

NA News Número 40 - 21 de noviembre de 2022

Información e investigación sobre neuroacantocitosis

Gracias por leer esta 40.^a edición de NA News. Nos complace compartir las emocionantes noticias de las últimas investigaciones, así como informarle sobre las oportunidades para ser parte de la conversación de la comunidad de NA más amplia a través de nuestros foros en línea y el próximo simposio en persona en Homburg, Alemania, en septiembre de 2023. También comparta nuestra necesidad de artículos de noticias y fotos, de traductores, de fideicomisarios y de recaudación de fondos, y destaque nuestra presencia en las redes sociales. También puede ponerse al día con pacientes de todo el mundo y más.

En el reciente congreso conjunto de las sociedades nacionales alemanas (DGN) de neurología, neuropediatría y neuropatología, también conocido como "NeuroWeek", se destacaron importantes y emocionantes desarrollos recientes en nuestra comprensión de la transferencia masiva de lípidos y los síndromes de NA. Siga leyendo...

HISTORIA SOBRESALIENTE

por Kevin Peikert y Adrian Danek

En el congreso conjunto de las sociedades nacionales alemanas de neurología (DGN), neuropediatría y neuropatología, con más de 5000 participantes (del 1 al 5 de noviembre de 2022), organizamos un simposio de 90 minutos dedicado a la investigación VPS13. Nueve oradores revisaron "Desarrollos recientes en la transferencia de lípidos a granel y los llamados síndromes de 'neuroacantocitosis'".

Recientemente, se descifraron la ubicación y la función de los miembros de una familia de proteínas hasta ahora poco conocida (VPS13 A a D). Ubicadas en los sitios de contacto de las membranas de diferentes orgánulos celulares, estas proteínas actúan como conductos para la transferencia de lípidos no vesiculares. Es probable que la deficiencia de estas proteínas provoque alteraciones de la dinámica de los lípidos de la membrana. Los genes humanos correspondientes conducen a enfermedades neurológicas hereditarias, como corea-acantocitosis (enfermedad VPS13 A), síndrome de Cohen (enfermedad VPS13B), parkinsonismo familiar con cuerpos de Lewy (enfermedad VPS13C) o diversas afecciones atáxicas (enfermedad VPS13D, nombres anteriores: SCAR4, SCA24 o SCAS1). Debido a la interacción molecular, el espectro de la enfermedad también incluye el síndrome de McLeod (enfermedad XK) y posiblemente otras condiciones.

El equipo de presentadores estaba formado por científicos clínicos y básicos senior y junior. Bernhard Landwehrmeyer de la Universidad de Ulm en la introducción destacó las posibles conexiones con la enfermedad de Huntington (EH). Si bien posteriormente presentamos un enfoque de banco a cabecera y viceversa para la enfermedad VPS13A y XK, nuestros oradores invitados cubrieron aspectos adicionales de la dinámica de los lípidos en los sitios de contacto de la membrana en enfermedades neurodegenerativas (D. Großmann, Rostock), síndrome de Cohen (W. Seifert, Berlín), así como el espectro clínico y el tratamiento mediante estimulación cerebral profunda en la enfermedad asociada a VPS13D (N. Brüggemann y M. Pauly, Lübeck). El trabajo experimental actual del grupo de Rostock fue cubierto por A. Spranger, quien presentó datos de lipidómica de glóbulos rojos con enfermedad VPS13A. En el último día de la "Neuroweek", nuestra sesión se mencionó en la sesión sobre trastornos del movimiento (B. Balint, Zúrich) debido a la importancia de un mecanismo patológico novedoso que eventualmente puede traducirse en enfermedades más prevalentes como la enfermedad de Parkinson y la EH.

Agradecemos al consejo científico de la DGN por reconocer esta perspectiva de futuro al incluir nuestro simposio en el programa. La audiencia local, aunque pequeña (aproximadamente 50), fue selecta y el formato híbrido del congreso, incluida la disponibilidad de grabaciones, permitirá un impacto mucho más amplio de nuestro simposio.

