



NEUROACANTHOCYTOSIS
COHEN SYNDROME
OTHER **VPS13**-RELATED DISORDERS

2025

NA PATIENTENORIENTIERTES PROGRAMM

Freitag, 12. September – Sonntag, 14. September

Jules-Gonin-Augenklinik, Stiftung Asile des Aveugles

Avenue de France 15, CH-1004 Lausanne, Schweiz

WISSENSCHAFTLICHE PRÄSENTATIONEN
Das Auditorium

PATIENTENBEZOGENE SITZUNGEN
**Raum Louis Braille 1, Raum Louis Braille 2,
Raum Elisabeth de Cejat**

ZULETZT AKTUALISIERT: 2. SEPTEMBER 2025

FREITAG, 12. SEPTEMBER

PARALLELE PATIENTENSITZUNG: NEUROAKANTHOZYTÖSE-SYNDROME

Leitung: Ginger Irvine

11:00 - 13:00

REIKI-SITZUNGEN (4 X 20')

Geleitet von: Sally Cowan

13:00 - 14:30

MITTAGSPAUSE

14:30 - 15:50

WIE KÖNNEN ERGOTHERAPIE NA-PATIENTEN UNTERSTÜTZEN

Geleitet von: Joana Valente

(Um per Fernzugriff teilzunehmen, senden Sie bitte eine E-Mail an info@naadvocacy.org und wir senden Ihnen die personalisierte MSTEams-Einladung.)

15:30 - 16:00

GRUPPENFOTO / KAFFEPAUSE

16:00 - 17:30

REIKI-SITZUNGEN (3 X 20')

Geleitet von: Sally Cowan

17:00 - 18:00

POSTER-PRÄSENTATION / KAFFEPAUSE

Ausgewählte Themen zu VPS13-bezogenen Studien, einschließlich Zellulund

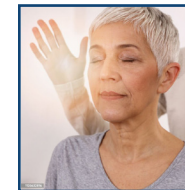
AB 19:00 UHR

NETZWERKABENDESSEN

Ort: *Aquatis Hotel Restaurant, Rte de Berne 148, 1010 Lausanne)*

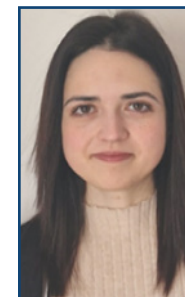
Gesponsert von der Cohen Syndrome Research Foundation

REFERENTEN



ÜBER REIKI

Reiki ist eine japanische Form der Energieheilung, die auf dem Konzept des Ki basiert – der universellen Lebenskraft, die alles Lebendige durchströmt. Es handelt sich um eine sanfte, nicht-invasive Technik, bei der die Reiki-Energie kanalisiert wird, um die Chakren (Energiepunkte) auszugleichen, tiefe Entspannung zu fördern und ein Gefühl des Wohlbefindens zu vermitteln.



JOANA VALENTE

Ergotherapeutin, Luxemburg

Joana ist eine Ergotherapeutin, die für das Luxemburgische Rote Kreuz in der häuslichen Pflege tätig ist. Ihr Schwerpunkt liegt auf älteren Erwachsenen und Personen, die mit Parkinson und anderen neurodegenerativen Erkrankungen leben.

Joana absolviert derzeit einen Master in Gerontologie an der Universität Luxemburg und hat einen Bachelor-Abschluss in Ergotherapie aus Brüssel.

Als Trainerin in Ausbildung bei ParkinsonNet Luxemburg engagiert sie sich aktiv für die Förderung interdisziplinärer Zusammenarbeit und die Bereitstellung praktischer Strategien zur Unterstützung von Autonomie, Funktion der oberen Extremitäten und Teilnahme am täglichen Leben. Sie ist leidenschaftlich daran interessiert, sowohl Patienten als auch Pflegepersonen durch maßgeschneiderte Interventionen und Bildung zu stärken.



SALLY COWAN

Reiki-Praktizierender

Sally lebte in den 1990er Jahren in Japan und begeistert sich für bewusste Lebensweisen, Achtsamkeitspraktiken und ganzheitliche Gesundheit. Während der Covid-Pandemie fühlte sie sich dazu berufen, Reiki als Teil ihrer eigenen Heilungsreise zu erlernen und absolvierte 2022 die Usui-Reiki-Stufen 1 und 2 beim Reiki Maya London Centre.

SAMSTAG, 13. SEPTEMBER

REFERENTEN

PARALLELE PATIENTENSITZUNG: NEUROAKANTHOZYTÖSE-SYNDROME

Leitung: Joy Willard-Williford

11:00 - 12:30 RESSOURCEN FÜR DIE PSYCHISCHE GESUNDHEIT FÜR BETROFFENE VON NA-SYNDROMEN

Geleitet von: Matt Bolz-Johnson

(Um per Fernzugriff teilzunehmen, senden Sie bitte eine E-Mail an info@naadvocacy.org und wir senden Ihnen die personalisierte MSTeams-Einladung.)

