



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

2025

PROGRAMA ORIENTADO AL PACIENTE NA

Viernes, 12 de septiembre - Domingo, 14 de septiembre

Hospital Oftalmológico Jules-Gonin, Fundación Asilo de los Ciegos

Avenida de Francia 15, CH-1004 Lausana, Suiza

PRESENTACIONES CIENTÍFICAS
El Auditorio

SESIONES RELACIONADAS CON PACIENTES
**Sala Louis Braille 1, Sala Louis Braille 2,
Sala Elisabeth de Cejat**

ÚLTIMA ACTUALIZACIÓN: 2 DE SEPTIEMBRE DE 2025

VIERNES, 12 DE SEPTIEMBRE

PONENTES

SESIÓN PARALELA PARA PACIENTES: SÍNDROMES DE NEUROACANTOCITOSIS

Presidido por: Ginger Irvine

11:00 - 13:00

SESIONES DE REIKI (4 X 20')
Dirigido por: Sally Cowan

13:00 - 14:30

PAUSA PARA EL ALMUERZO

14:30 - 15:50

¿CÓMO PUEDEN LA TERAPIA OCUPACIONAL AYUDAR A LOS PACIENTES CON NA?

Dirigido por: Joana Valente
(Para unirse de forma remota, envíe un correo electrónico a info@naadvocacy.org y le enviaremos la invitación personalizada de MTeams)

15:30 - 16:00

FOTO DE GRUPO / PAUSA PARA CAFÉ

16:00 - 17:30

SESIONES DE REIKI (3 X 20')
Dirigido por: Sally Cowan

17:00 - 18:00

SESIÓN DE PÓSTERES / PAUSA PARA EL CAFÉ

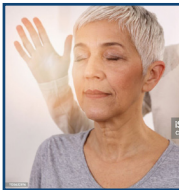
Temas seleccionados sobre estudios relacionados con VPS13, incluidos modelos celulares y animales

**A PARTIR DE
LAS 19:00**

CENA DE NETWORKING

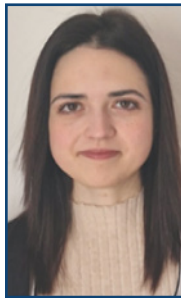
Ubicación: Restaurante Aquatis Hotel, Rte de Berne 148, 1010 Lausana

Patrocinado por la Cohen Syndrome Research Foundation



ACERCA DEL REIKI

El Reiki es una forma japonesa de sanación energética basada en el concepto del ki, la fuerza vital universal que fluye a través de todos los seres vivos. Es una técnica suave y no invasiva que canaliza la energía del Reiki para equilibrar los chakras (puntos de energía), promover una relajación profunda e infundir una sensación de bienestar.



JOANA VALENTE

Terapeuta Ocupacional, Luxemburgo

Joana es una terapeuta ocupacional que trabaja para la Cruz Roja de Luxemburgo en el cuidado a domicilio. Su práctica se centra en personas mayores y en aquellas que viven con la enfermedad de Parkinson y otras condiciones neurodegenerativas.

Joana está completando actualmente un Máster en Gerontología en la Universidad de Luxemburgo y tiene una licenciatura en Terapia Ocupacional de Bruselas.

Como formadora en formación para ParkinsonNet Luxemburgo, está activamente involucrada en promover la colaboración interdisciplinaria y en ofrecer estrategias prácticas para apoyar la autonomía, la función de las extremidades superiores y la participación en la vida diaria. Le apasiona empoderar tanto a los pacientes como a los cuidadores a través de intervenciones personalizadas y educación.



SALLY COWAN

Practicante de Reiki

Tras vivir en Japón en la década de 1990, Sally siente pasión por las formas de vida conscientes, las prácticas de mindfulness y la salud holística. Sintió la llamada a aprender Reiki durante la pandemia de COVID-19 como parte de su propio camino de sanación y se certificó en los niveles 1 y 2 de Reiki Usui en el Centro Reiki Maya de Londres en 2022.

