



E - WORKSHOP INTERNATIONAL X FRAGILE & MALADIES ASSOCIÉES

18 & 19 MARS 2021 - ONLINE



En concertation avec son Conseil Scientifique, et en partenariat avec la Filière Nationale de Santé **DéfiScience**, l'association **Fragile X France** (www.xfra.org) organise dans le cadre de son trentième anniversaire un **E-workshop international sur le Syndrome X Fragile et les maladies associées à la prémutation**.

Cet événement a pour objectif de **réunir** les chercheurs et les médecins cliniciens en lien avec le syndrome X Fragile et les maladies associées à la prémutation afin de **consolider ou faire émerger de nouvelles pistes thérapeutiques**.

En raison du contexte sanitaire, l'évènement est proposé en ligne.

PROGRAMME

JEUDI 18 MARS

10h - 13h : Mise au point clinique (Modérateurs : Dr Charles - Pr Lesca - Pr Anheim)

Génétique clinique en 2020 (Dr Delphine Héron)

Suivi clinique de l'X Fragile (Pr Vincent des Portes)

Impact sur la vie quotidienne (Christine Kieffer - Fragile X France)

Impact sur la vie quotidienne : DIXIT (Dr Aurore Curie & Dr Clémentine Fort)

FXTAS (Dr Perrine Charles)

IOP (Pr Anne Bachelot)

14h - 17h : Physiopathologie de l'X Fragile (Modérateurs : Dr Curie - Dr Moine)

FMRP : fonction, cibles moléculaires, modèles murins (Dr Hervé Moine)

Neurobiologie du FXTAS et pistes thérapeutiques (Dr Nicolas Charlet Berguerand)

Neurobiologie de l'X Fragile : révolution des iPS et organoïdes (Dr Peng Jin)

Modélisation du Syndrome X Fragile par les iPSCs (Dr Cecilia Laterza)

VENDREDI 19 MARS

10h - 13h : Thérapeutiques de l'X Fragile (Modérateurs : Dr Héron - Pr des Portes)

Quels plans d'essais thérapeutiques ? (Dr Aurore Curie)

Critères de jugement d'efficacité dans l'X Fragile (Dr Aurore Curie & Dr Perrine Charles)

Identification de marqueurs cliniques non invasifs du FXS (Dr Sylvain Briault)

X Fragile : 30 ans de recherche (Pr Jean-Louis Mandel)

X Fragile : 30 ans après : satisfactions, inquiétudes, attentes (Christine Kieffer - Fragile X France)

14h - 17h : Thérapies innovantes, candidats médicaments (Modérateurs : Dr Jacquemont - Pr Mandel)

Essais thérapeutiques arrêtés et en cours : quelles leçons ? (Dr Sébastien Jacquemont)

DGKK pour le traitement de l'X Fragile par thérapie génique : le projet GETEX (Dr Hervé Moine)

Potentiel thérapeutique de la suppression par CRISPR / Cas9 des répétitions CGG pour la réactivation du gène FMR1 dans le Syndrome de l'X Fragile (Dr Daman Kumari)

Inhibition de l'activité de la Phosphodiésterase 2A : un nouveau traitement pour le Syndrome de l'X Fragile et d'autres formes de maladies du développement neuronal (Dr Barbara Bardon)

17h00 - 17h15 : Conclusion

INFORMATIONS

PUBLIC

Médecins cliniciens & chercheurs
Echanges en anglais

DATES

18 & 19 Mars 2021

10h00 - 13h00 puis 14h00 - 17h00

INSCRIPTIONS

Inscription obligatoire

Possible jusqu'au 17 Mars 2021

www.xfra.org

www.defiscience.fr

TARIFS

Inscription gratuite

CONTACT

Si vous avez besoin d'informations complémentaires vous pouvez nous contacter :

par téléphone au **06 25 45 64 96**

par mail à contact@xfra.org

Avec le soutien de :



Club Aubenas Vals

