

4^e CONFÉRENCE INTERNATIONALE SUR LE SYNDROME DE SANFILIPPO ET LES MALADIES APPARENTÉES

JOUR 1 – JEUDI 13 NOVEMBRE 2025

09:15

Introduction et mot d'accueil

Stylios Antonorakis

Thérapie génique et traitement enzymatique substitutif (ERT)

09:30 – 10:00

OTL-201 – Étude clinique de la thérapie génique expérimentale par cellules souches hématopoïétiques dans la MPSIIIA.

Prof. Brian Bigger (Royaume-Uni)

10:00 – 10:30

Combinaison de la transplantation de cellules souches et progénitrices hématopoïétiques (HSPC) et d'inhibiteurs de la cathepsine B pour le traitement du syndrome de Sanfilippo.

Prof. Alexey Pshezhetsky (Canada)

10:30 – 11:00 PAUSE

11:00 – 11:30

Validation préclinique d'une thérapie génique intraveineuse par virus adéno-associé (AAV) pour la mucopolysaccharidose IIIB.

Prof. Jérôme Ausseil (France)

11:30 – 12:00

JR-441 – Une thérapie enzymatique substitutive intraveineuse visant à délivrer la sulfamidase au cerveau dans le traitement du syndrome de Sanfilippo de type A.

Dr Nicole Muschol, UKE Hambourg (Allemagne)

12:00 – 12:30

JLK-247 – Thérapie génique de remplacement de la MPS IIIC utilisant le vecteur scAAV9/HGSNAT.

Intervenante Jill Wood au nom de Xin Chen, Phoenix Nest (États-Unis)

12:30 PAUSE DÉJEUNER

Thérapie génique et traitement enzymatique substitutif (ERT) – suite

14:00 – 14:30

Thérapies expérimentales pour le syndrome de Sanfilippo et les MPS associées: plateforme *Enzyme Transport Vehicle* (ETV) de Denali Therapeutics et mises à jour cliniques.

Denali Therapeutics (États-Unis)

14:30 – 15:00

Traitement intracérébroventriculaire à long terme avec Tralesinidase Alfa (AX 250) pour le syndrome de Sanfilippo de type B.

Dr Nicole Muschol, UKE Hambourg (Allemagne)

15:00 – 15:30 PAUSE

Symptômes et histoire naturelle du syndrome de Sanfilippo

15:30 – 16:00

Rôle de l'inflammasome et de l'inflammation systémique dans la progression neurologique du syndrome de Sanfilippo.

Brian Bigger (Royaume-Uni)

16:00 – 16:30

Exploitation de la capture vidéo à distance dans les études sur l'histoire naturelle de la MPS IIIC et IIID: présentation de C-RARE pour la collecte de preuves empiriques en soutien à l'efficacité des traitements en essai clinique.

Jill Wood, Phoenix Nest (États-Unis)

16:30 – 17:30

Combinaison des approches thérapeutiques pour le traitement du syndrome de Sanfilippo (participants selon présences).

Table ronde scientifique

4^e CONFÉRENCE INTERNATIONALE SUR LE SYNDROME DE SANFILIPPO ET LES MALADIES APPARENTÉES

JOUR 2 – VENDREDI 14 NOVEMBRE 2025

Nouvelles thérapies et approches

08:30 – 09:00

Exploiter la puissance du *deep learning* pour repositionner des médicaments pour le traitement du syndrome de Sanfilippo.

Dre Anna Fournier, Swiss Data Science Center avec la Fondation Sanfilippo Suisse (Suisse)

09:00 – 09:30

Cibler les protéines amyloïdes et la voie autophagie-lysosomale cérébrale dans le syndrome de Sanfilippo et d'autres MPS neuronopathiques.

Alessandro Fraldi (Italie)

09:30 – 10:00

VRO073 – Une molécule innovante pour le traitement potentiel des gangliosidoses GM1 et GM2 et de la maladie de Gaucher de type 3.

Dr Vincent Mutel, Dorphon SA (Suisse)

10:00 – 10:30 PAUSE

Dépistage, biomarqueurs et modèles animaux

10:30 – 11:00

Évaluation de la démyélinisation du système nerveux central dans la maladie de Sanfilippo par imagerie par tenseur de diffusion: une méthode non invasive pour évaluer la progression de la maladie et la réponse thérapeutique.

Prof. Alexey Pshezhetsky (Canada)

11:00 – 11:30

Biomarqueurs, tests diagnostiques et développement de médicaments pour le syndrome de Sanfilippo et autres MPS.

Prof. Peter Bauer, Centogene (Allemagne)

11:30 – 12:00

Effet du traitement avec un polysaccharide inhibiteur d'héparanase sur le modèle murin MPS III A.

Stéphane Sizonenko (Suisse)

12:00 – 12:45

Session FAQ avec les familles

Questions ouvertes et réponses pour les familles

12:45

Remarques de conclusion et synthèse de la conférence

**13:00 PAUSE DÉJEUNER &
FIN DE LA CONFÉRENCE**
