

# Programme Scientifique

---

**MERCREDI 14 MAI 2014**

**7 h 45 - 9 h 30**                      **Accueil et inscription**  
Foyer La Capital

**8 h 00 - 8 h 30**                      **Petit déjeuner continental**

**8 h 30 - 8 h 45**                      **Mot de bienvenue**  
**Dr Guy Rouleau**  
Directeur du RMGA

**8 h 45 - 10 h 30**                      **Session 1 : Présentation orales pg 16-22**  
**Ethical, Legal and Social Implications (ELSI)**

**Martin Héту**

RECHERCHE SUR LES MALADIES RARES: VIE PRIVÉE BON GRÉ MAL GRÉ?

**Vincent Couture**

L'ACCÈS À L'INFORMATION GÉNÉTIQUE DANS LE CONTEXTE DU DON ANONYME DE GAMÈTES ET D'EMBRYON

**Frédérique Duplain-Laferrière**

PERCEPTIONS DES OBSTÉTRICIEN(NE)S, GÉNÉTICIEN(NE)S ET CONSEILLER(ÈRE)S EN GÉNÉTIQUE SUR LA RÉGULATION DU DPI

**Hazar Haidar**

NON-INVASIVE PRENATAL TESTING: MORE PRENATAL GENETIC INFORMATION INTRODUCES MORE COUNSELING CHALLENGES

**Chantal Bouffard**

LA MÉDECINE PERSONNALISÉE ENTRE MÉDICAL ET SOCIÉTÉ

**Emmanuelle Lévesque**

VUE D'ENSEMBLE DES MODIFICATIONS LÉGISLATIVES RÉCENTES EN MATIÈRE DE RECHERCHE

**Shahad Salman**

NOVEL TECHNOLOGIES AND PHYSICIANS' LIABILITY: THE CASE OF THE ONCOTYPE DX TEST

**10 h 30 - 11 h 00**                      **Pause Café**

---

**11 h 00 - 12 h 15**

**Session spéciale**

**Genome Canada / Quebec Personalized Health competition**

**Patrick Cossette**

PERSONALIZED MEDICINE IN THE TREATMENT OF EPILEPSY

**Jacek Majewski**

BIOMARKERS FOR PEDIATRIC GLIOBLASTOMA THROUGH GENOMICS AND EPIGENOMIC

**John D. Rioux**

INFLAMMATORY BOWEL DISEASES GENOMIC MEDICINE CONSORTIUM (IGENOMED)

**François Rousseau**

PERSONALIZED GENOMICS FOR PRENATAL ANEUPLOIDY SCREENING USING MATERNAL BLOOD (PEGASUS)

**Jacques Simard**

PERSONALIZED RISK STRATIFICATION FOR THE PREVENTION AND EARLY DETECTION OF BREAST CANCER

**12 h 15 - 13 h 45**

**Repas buffet chaud**

**13 h 45 - 14 h 45**

**Session 2 : Présentation orales pg 23-26**

**Évaluation et Transfert de Connaissances**

**Tania Cruz Marino**

SCA2 PREDICTIVE TESTING IN CUBA: CHALLENGING CONCEPTS AND PROTOCOL EVOLUTION

**Jessica Le Clerc-Blain**

CREE LEUKOENCEPHALOPATHY AND CREE ENCEPHALITIS CARRIER SCREENING: RETROSPECTIVE EVALUATION OF A POPULATION-BASED PROGRAM

**Isabelle Tremblay**

L'UTILISATION DES TESTS GÉNÉTIQUES AUPRÈS DES ENFANTS PRÉSENTANT UN RETARD GLOBAL DE DÉVELOPPEMENT : QUESTIONNAIRE AUPRÈS DES MÉDECINS QUÉBÉCOIS

