

INTERNATIONAL WORKSHOP ON

FRAGILE X SYNDROME



PADOVA, ITALIA

Palazzo del Bo - Aula Nievo



20 GIUGNO

2025



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI PADOVA



IRCCS
Azienda
Ospedale
Università
Padova



SDB
SERVIZIO DI DIAGNOSI
PRENATALE E NEONATALE



FONDAZIONE
SALSUS PUERI



UNITI PER
CRESCERE



Fondazione
ISTITUTO DI RICERCA
PEDIATRICA



DIPARTIMENTO
DI INGEGNERIA
DELL'INFORMAZIONE



DIPARTIMENTO DI PEDAGOGIA,
PSICOLOGIA E SOCILOGIA



Associazione Italiana
Sindrome X-Fragile

Partecipazione gratuita, previa registrazione | Free participation, upon registration
www.motoresanita.it

Sarà a disposizione la traduzione simultanea | The simultaneous translation will be available

MOTORE
SANITÀ
Cure the Future

In memoria di Alessandra Murgia, per celebrare il suo straordinario contributo al miglioramento della conoscenza e della cura dei bambini e delle famiglie colpite dalla Sindrome dell'X Fragile.



INTERNATIONAL WORKSHOP ON

FRAGILE X SYNDROME

PADOVA, ITALIA - 20 GIUGNO 2025



INTRODUZIONE

Dal momento in cui, 56 anni fa, venne descritta una sindrome di disabilità intellettiva legata all'X associata a un sito fragile citogenetico sul braccio lungo distale del cromosoma X, la Sindrome dell'X Fragile continua a rappresentare una sfida unica e impegnativa sia per i ricercatori di base che per i clinici.

C'è ancora molto da comprendere sul ruolo del gene responsabile, il gene FMR1, nello sviluppo e nel funzionamento normale del cervello e, soprattutto, sulle alterazioni genetiche che potrebbero diventare bersagli terapeutici. Molto deve essere ancora fatto anche per migliorare la nostra comprensione clinica della Sindrome dell'X Fragile.

Infatti, pochi medici possiedono conoscenze specialistiche su questa malattia e ancora meno lavorano in centri di eccellenza dedicati alla cura di questi pazienti all'interno di istituzioni in grado di offrire un'assistenza efficace, efficiente e completa, sia per i pazienti che per le loro famiglie. Di conseguenza, resta una priorità creare occasioni di incontro tra scienziati e clinici, per condividere dati, esperienze, idee e modelli su come rispondere al meglio ai bisogni delle persone affette da questa sindrome e delle loro famiglie.

Padova, grazie al legame stretto tra la sua Università e il suo grande Ospedale, guidato da un'eccezionale clinico-scienziata, la compianta prof.ssa Alessandra Murgia, si aggiunge ai centri nel mondo che hanno dato un contributo significativo all'avanzamento delle conoscenze e delle capacità di fornire cure di qualità ai pazienti affetti dalla Sindrome dell'X Fragile.

Tutti noi riconosciamo l'importanza e il valore di unire scienza di base, ricerca clinica e assistenza sanitaria all'interno della "comunità dell'X Fragile" e cogliamo l'occasione per celebrare anche i contributi della Prof.ssa Alessandra Murgia, invitandovi a partecipare numerosi il 20 giugno di quest'anno, nella cornice unica di questa Università che vanta oltre 800 anni di storia.



