



Padova, 19 giugno 2025

**DOMANI A PADOVA IL WORKSHOP INTERNAZIONALE  
SULLA SINDROME DELL'X FRAGILE**  
**Un evento in memoria della professoressa Alessandra Murgia  
per fare il punto su ricerca, clinica e prospettive future**

**Venerdì 20 giugno, alle ore 9.30, nell'Aula Nievo di Palazzo Bo** si terrà l'**International Workshop on Fragile X Syndrome**, un convegno dedicato alla Sindrome dell'X Fragile, una condizione genetica ereditaria che causa disabilità cognitiva, problemi di apprendimento e relazionali.

L'evento è organizzato in memoria della **professoressa Alessandra Murgia**, mancata nel dicembre dello scorso anno, pioniera nella diagnosi e nella cura della sindrome dell'X Fragile in Italia e la cui instancabile attività ha portato alla creazione di un modello di presa in carico clinico-assistenziale tra i più avanzati in Europa.

Il convegno riunirà esperti da tutto il mondo con l'obiettivo di condividere conoscenze, nuove evidenze cliniche e terapie emergenti, oltre a discutere strategie per migliorare la qualità della vita delle persone affette da questa sindrome e delle loro famiglie.

A portare i saluti istituzionali saranno **Eugenio Baraldi**, Direttore Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino dell'Università di Padova, e **Alessia Brunetti**, Presidente dell'Associazione Italiana X Fragile.

Il programma prevede tre sessioni principali durante le quali si parlerà di:

- ✓ Quadri clinici e nuove terapie, dedicata agli avanzamenti nella comprensione del gene FMR1;
- ✓ Ricerca di Base e Translazionale nella FXS - Meccanismi Molecolari e Biomarcatori, con focus su meccanismi molecolari, modelli preclinici e biomarcatori innovativi;
- ✓ La cura, lo sviluppo e le azioni intraprese per affrontare la "Fragile X Syndrome" che tratterà approcci multidisciplinari, modelli assistenziali e le reti europee per le malattie rare (ERN).

Il workshop si concluderà con una tavola rotonda sul tema del mosaicismismo, nuova frontiera diagnostica e clinica per la sindrome dell'X Fragile.

L'iniziativa è promossa dall'Università di Padova in collaborazione con l'Azienda Ospedale-Università, il Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino e l'Associazione Italiana X Fragile.

L'incontro si terrà in lingua inglese con la traduzione simultanea.

### **Alessandra Murgia**

È stata professoressa associata nel Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino dell'Università di Padova. Si è laureata a Padova ma ha svolto tutto il suo curriculum post lauream nei laboratori di biologia molecolare dell'Università di Philadelphia, in Pennsylvania. Nel 1991, dopo sette anni trascorsi in America, è stata pioniera a Padova nello studio del Dna affinando la conoscenza della genetica molecolare e applicando le tecniche Next Generation Sequencing (che attualmente rappresentano lo standard operativo).

Ha proseguito la sua carriera sviluppando una notevole cultura clinica soprattutto verso i bambini con disturbo del neuro sviluppo e diventando un'autorità internazionale in particolare nel campo della sindrome dell'X fragile, la manifestazione più comune di autismo nei bambini. A questo proposito ha creato un modello multi disciplinare e multi professionale di presa in carico dei piccoli pazienti e delle loro famiglie con un approccio da applicare a tutte le patologie complesse croniche – che richiedono il combinarsi di competenze provenienti da settori culturali diversi – tutt'ora preso a modello in Europa e negli Stati Uniti. Alessandra Murgia si è contraddistinta per la sua estrema passione e dedizione per il suo lavoro e un amore per i più piccoli che seguiva e per le loro famiglie, combinata a una profonda cultura scientifica che l'hanno resa unica come donna, ricercatrice e scienziata.

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



FONDAZIONE  
SALLUS PUERI



UNITI PER  
CRESCERE



Fondazione  
ISTITUTO DI RICERCA  
PEDIATRICA



DIPARTIMENTO  
DI INGEGNERIA  
DELL'INFORMAZIONE



Associazione Italiana  
Sindrome 'X-Fragile

**Partecipazione gratuita, previa registrazione** | Free participation, upon registration  
[www.motoresanita.it](http://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 20<sup>th</sup> 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 20<sup>th</sup> 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 mosaicismi 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 20<sup>th</sup> 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](http://www.motoresanita.it)