SÁBADO, 13 DE SEPTIEMBRE

PONENTES

SESIÓN PARALELA PARA PACIENTES: SÍNDROMES DE NEUROACANTOCITOSIS

Presidido por: Joy Willard-Williford

11:00 - 12:00

RECURSOS DE SALUD MENTAL PARA AQUELLOS AFECTADOS POR SÍNDROMES

Dirigido por: Matt Bolz-Johnson

(Para unirse de forma remota, envíe un correo electrónico a info@naadvocacy.org y le enviaremos la invitación personalizada de MSTeams)

12:30 - 14:00

PAUSA PARA EL ALMUERZO

14:00 - 15:30

“SI LLEGO A COREA, TE LO DIRÉ.”

Actor: José Miguel Abrantes Figueiredo

Esta es una obra de teatro en portugués. Se ofrecerá traducción al inglés para el público.

La obra fue escrita por José Miguel, quien también presenta el monólogo. Él es un paciente con diagnóstico de VPS13A. Está destinada a un público reducido y tiene una duración aproximada de 20 minutos, por lo que podría haber dos funciones idénticas consecutivas.

15:30 - 16:00

PAUSA PARA EL CAFÉ

16:00 - 17:30

CÓMO MANTENER LA ALEGRÍA AL COMUNICARSE, COMER Y BEBER

Dirigido por: Dra. Elina Tripoliti

(Para unirse de forma remota, envíe un correo electrónico a info@naadvocacy.org y le enviaremos la invitación personalizada de MSTeams)

17:00 - 18:00

SESIÓN DE PÓSTERES / VISUALIZACIÓN

Temas seleccionados sobre estudios relacionados con VPS13, incluyendo modelos celulares y animales



MATT BOLZ-JOHNSON

Líder en Salud Mental y Asesor de Salud / Investigación y Director, EURORDIS – Enfermedades Raras Europa

Matt ha trabajado en EURORDIS desde 2014 como defensor de los pacientes. Matt tiene más de 15 años de experiencia en el campo de las enfermedades raras, especializándose en la selección y aprobación de centros expertos en el NHS de Inglaterra y para las Redes de Referencia Europeas utilizadas por la Comisión Europea. También ha apoyado el desarrollo de redes clínicas para enfermedades raras a nivel nacional, regional e internacional, asegurando que los grupos de pacientes sean activos y líderes en estas redes.

Matt lidera el desarrollo del Programa de Salud Mental de EURORDIS y la Red de Asociación de Salud Mental, coordinando acciones de defensa así como liderando el desarrollo de un Kit de Herramientas de Salud Mental para Condiciones Raras.

Matt también es un líder activo en defensa para ATMPs, trabajando en la iniciativa Rare Impact de EURORDIS, Join4ATMP y la investigación de ERDERA ATMP, para optimizar el desarrollo de ATMP y proponer soluciones prácticas que mejoren el acceso de los pacientes a terapias celulares y génicas en Europa.

Anteriormente, Matt trabajó en el NHS de Inglaterra como gerente de hospital y comisionado, especializándose en enfermedades raras y atención sanitaria altamente especializada.



DRA. ELINA TRIPOLITI

Clinical Specialist Speech and Language Therapist

Elina es una Especialista Clínica en Logopedia que trabaja en el Hospital Nacional de Neurología y Neurocirugía, Queen Square, y es Profesora Honoraria en el Departamento de Neurociencias Clínicas y del Movimiento, Instituto de Neurología, UCL.

Se encarga de tratar problemas de comunicación y deglución en pacientes con Trastornos del Movimiento, principalmente PD, PSP, MSA y Distrofia. Ofrece terapias intensivas como el Tratamiento de Voz Lee Silverman (www.lsvtglobal.com) y el Entrenamiento de Fuerza Muscular Espiratoria (emst150.com), y ha sido pionera en ofrecer terapia a través de internet. Fundó el Laboratorio de Habla de Trastornos del Movimiento para la investigación de los aspectos acústicos, perceptuales y aerodinámicos del habla.

Tiene un título en Psicología Clínica de la Universidad de Atenas y un posgrado en Logopedia de la City University de Londres. Obtuvo su doctorado en estudios neurológicos en el Instituto de Neurología de UCL en 2010 (con el Profesor Limousin y el Profesor Hariz como mentores y supervisores), investigando los cambios en el habla tras la Estimulación Cerebral Profunda en pacientes con PD y Distrofia.

Es miembro fundadora y fideicomisaria del Coro Sing for Joy (singforjoychoirs.org.uk), y una firme defensora del papel de la música, el canto y el baile en la rehabilitación del habla.

