

## 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)

#### 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)

11h30 – Unlocking autism: massively parallel strategies and shifting genetic paradigms (Brian O'Roak)

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 du Conseil Régional de Bourgogne - 17, boulevard de la Trémouille - 21000 Dijon

→ Accès en 10 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 - Godrans"

→ 1 parking payant à proximité : Parking de la Trémouille

