**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 medicament 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