

**Journées Génétiques 2012**  
**Holiday Inn Montréal Midtown**  
**Mai 22-24, 2012**

**Programme Scientifique**

**Mardi 22 mai, 2012**

7h30 - 9h00	Registration	
8h00 - 8h45	Continental Breakfast	
8h45 - 9h00	Guy Rouleau	Welcome and Opening remarks by the director of the RMGA
9h00 - 10h00		APERÇU DES CINQ REGROUPEMENTS STRATÉGIQUES DU RMGA
10h00 - 10h30	Morning Break and Late Registration	
10h30 - 10h45	Myriam Srour	GENETICS OF JOUBERT SYNDROME IN THE FRENCH CANADIAN POPULATION
10h45 - 11h00	Hussein Daoud	EXOME SEQUENCING OF SARDINIAN PATIENTS WITH FAMILIAL AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS
11h00 - 11h15	Zoha Kibar	SEQUENÇAGE DE L'EXOME ENTIER DANS DES CAS FAMILIAUX ET SPORADIQUES DES ANOMALIES DU TUBE NEURAL
11h15 - 11h30	Lan Xiong	GENETIC STUDIES OF CONSANGUINEOUS PAKISTANI PEDIGREES WITH SCHIZOPHRENIA AND PERVASIVE DEVELOPMENTAL DISORDERS
11h30 - 11h45	Jacklyn Quinlan	GENOMIC ARCHITECTURE OF SICKLE CELL DISEASE IN CHILDREN FROM WEST AFRICA
11h45 - 12h00	Maxime Cadieux-Dion	A RECURRENT MUTATION IN DNAJC5 CAUSES AUTOSOMAL DOMINANT KUF'S DISEASE
12h00 - 14h00	Warm buffet Lunch for meeting attendees; Génome Québec conference (by invitation only)	
14h00 - 14h15	Benjamin Neveu	IDENTIFICATION DE NOUVELLES CIBLES TRANSCRIPTIONNELLES DU FACTEUR DE TRANSCRIPTION ETV6
14h15 - 14h30	Yuanhang Cao	DIFFERENTIAL GENE EXPRESSION AND METHYLATION IN THE RETINOID/PPARA PATHWAY AND OF TUMOR SUPPRESSORS MAY MODIFY INTESTINAL TUMORIGENESIS INDUCED BY LOW FOLATE IN MICE
14h30 - 14h45	Ramon Vidal	WHOLE TRANSCRIPTOME ANALYSIS REVEALS NEW NON-CODING EVENTS IN CHILDHOOD LEUKEMIA
14h45 - 15h00	Laura Dempsey-Nunez	SPECTRUM OF MUTATIONS IN MMAA IDENTIFIED BY HIGH-RESOLUTION MELTING ANALYSIS
15h00 - 15h15	Ahmed Emad	VALIDATION OF MANUAL AND AUTOMATIC SCANNING IN RECOVERING RARE CELLULAR EVENTS: APPLICATION FOR DETECTION OF FETAL CELLS IN MATERNAL BLOOD.
15h15 - 15h30	Julie Hussin	RARE ALLELIC FORMS OF PRDM9 ASSOCIATED WITH CHILDHOOD LEUKEMIA
15h30 - 16h00	Afternoon Break	
16h00 - 16h15	Jacynthe Lacroix	NOVEL THERAPEUTIC ASSAYS FOR EPIDERMOLYSIS BULLOSA SIMPLEX
16h15 - 16h30	Tarik Farez	IMPACT DE L'INTERFERON GAMMA SUR L'EPIDERMOLYSE BULLEUSE SIMPLEX
16h30 - 17h30	Special Session	Consultation sur la politique de communication des résultats de recherche
17h30 - 19h00	Wine, cheese and snacks	