**Nika Maani**

PATHOPHYSIOLOGICAL CHARACTERIZATION OF AUTOSOMAL RECESSIVE SPASTIC ATAXIA OF CHARLEVOIX-SAGUENAY

---

---

**14 h 45 - 15 h 30**  
**Neurogénétiques**

**Session 3 : Présentation orales pg 27-32**

**Bettina Mucha**

TBC1D24 MICRODELETIONS ARE ASSOCIATED WITH SEIZURES

**Bouchra Ouled Amar Bencheikh**

LINKAGE ANALYSIS COMBINED TO WHOLE EXOME SEQUENCING TO IDENTIFY NEW GENES IN CONSANGUINEOUS FAMILIES WITH JUVENILE MYOCLONIC EPILEPSY

**Hannah Kaneb**

DELETERIOUS MUTATIONS IN THE ESSENTIAL MRNA METABOLISM FACTOR, HGLE1, IN ALS PATIENTS

**15 h 30 - 16 h 00**

**Pause café**

**16 h 00 - 16 h 45**

**Session 3 (suite)**

**Amirtha Ambalavanan**

DE NOVO MUTATIONS IDENTIFIED IN SPORADIC CASES OF CHILDHOOD ONSET SCHIZOPHRENIA

**Maxime Cadieux-Dion**

IDENTIFICATION OF THE GENE CAUSING THE GIROUX-BARBEAU SYNDROME

**Dominic Jauvin**

A GENERAL STRATEGY TO DESIGN ANTISENSE OLIGONUCLEOTIDES FOR SYSTEMIC DELIVERY: APPLICATION TO MYOTONIC DYSTROPHY

**16 h 45 - 17 h 45**

**Conférencier invité**

**Dr Hanns Lochmüller**

INHERITED DISORDERS OF NEUROMUSCULAR TRANSMISSION – FROM GENES TO THERAPY

**17 h 45 - 19 h 00**

**Vin et fromage**

---

## JEUDI 15 MAI 2014

8 h 30 - 9 h 00

Petit déjeuner continental

9 h 00 - 10 h 15

Session 4 : Présentation orales pg 33-37

**Génétique des Populations**

**Emmanuel Milot**

'MALÉDICTION MATERNELLE' ET MALADIES MITOCHONDRIALES : LE CAS DE LA NEUROPATHIE OPTIQUE DE LEBER

**Claudia Moreau**

IDENTIFICATION DU LOCUS ASSOCIÉ AU SYNDROME DE CAID ET DU COUPLE L'AYANT INTRODUIT EN NOUVELLE-FRANCE

**Myriam Srour**

GENETICS OF JOUBERT SYNDROME IN THE FRENCH CANADIAN POPULATION

**Pingxing Xie**

GENOMIC ANALYSIS OF NATURAL SELECTION IN INUIT FROM NUNAVIK

**Martine Therrien**

DELETION OF C9ORF72 RESULTS IN MOTOR NEURON DEGENERATION AND STRESS SENSITIVITY IN C. ELEGANS

10 h 15 - 10 h 45

Pause café ( montage des affiches )

10 h 45 - 12 h 15

Session 5 : Présentation orales pg 38-43

**Cancer**

**Ester Castellsagué**

THE NOVEL FOUNDER MSH6 MUTATION C.10C>T IS AN IMPORTANT CAUSE OF LYNCH SYNDROME IN FRENCH CANADIAN POPULATION

**Josée Lamoureux**

LA PRÉSENCE DE TÉLOMÈRES COURTS OBSERVÉE CHEZ UNE FILLETTE HÉTÉROZYGOTE COMPOSÉE POUR LE GÈNE PYCR1 QUI SOUFFRE D'ACROGÉRIE

