



13:00-18:30 יום 1 - 27 אוגוסט, 2023 - מפגש מדעי בין"ל אודות מחלת CTX

מארגני הכנס	דברי פתיחה וברכות	13:00-13:05
ד"ר Antonio Federico	היסטוריה של המחלה וכיוונים חדשים: CTX	13:05-13:45
היבטים מולקולריים של מחלת CTX		
ד"ר Penelope Bonnen	סקירה על הגנטיקה של CTX והמיתאם בין גנוטיפ לפנוטיפ	13:45-14:15
היבטים ביוכימיים של מחלת CTX		
פרופ' Peter Clayton	סקירה על הביוכימיה של CTX בדגש על המעבדה הקלינית	14:15-14:40
ד"ר Andrea DeBarber	מקרים של CTX עם ביוכימיה לא טיפוסית	14:40-15:05
פרופ' ציפורה פליק-זכאי	שאלות למושב	15:05-15:15
הפסקה		15:15-15:35
נסיון קליני וספקטרום המחלה עבור קבוצות בינלאומיות של חולי CTX		
ד"ר Antonio Federico	CTX באיטליה	15:35-15:50
ד"ר חופית כהן	CTX בישראל	15:50-16:05
ד"ר Aad Verrips	CTX בהולנד	16:05-16:20
ד"ר Jonas Saute	CTX בברזיל	16:20-16:35
ד"ר Shingo Koyama	CTX ביפן	16:35-16:50
ד"ר Fanny Mochel	CTX בצרפת	16:50-17:05
ד"ר Hidde Huidekoper	שאלות למושב	17:05-17:25
פרופ' ציפורה פליק-זכאי וד"ר Robert Steiner	חלוקת פרסים	17:25-17:40
	הצגת פוסטרים	17:40-18:30

8:00-17:15 יום 2 - מפגש מדעי בינ"ל אודות מחלת CTX**תרומתה של הביוכימיה לפתולוגיה של CTX**

8:00-8:25	הצטברות כולסטנול במוח ובעיניים בחולי CTX	דר' Irina Pikuleva
8:25-8:50	התפקיד של תוצרי ביניים במסלול יצירת חומצת מרה ושל כוהלי מרה בפתולוגיה של	דר' William Griffiths
8:50-9:00	שאלות למושב	דר' Andrea DeBarber

דימות עיצבי ב-CTX

9:00-9:25	סקירה על דימות עיצבי ב-CTX	דר' Rosa Cortese
9:25-9:50	כלים חדשים בדימות עיצבי ב-CTX	דר' Fanny Mochel
9:50-10:00	שאלות למושב	דר' Antonio Federico

הפסקה

10:00-10:20

אפידמיולוגיה/שכיחות של מחלת CTX

10:20-10:45	אפידמיולוגיה/שכיחות של מחלת CTX	דר' Tiziano Pramparo
-------------	---------------------------------	----------------------

טיפולים למחלת CTX: בהווה ובעתיד

10:45-11:05	טיפול באמצעות חומצה כנודאוקסיכולית (chenodeoxycholic acid) בחולי CTX	דר' Antonio Federico
11:05-11:20	השפעה של טיפול ארוך טווח ב-CTX תלויה בגיל בעת מתן הטיפול	דר' Aad Verrips
11:20-11:35	האם אנחנו יכולים לשפר תוצאות הטיפול? לקחים מהטיפול בחולי CTX בישראל	פרופ' שרון חסין- באייר
11:35-11:55	טיפול ב-CTX במהלך הריון	פרופ' ציפורה פליק-זכאי
11:55-12:15	הוספת הגן CYP27A1 בכבד מאוששת את המטבוליזם של חומצת מרה במודל עכברי	דר' Ruben Hernandez-Alcoceba
12:15-12:35	יתעדכן בהמשך	דר' Ken Setchell
12:35-12:55	יתעדכן בהמשך	דר' Yann Nadjar
12:55-13:15	שאלות למושב	דר' Robert Steiner

ארוחת צהריים

13:15-13:45

אבחון מוקדם של CTX; מופעי המחלה בתינוקות וילדים		
13:45-14:10	מופעי המחלה CTX בילדים	דר' Tanyel Zubarioglu
14:10-14:35	הופעת CTX בקטרקט בילדים	דר' צבי סגל
14:35-15:00	הופעת CTX ככולסטזיס ביילוד	דר' Patryk Lipinski
15:00-15:10	שאלות למושב	דר' Robert Steiner
סריקה ל-CTX ביילודים		
15:10-15:35	התקדמות לעבר אפשרות של סריקה למחלת CTX ביילודים	דר' Michael Gelb
15:35-16:00	תחזיות עבור יילודים עם CTX שטופלו מרגע לידתם	פרופ' ציפורה פליק-זכאי
16:00-16:10	שאלות למושב	דר' Hidde Huidekoper
16:10-16:30	הפסקה	
מצגות חולי CTX, בני משפחותיהם ושדולות למען החולים		
16:30-16:40	אגודת CTX הספרדית	דר' Ruben Hernandez-Alcoceba
16:40-16:50	אגודת CTX האמריקנית	מר. Neel Odedara
16:50-17:00	אגודת CTX הישראלית	גב' שוש בן יעיש
17:00-17:10	קבוצת CTX מהולנד	גב' Hanka Dekker
17:10-17:25	שאלות למושב	
17:25-17:30	דברי סיום	