La foto del artículo muestra a los presidentes Kevin Peikert (izquierda) y Adrian Danek (centro) discutiendo con Bernhard Landwehrmeyer (derecha), quien presentó la investigación relacionada con VPS13 en relación con los conocimientos futuros sobre la enfermedad de Huntington.

Mas Noticias

Adrian Danek presenta nuevos conocimientos sobre los síndromes de NA

por Adrián Danek

Adrian Danek presentó un seminario web educativo muy instructivo sobre las enfermedades de NA el 25 de octubre de 2022. Todavía está disponible en línea.

Desde hace varios años, las **Redes Europeas de Referencia para Enfermedades Neurológicas Raras** (ERN-RND) y Enfermedades Neuromusculares (ERN-EuroNMD) y la Academia Europea de Neurología (EAN) organizan seminarios web educativos de libre acceso sobre temas dentro de su ámbito de interés. (<https://www.ern-rnd.eu/education-training/webinars/>). Por segunda vez, Adrian Danek, Universidad de Munich (LMU), Munich, Alemania, fue invitado a revisar las enfermedades de interés para la comunidad de NA y presentar las ideas más recientes. A fines de octubre, habló sobre "**Enfermedades de transferencia de lípidos a granel VPS13A y XK** (anteriormente el ahora obsoleto síndrome de Levine-Critchley)", brindando una revisión clínica de las enfermedades y presentando el avance reciente sobre el diagnóstico final de los pacientes que se encontraron por primera vez en la década de 1960 en Boston.

Los descendientes de esa familia, estudiada originalmente por Irving Levine, se habían puesto en contacto con los defensores de pacientes de NA y el grupo de investigadores que contribuyen al recurso GeneReviews® proporcionado por el Centro Nacional de Información Biotecnológica de EE. UU. (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1354>). Resultó que no solo su rama lateral familiar portaba una mutación en XK, el gen McLeod, sino que también el paciente índice del informe de Levine de 1968 estaba afectado exactamente por esa condición. Una búsqueda de muchos años de duración (ver el número 29 de noticias de NA de 2017) se completó con éxito (<http://newsletter.naadvocacy.org/1ksy8liwtpm?a=2&p=52686232&t=16038454>).

En resumen, el uso posterior del término síndrome de Levine-Critchley no tiene sentido, ya que se ha demostrado que los pacientes previamente recogidos bajo esta etiqueta están afectados por dos condiciones distintas: por mutaciones en VPS13A en el caso de la familia Kentucky de Critchley (como mostrado en 2011) y por mutaciones XK en la familia de Levine de Nueva Inglaterra. El Prof. Danek también señaló por qué estas dos condiciones son tan similares y se confunden tan fácilmente entre sí: la investigación científica básica más reciente, incluso de su laboratorio (Gabriel Miltenberger-Miltenyi en apoyo del trabajo en el laboratorio de Aaron Neiman), demostró física interacción de las dos proteínas respectivas, la scramblasa XK y el "tubo" de transferencia de lípidos VPS13A.

Asimismo, el uso del término "neuroacantocitosis" en un contexto científico ya no tiene ningún sentido ya que, además de los casos afectados por la enfermedad XK o VPS13A, también los pacientes que padecen PKAN (neurodegeneración asociada a pantotenato quinasa) han sido agrupados históricamente bajo esa etiqueta. Para el trabajo de defensa se puede mantener la etiqueta, pero se debe tener en cuenta su heterogeneidad si se procede a discutir la situación de las personas afectadas por las diversas condiciones subyacentes.

El seminario web ERN-RND del Prof. Danek todavía está disponible para su visualización en https://www.youtube.com/watch?v=INjEk4oc_mY, al igual que su presentación anterior <https://www.youtube.com/watch?v=zbAIPsFhjms> que cubre más información clínica sobre el tema. Sus diapositivas están disponibles en <https://www.ern-rnd.eu/education-training/past-webinars/>.

