**14 – Informations BBS Février 2010. Résumé par F.Lestel d’articles parus sur Internet**

**1)** **Conférences BBS 2010**

**1.1** Comme chaque année, une conférence aura lieu à Northampton, UK (100 Km au Nord-Ouest de Londres). La date retenue est le Samedi 24 Avril 2010. La langue officielle est bien sûr l’anglais, mais il est probable qu’Hélène Dollfus viendra y faire un exposé.

Je ne pense pas être disponible cette année, mais ceux qui souhaiteraient y aller peuvent me répondre, je transmettrai à Chris, l’organisatrice. Je n’ai pas l’agenda exact, mais il est en général très intéressant chaque année.

**1.2** Côté USA, la conférence a lieu tous les deux ans. La date retenue est le Samedi 19 Juin 2010, à Durham (Caroline du Nord). La langue officielle est bien sûr l’anglais, mais il est prévu que Phil Beales viendra du Royaume Uni y faire un exposé. Trop cher pour moi au départ d’Europe, mais ceux qui souhaiteraient y aller peuvent me répondre, je transmettrai à Mary, l’organisatrice. Je n’ai pas l’agenda exact, mais il est en général très intéressant chaque année, et Nicholas Katsanis devrait faire visiter ses laboratoires.

2) Conférence DeViNT 2010

Comme chaque année, la conférence DeViNT (Déficients Visuels & Nouvelles Technologies) aura lieu à Sophia-Antipolis (Alpes Maritimes), et fera le point sur les nouvelles technologies appliquées aux aveugles ou déficients visuels. La date est le jeudi 20 Mai 2010, la langue est le français.

Comme c’est à 10 km de chez moi, je peux héberger des gens (en nombre limité !). Me faire signe si intéressés.

Les renseignements seront mis à jour au fur et à mesure sur <http://devint.polytech.unice.fr/> mais voici le programme prévisionnel (je suis responsable de la première session « NTIC au quotidien », et un des intervenants) :

9h00-9h15 Ouverture  
9h15-10h15 NTIC au quotidien : usages et limites  
10h15-10h30 Pause  
10h30-11h30 Présentations de quelques stands  
11h30-12h00 Quand les systèmes s’adaptent à tous  
12h00-13h00 Repas  
13h00-14h00 Stands  
14h00-15h00 Accessibilité du web

15h00-15h15 Pause

15h15-16h15 Livres Numériques : pour tous ?

16h15-17h00 Accessibilité aux mathématiques

17h00-17h15 Remise du Prix DeViNT

17h15-17h30 Clôture de la journée

3) Conférence européenne des maladies rares

Organisée le 28 Février 2010 à Bruxelles par Eurordis. Plus d’informations (en anglais) sur :

<http://www.eurordis.org/content/rare-disease-day-2010-coming>

4) Autorisation des premières lignées de cellules souches embryonnaires humaines aux Etats-Unis (source : Orphanet)

Dans la continuité du changement de cap initié par l’administration Obama en matière de politique de recherche, l’Institut National de la Santé américain (NIH = National Institute of Health) a pour la première fois autorisé l’utilisation de 13 lignées de cellules souches embryonnaires humaines dans des projets de recherche qu’il soutient. Ces projets devront être conduits selon les recommandations du document cadre publié par le NIH en juillet 2009.

Le Directeur du NIH, Francis S. Collins, a déclaré dans un communiqué de presse que les études réalisées seront strictement conformes aux normes éthiques établies dans le document-cadre. Le consentement éclairé des donateurs des embryons dont sont issues les cellules souches embryonnaires sera ainsi exigé. Onze des lignées approuvées ont été développées par l’Hôpital pour enfants de Boston, et les deux autres par l’université Rockefeller (New York). 96 lignées supplémentaires sont actuellement en cours d’examen.

Les thérapies reposant sur ces recherches sont prometteuses pour de nombreuses maladies rares qui souffrent pour l’instant d’un manque de solutions thérapeutiques.

**5) Mise à jour de la base de données BBS**

Le site américain <http://www.genetests.com/> a mis a jour son article descriptif sur le BBS, écrit entres autres par Phil Beales.

Ceux qui lisent l’anglais peuvent avoir les détails sur :

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=gene&part=bbs#bbs.REF.tobin.2008.6714>

En gros les mises à jour concernent la liste des gènes (14 au lieu de 12 en 2007) et les critères de diagnostic. Grâce à l’opiniâtreté de patients ou parents de patients, des critères secondaires nouveaux ont été introduits :

* problèmes comportementaux, observés dans 33% des cas environ (dépression, sautes d’humeur, codes sociaux, troubles compulsifs,…)
* Hirschsprung
* Anosmie