



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

2025

PROGRAMA NA ORIENTADO PARA O PA-

Sexta-feira, 12 de setembro - Domingo, 14 de setembro

Jules-Gonin Eye Hospital, Fondation Asile des Aveugles

Avenue de France 15, CH-1004 Lausanne, Suíça

APRESENTAÇÕES CIENTÍFICAS
O Auditório

SESSÕES RELACIONADAS AO PACIENTE
**Sala Louis Braille 1, Sala Louis Braille 2,
Sala Elisabeth de Cejat**

ÚLTIMA ATUALIZAÇÃO: 2 DE SETEMBRO DE 2025

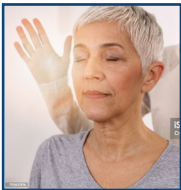
SEXTA-FEIRA, 12 DE SETEMBRO

PALESTRANTES

SESSÕES PARALELAS COM PACIENTES: SÍNDROMES DE NEUROACANTOCITOSE

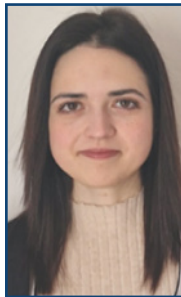
Presidente: Ginger Irvine

11:00 - 13:00	SESSÕES DE REIKI (4 X 20 MINUTOS) <i>Liderado por: Sally Cowan</i>
13:00 - 14:30	PAUSA PARA ALMOÇO
14:30 - 15:50	COMO A TERAPIA OCUPACIONAL PODE AJUDAR OS PACIENTES COM NA <i>Liderado por: Joana Valente</i> (para participar remotamente, envie um e-mail para info@naadvocacy.org e lhe enviaremos o convite personalizado do MSTeams)
15:30 - 16:00	FOTO DE GRUPO / PAUSA PARA CAFÉ
16:00 - 17:30	SESSÕES DE REIKI (3 X 20 MINUTOS) <i>Liderado por: Sally Cowan</i>
17:00 - 18:00	SESSÃO DE VISUALIZAÇÃO DE PÔSTERES / PAUSA PARA CAFÉ Tópicos selecionados sobre estudos relacionados ao VPS13, incluindo modelos celulares e animais
FROM 19:00	JANTAR DE NETWORKING <i>Localização: Aquatis Hotel Restaurant, Rte de Berne 148, 1010 Lausanne</i> <i>Patrocinado por Cohen Syndrome Research Foundation</i>



SOBRE REIKI

Reiki é uma forma japonesa de cura energética baseada no conceito de Ki – a força vital universal que flui por todos os seres vivos. É uma técnica suave e não invasiva que canaliza a energia Reiki para equilibrar os chakras (pontos energéticos), promover relaxamento profundo e incutir uma sensação de bem-estar.



JOANA VALENTE

Terapeuta Ocupacional, Luxemburgo

Joana é terapeuta ocupacional e trabalha para a Cruz Vermelha de Luxemburgo em cuidados domiciliares. Sua prática concentra-se em idosos e indivíduos que vivem com a doença de Parkinson e outras condições neurodegenerativas.

Joana está atualmente concluindo um mestrado em Gerontologia na Universidade de Luxemburgo e possui um bacharelado em Terapia Ocupacional por Bruxelas.

Como instrutora em treinamento na ParkinsonNet Luxemburgo, ela está ativamente envolvida na promoção da colaboração interdisciplinar e no desenvolvimento de estratégias práticas para apoiar a autonomia, a função dos membros superiores e a participação na vida diária. Ela é apaixonada por empoderar pacientes e cuidadores por meio de intervenções e educação personalizadas.



SALLY COWAN

Praticante de Reiki

Tendo vivido no Japão na década de 1990, Sally é apaixonada por estilos de vida conscientes, práticas de mindfulness e saúde holística. Ela sentiu o chamado para aprender Reiki durante a pandemia de Covid como parte de sua própria jornada de cura e se qualificou em Reiki Usui Níveis 1 e 2 pelo Reiki Maya London Centre em 2022.

SATURDAY 13 SEPTEMBER

PALESTRANTES

SESSÕES PARALELAS COM PACIENTES: SÍNDROMES DE NEUROACANTOCITOSE

Presidente: Joy Willard-Williford

11:00 - 12:00

RECURSOS DE SAÚDE MENTAL PARA PESSOAS AFETADAS POR SÍNDROMES DE NA

Liderado por: Matt Bolz-Johnson
(para participar remotamente, envie um e-mail para info@naadvocacy.org e lhe enviaremos o convite personalizado do MSTeams)

12:30 - 14:00

PAUSA PARA ALMOÇO

14:00 - 15:30

“SE EU FOR PARA A COREIA, TE CONTO”

Ator: José Miguel Abrantes Figueiredo

Esta é uma peça teatral em português - uma tradução escrita em inglês será fornecida ao público.