Los foros presentan las últimas actualizaciones sobre investigación

Resúmenes de los Foros VPS13 Recientes 8 y 9; Reserve la fecha para el Foro 10
por Kevin Peikert, Joy Willard-Williford y Mette Jolly

Desde Rostock, Alemania, Kevin Peikert brinda una actualización sobre los recientes Foros Zoom de VPS13 e invita a participar en el Foro 10.

El Foro VPS13 continúa con su ahora histórica tradición de intercambiar ideas y nuevos desarrollos en el campo de la neuroacantocitosis y todos los aspectos de la familia de proteínas VPS13. El formato nos ayuda a mantener la discusión global en el tiempo entre las reuniones en persona de la comunidad de neuroacantocitosis, la próxima de las cuales se llevará a cabo en Homburg, Alemania, del 15 al 17 de septiembre de 2023. Continuamos con los Foros número 8 y 9 el 25 de julio y el 26 de septiembre respectivamente, y **el próximo Foro, nuestro 10, se realizará el lunes 28 de noviembre.**

El próximo 10º Foro incluirá una **sesión de preguntas y respuestas**. Esta es una oportunidad única para que los pacientes, familiares, cuidadores y médicos obtengan respuestas de las personas con más conocimientos en el campo. El éxito del foro depende en gran medida de que las preguntas se envíen con anticipación, de modo que nuestro panel de expertos pueda responder mejor. Por favor, no seas tímido. No hay preguntas tontas. Por el contrario, es probable que otros hayan estado pensando en lo mismo que tú. Al enviar preguntas, puede ayudarlos tanto como a usted mismo.

Nuestro panel de expertos incluye a Adrian Danek, Andreas Hermann, Ginger Irvine, Hans Jung, Gabriel Miltenberger-Miltenyi, Alzbeta Mühlböck, Kevin Peikert, Ruth H Walker, Cornelius Werner y Joy Willard-Williford.

Alentamos a los pacientes, familiares y cuidadores a enviar preguntas médicas antes de la reunión e indicar si se necesitará una traducción del inglés a su lengua materna. **Envíe sus preguntas a: kevin.peikert@med.uni-rostock.de.**

Los temas adicionales incluidos en este foro serán

Disfagia en trastornos del movimiento raros como la enfermedad de Huntington

Cornelio Cerner

Universidad de Aachen y Johanniter-Krankenhaus Stendal, Alemania

¿Por qué deberíamos deshacernos del término neuroacantocitosis, o no?

Adrián Danek y Ruth Walker

Ludwig-Maximilians-Universität München, Alemania y Escuela de Medicina Mount Sinai, Nueva York, NY, EE. UU.

Detalles:

lunes, 28 de noviembre de 2022

de 14:00 a 16:00 CEST/UTC+1 (hora de Europa Central)

de 8:00 a. m. a 10:00 a. m. EDT/UTC-5 (hora estándar del este)

de 10:00 a 12:00 p. m. JST/UTC+9 (hora estándar de Japón)

Enlace Zoom:

<https://uni-rostock-de.zoom.us/j/62806527413?pwd=ZXk0TG5vQ1M5dDA4WEFYVWk5xV2RVQT09>

Reunión-ID: 628 0652 7413

Código: 676204

En caso de que aún no reciba estas invitaciones por correo, comuníquese con kevin.peikert@med.uni-rostock.de y se le agregará a la lista de correo. **¡Sigamos con la conversación!**

En el **8vo foro VPS13** realizado el 25 de julio, **Ruth Walker** en Nueva York compartió noticias del **proyecto Neuropatología de la Neuroacantocitosis** en la Escuela de Medicina Icahn, y también presentó **Trastornos del Sueño en el síndrome de McLeod**; **Gabriel Miltenberger** en Lisboa presentó sobre **la lipidómica del síndrome de neuroacantocitosis**, y **Adrian Danek** en Munich compartió sus pensamientos sobre el descriptor **"síndrome de Levine" como obsoleto**.

