



Colloque Familles/Chercheurs ELA 2023 Pré-programme scientifique

Jour 1 - Samedi 15 avril

Introduction par 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 (États-Unis) : *en attente*

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

Elise YAZBECK (France) : *en attente*

Questions/Réponses

PAUSE

16h25

Génétique et leucodystrophies indéterminées - Maladie de Pelizaeus-Merzbacher (PMD) - POLR3-HLD 4H

16h40

en attente : Génétique et leucodystrophies indéterminées

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

Vivi HEINE (Pays-Bas) : Implication des interneurons 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

18h20



Colloque Familles/Chercheurs ELA 2023 Pré-programme scientifique

Jour 2 - Dimanche 16 avril

Introduction par 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 et Vasco MENEGHINI (Italie) : Développement de technologies d'édition pour traiter la maladie d'Alexander

Questions/Réponses 15h55

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

Caroline SEVIN (France) : *en attente*

Questions/Réponses 18h20

CLÔTURE 18h50