



Fundación Libellas  
NALCN

Congreso divulgación científica EERR y NALCN

## NALCN Workshop: The sodium leak channel in health and disease.

Con este congreso, el comité organizador y científico propone reunir a todas las partes interesadas en la investigación y desarrollo de herramientas diagnósticas y tratamientos para pacientes afectados por dos enfermedades raras asociadas a la disfunción en el canal de sodio NALCN: El Síndrome de CLIFAHDD e IHPRF1.

El congreso supondrá un punto de encuentro entre todas las partes implicadas, familias, médicos y expertos mundiales en investigación básica y clínica en NALCN, facilitando una comunicación directa sobre los avances científicos así como los desafíos que presentan los síndromes asociados.



### Fechas y Lugar:

El programa científico discurre a lo largo de 3 días, desde el 1 de septiembre al 3 de Septiembre de 2023 en las instalaciones del Complejo San Juan, en San Juan de Alicante, España.

C/ Doctor Pérez Mateos, 2

03550 San Juan de Alicante, Alicante, Spain

Tel: +34 (0)96 594 20 50

Web: [www.complejosanjuan.com](http://www.complejosanjuan.com)



### Organizadores. Comité organizador y Científico:

Fundación Libellas, Arnaud Monteil, PhD. Antonio Gil-Nagel, PhD, MD. Isabel Del Pino Pariente, PhD. Leszek Lisowski, PhD. Stephan Pless, PhD



### Ponentes confirmados:

1. Mei Zhen University of Toronto Canada
2. Hiromasa Funato University of Tsukuba Japón
3. Dejian Ren University of Pennsylvania EE.UU
4. Sarah England Washington University EE.UU
5. Ravi Allada Northwestern University EE.UU
6. Adriano Senatore University of Toronto Mississauga Canada
7. Mei Zhen University of Toronto Canada
8. Hiromasa Funato University of Tsukuba Japón
9. Dejian Ren University of Pennsylvania EE.UU
10. Sarah England Washington University EE.UU
12. Ravi Allada Northwestern University EE.UU
13. Adriano Senatore University of Toronto Mississauga Canada

### Sponsors confirmados

Nanon  
Frontiers  
Sophion

### WEB

<https://www.nalcn2023.org/>

### Cuotas patrocinadores

Elite sponsor: 5000€  
Gold sponsor: 2500€  
Regular sponsor: 1500€





## Memoria descriptiva de la actividad

Esta propuesta de actividad científica en investigación básica y aplicada del canal de sodio de fuga NALCN, se enmarca dentro de una de las prioridades de la estrategia europea HORIZON-HLTH-2023-DISEASE- P5: European Partnership on Rare Diseases/ Asociación Europea bajo Horizonte Europa para Enfermedades raras.

El objetivo de la Asociación Europea de Enfermedades raras (ER) (Rare Diseases Partnership) es mejorar la salud y el bienestar de 30 millones de personas que viven con una enfermedad rara en Europa, haciendo de Europa un líder mundial en la investigación de ER y la innovación y la entrega de beneficios concretos para la salud de los pacientes con enfermedades raras a través de mejor prevención, diagnóstico y tratamientos.

En la Unión Europea, una enfermedad se considera rara cuando afecta a no más de 5 personas en 10.000 - tal como se define en la legislación de la UE. Cada enfermedad rara afecta a un pequeño número de pacientes en cada país pero, cuando se consideran en conjunto, las más de 6000 enfermedades raras están afectando a un mínimo del 4% de la población en cada país, 30 millones en Europa y 300 millones de personas en todo el mundo. La mayoría de las ER son de origen genético. En el 70% de los casos, los trastornos genéticos raros aparecen durante infancia. Estas enfermedades son crónicas, complejas, progresivas, incapacitantes y potencialmente mortales debido a la alta incidencia de muerte súbita. Debido a la baja prevalencia de cada enfermedad, la experiencia médica, el conocimiento y los datos son escasos y fragmentados, los servicios de atención a menudo inadecuados y la investigación limitada. A pesar de su gran número global, las personas que viven con una enfermedad rara a menudo se quedan atrás en nuestros sistemas de atención médica cuando se trata de los beneficios de la investigación, incluido el diagnóstico y el desarrollo de tratamientos. Por lo tanto, las enfermedades raras son reconocidas como un campo en el que la colaboración europea e internacional es indispensable para mejorar el diagnóstico y desarrollar nuevos tratamientos.