Los oradores en el **noveno foro VPS13** en septiembre incluyeron a **Tim P. Levine** del University College London Institute of Ophthalmology y **Lesley J. Bruce** del Instituto de Ciencias Transfusionales de Bristol, Sangre y Trasplantes del Servicio Nacional de Salud. Tim Levine habló sobre el tema **"una perspectiva evolutiva de Chorea/VPS13A: desde los contactos de la membrana hasta los puentes de transferencia de lípidos y el surco beta repetitivo"**, mientras que Lesley Bruce compartió actualizaciones sobre **la membrana de los glóbulos rojos en la salud y la enfermedad**.

Necesidad de traductores

¿Tienes habilidades de traducción?

por Joy Willard-Willford

The Advocacy está buscando traductores para ayudar con NA News y otras actividades.

Nuestros pacientes se encuentran en todo el mundo, por lo que podemos necesitar ayuda con las traducciones de NA News del inglés a otros idiomas. Ayúdanos a llegar a más pacientes, médicos e investigadores. Buscamos francés, alemán, español, italiano...cualquier idioma. Si puede ayudarnos a extender nuestro alcance a otros, comuníquese con Ginger Irvine en ginger@naadvocacy.org.

Gerente de caridad asiste a conferencia

Mette Jolly asiste a la Conferencia de Reutilización de Medicamentos para Enfermedades Raras de Beacon

por Mette Jolly

La nueva directora de organizaciones benéficas de Advocacy informa sobre su asistencia en octubre a la Conferencia Beacon Repurposed for Rare Diseases.

El lunes 10 de octubre, Mette tuvo el placer de asistir a la conferencia Beacon Drug Repurposed for Rare Diseases en America Square, cerca de la Torre de Londres.

La reutilización de medicamentos es el proceso de identificar nuevos usos para medicamentos que están fuera del alcance de su licencia existente, en otras palabras, tomar un medicamento existente y usarlo para tratar una enfermedad diferente de aquella para la que se desarrolló originalmente. La reutilización de medicamentos puede contribuir a reducir los costos y acelerar el desarrollo de tratamientos para enfermedades raras.

En la reunión de Londres, 150 delegados de grupos de defensa, empresas de biociencias, instituciones académicas y organizaciones coordinadoras se reunieron para intercambiar investigaciones y experiencias. Los oradores expertos del Reino Unido y más allá destacaron los principales proyectos que impulsan la reutilización en el Reino Unido y Europa.

Las presentaciones también incluyeron historias de pacientes y la introducción de nuevos recursos (consulte los enlaces a continuación). Un punto destacado fue un ejemplo de un grupo de pacientes que trabaja con científicos y una empresa de biociencias sin fines de lucro en el reclutamiento para un ensayo clínico.

La conclusión general del día fue positiva con el consenso de que la reutilización de medicamentos, que ha tenido un comienzo difícil, se está volviendo cada vez más común.

<https://www.rarebeacon.org/>

<https://eatris.eu/projects/remedi4all-building-a-sustainable-european-innovation-platform-to-mejorar-la-reutilización-de-medicamentos-para-todos/>

NA Advocacy USA da la bienvenida a un nuevo fideicomisario

Todavía se necesitan fideicomisarios adicionales
por Joy Willard-Williford

Neuroacantocitosis Advocacy USA, Inc. se complace en dar la bienvenida a **Julie Kerner** a nuestra Junta Directiva. La considerable experiencia y conocimiento de Julie sobre el desarrollo de fármacos desde la investigación hasta el lanzamiento comercial, especialmente en las áreas de neurología, hematología y enfermedades huérfanas, la posicionan para ofrecer una contribución única a la junta.

