

## Treat HSP/TWS Joint Symposium Mi 30. November – Fr 2. Dezember 2022

### Ort:

Innovationszentrum Westspitze, Eisenbahnstraße 1, 72072 Tübingen, Deutschland

(<https://www.west-spitze.com>)

### Mittwoch, 30. November 2022

Workshops des TreatHSP-Konsortiums (12:00 – 18:00)

### Donnerstag, 1. Dezember 2022

<b>09:15 – 10:30</b>	<b>Sitzung 1 – HSP Around heite World (ch.air: Schüle)</b>
09:15	Situation der HSP in Japan und Japan Spastic Paraplegia Research Consortium (JASPAC) (Horoyuki Ishiura, Okayama, Japan) (25+5 min)
09:45	Situation der HSP in Afrika (Jeannine M. Heckmann, Kapstadt, Südafrika) (25+5 min)
10:15	Situation der HSP in Südamerika (Jonas Alexander Morales Saute, Porto Alegre, Brasilien) (20+5 min)
<b>10:45 – 11:00</b>	<b>Coffee Break (15 min)</b>
<b>11:00 – 12:30</b>	<b>Sitzung 2 – Diagnose und Untersuchung des natürlichen Verlaufs der HSP (Vorsitz: Schüle)</b>
11:00	Aufbau von Kompetenzzentren zur Unterstützung einer nordamerikanischen Register- und Naturkundestudie für HSP (Caig Blackstone, Darius Ebrahimi-Fakhari, Rebecca Schüle, Stephan Züchner) (25+5 min)
11:30	Das klinische und molekulare Spektrum der ZFYVE26-assoziierten HSP (SPG15) (Darius Ebrahimi-Fakhari, Boston, USA) (25+5 min)
12:00	Verbesserung der diagnostischen Odyssee bei hereditärer spastischer Paraplegie (Giovanni Stevanin, Bordeaux, Frankreich) (25+5 min)
<b>12:30 – 14:15</b>	<b>Mittagspause und Poster</b>
<b>14:15 – 15:45</b>	<b>Sitzung 3 – Neu HSP Gene (Vorsitz: DePienne)</b>
14:15	Dominante KPNA3-Mutationen verursachen infantile hereditäre spastische Paraplegie (Stefan Kindler, Hamburg, Deutschland) (25+5 min)
14:45	SPTAN1-Mutationen bei spastischer Ataxie: neue Phänotypen, die die Neuro-Spezilogie erweitern (Jonathan Baets, Antwerpen, Belgien) (25+5 min) Biallelische Varianten in der Ektonukleotidase ENTPD1 verursachen eine komplexe neurologischen Entwicklungsstörung mit geistiger Behinderung, ausgeprägten Anomalien der weißen Substanz und spastischer Paraplegie (Daniel Clame, Houston, USA) (25+5 min)
<b>15:45– 16:00</b>	<b>Coffee Break (15 min)</b>
<b>16:00 – 17:30</b>	<b>Sitzung 4 - Neue HSP-Gene, klinische Überschneidungen mit anderen Syndromen, genetische Modifikatoren (Vorsitz: Depienne)</b>
16:00	Die diagnostische Lücke schließen: neue Gene bei HSP und verwandten Störungen (Stephan Züchner, Miami, USA) (25+5 min)

- 16:30 Genetische Modifikatoren von SPG4-HSP (Livia Parodi, Paris, Frankreich und Harvard, USA) (25+5 min)
- 17:00 Erkennen und Ausnutzen der Überlappung zwischen hereditärer spastischer Paraplegie und Ataxie (Bart van de Warrenburg, Nijmegen, Niederlande) (25+5 min)

**19:30 Get Together und Abendessen**  
 Restaurant Liquid Kelter, Schmiedtorstraße 17,  
 72070 Tübingen | <https://www.liquid-kelter.de>  
 Google Maps Standort: <https://www.liquid-kelter.de>

## Freitag, 2. Dezember 2022

### 09:00 – 10:30 Sitzung 5 - Entschlüsselung der Mechanismen, die HSPs verursachen, anhand von Zell- und Tiermodellen (Vorsitz: Klebe)

- 09:00 (iPSC-basiert) Fortschrittliche Zellkulturmodelle zur Entschlüsselung von Krankheitsmechanismen in HSP (Stefan Hauser, Tübingen, Deutschland) (25+5 min)
- 09:30 Neue Mechanismen für Motoneuronenerkrankungen aus humanen Stammzell-basierten Modellen (Beate Winner, Erlangen, Deutschland) (25+5 min)
- 10:00 Mausmodelle für hereditäre spastische Paraplegie decken eine Rolle von PI4K2A bei der autophagischen Lysosomenreformation auf (Christian Hübner, Jena, Deutschland) (25+5 min)

### 10:30 – 11:00 Coffee Break (15 min)

### 11:00 – 12:30 Sitzung 6 - Überwachung der HSP-Progression in klinischen Studien (Vorsitz: Schöls)

- 11:00 5D-Ganganalyse – Perspektiven für innovative digitale Präzisionsmedizin bei HSP (Heiko Gassner, Erlangen, Deutschland) (25+5 min)
- 11:30 Eisensensitive MR-Bildgebung des primären motorischen Kortex bei hereditärer spastischer Paraplegie (Graziella Donatelli, Pisa, Italien) (25+5 min)
- 12:00 Gangveränderungen bei prodromaler hereditärer spastischer Paraplegie Typ 4 (Ludger Schöls, Tübingen, Deutschland) (25+5 min)

### 12:00 – 13:30 Mittagspause und Poster

### 13:30 – 14:30 Sitzung 7 - Verleihung der Preise

- 13:30 Untersuchung der Rolle des Bindungspartners Protrudin von Spastin bei der endosomalen Sortierung (Julia Kleniuk, Cambridge, UK) (25+5 min)
- 13:45 Verwendung markierungsfreier Proteomik zur Identifizierung von Zielmolekülen und zur Validierung von neuartigen Behandlungen für AP-4-assoziierte hereditäre spastische Paraplegie (Afshin Saffari, Boston, USA) (25+5 min)
- 14:00 Mobilitäts- und Funktionsmessungen bei hereditärer spastischer Paraplegie (Martin Regensburger, Erlangen, Deutschland) (25+5 min)
- 14:15 Nominierung von 3 Posterpreisen

### 14:30 – 16:00 Sitzung 8 – Precisiauf Medizin Annäherungen to treat HSP (Vorsitz: Schöls)

- 14:30 Verständnis der Biologie und Pathologie der oberen Motoneuronen: ein Neuron nach dem anderen (Hande Ozdinler, Chicago, USA) (25+5 min)
- 15:00 Testen von Miglustat in SPG11: eine einzige Center-Erfahrung (Filippo Santorelli, Pisa, Italien) (25+5 min)
- 15:30 Entwicklung einer intrathekalen AAV9/AP4M1 Gentherapie bei hereditärer spastischer Paraplegie 50 (Xin Chen, Dallas, USA) (25+5 min)
- 16:00 Ende der Veranstaltung