En esta línea el comité organizador y científico propone reunir, mediante esta actividad, a todas las partes interesadas en la investigación y desarrollo de herramientas diagnósticas y tratamientos para pacientes afectados por dos enfermedades raras asociadas a la disfunción en el canal de sodio NALCN:

- 1) El síndrome de hipotonía infantil con retraso psicomotor y características faciales (IHPRF, por su acrónimo en inglés). IHPRF es un trastorno neurológico raro que comienza desde el nacimiento o en la primera infancia. El síndrome de IHPRF tipo 1 (IHPRF1; OMIM # 615419) está causado por mutaciones que conducen a formas truncadas de NALCN (pérdida de función) y a problemas del neurodesarrollo a nivel cognitivo y motor.
- 2) Otras mutaciones en NALCN causan el efecto opuesto en la expresión de este gen (ganancia de función) asociadas también a una enfermedad poco común, caracterizada por contractura congénita de las extremidades y el rostro, rasgos faciales característicos, hipotonía y grados variables de retraso en el neurodesarrollo, conocido como síndrome CLIFAHDD (por su acrónimo en inglés, OMIM # 616266). Ambos síndromes, CLIFAHDD e IHPRF1, son enfermedades raras casi inexploradas desde una perspectiva básica debido a su reciente descubrimiento. Paradójicamente, los pacientes con IHPRF1 y CLIFAHDD exhiben síntomas comunes, como hipotonía, dimorfismos faciales y retraso global del neurodesarrollo, aunque se desconocen los factores neurobiológicos que subyacen a la fisiopatología específica o común de los síndromes IHPRF1 y CLIFAHDD.

Por tanto, esta actividad tiene como finalidad reunir a los expertos mundiales en investigación básica y clínica en NALCN, facilitando una comunicación directa sobre los avances científicos alcanzados en la investigación, diagnóstico y tratamiento, así como los desafíos que presentan los síndromes IHPRF1 y CLIFAHDD. Esta actividad está organizada por científicos y clínicos líderes en investigación en NALCN en Europa que forman parte del consorcio "RestoreLeak" cuya iniciativa de investigación ha sido financiada por la unión europea mediante concesión de un proyecto ERA-NET NEURON (<https://www.neuron-eranet.eu/projects/RestoreLeak/>). El objetivo de esta actividad es compartir los últimos descubrimientos sobre los mecanismos moleculares implicados en la etiología de estas dos enfermedades ultrararas y graves vinculadas a mutaciones en el gen NALCN, y generar debate sobre el desarrollo de estrategias innovadoras para tratar a los pacientes. Esta propuesta incluye la coordinación de participantes de referencia en investigación básica con conocimientos y experiencias específicos y complementarios de diferentes laboratorios en EE.UU, Japón, Canadá, Australia así como diferentes países europeos, así como la participación de especialistas clínicos y pacientes. A través de esta actividad se conseguirán transmitir:

- i) conocimientos novedosos sobre las propiedades de regulación y localización de NALCN que revelan sus funciones fisiológicas,
- ii) hallazgos provenientes del fenotipado profundo de pacientes de IHPRF1 y CLIFAHDD así como de la investigación con modelos animales de estos síndromes indicativos de los principales defectos fisiopatológicos de pacientes,
- iii) información sobre los últimos esfuerzos para el desarrollo tanto de estrategias terapéuticas farmacológicas como de terapia génica y enfoques terapéuticos de vanguardia para tratar a los pacientes.

La difusión de estos resultados en conjunto mediante una conferencia de 3 días de duración (desde el 31 de agosto hasta el 3 de Septiembre de 2023) que tendrá lugar en San Juan de Alicante ha recibido la aprobación y apoyo del Instituto de Neurociencias CSIC-UMH (<https://in.umh-csic.es/es/>) y es fundamental para permitir la exposición oral del trabajo de expertos, la exposición en formato poster de jóvenes investigadores iniciados en la investigación de NALCN así como el debate sobre el impacto traslacional gracias a dos mesas redondas. La organización de esta actividad en formato presencial es fundamental para el diseño de futuras estrategias que aceleren la investigación diagnóstica y tratamiento de estos síndromes, así como para la difusión (en formato híbrido para pacientes y familias) y explotación de los resultados.

