



# WORKSHOP INTERNATIONAL X FRAGILE & MALADIES ASSOCIÉES 18 & 19 MARS 2021 - 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](http://www.xfra.org)) organise dans le cadre de son trentième anniversaire un **Workshop international 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 18 MARS

#### 16h00 - 17h00 : Ouverture

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

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

#### 17h00 - 20h00 : 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**)

IOP (**Anne Bachelot**)

#### 20h00 - 22h00 : Cocktail dinatoire

### VENDREDI 19 MARS

#### 8h30 - 12h30 : Physiopathologie de l'X fragile

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

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

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

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

Table ronde, discussion avec la salle

#### 12h30 - 13h30 : Déjeuner

#### 13h30 - 15h30 : Thérapeutiques de l'X fragile

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

#### 16h00 - 18h30 : 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**)

Identification de marqueurs cliniques non invasifs du FXS (**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

Echanges en anglais

### DATES

18 Mars 2021 de 16h00 à 22h00

19 Mars 2021 de 08h30 à 18h30

### INSCRIPTIONS

[www.xfra.org](http://www.xfra.org)

[www.defiscience.fr](http://www.defiscience.fr)

### LIEU

MAS

Salle Emile Lafon

10 - 18 Rue des Terres au Curé

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**

Avec le soutien de :