Julie Kerner es la fundadora y consultora principal de Kerner Solutions LLC. Bajo su liderazgo, las empresas crean estrategias de cartera y plataforma, desarrollan innumerables programas terapéuticos y lanzan múltiples terapias. Anteriormente, Julie trabajó en Fulcrum Therapeutics y Aliada Therapeutics, donde desarrolló planes de investigación y desarrollo a largo plazo e impulsó el cambio organizacional. Antes de eso, trabajó en AVROBIO y Wave Life Sciences, donde implementó iniciativas de excelencia organizacional y supervisó la creación de un área terapéutica emergente de Oftalmología. El primer puesto de Julie en la industria fue en Biogen, donde inició el grupo de estrategia de I+D, trabajó en marketing global y en el grupo de planificación de nuevos productos.

A lo largo de su carrera, Julie ha descubierto un amor por la planificación estratégica y la construcción desde cero. Está comprometida con la centralidad del paciente y la defensa, y forma parte de las juntas directivas del Hospital Newton Wellesley, National Braille Press, así como de Neuroacantocitosis Advocacy USA. Julie tiene una licenciatura en biopsicología de la Universidad de Tufts y un doctorado en neurociencia de la Escuela Sackler de Ciencias Médicas Graduadas, Escuela de Medicina de Tufts en Boston, Massachusetts.

Mientras dan la bienvenida al Dr. Kerner, tanto **The Advocacy for NA Patients** como **Neuroacantocitosis Advocacy USA** continúan buscando fideicomisarios adicionales. Estos importantes individuos trabajan juntos para lograr los objetivos de sus respectivas organizaciones. Tanto NA Advocacy, con sede en Londres, como NA-USA, con sede en Florida, buscan algunas buenas personas con corazón para encontrar una cura para VPS13A y el síndrome de McLeod y para apoyar a las personas con estos trastornos y sus familias.

En su forma más básica, para ser verdaderamente un fideicomisario o miembro de la junta sin fines de lucro eficaz se requiere tener buen carácter, un fuerte compromiso con la causa, el don del tiempo y la voluntad de utilizar los recursos personales y profesionales para avanzar en la misión de la organización. Si desea obtener más información sobre el papel de un fideicomisario/miembro de la junta en NA Advocacy, comuníquese con Ginger Irvine en ginger@naadvocacy.org. Para obtener información sobre NA-USA, comuníquese con Susan Wagner en susan@naadvocacyusa.org o Joy Willard-Williford en joy@naadvocacyusa.org.

Noticias de redes sociales

Nuevas cuentas de Twitter e Instagram para The Advocacy/Fundraising Made Easy
por Mette Jolly y Joy Willard-Williford

Mette Jolly, Charity Manager de The Advocacy, anuncia nuevas cuentas de Twitter e Instagram para la organización, mientras que **Joy Willard-Williford**, miembro de la junta de NA-USA, comparte una manera fácil de recaudar fondos a través de Facebook.

The Advocacy se complace en anunciar que hemos creado **nuevas cuentas tanto en Instagram como en Twitter**.

En nuestra cuenta de Instagram, publicamos noticias de Advocacy y fotos tomadas cerca de nuestra oficina en el centro de Londres, como esta hermosa foto de los jardines de Kensington (observa el Royal Albert Hall entre las hojas). En Instagram esperamos conocer nuevos amigos y difundir el mensaje sobre NA.

Si tienes una imagen de alta resolución de tu ciudad natal o de algún lugar que hayas visitado, puedes enviárnosla acompañada de unas pocas palabras que describan el lugar o la actividad que representa y la compartiremos con nuestros seguidores, dándote crédito, de ¡curso!

Enlace: https://www.instagram.com/na_advocacy/

En Twitter, esperamos recibir noticias de la comunidad global de enfermedades raras, conectarnos con otros activistas y compartir investigaciones recientemente publicadas.

Enlace: https://twitter.com/NA_Advocacy

Síganos y anime a sus amigos y familiares a seguirnos también.