12:30 - 14:00 MITTAGSPAUSE

14:00 - 15:30 „WENN ICH NACH KOREA KOMME, WERDE ICH ES DIR SAGEN“

Schauspieler: José Miguel Abrantes Figueiredo

Dies ist eine Theateraufführung in portugiesischer Sprache. Dem Publikum steht eine englische Übersetzung zur Verfügung.

Das Stück wurde von José Miguel geschrieben, der auch den Monolog vorträgt. Bei ihm wurde VPS13A diagnostiziert. Das Stück ist für ein kleines Publikum gedacht und dauert etwa 20 Minuten. Daher können zwei aufeinanderfolgende, identische Aufführungen stattfinden.

15:30 - 16:00 KAFFEPAUSE

16:00 - 17:30 WIE MAN DIE FREUDE AN KOMMUNIKATION, ESSEN UND TRINKEN BEWAHRT

Geleitet von: Dr Elina Tripoliti

(Um per Fernzugriff teilzunehmen, senden Sie bitte eine E-Mail an info@naadvocacy.org und wir senden Ihnen die personalisierte MSTeams-Einladung.)

17:00 - 18:00 POSTERPRÄSENTATIONEN / SICHTUNG

Ausgewählte Themen zu VPS13-bezogenen Studien, einschließlich Zell- und Tiermodelle



MATT BOLZ-JOHNSON

Leiter für psychische Gesundheit & Gesundheitsberater /
Gesundheitsund Forschungsdirektor, EURORDIS – Seltene
Krankheiten Europa

Matt arbeitet seit 2014 bei EURORDIS als Patientenvertreter. Matt verfügt über mehr als 15 Jahre Erfahrung im Bereich der seltenen Krankheiten, insbesondere bei der Auswahl und Genehmigung von Expertenzentren im NHS, England und für die Europäischen Referenznetzwerke, die von der Europäischen Kommission genutzt werden. Er hat auch die Entwicklung klinischer Netzwerke für seltene Krankheiten auf nationaler, regionaler und internationaler Ebene unterstützt, wobei er sicherstellte, dass Patientengruppen aktiv sind und Führungsrollen in diesen Netzwerken übernehmen.

Matt leitet die Entwicklung des EURORDIS-Programms für psychische Gesundheit und des Netzwerks für psychische Gesundheitspartnerschaften und koordiniert Advocacy-Aktionen sowie die Entwicklung eines Werkzeugkastens für psychische Gesundheit für seltene Krankheiten.

Matt ist auch ein aktiver Fürsprecher für ATMPs und arbeitet an der EURORDIS Rare Impact Initiative, Join4ATMP & ERDERA ATMP Forschung, um den Entwicklungsprozess von ATMPs zu optimieren und umsetzbare Lösungen vorzuschlagen, die den Zugang der Patienten zu Zell- und Gentherapien in Europa verbessern.

Zuvor war Matt im NHS, England, als Krankenhausmanager und Kommissar tätig und spezialisierte sich auf seltene Krankheiten und hochspezialisierte Gesundheitsversorgung.



DR ELINA TRIPOLITI

Klinische Spezialistin für Sprach- und Sprachtherapie

Elina ist Klinische Spezialistin für Sprach- und Sprachtherapie am National Hospital for Neurology and Neurosurgery, Queen Square, und Honorary Senior Lecturer am Department of Clinical and Movement Neurosciences, Institute of Neurology, UCL.

Sie ist verantwortlich für die Behandlung von Kommunikations- und Schluckproblemen bei Patienten mit Bewegungsstörungen, hauptsächlich PD, PSP, MSA und Dystonie. Sie bietet intensive Therapien wie die Lee Silverman Voice Treatment (www.lsvtglobal.com) und das Expiratory Muscle Strength Training (emst150.com) und ist eine Pionierin in der Bereitstellung von Therapie über das Internet. Sie gründete das Movement Disorders Speech Lab zur Untersuchung akustischer, wahrnehmungsbezogener und aerodynamischer Aspekte der Sprache.

Sie hat einen Abschluss in Klinischer Psychologie von der Universität Athen und einen postgradualen Abschluss in Sprach- und Sprachtherapie von der City University, London. Ihren Dokortitel in Neurowissenschaften erhielt sie 2010 am UCL Institute of Neurology (mit Professor Limousin und Professor Hariz als Mentoren und Betreuer), wobei sie die Sprachveränderungen nach der Tiefen Hirnstimulation bei Patienten mit PD und Dystonie untersuchte.

Sie ist Gründungsmitglied und Treuhänderin des Sing for Joy Choir (singforjoychoirs.org.uk), and a firm advocate of the role of music, singing and dancing in speech rehabiliund eine überzeugte Befürworterin der Rolle von Musik, Gesang und Tanz in der Sprachrehabilitation.

