



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

2025

PROGRAMME NA AXÉ SUR LE PATIENT

Vendredi 12 septembre - dimanche 14 septembre

Jules-Gonin Eye Hospital, Fondation Asile des Aveugles

Avenue de France 15, CH-1004 Lausanne, Suisse

PRÉSENTATIONS SCIENTI-
L'Auditorium

SÉANCES LIÉES AUX PATIENTS
**Salle Louis Braille 1, Salle Louis Braille 2,
Salle Élisabeth de Céjat**

DERNIÈRE MISE À JOUR : 2 SEPTEMBRE 2025

VENDREDI 12 SEPTEMBRE

SÉANCES PATIENTS PARALLÈLES : SYNDROMES DE NEUROACANTHOCYTOSE

Presidé par: Ginger Irvine

11:00 - 13:00

SÉANCES DE REIKI (4 X 20 MINUTES)

Dirigé par: Sally Cowan

13:00 - 14:30

PAUSE DÉJEUNER

14:30 - 15:50

COMMENT L'ERGOTHÉRAPIE PEUT-ELLE AIDER LES PATIENTS NA

Dirigé par: Joana Valente

(pour nous rejoindre à distance, veuillez envoyer un e-mail à info@naadvocacy.org et nous vous enverrons l'invitation MTeams personnalisée)

15:30 - 16:00

PHOTO DE GROUPE / PAUSE CAFÉ

16:00 - 17:30

SÉANCES DE REIKI (3 X 20 MINUTES)

Dirigé par: Sally Cowan

17:00 - 18:00

SÉANCE DE VISIONNAGE D'AFFICHES / PAUSE-CAFÉ

Sujets sélectionnés sur les études liées au VPS13, y compris les modèles cellulaires et animaux

À PARTIR DE
19:00

DÎNER DE RÉSEAUTAGE

Emplacement: Aquatis Hotel Restaurant, Rte de Berne 148, 1010 Lausanne

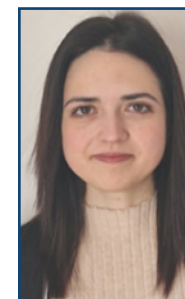
Parrainé par Cohen Syndrome Research Foundation

INTERVENANTS



À PROPOS DU REIKI

Le Reiki est une forme japonaise de soins énergétiques basée sur le concept du ki, la force vitale universelle qui irrigue tout être vivant. C'est une technique douce et non intrusive qui canalise l'énergie Reiki pour équilibrer les chakras (points d'énergie), favoriser une relaxation profonde et insuffler un sentiment de bien-être.



JOANA VALENTE

Ergothérapeute, Luxembourg

Joana est ergothérapeute et travaille pour la Croix-Rouge luxembourgeoise dans le domaine des soins à domicile. Sa pratique est axée sur les personnes âgées et les personnes atteintes de la maladie de Parkinson et d'autres maladies neurodégénératives.

Joana termine actuellement un master en gérontologie à l'Université du Luxembourg et est titulaire d'une licence en ergothérapie obtenue à Bruxelles.

Formatrice en formation pour ParkinsonNet Luxembourg, elle s'implique activement dans la promotion de la collaboration interdisciplinaire et propose des stratégies pratiques pour soutenir l'autonomie, la fonction des membres supérieurs et la participation à la vie quotidienne. Elle est passionnée par l'autonomisation des patients et des aidants grâce à des interventions et des formations sur mesure.



SALLY COWAN

Praticienne en Reiki

Ayant vécu au Japon dans les années 1990, Sally est passionnée par les modes de vie conscients, les pratiques de pleine conscience et la santé holistique. Elle s'est sentie appelée à apprendre le Reiki pendant la pandémie de Covid, dans le cadre de son propre cheminement vers la guérison, et a obtenu les qualifications de Reiki Usui Niveaux 1 et 2 au Reiki Maya London Centre en 2022.

SAMEDI 13 SEPTEMBRE

INTERVENANTS

SÉANCES PATIENTS PARALLÈLES : SYNDROMES DE NEUROACANTHOCYTOSE

Présidé par: Joy Willard-Williford

11:00 - 12:00 RESSOURCES EN SANTÉ MENTALE POUR LES PERSONNES TOUCHÉES PAR LES SYNDROMES NA

Dirigé par: Matt Bolz-Johnson
(pour nous rejoindre à distance, veuillez envoyer un e-mail à info@naadvocacy.org et nous vous enverrons l'invitation MTeams personnalisée)

12:30 - 14:00 PAUSE DÉJEUNER

14:00 - 15:30 “SI J'ARRIVE EN CORÉE, JE TE LE DIRAI” Acteur: José Miguel Abrantes Figueiredo

Il s'agit d'une pièce de théâtre en portugais ; une traduction en anglais sera assurée pour le public.

