



Colloque familles – chercheurs

ELA 2024

Programme scientifique

Jour 1 - Samedi 6 avril

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

Adrénoleucodystrophie (ALD) - adrénomyélongueuropathie (AMN) **14h15**

Stephan KEMP (Pays-Bas) : Le dépistage néonatal de l'adrénoleucodystrophie liée à l'X

Florian EICHLER (Etats-Unis) : Avantages et risques de la thérapie génique *ex vivo* pour l'adrénoleucodystrophie cérébrale de l'enfant

Elise YAZBECK (France) : Résultats intermédiaires de l'étude ouverte NEXUS sur l'efficacité de la lériglitazone dans le traitement de l'adrénoleucodystrophie cérébrale de l'enfant

Lisa SCHAFFER (Allemagne) : Soins multi-professionnels en ligne pour les femmes symptomatiques atteintes d'ALD - Résultats de l'étude SMART-ALD

Fanny MOCHEL (France) : X-adrénoleucodystrophie chez l'adulte français : nouveaux traitements, nouveau suivi

Questions/Réponses

PAUSE **16h25**

Génétique et leucodystrophies indéterminées - maladie de Pelizaeus-Merzbacher (PMD) et autres leucodystrophies hypomyélinisantes **16h40**

Françoise PIGUET (France) : Bases de la génétique, hérédité et thérapie des leucodystrophies indéterminées

Nicole WOLF (Pays-Bas) : Maladie de Pelizaeus-Merzbacher : actualités

Vivi HEINE (Pays-Bas) : Organoïdes cérébraux de patients 4H pour étudier les mécanismes de la maladie

Geneviève BERNARD (Canada) : Leucodystrophie hypomyélinisante liée à l'ARN Polymerase III

Pedro BRITES (Portugal) : Défauts de myéline causés par une déficience en Slc44a1, le transporteur de choline like-1

Questions/Réponses

FIN de la journée **18h50**



Colloque familles – chercheurs

ELA 2024

Programme scientifique

Jour 2 - Dimanche 7 avril

Introduction Guy Alba, Président d'ELA International

14h00

**Leucoencéphalopathie mégalencéphalique avec kystes sous-corticaux (MLC),
syndrome CACH, maladie d'Alexander, et maladie de Canavan**

14h15

Raul ESTEVEZ (Espagne) : Biologie moléculaire de la MLC : à la recherche de thérapies (Confidentiel)

Martine COHEN-SALMON (France) : Implication du système vasculaire cérébrale dans la MLC (Indisponible)

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

Elly HOL (Pays-Bas) : Maladie d'Alexander : pourquoi la recherche est essentielle pour comprendre la maladie et trouver un remède

Annette BLEY (Allemagne) : La maladie de Canavan : fondamentaux et actualités

Questions/Réponses

PAUSE

16h25

**Syndrome d'Aicardi-Goutières (AGS), maladie de Krabbe et leucodystrophie
métachromatique (MLD), maladies du spectre de Zellweger**

16h40

Adeline VANDERVER (USA) : Syndrome d'Aicardi-Goutières - Actualités cliniques (Confidentiel)

Soumeya BEKRI (France) : Dépistage de la MLD chez le nouveau-né : une perspective mondiale

Caroline SEVIN (France) : Options thérapeutiques pour la leucodystrophie métachromatique et la maladie de Krabbe : où en sommes-nous ?

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

Questions/Réponses

CLOTURE

18h50