INTERNATIONAL WORKSHOP ON

FRAGILE X SYNDROME

PADUA, ITALY - JUNE 20th 2025



PRELIMINARY PROGRAM

9.30 Note di Benvenuto e apertura dei lavori | Welcome address and opening remarks

9.35 Saluti Istituzionali | Institutional greetings

Eugenio Baraldi, Direttore Dipartimento Salute Donna e Bambini

Alessia Brunetti, Presidente Associazione Italiana X Fragile

10.00 Memoria di Alessandra Murgia | In memory of Alessandra Murgia

Robert Nussbaum (intervento da remoto | remote participation)

10.15 SESSIONE I

Quadri clinici e Nuove Terapie | Clinical spectrum and New Therapies

Modera | Chairperson: Stefano Sartori

10.20 Disabilità intellettiva legata al cromosoma X e il gene FMR1 | X-linked intellectual disability (XLID) and the FMR1 gene

Giovanni Neri

10.40 Studi clinici e nuove terapie per la Sindrome dell'X Fragile | FXS clinical trials and new therapies

Randi Hagerman (intervento da remoto | remote participation)

11.00 FXTAS clinica / neuropatologia e basi molecolari | FXTAS clinical / neuropathology and molecular underpinnings

Paul Hagerman (intervento da remoto | remote participation)



Tutti i Relatori sono stati invitati

INTERNATIONAL WORKSHOP ON

FRAGILE X SYNDROME

PADUA, ITALY - JUNE 20th 2025



11.20 Basi molecolari del locus FMR1, biomarcatori molecolari suscettibilità/rischio di sviluppo della malattia nella condizione associata alla premutazione dell'X Fragile | Molecular basis of the FMR1 locus, molecular biomarkers susceptibility/risk of disease development in Fragile X-premutation associated condition (FXPAC)

Flora Tassone

11.40 Discussione | Discussion

12.00 Colazione di lavoro | Lunch break

13.00 SESSIONE II

Ricerca di Base e Translazionale nella FXS - Meccanismi Molecolari e Biomarcatori | Basic and Translational research in FXS - Molecular Mechanisms and Biomarkers

Moderano | Chairpersons: Maria Giuseppina Miano & Alberta Leon

13.05 Instabilità della ripetizione CGG di FMR1 e mosaicismo somatico | FMR1 CGG repeat instability and somatic mosaicism. Flora Tassone

13.25 Cosa ci insegna un modello murino della Sindrome dell'X Fragile | What a mouse Model for Fragile X teaches Us Claudia Bagni

13.45 Organoidi cerebrali umani per lo studio della Sindrome X Fragile (FXS) | Engineering human brain organoids to study Fragile X Syndrome (FXS) Nicola Elvassore

14.05 Biomarcatori quantitativi della Sindrome dell'X Fragile: dall'analisi del cammino alla classificazione dei bambini con X Fragile | Innovative quantitative biomarkers of FXS: from gait analysis to FXS children classification

Zimi Sawacha

14.25 Discussione | Discussion

Tutti i Relatori sono stati invitati



INTERNATIONAL WORKSHOP ON

FRAGILE X SYNDROME

PADUA, ITALY - JUNE 20th 2025



15.00 SESSIONE III

"Fragile X Syndrome" – La cura, lo sviluppo e le azioni intraprese | "Fragile X Syndrome" - Care, development and intervention
Moderano | Chairpersons: Giorgio Perilongo & Alessia Brunetti

15.05 Il panorama europeo emergente sulle Malattie Rare – Gli "European Reference Network per le Malattie Rare [ERN]" - ERN ITHACA – ERN sulle sindrome malformativa rare, disturbi intellettivi e altri disordini del Neurosviluppo | Emerging European Panorama – "The European Reference Networks on Rare Diseases [ERN]" – ERN ITHACA, ERN Rare Malformation Syndromes, Intellectual and Other Neurodevelopmental Disorders
Alain Verloes

15.25 Il bisogno di un approccio olistico integrato per la cura di persone con Sindrome dell'X Fragile | The need for a holistic, integrated approach to care for Fragile X Syndrome
Andrew Stanfield

15.45 FraXI e sviluppo di linee guida per la Sindrome X Fragile | FraXI and Developing Fragile X Guidelines
Kristen Johnson

16.05 Il modello padovano per la presa in carico di persone con Sindrome dell'X Fragile | The Padua Model for Fragile X Syndrome
Elisa Di Giorgio