## Mercredi 23 mai, 2012

8h30 - 9h00	Continental Breakfast	
9h00 - 9h15	William D. Foulkes	GERM-LINE DICER1 MUTATIONS RESULT IN AN UNUSUAL CONSTELLATION OF TUMOUR PHENOTYPES
9h15 - 9h30	Jessica Tardif	ÉTUDE COMPARATIVE DU PATRON D'EXPRESSION GÉNIQUE DE FIBROBLASTES D'INDIVIDUS ATTEINTS DU SYNDROME DE LEIGH TYPE CANADIEN FRANÇAIS ET DE TÉMOINS
9h30 - 9h45	Pascal Belleau	ARCHITECTURE DU GLAUCOME À ANGLE OUVERT : LA PRESSION INTRAOCULAIRE SERAIT LA CIBLE PRÉFÉRÉE DE WDR36 AINSI QUE CELLE D'AUTRES GÈNES MODIFICATEURS
9h45 - 10h00	Martin Berryer	BIOLOGICAL VALIDATION OF DE NOVO MUTATIONS IN SYNGAP1 ASSOCIATED WITH INTELLECTUAL DISABILITY, EPILEPSY, AND AUTISM
10h00 - 10h15	Andréanne Morin	ÉTUDES D'ASSOCIATIONS ET ÉTUDES FONCTIONNELLES DU GÈNE CX3CR1 DANS UN CONTEXTE D'ASTHME ALLERGIQUE
10h15 - 10h30	Sirui Zhou	EXOME SEQUENCING OF FRENCH-CANADIAN AND INUIT INTRACRANIAL ANEURYSM FAMILIES
10h30 - 11h00	Morning Break	
11h00 - 11h15	Mark E. Samuels	ESTABLISHING ETIOLOGY AND SIMPLIFYING TREATMENT THANKS TO WHOLE EXOME SEQUENCING IN A PATIENT WITH ATYPICAL PRESENTATION OF POMC DEFICIENCY
11h15 - 11h30	Edward S. Dove	PRIVACY IN CANADIAN PAEDIATRIC BIOBANKS – A CHANGING LANDSCAPE
11h30 - 11h45	Jack Puymirat	TRANSFERT DE THERAPIES DU LABORATOIRE A LA CLINIQUE: L'EXEMPLE DE LA DYSTROPHIE MYOTONIQUE DE STEINERT
11h45 - 12h00	Lee Black	RETURNING RESEARCH INCIDENTAL FINDINGS: PRACTICAL IMPLEMENTATION AND POLICY CHALLENGES
12h00 - 13h30	Warm Buffet Lunch	
13h30 - 13h45	Chantal Bouffard	ÉTUDE COMPARATIVE DES PERCEPTIONS DES GÉNÉTICIEN(NE)S, GYNÉCOLOGUES/OBSTÉTRICIEN(NE)S ET CONSEILLER(ÈRE)S EN GÉNÉTIQUE SUR LE DIAGNOSTIC PRÉIMPLANTATOIRE AU QUÉBEC
13h45 - 14h00	Vincent Couture	ANALYSE THÉMATIQUE DE L'ÉTAT DES CONNAISSANCES SUR LA MOBILITÉ TRANSFRONTALIÈRE DES USAGERS ET USAGÈRES DES SERVICES DE REPROGÉNÉTIQUE
14h00 - 14h15	Marie-Ève Fortier	ASSOCIATION OF ANKK1 GENETIC VARIANTS AND ADHD IN CHILDREN EXPOSED TO MATERNAL STRESS DURING PREGNANCY
14h15 - 14h30	François Rousseau	LE DÉPISTAGE DE MUTATIONS THROMBOTIQUES LORS DE LA PRESCRIPTION DE CONTRACEPTIFS ORAUX : UNE SIMULATION DU COUT/EFFICACITÉ.
14h30 - 14h45	François Rousseau	SIMULATION DU COÛT-EFFICACITÉ DES DIFFÉRENTS TRAITEMENTS ANTICOAGULANTS LORS DE THROMBOSE ET DE FIBRILLATION AURICULAIRE.
14h45 - 15h15	Afternoon Break	
15h15 - 15h30	Jacques Simard	GENETIC MODIFIERS OF BREAST AND OVARIAN CANCER RISK IN BRCA1 AND BRCA2 MUTATION CARRIERS
15h30 - 15h45	J. F. Spinella	THE GENOMIC LANDSCAPE OF CHILDHOOD PRE-B ACUTE LYMPHOBLASTIC LEUKEMIA
15h45 - 16h00	Héloïse Gauvin	GENOME-WIDE PATTERNS OF IDENTITY-BY-DESCENT SHARING IN THE FRENCH CANADIAN FOUNDER POPULATION
16h00 - 16h15	Claudia Moreau	L'AVANTAGE SÉLECTIF D'ÊTRE AU FRONT DE LA VAGUE D'EXPANSION - ÉTUDE GÉNÉALOGIQUE
16h15 - 18h15	POSTER SESSION with cocktails	

## Jeudi 24 mai, 2012

8h30 - 9h00	Continental Breakfast	
9h00 - 10h15		Workshop: INDUCED PLURIPOTENT STEM CELLS (iPS): CREATION, MAINTENANCE AND APPLICATIONS
10h15 - 10h45	Morning Break	
10h45 - 12h00		Workshop: AU CARREFOUR DE LA RECHERCHE, DE LA GÉNÉTIQUE, DES POLITIQUES ET DE L'ÉTHIQUE
12h00 - 12h15	Closing remarks and prizes for best poster and best presentation	
12h15 - 13h30	Lunch	
13h30	Meeting Ends	