La pièce a été écrite par José Miguel, qui interprète également le monologue. Il est atteint du syndrome VPS13A. La pièce est destinée à un public restreint et dure environ 20 minutes. Il est donc possible qu'il y ait deux représentations identiques successives.

15:30 - 16:00 PAUSE CAFÉ

16:00 - 17:30 COMMENT CONSERVER LA JOIE DE COMMUNIQUER, DE MANGER ET DE BOIRE *Dirigé par:* Dr Elina Tripoliti (pour nous rejoindre à distance, veuillez envoyer un e-mail à info@naadvocacy.org et nous vous enverrons l'invitation MTeams personnalisée)

17:00 - 18:00 PRÉSENTATIONS PAR AFFICHES / VISIONNAGE

Sujets sélectionnés sur les études liées au VPS13, y compris les modèles cellulaires et animaux



MATT BOLZ-JOHNSON

Responsable santé mentale et conseiller santé / Directeur santé et recherche, EURORDIS – Maladies rares Europe

Matt travaille chez EURORDIS depuis 2014 en tant que défenseur des patients. Fort de plus de 15 ans d'expérience dans le domaine des maladies rares, il est spécialisé dans la sélection et l'agrément des centres experts du NHS (Angleterre) et des réseaux européens de référence utilisés par la Commission européenne. Il a également soutenu le développement de réseaux cliniques pour les maladies rares aux niveaux national, régional et international, veillant à ce que les groupes de patients soient actifs et leaders au sein de ces réseaux.

Matt dirige le développement du programme EURORDIS sur la santé mentale et du réseau de partenariats en santé mentale, coordonne les actions de plaidoyer et pilote l'élaboration d'une boîte à outils de santé mentale pour les maladies rares.

Matt est également un responsable actif du plaidoyer pour les médicaments de thérapie génique (MTP) travaillant sur l'initiative EURORDIS Rare Impact, Join4ATMP et la recherche ERDERA sur les médicaments de thérapie génique (MTP), afin de rationaliser le processus de développement des médicaments de thérapie génique (MTP) et de proposer des solutions concrètes pour améliorer l'accès des patients aux thérapies cellulaires et géniques en Europe.

Précédemment, Matt a travaillé au NHS (Angleterre) en tant que directeur et commissaire d'hôpital, spécialisé dans les maladies rares et les soins de santé hautement spécialisés.



DR ELINA TRIPOLITI

Orthophoniste clinicien spécialisé

Elina est orthophoniste clinicienne spécialisée à l'Hôpital national de neurologie et de neurochirurgie de Queen Square et maître de conférences honoraire au Département de neurosciences cliniques et du mouvement de l'Institut de neurologie de l'UCL.

Elle est responsable du traitement des troubles de la communication et de la déglutition chez les patients souffrant de troubles du mouvement, principalement la MP, la PSP, l'AMS et la dystonie. Elle propose des thérapies intensives telles que le traitement vocal Lee Silverman (www.lsvtglobal.com) et le renforcement musculaire expiratoire (emst150.com). Elle est également pionnière dans la mise en place de thérapies par internet. Elle a fondé le Laboratoire de la parole et des troubles du mouvement, qui étudie les aspects acoustiques, perceptifs et aérodynamiques de la parole.

Elle est titulaire d'un diplôme en psychologie clinique de l'Université d'Athènes et d'un diplôme de troisième cycle en orthophonie de la City University de Londres. Elle a obtenu son doctorat en neurologie à l'Institut de neurologie de l'UCL en 2010 (sous la direction et la supervision des professeurs Limousin et Hariz). Elle a étudié les changements de langage après stimulation cérébrale profonde chez les patients atteints de MP et de dystonie.

Elle est membre fondatrice et administratrice de la chorale Sing for Joy (singforjoychoirs.org.uk) et une fervente défenseuse du rôle de la musique, du chant et de la danse dans la rééducation de la parole.