16.25 Tavola Rotonda | Round Table Discussion

Mosaicismo nella Sindrome dell'X Fragile e nei disturbi associati: una nuova sfida diagnostica e clinica | Mosaicism in Fragile X Syndrome and Associated disorders: a new diagnostic and clinical challenge
Moderano | Chairpersons: Flora Tassone & Andrew Stanfield

17.15 Ringraziamenti & fine dei lavori | Acknowledgments & end of the Meeting
Giorgio, Tommaso & Giovanni Perilongo

Tutti i Relatori sono stati invitati



INTERNATIONAL WORKSHOP ON

FRAGILE X SYNDROME

PADOVA, ITALIA - 20 GIUGNO 2025

**MOTORE
SANITÀ**
Cure the Future



Necrologio della Prof.ssa Alessandra Murgia

La Professoressa Alessandra Murgia [1955–2024] si è laureata in Medicina presso la Facoltà di Medicina dell'Università di Padova nel 1981, dove ha poi completato una specializzazione in Endocrinologia [1982–1984] e successivamente in Pediatria [1992–1995]. Sempre presso l'Università di Padova ha conseguito un Dottorato di Ricerca in “Scienze dello Sviluppo Umano” [1989–1992].

Nel 1985 ha ottenuto una borsa di studio post-dottorato presso il "Dipartimento di Medicina Interna e Genetica dell'Università della Pennsylvania [1985–1987], a Philadelphia, Pennsylvania, e successivamente presso il Dipartimento di Genetica Umana nel laboratorio di Robert L. Nussbaum [1989–1991]. Proprio durante questi anni trascorsi all'Università della Pennsylvania ha sviluppato le sue competenze e conoscenze nel campo della genetica molecolare.

Nel 1992 è rientrata all'Università di Padova, dove nel 2002 è stata nominata Professore Associato presso il Dipartimento per la Salute della Donna e del Bambino, ruolo che ha ricoperto fino alla sua prematura scomparsa. Nel corso della sua carriera ha saputo mantenere una vita personale ricca e appagante, che ha condiviso con il marito Giorgio, i suoi due figli sposati, due meravigliose nuore, due splendidi nipotini e le numerose amicizie strette con colleghi provenienti da tutto il mondo.



INTERNATIONAL WORKSHOP ON

FRAGILE X SYNDROME

PADOVA, ITALIA - 20 GIUGNO 2025



Al suo ritorno a Padova, la Prof.ssa Alessandra Murgia è stata tra le prime scienziate cliniche della Facoltà di Medicina dell'Università di Padova ad avviare un laboratorio diagnostico e di ricerca in genetica molecolare. In brevissimo tempo, il suo laboratorio è diventato un centro di riferimento per la diagnosi di malattie genetiche come la sindrome di Von Hippel-Lindau, la sordità congenita e i disturbi del neurosviluppo, in particolare la Sindrome dell'X Fragile. Nel corso degli anni, ha concentrato la sua attività clinica e di ricerca soprattutto su quest'ultima.

Questo impegno ha comportato anche la creazione di un programma clinico e di ricerca multiprofessionale sulla Sindrome dell'X Fragile, strettamente integrato con il laboratorio, realizzando così un modello unico capace da un lato di promuovere innovazione e ricerca, e dall'altro di offrire un'assistenza completa a pazienti e famiglie. In sintesi, grazie alla sua conoscenza, alla sua competenza che abbracciava sia la ricerca di base che la cura dei pazienti, alla sua passione, al suo impegno e alla sua dedizione, è stato creato un ecosistema unico per promuovere l'eccellenza nella ricerca, nella diagnosi e nell'assistenza clinica dedicate alla Sindrome dell'X Fragile.

Ricercatori di base, biologi molecolari, bioingegneri e psicologi clinici hanno iniziato a lavorare con lei. Alcuni dei contributi specifici offerti dal suo gruppo a Padova includono un modello cerebrale organoide per lo studio della funzione del gene FMR1 e un innovativo "biomarcatore clinico della malattia" basato sull'analisi del cammino dei bambini affetti, sviluppato grazie a un approccio di apprendimento automatico (machine learning).