A peça foi escrita por José Miguel, que também apresenta o monólogo. Ele é um paciente diagnosticado com VPS13A. A peça é destinada a um público pequeno e tem duração aproximada de 20 minutos, podendo haver duas apresentações idênticas consecutivas.

15:30 - 16:00

PAUSA PARA CAFÉ

16:00 - 17:30

COMO MANTER A ALEGRIA DA COMUNICAÇÃO E DA COMIDA E DA BEBIDA

Liderado por: Dr Elina Tripoliti
(para participar remotamente, envie um e-mail para info@naadvocacy.org e lhe enviaremos o convite personalizado do MSTeams)

17:00 - 18:00

APRESENTAÇÕES DE PÔSTERES / VISUALIZAÇÃO

Tópicos selecionados sobre estudos relacionados ao VPS13, incluindo modelos celulares e animais



MATT BOLZ-JOHNSON

Líder de Saúde Mental e Consultor de Saúde / Diretor de Saúde e Pesquisa, EURORDIS – Rare Diseases Europe

Matt trabalha na EURORDIS desde 2014 como defensor de pacientes. Possui mais de 15 anos de experiência na área de doenças raras, especializando-se na seleção e aprovação de centros especializados no NHS, Inglaterra, e nas Redes Europeias de Referência utilizadas pela Comissão Europeia. Ele também apoiou o desenvolvimento de redes clínicas para doenças raras em nível nacional, regional e internacional, garantindo que grupos de pacientes sejam ativos e líderes nessas redes.

Matt lidera o desenvolvimento do Programa de Saúde Mental da EURORDIS e da Rede de Parcerias em Saúde Mental, coordenando ações de advocacy e liderando o desenvolvimento de um Kit de Ferramentas de Saúde Mental para Condições Raras.

Matt também é um líder ativo de advocacy para ATMPs, trabalhando na iniciativa EURORDIS Rare Impact e na pesquisa Join4ATMP e ERDERA ATMP, para otimizar o caminho de desenvolvimento de ATMPs e propor soluções práticas para melhorar o acesso de pacientes a terapias celulares e genéticas na Europa.

Anteriormente, Matt trabalhou no NHS, Inglaterra, como gerente e comissário hospitalar, especializando-se em doenças raras e cuidados de saúde altamente especializados.



DR ELINA TRIPOLITI

Terapeuta fonoaudiólogo especialista clínico

Elina é fonoaudióloga clínica especialista em linguagem e atua no Hospital Nacional de Neurologia e Neurocirurgia, Queen Square, e professora sênior honorária do Departamento de Neurociências Clínicas e do Movimento do Instituto de Neurologia da UCL.

Ela é responsável pelo tratamento de problemas de comunicação e deglutição em pacientes com Distúrbios do Movimento, principalmente DP, PSP, AMS e Distonia. Ela oferece terapias intensivas, como o Tratamento Vocal Lee Silverman (www.lsvtglobal.com) e o Treinamento de Força Muscular Expiratória (emst150.com), e foi pioneira na oferta de terapia pela internet. Ela fundou o Laboratório de Distúrbios do Movimento para a investigação dos aspectos acústicos, perceptivos e aerodinâmicos da fala.

Ela é formada em Psicologia Clínica pela Universidade de Atenas e pós-graduada em Fonoaudiologia pela City University, em Londres. Ela obteve seu doutorado em Estudos Neurológicos pelo Instituto de Neurologia da UCL em 2010 (com o Professor Limousin e o Prof. Hariz como mentores e supervisores), investigando as alterações na fala após a Estimulação Cerebral Profunda em pacientes com DP e Distonia.

Ela é membro fundadora e curadora do Coral Sing for Joy (singforjoychoirs.org.uk) e uma firme defensora do papel da música, do canto e da dança na reabilitação da fala.