« Elina s'assure véritablement que ses patients soient entendus » (www.parkylife.com/dr-elina-tripoliti)

DIMANCHE 14 SEPTEMBRE

09:00 - 10:30

SÉANCES DE REIKI (3 X 20 MINUTES)

Dirigé par: Sally Cowan

12:00 - 12:30

DISCOURS DU LAURÉAT DU PRIX GLENN IRVINE 2025

Conférencière: Marianna Leonzino



Nous sommes ravis de décerner le prix Glenn Irvine de cette année au Dr Marianna Leonzino, en reconnaissance de ses contributions exceptionnelles à la recherche sur la famille de protéines VPS13. Sa présentation s'intitule « Découvrir les protéines VPS13 ».

Ses travaux s'étendent des découvertes révolutionnaires réalisées lors de son stage postdoctoral dans le laboratoire de Pietro De Camilli à Yale à la direction de son propre groupe de recherche à l'Institut de neurosciences du CNR d'Humanitas.

Elle explique : « Mon intérêt pour la famille de protéines VPS13 a débuté lors de mon stage postdoctoral [...] à l'Université Yale. J'ai contribué à des découvertes fondamentales montrant que les protéines VPS13 agissent comme des protéines de transfert lipidique et se localisent à des points spécifiques de jonction des membranes cellulaires. J'ai également contribué à identifier leurs partenaires de liaison et à clarifier comment les différents membres de la famille VPS13 humaine (notamment A, C et D) se connectent à des fonctions cellulaires distinctes. »

Ces dernières années, j'ai dirigé mon propre groupe de recherche sur VPS13D. L'élimination complète de cette protéine étant mortelle pour les cellules, nous avons développé des modèles innovants qui nous permettent d'étudier sa fonction dans les cellules vivantes et les neurones humains. Ces modèles nous apportent aujourd'hui des informations très pertinentes sur le fonctionnement de VPS13D, les raisons pour lesquelles sa perte provoque des maladies et la manière dont ces connaissances pourraient orienter les thérapies futures.

Le Prix Glenn Irvine honore la mémoire du cofondateur de notre association caritative et récompense les travaux de jeunes scientifiques dont les recherches contribuent à la compréhension des maladies liées à VPS13 et à XK. L'idée et une grande partie du financement du prix sont le fruit d'une généreuse contribution de Carl et Betty Pforzheimer. Grâce à eux, le Prix pourra continuer à être décerné pendant de nombreuses années, et nous leur en sommes très reconnaissants.

La première lauréate du prix Glenn Irvine a été [Jae-Sook Park en mai 2020](#). Le Dr Park est chercheuse principale au sein du laboratoire du professeur Aaron Neiman à Stony Brook, Long Island (New York, États-Unis), où elle travaille sur les protéines VSP13. Le professeur Neiman espère que le Dr Park continuera à contribuer significativement à notre compréhension du fonctionnement de cette famille de protéines, tant dans la levure que dans les cellules humaines.

Le deuxième lauréat du Prix Glenn Irvine était le [Dr Kevin Peikert en 2023](#). Le prix lui a été remis par Ginger Irvine et le professeur Adrian Danek le 17 septembre 2023 lors du 11e Symposium international à Homburg (Sarre), en Allemagne. Kevin est l'organisateur du Forum VPS13, qui réunit la communauté internationale de cliniciens, de scientifiques et de familles confrontés au trouble lié au VPS13. Les réunions sont trimestrielles et [des comptes rendus en langage courant](#) sont publiés ultérieurement.

12:30 - 15:00

DÉJEUNER DE RÉSEAUTAGE / DÉJEUNER SUR LE POUCE

REMARQUES

RENDEZ-VOUS EN 2027 !



ADVOCACY FOR
NEUROACANTHOCYTOSIS
PATIENTS

www.naadvocacy.org
info@naadvocacy.org



NA ADVOCACY USA
NEUROACANTHOCYTOSIS ADVOCACY USA, INC.

www.naadvocacyusa.org



**Un monde où les syndromes de
neuroacanthocytose sont correctement et
rapidement diagnostiqués, bien compris, traités
efficacement et finalement guéris.**

- Soutenir les patients, les familles et les aidantss
- Réduire le délai d'obtention d'un diagnostic correct
- Sensibiliser et informer
- Financer la recherche



info@naadvocacy.org