

**Programme du Symposium
Rotterdam 6 & 7 septembre 2019
Salle De Doelen**

Vendredi 6 septembre:

14.30 **Inscription**

Session d'introduction (15.30/16.00)

Allocution de bienvenue par *Gajja Salomons*

15.30 **Les syndromes du déficit en créatine cérébrale et leurs diagnostics**

Gajja Salomons/ Abel Thijs

15.45 **Perspectives des patients**

Xtraordinaire / ACD

Session 1: Signes et Symptômes des syndromes de Déficit en Créatine Cérébrale (16.00/19.30)

16.00 **Étude d'observation / Base de Données / Prévalence**

Vigilan: Étude d'observation des patients mâles atteints du DTC

Judith Miller

Base de Données et perspectives pour les familles

Xtraordinaire, ACD

Prévalence en France et aux Pays Bas

Aurore Curie

16.45 **Les problèmes de comportement : la complexité de la personne et son environnement.**

Cognition, développement et fonctionnement

Sylvia Huisman

17.30 **Pause**

- 17.50** **Importance d'un diagnostic précoce: dépistage néonatal GAMT.**
Marzia Pasquali
- 18.15** **Modèles pour améliorer le traitement pour le déficit GAMT**
Andreas Schulze
- 18.40** **Spectroscopie par résonance magnétique et mesures de la créatine**
Petra Pouwels
- 19.05** **Q&As**
- 19.45** **Dîner**

Samedi 7 septembre:

8.30 café

9.00 **Déficit en Transporteur de la Créatine chez les filles**
Jiddeke van de Kamp

Session 2: Modèles animaux pour les syndromes de déficit en créatine cérébrale (9.15/12.00)

9.15 **Modèles de souris avec déficits en créatine (AGAT, GAMT)**
Chi-un Choe / Arend Heerschap

9.40 **Nouveau modèle de rat avec déficit en transporteur de la créatine et thérapie génique**
Olivier Braissant

10.15 **DTC: nouvelles avancées sur les modèles avec épilepsie**
Laura Baroncelli

10.40 Pause

11.00 **Expériences sur modèle de souris avec DTC & thérapie génique.**
Matthew Skelton.

11.25 Expériences sur un modèle de souris avec DTC, et options thérapeutiques

Ton de Grauw

11.50 Déjeuner

Session 3: Traitement par apport du déficit en transporteur de la créatine et NBS (13.00/14.00)

Chair: Monique Williams

13.00 Résultat des traitements des syndromes de déficit en créatine cérébrale

Saadet Andrews

13.20 Epilepsie pour les syndromes de déficit en créatine cérébrale

Saadet Andrews

13.40 Q&As

14.00 Pause

Session 4: Développement de nouveaux traitements pour le Déficit en Transporteur de la Créatine (14.20/19.00)

Chair: Olivier Braissant

14.20 Développement d'un médicament pour un trouble de neurodéveloppement: leçons apprises du X fragile

Vincent des Portes / Aurore Curie.

Essais cliniques pour les maladies rares: les obstacles actuels et les nouvelles perspectives.

Vincent des Portes / Aurore Curie.

15.00 Thérapie par esther de Di-acetyl creatine ethyl pour le Déficit en Transporteur de la créatine

Maurizio Balestrino

15.25 Administration intranasal d'une nano-émulsion d'un esther Dodecyl de créatine pour le déficit en transporteur de la créatine

Aloise Mabondzo

**15.50 Rescue by 4-phenylbutyrate of several misfolded creatin
transporter -1 variants linked to creatine transporter
deficiency syndrome.**

Dr Sucic

16.15 Table ronde / Q&As

Conclusion

Cocktail

18.00 Fin