“No sentido mais verdadeiro, Elina garante que os pacientes sejam ouvidos” (www.parkylife.com/dr-elina-tripoliti)

SUNDAY 14 SEPTEMBER

09:00 - 10:30

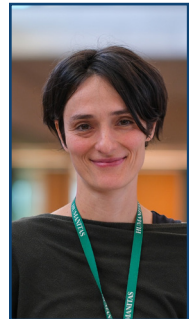
SESSÕES DE REIKI (3 X 20 MINUTOS)

Liderado por: Sally Cowan

12:00 - 12:30

A PALESTRA DOS VENCEDORES DO PRÊMIO GLENN IRVINE DE 2025

Palestrante: Marianna Leonzino



Temos o prazer de conceder o Prêmio Glenn Irvine deste ano à Dra. Marianna Leonzino, em reconhecimento às suas contribuições excepcionais à pesquisa sobre a família de proteínas VPS13. Sua apresentação é intitulada “Conhecendo as proteínas VPS13”.

Seu trabalho abrange desde descobertas inovadoras durante seu estágio de pós-doutorado no laboratório de Pietro De Camilli em Yale, até a liderança de seu próprio grupo de pesquisa no Instituto de Neurociências do CNR no Humanitas.

Em suas palavras: “Meu interesse pela família de proteínas VPS13 começou durante meu treinamento de pós-doutorado [...] na Universidade de Yale. Contribuí para descobertas seminais que mostraram que as proteínas VPS13 atuam como proteínas de transferência de lipídios e se localizam em pontos específicos onde as membranas celulares se encontram. Também ajudei a identificar seus parceiros de ligação e esclareci como diferentes membros da família VPS13 humana (especialmente A, C e D) se conectam a funções celulares distintas.

Nos últimos anos, tenho liderado meu próprio grupo de pesquisa com foco em VPS13D. Como a remoção completa dessa proteína é letal para as células, desenvolvemos modelos inovadores que nos permitem estudar sua função em células vivas e em neurônios humanos. Esses modelos agora nos fornecem insights altamente relevantes sobre como a VPS13D funciona, por que sua perda causa doenças e como esse conhecimento pode orientar terapias futuras.”

O Prêmio Glenn Irvine homenageia a memória do cofundador da nossa instituição de caridade e celebra o trabalho de jovens cientistas cujas pesquisas promovem a compreensão das doenças VPS13 e XK. A ideia e grande parte do fundo do Prêmio foram uma generosa contribuição de Carl e Betty Porzheimer. Graças a eles, o Prêmio poderá continuar sendo concedido por muitos anos, e por isso somos muito gratos.

A primeira vencedora do Prêmio Glenn Irvine foi [Jae-Sook Park, em maio de 2020](#). A Dra. Park é Pesquisadora Sênior no laboratório do Professor Aaron Neiman em Stony Brook, Long Island, Nova York, EUA, onde trabalha com proteínas VSP13. O Professor Neiman espera que a Dra. Park continue a fazer contribuições significativas para a nossa compreensão do funcionamento desta família de proteínas tanto em leveduras quanto em células humanas.

O segundo vencedor do Prêmio Glenn Irvine foi o [Dr. Kevin Peikert em 2023](#). O prêmio foi entregue ao vencedor por Ginger Irvine e pelo Professor Adrian Danek em 17 de setembro de 2023, no 11º Simpósio Internacional em Homburg (Saar), Alemanha. Kevin é o organizador do Fórum VPS13, que reúne a comunidade internacional de clínicos, cientistas e famílias que lidam com o transtorno relacionado ao VPS13. As reuniões são trimestrais e [relatórios em linguagem leiga](#) são publicados posteriormente.

12:30 - 15:00

ALMOÇO DE NETWORKING / ALMOÇO PARA VIAGEM

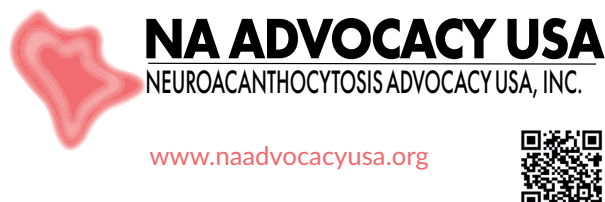
NOTAS

NOS VEMOS EM 2027!



ADVOCACY FOR
NEUROACANTHOCYTOSIS
PATIENTS

www.naadvocacy.org
info@naadvocacy.org



NA ADVOCACY USA
NEUROACANTHOCYTOSIS ADVOCACY USA, INC.

www.naadvocacyusa.org



**Um mundo onde as síndromes de
neuroacantocitose sejam diagnosticadas correta e
oportunamente, bem compreendidas, tratadas de
forma eficaz e, por fim, curadas**

- Apoiar pacientes, familiares e cuidadores
- Reduzir o intervalo para o diagnóstico correto
- Aumentar a conscientização
- Financiar pesquisas



info@naadvocacy.org