Si tiene una cuenta de Facebook, hay una manera muy fácil de recaudar fondos para The Advocacy o para NA-USA. A menudo se realiza con mayor éxito junto con una celebración de cumpleaños o aniversario, pero se puede iniciar en cualquier momento. Para crear una recaudación de fondos sin fines de lucro simplemente...

- En su computadora, inicie sesión en [Facebook](#).
- En la esquina superior derecha, haga clic en el ícono de **Menú**. Una de las opciones en **Crear** es **Recaudación de fondos**. Seleccione y haga clic.
- Aparecerá el cuadro "Elegir una organización sin fines de lucro".
 - Escriba en la barra de búsqueda para encontrar la organización sin fines de lucro para la que desea recaudar dinero, ya sea
 - **Defensa de los pacientes con neuroacantocitosis o**
 - **Defensa de la neuroacantocitosis USA Incorporated**
- Seleccione la organización sin fines de lucro.
- Siga las indicaciones a la izquierda, ingrese:
 - La cantidad meta de dinero que desea recaudar
 - La moneda en la que desea que estén los fondos
- Haga clic en Crear

Los fideicomisarios se reúnen con pacientes de todo el mundo

Los planes de viaje incluyen visitas a los pacientes y sus familias.

por Candi DiMarzio y Joy Willard-Williford

Candi DiMarzio, miembro de la junta de NA-USA, presenta este informe sobre su visita al paciente de ChAc Mike Koutis en Canadá.

Mike Koutis se hizo amigo mío en Facebook hace más de 5 años. De alguna manera alguien le dio mi nombre a Mike. El resto es historia.

Mike tiene dificultades para dormir y yo también. Recibiría una alerta de que recibí un mensaje en mi teléfono en cualquier momento a partir de la medianoche y sería Mike. Charlábamos durante una hora más o menos. Después de un año más o menos, Mike dijo que le gustaría que su amigo me enviara un mensaje si estaba bien. Él dijo "la amarás". Esa amiga era Kristy Santangelo Mohr.

Poco después de interactuar con Kristy, Mike sufrió un paro cardíaco y no respondía. Kristy me notificó de inmediato para contarme sobre Mike. Estuvo en la UCI durante aproximadamente 2 semanas. Durante esas 2 semanas, Kristy fue la defensora del paciente de Mike. Fue tan efectiva que ahora todos los que conocen a Mike conocen a Kristy. Empecé a enviarle una tarjeta a Mike todas las semanas después de que regresara al hogar de ancianos y así ha sido durante más de 4 años. Kristy me llamaba por Messenger cuando visitaba a Mike y nos comunicábamos.

Poco después de que mi hija Heidi falleciera, el hermano de Mike, Kerry, falleció de ChAc. Le pregunté a Mike cuál era el nombre y la dirección de su madre porque quería enviarle una tarjeta. Poco después de que la Sra. Koutis recibiera mi tarjeta, me llamó. Nuestra amistad comenzó a construirse a partir de ahí.

Seguía diciéndole a Mike que algún día iría a Canadá para conocerlo personalmente. Luego vino el COVID. En el verano de 2021 se reabrió la frontera entre EE. UU. y Canadá. Mi único requisito previo era que tenía que venir en verano, ya que no podía soportar el gélido invierno canadiense. Mi viaje estaba planeado para ir a Winnipeg, Manitoba, Canadá, el 20 de julio de 2022. Cuando aterricé en Winnipeg, pensé para mí mismo que sería extraño no conocer a Kristy. Estaba cogiendo mi equipaje y me di la vuelta y allí estaba Kristy. Ella era todo lo que pensé que sería y más.

Entrar en la habitación del hogar de ancianos de Mike fue un momento que nunca olvidaré. Ambos comenzamos a llorar y nos abrazamos con fuerza. Mientras estaba allí, Kristy me preguntó si había algo en particular que me gustaría hacer después de ver a Mike. Le dije que quería conocer a su familia, a su madre y a la madre de Mike. Quería asegurarme de que su madre supiera que crió a una hija maravillosa. No hace falta decir que mi despedida fue muy muy difícil.

