



WORKSHOP INTERNATIONAL X FRAGILE & MALADIES ASSOCIÉES 8 & 9 OCTOBRE 2020 - PARIS, FRANCE



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 en 2020, année de son 30ème anniversaire, un **Workshop international chercheurs / cliniciens sur le Syndrome X Fragile et les maladies associées à la prémutation**.

Cet événement sera dédié aux professionnels et aura pour objectif de **mettre en lien** les chercheurs et les médecins cliniciens qui travaillent sur le syndrome X Fragile et les maladies associées à la prémutation afin de **consolider ou faire émerger de nouvelles pistes thérapeutiques**.

PROGRAMME

JEUDI 8 OCTOBRE

16h - 18h : Ouverture

X fragile : 30 ans après : satisfactions, inquiétudes, attentes (*Fragile X France*)

X fragile : 30 ans de recherche (*Jean-Louis Mandel*)

18h - 20h : mise au point clinique

Génétique clinique en 2020 (*Delphine Héron*)

Suivi clinique de l'X fragile (*Vincent des Portes*)

Impact sur la vie quotidienne (*Fragile X France*)

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

FXTAS (*Perrine Charles*)

20h - 21h : Cocktail dinatoire prévu pour tous les participants

VENDREDI 9 OCTOBRE

9h - 13h : Physiopathologie de l'X fragile

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

Neurobiologie de l'X fragile : révolution des iPS et organoïdes (*Peng Jin*)

Modélisation du syndrome X Fragile par les iPSCs (*Cecilia Laterza*)

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

Table ronde, discussion avec la salle

13h - 14h : Déjeuner prévu pour tous les participants

14h - 17h : Thérapeutiques de l'X fragile

Etudes précliniques : comment avoir une analyse critique ? (*Hervé Moine*)

Essais randomisés vs placebo : intérêt et limites (*Aurore Curie*)

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

Pourquoi et comment participer à un essai thérapeutique ? (*Ségolène Gaillard - Kids France, Fragile X France*)

17h - 19h : Thérapies innovantes, candidats médicaments

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

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

Canal BKCa (*Sylvain Briault*)

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 (*Barbara Bardonni*)

INFORMATIONS

PUBLIC

Médecins cliniciens & chercheurs

DATES

8 Octobre 2020 de 16h à 20h

9 Octobre 2020 de 9h à 19h

INSCRIPTIONS

www.xfra.org

www.defiscience.fr

LIEU

Institut du Cerveau et de la Moelle

Hôpital de la Pitié Salpêtrière

47 Boulevard de l'Hôpital

75013 Paris

TARIFS

120 € pour les deux journées, repas du jeudi soir et du vendredi midi compris

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