„Im wahrsten Sinne des Wortes sorgt Elina dafür, dass Patienten gehört werden“ (www.parkylife.com/dr-elina-tripoliti)

SONNTAG, 14. SEPTEMBER

09:00 - 10:30

REIKI-SITZUNGEN (3 X 20')

Geleitet von: Sally Cowan

12:00 - 12:30

VORTRAG DES GLENN-IRVINE-PREISTRÄGERS 2025

Redner: Marianna Leonzino



Wir freuen uns, den diesjährigen Glenn-Irvine-Preis an Dr. Marianna Leonzino zu verleihen. Wir würdigen damit ihre herausragenden Beiträge zur Erforschung der VPS13-Proteinfamilie. Ihr Vortrag trägt den Titel „VPS13-Proteine kennenlernen“.

Ihre Arbeit reicht von bahnbrechenden Entdeckungen während ihrer Postdoc-Ausbildung im Labor von Pietro De Camilli in Yale bis hin zur Leitung ihrer eigenen Forschungsgruppe am Institut für Neurowissenschaften des CNR bei Humanitas.

Sie selbst sagt: „Mein Interesse an der VPS13-Proteinfamilie begann während meiner Postdoc-Ausbildung [...] an der Yale University. Ich trug zu bahnbrechenden Entdeckungen bei, die zeigten, dass VPS13-Proteine als Lipidtransferproteine fungieren und sich an spezifischen Stellen an Zellmembranen lokalisieren. Ich half auch, ihre Bindungspartner zu identifizieren und klärte, wie verschiedene Mitglieder der menschlichen VPS13-Familie (insbesondere A, C und D) mit unterschiedlichen Zellfunktionen verbunden sind.“

In den letzten Jahren leitete ich meine eigene Forschungsgruppe mit dem Schwerpunkt VPS13D. Da die vollständige Entfernung dieses Proteins für Zellen tödlich ist, entwickelten wir innovative Modelle, die es uns ermöglichen, seine Funktion in lebenden Zellen und in menschlichen Neuronen zu untersuchen. Diese Modelle liefern uns nun hochrelevante Erkenntnisse darüber, wie VPS13D funktioniert, warum sein Verlust Krankheiten verursacht und wie dieses Wissen zukünftige Therapien beeinflussen kann.“

Der Glenn-Irvine-Preis ehrt den Mitbegründer unserer Stiftung und würdigt die Arbeit junger Wissenschaftler, deren Forschung das Verständnis von VPS13 und XK-Erkrankungen voranbringt. Die Idee und ein Großteil des Preisgeldes gingen auf eine großzügige Spende von Carl und Betty Pforzheimer zurück. Dank ihnen kann der Preis noch viele Jahre verliehen werden, wofür wir sehr dankbar sind.

Der erste Gewinner des Glenn Irvine Preises war [Jae-Sook Park im Mai 2020](#). Dr. Park ist leitende Wissenschaftlerin im Labor von Professor Aaron Neiman an der Stony Brook Universität, Long Island, NY, USA, wo sie mit VSP13-Proteinen arbeitet. Professor Neiman erwartet, dass Dr. Park weiterhin bedeutende Beiträge zum Verständnis der Funktionsweise dieser Proteinfamilie sowohl in Hefen als auch in menschlichen Zellen leisten wird.

Der zweite Gewinner des Glenn Irvine Preises war [Dr Kevin Peikert im Jahr 2023](#). Der Preis wurde dem Gewinner von Ginger Irvine und Professor Adrian Danek am 17. September 2023 auf dem 11. Internationalen Symposium in Homburg (Saar), Deutschland, überreicht. Kevin ist der Organisator des VPS13 Forums, das die internationale Gemeinschaft von Ärzten, Wissenschaftlern und Familien, die mit VPS13-bedingten Störungen zu tun haben, vereint. Die Treffen finden vierteljährlich statt und [Laienberichte](#) werden anschließend veröffentlicht.

12:30 - 15:00

NETWORKING-MITTAGESSEN / MITTAGESSEN ZUM MITNEHMEN

WIR FREUEN UNS DARAUF, SIE IM JAHR 2027 WIEDERZUSEHEN!

NOTIZEN



ADVOCACY FOR
NEUROACANTHOCYTOSIS
PATIENTS

www.naadvocacy.org
info@naadvocacy.org



NA ADVOCACY USA
NEUROACANTHOCYTOSIS ADVOCACY USA, INC.

www.naadvocacyusa.org



**Eine Welt, in der
Neuroakanthozytose-Syndrome korrekt und
zeitnah diagnostiziert, umfassend verstanden,
effektiv behandelt und letztlich geheilt werden**

- Unterstützen Sie Patienten, Familien und Betreuer
- Verkürzen Sie die Zeit bis zur korrekten Diagnose
- Steigern Sie das Bewusstsein
- Finanzieren Sie Forschung



info@naadvocacy.org