SPECTRE AUTISTIQUE DANS LE SYNDROME D'ANGELMAN / IMPACT OF
THE SEROTONERGIC SYSTEM TO AUTISM SPECTRUM PHENOTYPES IN
ANGELMAN SYNDROME,
HARALD H. SITTE, PH.D.
- 12.15 MODEL SYSTEMS TO STUDY UBE3A/E6AP FUNCTION
BEN DISTEL, 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 QUESTIONS ET RÉPONSES / QUESTIONS AND ANSWERS

MODÉRATEURS / MODERATORS

ADMINISTRATEURS DE L'AFSA / AFSA MEMBERS

- 15.30 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
- 16.00 APPEL INTERNATIONAL AUX DONS / INTERNATIONAL FUNDRAISING
SARAH ROARTY, ANGELMAN SYNDROME IRELAND, PRESIDENT
- 16.15 PAUSE / COFFEE BREAK
- 16.45 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 SYNDROM AND GENERAL STRATEGIES TO
ENGAGE THEM IN LEARNING»
ERIN SHELDON
- 18.00 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 PJOJET INDIVIDUALISÉ,
DOMINIQUE CRUNELLE
 - VERS UN MODÈLE D'ACCOMPAGNEMENT :
L'EXEMPLE DU CME «LES MÉSANGES»,
PASCALE GRACIA
- 13.00 DÉJEUNER

MODÉRATEURS / MODERATORS

ADMINISTRATEURS DE L'AFSA / AFSA MEMBERS