“En el sentido más auténtico, Elina se asegura de que los pacientes sean escuchados” (www.parkylife.com/dr-elina-tripoliti)

DOMINGO, 14 DE SEPTIEMBRE

09:00 - 10:30

SESIONES DE REIKI (3 X 20')

Dirigido por: Sally Cowan

12:00 - 12:30

LA CHARLA DEL GANADOR DEL PREMIO GLENN IRVINE 2025

Ponente: Marianna Leonzino



Nos complace otorgar el Premio Glenn Irvine de este año a la Dra. Marianna Leonzino, en reconocimiento a sus destacadas contribuciones a la investigación sobre la familia de proteínas VPS13. Su presentación se titula “Conociendo las proteínas VPS13”.

Su trabajo abarca desde descubrimientos pioneros durante su formación postdoctoral en el laboratorio de Pietro De Camilli en Yale, hasta la dirección de su propio grupo de investigación en el Instituto de Neurociencia del CNR en Humanitas. En sus palabras: “Mi interés en la familia de proteínas VPS13 comenzó durante mi formación postdoctoral [...] en la Universidad de Yale. Contribuí a descubrimientos fundamentales que demuestran que las proteínas VPS13 actúan como proteínas de transferencia de lípidos y se localizan en puntos específicos donde se unen las membranas celulares. También ayudé a identificar sus parejas de unión y aclaré cómo los diferentes miembros de la familia VPS13 humana (especialmente A, C y D) se conectan con distintas funciones celulares.

En los últimos años, he dirigido mi propio grupo de investigación centrado en VPS13D. Dado que la eliminación completa de esta proteína es letal para las células, desarrollamos modelos innovadores que nos permiten estudiar su función en células vivas y neuronas humanas. Estos modelos nos brindan información muy relevante sobre cómo funciona VPS13D, por qué su pérdida causa enfermedades y cómo este conocimiento puede guiar futuras terapias”.

El Premio Glenn Irvine honra la memoria del cofundador de nuestra organización benéfica y reconoce la labor de jóvenes científicos cuya investigación impulsa la comprensión de las enfermedades VPS13 y XK. La idea y gran parte del premio fueron una generosa contribución de Carl y Betty Pforzheimer. Gracias a ellos, el premio podrá seguir otorgándose durante muchos años, y por ello les estamos muy agradecidos.

La primera ganadora del Premio Glenn Irvine fue [Jae-Sook Park en mayo de 2020](#). La Dra. Park es Científica Investigadora Senior en el laboratorio del Profesor Aaron Neiman en Stony Brook, Long Island, NY, EE. UU., donde trabaja con proteínas VSP13. El Profesor Neiman espera que la Dra. Park continúe haciendo contribuciones significativas a nuestra comprensión de cómo funciona esta familia de proteínas tanto en levaduras como en células humanas.

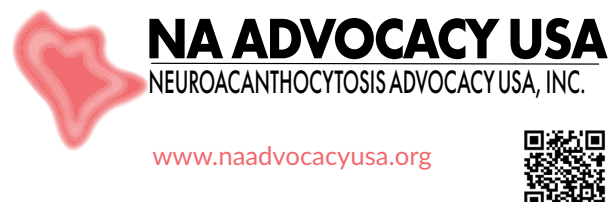
El segundo ganador del Premio Glenn Irvine fue [Dr Kevin Peikert en 2023](#). El premio fue presentado al ganador por Ginger Irvine y el Profesor Adrian Danek el 17 de septiembre de 2023 en el 11º Simposio Internacional en Homburg (Saar), Alemania. Kevin es el organizador del Foro VPS13, que une a la comunidad internacional de clínicos, científicos y familias que lidian con el trastorno relacionado con VPS13. Las reuniones son trimestrales y [los informes en lenguaie común](#) se publican posteriormente.

12:30 - 15:00

ALMUERZO DE NETWORKING / ALMUERZO PARA LLEVAR

¿NOS VEMOS EN 2027?

NOTAS



**Un mundo donde los síndromes de
neuroacantocitosis sean diagnosticados
correctamente y a tiempo, bien comprendidos,
tratados eficazmente y,
en última instancia, curados**

- Apoyar a pacientes, familias y cuidadores
- Acortar el tiempo hasta el diagnóstico correcto
- Aumentar la concienciación
- Financiar la investigación



info@naadvocacy.org