El carácter marcadamente internacional de esta actividad (con la lengua inglesa como idioma vehicular) y la confirmada participación de líderes mundiales en investigación en NALCN invitados como ponentes, junto a una activa difusión del evento vía redes/centros de investigación y redes sociales, garantiza que esta actividad reciba una completa atención a nivel global por parte de la comunidad científica dedicada al estudio de IHPRF1 y CLIFAHDD así como otras encefalopatías epilépticas y del neurodesarrollo relacionadas (IHPRF2 entre otras canalopatías de interés en el ámbito del neurodesarrollo).

Asimismo, la participación de la Fundación Libellas (<https://fundacionlibellas.org/>) – organización sin ánimo de lucro dedicada a mejorar la vida de los niños afectados por la disfunción del canal iónico NALCN y coordinadora de las familias de afectados de los síndromes IHPRF1 y CLIFAHDD, además de IHPRF2, a nivel mundial – garantiza la difusión de esta actividad y la participación de familiares de afectados de estos síndromes.



## Memoria descriptiva de la actividad

### Ponentes confirmados

Mei Zhen	University of Toronto	Canada
Hiromasa Funato	University of Tsukuba	Japón
Dejian Ren	University of Pennsylvania	EE.UU
Sarah England	Washington University	EE.UU
Ravi Allada	Northwestern University	EE.UU
Adriano Senatore	University of Toronto Mississauga	Canada
Cheng Zhou	University of Sichuan	China
Mark Kschonsak	Genentech Inc.	EE.UU
Zayd M Khaliq	National Institute of Health	EE.UU
Bruce Bean	Harvard Medical School	EE.UU
Isabel Del Pino Pariente	Instituto de Neurociencias CSIC- UMH	España
Arnaud Monteil	Institut de Genomique Fonctionelle	Francia
Antonio Gil-Nagel Rhein	Fundación Iniciativa para las Neurociencias /Hospital Ruber Internacional	España
Isabel Pastor Alfonso	Fundación Libellas	España
Leszek Lisowski	Children's medical Research Institute	Australia
Stephan Pless	University of Copenhagen	Dinamarca

# NALCN

## The sodium leak channel in health and disease.

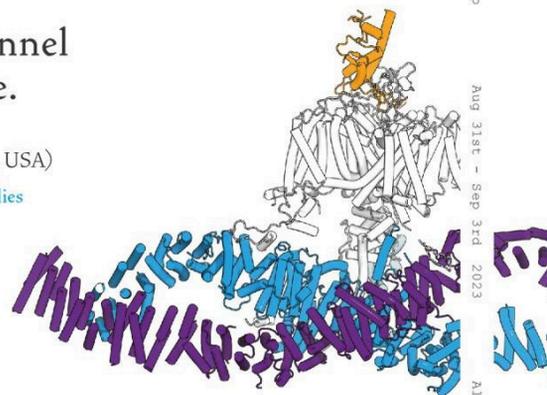
Keynote Speaker:  
Bruce Bean (Harvard Medical School, USA)

Trainee talks, round table with patient families

Main speakers:  
 · Mei Zhen (University of Toronto, CAN)  
 · Hiromasa Funato (University of Tsukuba, JPN)  
 · Dejian Ren (University of Pennsylvania, USA)  
 · Sarah England (Washington University, USA)  
 · Ravi Allada (Northwestern University, USA)  
 · Adriano Senatore (University of Toronto Mississauga, CAN)  
 · Cheng Zhou (Sichuan University, CHN)  
 · Marc Kschonsak (Genentech Inc, USA)  
 · Zayd M Khaliq (NIH, USA)

Elite, Gold and regular sponsorship levels available.

Organizers:  
 · Antonio Gil-Nagel (Spain) · Arnaud Monteil (France) · Isabel Del Pino Pariente (Spain)  
 · Leszek Lisowski (Poland/Australia) · Stephan Pless (Denmark)



Workshop

AUG 31st - Sep 3rd 2023

Alicante, Spain