**Marie-Christine Lambert**

ÉTUDE DE LA LONGUEUR DES TÉLOMÈRES ET D'ANOMALIES CHROMOSOMIQUES DANS UN CAS DE CANCER LYMPHOÏDE CHEZ LES SOURIS SCID

---

**Samuel Lessard**

GENOME-WIDE DNA METHYLATION ANALYSIS OF EX VIVO DIFFERENTIATED CELLS RECAPITULATING THE FETAL TO ADULT HEMOGLOBIN SWITCH

**Jean-François Spinella**

SUBCLONAL EVOLUTION AND GENOMIC DRIVERS OF RELAPSE IN CHILDHOOD ACUTE LYMPHOBLASTIC LEUKEMIA

**Leora Witkowski**

GERMLINE AND SOMATIC SMARCA4 MUTATIONS CHARACTERIZE SMALL-CELL CARCINOMA OF THE OVARY, HYPERCALCEMIC TYPE

**12 h 15 - 13 h 45**

**Repas buffet chaud (visit libre des affiches)**

**13 h 45 - 15 h 15**

**Session 6 : Présentation orales pg 44-47**

**Caractérisation fonctionnelle et techniques**

**Catherine Argyriou**

PEX5 LOCALIZATION IN PEX1-G843D CELLS AND EFFECTIVENESS OF DRUG THERAPY FOR PEROXISOME BIOGENESIS DISORDERS ON A MUTATION-SPECIFIC BASIS

**Camélia Dubois-Bouchard**

VARIANTS GÉNÉTIQUES MODULATEURS DE LA RÉCIDIVE DE PANCRÉATITE DANS LA DÉFICIENCE EN LIPOPROTÉINE LIPASE

**Rui Li**

INTEGRATED ANALYSIS OF GENOTYPE AND SEQUENCE DATA REVEALS NOVEL VARIANTS INFLUENCING ADIPONECTIN LEVELS

**Sirui Zhou**

COMMON AND RARE FUNCTIONAL VARIATIONS IN RNF213 MAY BE SUSCEPTIBLE FACTORS FOR FAMILIAL INTRACRANIAL ANEURYSMS IN FRENCH-CANADIANS

**Ahmed Emad**

EVALUATION OF THE IMPACT OF DENSITY GRADIENT CENTRIFUGATION ON FETAL CELL LOSS DURING ENRICHMENT FROM MATERNAL PERIPHERAL BLOOD

**Margaret Illson**

GENOTYPING OF COMMON MUTATIONS IN ALPHA1-ANTITRYPSIN BY HIGH RESOLUTION MELTING

**15 h 15 - 17 h 15**

**Présentations par affiches (à partir de pg 48)**

**Avec Service Cocktail et canapés**

---

---

## VENDREDI 15 MAI 2014

8 h 30 - 9 h 00	Petit déjeuner continental
9 h 00 - 10 h 30	Atelier 1 Jacques Simard, Ma'n Zawati, Emmanuelle Lévesque, Stephanie Dyke LE PARTAGE RAPIDE DES DONNÉES AVEC LA COMMUNAUTÉ SCIENTIFIQUE : QUEL IMPACT POUR LA RECHERCHE GÉNOMIQUE?
10 h 30 - 11 h 00	Pause café
11 h 00 - 12 h 15	Atelier 2 Alexandre Dione-Laporte et Jean-François St-Pierre WEB-BASED TOOLS FOR BIOLOGISTS IN HIGH-THROUGHPUT SEQUENCES ANALYSIS
12 h 15 - 12 h 30	Remise des prix, remerciements
12 h 30 - 13 h 45	Repas buffet chaud
13 h 45	Fin de la conférence

---

### SONDAGE

EXPRIMEZ VOTRE OPINION SUR LE DÉROULEMENT DE LA CONFÉRENCE  
S.V.P. prenez le temps de nous partager vos commentaires par sondage en  
ligne ou en remplissant le formulaire papier fourni dans la salle de conférence

Merci et à la prochaine!



### SURVEY

WHAT DID YOU THINK OF THE CONFERENCE?

Please share your opinion with us using the on line survey or by filling  
out the paper copy available in the conference room.

Thank-you and see you next time!