Ma probabilmente, ancora più importante, è il fatto che grazie al suo carisma e alla sua leadership, è riuscita a creare un gruppo unico di giovani medici e infermieri dedicati allo studio e alla cura della Sindrome dell'X Fragile. La Prof.ssa Murgia è diventata una figura di riferimento a livello nazionale per molti bambini e famiglie colpite da questa sindrome.

Come chiunque l'abbia conosciuta potrà testimoniare, era una donna dalle opinioni forti e dalle lealtà profonde, che prima di tutto non era particolarmente indulgente verso le proprie fragilità. Era una combattente, e questo suo atteggiamento le ha permesso di affrontare la sua ultima battaglia contro la malattia inesorabile che ha dovuto fronteggiare. Ha affrontato l'inevitabile con dignità, coraggio e determinazione, lasciando in chi l'ha conosciuta un profondo senso di gratitudine e ammirazione, e diventando un esempio di come si vive – e di come si lascia – la vita.



INTERNATIONAL WORKSHOP ON

FRAGILE X SYNDROME

PADOVA, ITALIA - 20 GIUGNO 2025



FACULTY

Claudia Bagni, Professor of Biology, Department of Biomedicine and Prevention, University "Tor Vergata", Rome

Alessia Brunetti, Chair of the Board of the Italian Fragile X Association, Rome

Elisa Di Giorgio, Associate Professor of Psychology, Department of Developmental Psychology and Socialisation, University of Padua

Nicola Elvassore, Professor of Chemical Engineering, Department of Industrial Engineering, University of Padua

Kirsten Johnson, Chair of the Board of Fragile X International (FraXI), UK

Paul Hagerman, Distinguished Professor, Department of Biochemistry and Molecular Medicine MIND Institute Sacramento, CA, USA

Randi J. Hagerman, Distinguished Professor, Department of Pediatrics, Endowed Chair in Fragile X Research, Medical Director of MIND Institute Sacramento, CA, USA

Alberta Leon, Vice-President, R&I Genetics

Maria Giuseppina Miano, CNR Senior Scientist, Human Molecular Neurogenetics, Institute of Genetics and Biophysics "ABT" CNR Naples

Giovanni Neri, Professor of Medical Genetics, Catholic University "Sacro Cuore", Rome

Robert Nussbaum, Professor of Human Genetics, Consulting - Baylor College of Medicine, San Francisco, CA, USA

Giorgio Perilongo, Professor of Pediatric, Department on Woman's and Child's Health, University of Padua

Zimi Sawacha, Associate Professor of Human Movement Bioengineering, University of Padua

Stefano Sartori, Associate Professor of Child Neurology, Department of Woman's' and Child's Health, University of Padua

Andrew Stanfield, Senior Clinical Research Fellow, Director of Clinical Research at the Patrick Wild Centre, University of Edinburgh, Scotland

Flora Tassone, Professor of Molecular Genetics, Department of Biochemistry and Molecular Medicine MIND Institute Sacramento, CA, USA

Alain Verloes, Professor of Genetics, Université Paris Cité (UPC) and R DEBRE University Hospital, Paris – Coordinator ERN ITHACA



Domestic information

Venue of the meeting

"Bo Palace" [Palazzo del Bo] – via VII Febbraio, 2– 35122 Padova, Italy

Scientific Committee

Elisa Bettella, Marilena Cameran, Elisa Di Giorgio, Valentina Liani, Giorgio Perilongo, Roberta Polli, Stefano Sartori, Zimi Sawacha

Scientific Secretariat

Giorgia Vigo - giorgia.vigo@aopd.veneto.it - Tel +39.049.8218070
Giorgio Perilongo – giorgio.perilongo@unipd.it – Cell +39.334.6539925

Organizing Agency

EXTRA scs

Partecipazione gratuita, previa registrazione

Free participation, upon registration

www.motoresanita.it