Mike era todo lo que pensé que sería y más. Espero poder ir a ver a Mike de nuevo. Mike y Kristy ahora son familia. Estas fueron unas vacaciones que nunca jamás olvidaré.

Candi no fue el único miembro de la junta en movimiento. **Consulte nuestra galería a continuación** para ver más aventuras de viaje para pacientes y fideicomisarios.

Paciente comparte obra de arte

Alex Irvine, amante de todo lo relacionado con los gatos
por Alex Irvine

Alex Irvine ama a los gatos. También es una artista consumada. Siga leyendo para ver su hermosa contribución en acuarela a NA News.

Echa un vistazo a la hermosa acuarela de Alex Irvine de su gato, Coco. Su amor por este gato es evidente.



NA News está buscando obras de arte, noticias de actividades y fotos para sus próximas ediciones. ¡Nos encanta, nos encanta, nos encanta compartir tus historias y regalos con el resto del mundo de NA!

Envíe artículos, fotos y obras de arte a joy@naadvocacyusa.org.

Día de las Enfermedades Raras 2023

Elaboración de planes para el Día de las Enfermedades Raras en febrero
por Mette Jolly

El Día de las Enfermedades Raras de 2023 está a la vuelta de la esquina. Vea los planes para este día especial que está haciendo Jennifer Irvine, y piense cómo podría usar este día para resaltar la necesidad de fondos para la investigación y la concienciación sobre las enfermedades de NA.

Agregue el Día de las Enfermedades Raras, el 28 de febrero de 2023, a sus agendas.

En Londres, Jennifer Irvine participará en una caminata patrocinada por Waterlink Way con un grupo de amigos.

Waterlink Way es una ruta para caminar y andar en bicicleta entre Greenwich y Beckenham que sigue el río Ravensbourne y conecta varios parques y espacios verdes en el sureste de Londres, incluidos Ladywell Fields y Brookmill Park. La ruta de ocho millas fue diseñada para ser accesible, con una gran cantidad de estaciones de tren, incluidas Kent House, Lower Sydenham, Ladywell, Lewisham y Greenwich en el camino.

También realizaremos una mañana de café en The Advocacy.

Eche un vistazo al sitio web del Día de las Enfermedades Raras para saber cómo las personas celebraron el Día de las Enfermedades Raras en todo el mundo en 2022. Puede descargar logotipos y carteles para ayudarlo a anunciar su evento.

Enlace: <https://www.rarediseaseday.org/>

Reserve la fecha - Próxima 11.^a reunión internacional sobre síndromes de neuroacantocitosis

por Kevin Peikert y Lars Kaestner

¡Agarra tus calendarios! No querrá perderse la 11.^a reunión internacional sobre síndromes de neuroacantocitosis en Homburg, Alemania, del **15 al 17 de septiembre de 2023**, organizada y presidida por **Lars Kaestner** de la Universidad de Saarland.

Como comunidad internacional de médicos, científicos y familias que se enfrentan a la corea-acantocitosis (enfermedad VPS13A) o al síndrome de McLeod (enfermedad XK), respectivamente, disfrutamos del simposio virtual "Barcelona" en 2021.

Pero ahora, ¡es hora urgente de volver a encontrarnos en persona! Para continuar nuestra conversación en reuniones "en el sitio", la última de las cuales se llevó a cabo en Dresden, Alemania, hace más de cuatro años (!), nos complace anunciar que actualmente estamos planeando la **11.^a Reunión Internacional sobre Síndromes de Neuroacantocitosis** como una reunión en persona en la Universidad de Saarland en **Homburg, Alemania, del 15 al 17 de septiembre de 2023**.

El simposio será organizado y presidido por el **Prof. Lars Kaestner**. Más detalles seguirán pronto.