**40 – Informations BBS Avril 2012. Résumé par F.Lestel d’informations parues sur Internet.**

*Note importante : sans garantie quant à l’exactitude des informations synthétisées.*

**1) Conférences 2012 à venir (rappel)**

**1.1 20-22 Avril, Northampton, UK**

- la conférence annuelle BBS britannique aura lieu du 20 au 22 avril 2012 à Northampton, Angleterre. Renseignements sur : [www.lmbbs.org.uk](http://www.lmbbs.org.uk)

**1.2 6-10 Mai , Fort Lauderdale, Floride, USA**Renseignements sur : <http://www.arvo.org/sites/annual-meeting/2012>

ARVO = Le plus grand rendez vous mondial des experts ophtalmologiques en matière d’innovation thérapeutique.

**1.3 16-18 Mai, Londres, UK**

- Conférence sur les ciliopathies à Londres, UK du 16 au 18 mai 2012. Lieu = ICH, London . Renseignements /inscriptions sur : <http://cilia2012.org/>. La conférence est ouverte aussi aux associations de patients.

**1.4 31 mai, Sophia Antipolis, France**

- La journée DEVINT 2012 (Déficients Visuels & Nouvelles Technologies) aura lieu le jeudi 31 Mai 2012 à Sophia-Antipolis (France, Alpes Maritimes). C’est la 10e édition, rappel des progrès des dernières années et focus sur les technologies des transports au service des déficients visuels. Renseignements et inscription sur : <http://devint.polytech.unice.fr/> .

**1.5 14-16 Juin, Durham, Caroline du Nord, USA**

- La conférence BBS américaine aura lieu du 14 au 16 juin 2012 à Durham, Caroline du Nord. Renseignements /inscriptions sur : [www.lmbbsa.org](http://www.lmbbsa.org) & <http://www.mlmorris.com/lmbbs/conference2.html>

**1.6 14-15 Juillet, Hambourg, Allemagne**

Tous les deux ans RETINA INTERNATIONAL organise une rencontre de grande envergure pour présenter les dernières nouveautés en matière de recherche internationale sur la rétine.  Exposés a priori très intéressants de grands professeurs américains, canadiens, anglais, suisses, allemands et même français (J.A.Sahel, H.Dollfus). Exposés soit en anglais, soit en allemand, traduction simultanée souvent proposée en plusieurs langues.

Ca parle surtout de thérapie génique, thérapie pharmacologique, cellules souches, rétines artificielles. Des pistes vraiment prometteuses pour améliorer la vue et qui commencent à être cliniquement testées. On parlera aussi un peu de BBS, Stargadt, Usher.

Menu et inscription multilingue sur : <http://www.retina-international-2012.de/>

**2)** **Syndrome de Bardet-Biedl** : les différences entre modèles de souris BBS suggèrent que chaque protéine BBS a sa propre fonction différente de celle du BBSome (source Orphanet)

Résumé en anglais sur <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22139371?dopt=Abstract>

**3) Cellules souches embryonnaires humaines : une tendance à l’instabilité génomique qui appelle des contrôles (source : Orphanet).**

La tendance à l’instabilité génomique manifestée par les cellules souches embryonnaires humaines est de nature à limiter leur utilité clinique. [Varela et coll.](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=pubmed&dopt=Abstract&list_uids=22269325) ont observé que la différenciation neurale des cellules souches embryonnaires humaines produit des précurseurs neuraux pouvant survivre à plus de 50 passages sans entrer en sénescence. Cette longévité est, selon eux, associée à des duplicata du chromosome 1q transférés sur d’autres chromosomes (translocations "sautantes"). Les auteurs estiment donc que le recours aux cellules souches pluripotentes et à leurs dérivés doit faire l’objet de contrôles afin de s’assurer de leur stabilité génomique.

 *Journal of Clinical Investigation ; 122(2):569-74 ; Février 2012*

Francis

*Ces infomails sont libres et indépendants de toute association.*

…………………………….

**40 – Information BBS April 2012. Summary by F.Lestel of articles from Internet**

*As usual, without guarantee of possible mistakes in the original article or in the translation.*

**1) conferences 2012 to come (reminder)**

**1.1 20-22 April, Northampton, UK**

- the yearly British BBS conference will take place on 20 to 22 April 2012 in Northampton, UK. Information on : [www.lmbbs.org.uk](http://www.lmbbs.org.uk)

**1.2 6-10 May , Fort Lauderdale, Florida, USA**Information on: <http://www.arvo.org/sites/annual-meeting/2012>

ARVO = the greatest World meeting for ophthalmologists experts as regards innovative therapeutics.

**1.3 16-18 May, London, UK**

- Conference about ciliopathies from 16 to 18 May 2012 in ICH, London. Information/registration on : <http://cilia2012.org/>. The conference is also open to patients associations.

**1.4 31 May, Sophia Antipolis, France**

- The DEVINT day 2012 (News Technologies for Visually Impaired) will take place on 31 May 2012 in Sophia-Antipolis (France, Alpes Maritimes). It is the 10th issue, recall from progresses of last years and focus on technologies for transportation for visually impaired. Information/registration on: <http://devint.polytech.unice.fr/> .

**1.5 14-16 June, Durham, North Carolina, USA**

- The American BBS conference will take place from 14 to 16 June 2012 in Durham, NorthCarolina. Information/registration on : [www.lmbbsa.org](http://www.lmbbsa.org) & <http://www.mlmorris.com/lmbbs/conference2.html>

**1.6 14-15 July, Hamburg, Germany** (I’ll be there**)**   
Each second year, RETINA INTERNATIONAL organises the “Gateway to Vision” conference. The 2012 issue will take place on July 14th and 15th 2012 in Hamburg, Germany : information/registration on <http://www.retina-international-2012.de/> . You can select English or German as a language.

# Speeches either in English or German, often with simultaneous translation in the other language. Very interesting programme that includes many high-level speakers of USA, UK, Germany, France, Canada, Switzerland. They will talk about promising technologies : gene & drug therapies, stem cells, clinical trials and artificial vision. Also a little bit of BBS, Stargadt, Usher.

# 2) Bardet-Biedl syndrome 3 (Bbs3) knockout mouse model reveals common BBS-associated phenotypes and Bbs3 unique phenotypes. (source : Orphanet)

See <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22139371?dopt=Abstract>

# 3) Recurrent genomic instability of chromosome 1q in neural derivatives of human embryonic stem cells.

See <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22269325?dopt=Abstract>

*Journal of Clinical Investigation ; 122(2):569-74 ; Feb 2012*

Francis

*These infomails are free and independent of any association*