Colloque familles – chercheurs
ELA 2023
Programme scientifique

Jour 1 - Samedi 15 avril

Introduction Guy Alba, *président d'ELA International* 14h00

Adrénoleucodystrophie ALD - adrénomyéloneuropathie AMN 14h15

Isabelle WEINHOFER (Autriche) : Test sanguin pour suivre les lésions cérébrales : prédiction du risque basée sur des biomarqueurs pour l'apparition de l'ALD cérébrale

Lisa SCHAFER (Allemagne) : Symptômes cliniques et qualité de vie chez les femmes avec une adrénoleucodystrophie

Florian EICHLER (Etats-Unis) : Traitements pour les adultes atteints d'ALD : une taille unique ne convient pas à tous

Wolfgang KOEHLER (Allemagne) : Leçons du premier essai clinique contrôlé international avec Leriglitazone chez des hommes atteints d'adrénomyéloneuropathie

Elise YAZBECK (France) : Mise au point sur l'essai clinique Minoryx dans l'Adrénoleucodystrophie cérébrale de l'enfant

Questions/Réponses

PAUSE 16h25

Génétique et leucodystrophies indéterminées - Maladie de Pelizaeus-Merzbacher PMD - POLR3-HLD 4H 16h40

Laura ADANG (Etats-Unis): diagnostic et gestion des leucodystrophies Indéterminées

Nicole WOLF (Pays-Bas) : Hypomyélinisation, quoi de neuf ?

Vivi HEINE (Pays-Bas) : Implication des interneurones corticaux dans la leucodystrophie 4H

Noémie HAMILTON (Royaume-Uni) : Modeler la leucodystrophie liée à RNASET2 chez le poisson zèbre pour développer des thérapies

Questions/Réponses

FIN de la journée 18h30

Colloque familles – chercheurs
ELA 2023
Programme scientifique

Jour 2 - Dimanche 16 avril

Introduction Guy Alba, *président d'ELA International* 14h00

Leucoencéphalopathie mégalencéphalique avec kystes sous-corticaux MLC, syndrome CACH, maladies de Canavan et d'Alexander 14h15

Elena AMBROSINI (Italie) : Défauts moléculaires dans la leucoencéphalopathie mégalencéphalique avec kystes sous-corticaux : comment la recherche fondamentale peut aider à trouver des stratégies thérapeutiques

Marjo van der KNAAP (Pays-Bas) : Actualité sur le syndrome CACH / VWM

Matthias ECKHARDT (Allemagne) : Le neuropeptide NAAG joue-t-il un rôle dans la pathogenèse de la maladie de Canavan ?

Angela GRITTI & Vasco MENEGHINI (Italie) : Développement de technologies d'édition pour traiter la maladie d'Alexander

Milos PEKNY (Suède) : Maladie d'Alexander – la route devant nous

Questions/Réponses

PAUSE 16h25

Syndrome d'Aicardi-Goutières AGS, Maladie du spectre de Zellweger, maladie de Krabbe et leucodystrophie métachromatique MLD 16h40

Marie-Louise FRÉMOND (France) : Suite donnée à l'essai clinique soutenu par ELA-sur le Syndrome d'Aicardi-Goutières

Femke KLOUWER (Pays-Bas) : Maladie du spectre de Zellweger

Marco CECCHINI & Ambra Del GROSSO (Italie) : Nanomédecine et modulation de l'autophagie dans le modèle murin de la maladie de Krabbe

Caroline SEVIN (France) : Prise en charge et options thérapeutiques dans la leucodystrophie métachromatique et de la maladie de Krabbe

Questions/Réponses

CLOTURE 18h30