



CHAMP1 European Conference

Hosted by CHAMP1 Foundation - Europe at
Villa Quaranta - Garda Lake (VR) - Italy

Unsere erste europäische CHAMP1 Konferenz 7.-9. Juli 2023

Nachdem ab Donnerstag schon die ersten Familien und Forschenden angereist waren, kamen am Freitag alle Beteiligten am sogenannten Anreisetag zur Villa Quaranta im schönen Verona. 9 Familien aus ganz Europa, Forschende aus Italien und USA, Therapeuten in den Spezialgebieten Physiotherapie, Logopädie und Frühförderung/Ergotherapie trafen sich zu einem Welcome-Dinner am Freitagabend und läuteten damit die erste europäische CHAMP1-Konferenz ein. Nach 2



Konferenzen in den USA 2019 und 2022 wurde es definitiv Zeit für ein europäisches Treffen. Für unsere recht junge europäische Organisation war das eine spannende Aufgabe. Auch weil wir durch die verschiedenen Sprachen und Länder nochmal andere Herausforderungen, wie Übersetzungen zu meistern hatten. Für die meisten Familien mit einem Kind, welches eine Mutation auf dem CHAMP1-Gen hat, war es das erste Mal, dass sie eine andere Familie mit dem gleichen Background trafen. Es kam zu wahrlich magischen Momenten, wenn die Kinder

sich begegnen und sich gleich verstanden. Auch für uns Eltern war es richtig schön und auch erleichternd, endlich genau verstanden zu werden, wenn wir über unsere Kinder sprechen. Oder auch einfach zu sehen, wie ähnlich sich die Kids sind und auch unser Alltag mit den vielen Therapien und auch leider Problemen.

Der Samstag stand ganz im Zeichen der Wissensvermittlung. Der Vormittag war der Forschung zur CHAMP1-Genmutation gewidmet. Der Nachmittag widmete sich dem Alltag der Kinder und Eltern: Therapie und Förderung standen hier ganz im Mittelpunkt.

Nachdem Daniele Palumbo, der Gründer der CHAMP1-Foundation-Europe alle herzlich willkommen hat, gab Jeff D'Angelo (Gründer der Mutterorganisation in den USA) ein Update darüber, was man über die Mutation am CHAMP1-Gen weiß und was nicht.

Den ersten Vortrag hält Dr. Kozo Tanaka (Direktor Institute of Development, Aging and Cancer, Tohoku University) er ist einer der führenden Wissenschaftler zur CHAMP1-Mutation und seit der Entdeckung der Mutation dabei. Nach einer kleinen Einführung in die Genetik und einer Erklärung des CHAMP1-Gens, gibt er einen Überblick über die bekannten Funktionen des CHAMP1-Proteins, wie die wichtige Rolle bei der Chromosomenteilung, bei der Homologen Rekombination, sowie der Gehirnentwicklung. Letzteres stellt er anhand seiner Forschungsarbeiten am Mausmodell besonders detailliert dar. Weiter gibt er einen Überblick über die Verschiedenen Mutationsformen, die es bei Menschen mit CHAMP1-Genmutationen geben kann.

Die Präsentation von Dr. Stefano Berto (Assistant professor, Medical University of South Carolina) widmet sich hauptsächlich der Entwicklung des Gehirns und dessen Erforschung im Zusammenhang mit seltenen, genetisch bedingten Neurologischen Entwicklungsstörungen.

Nach einer kleinen Kaffeepause berichten Dr. Simona Amenta (Genetikerin, Sassari Hospital) und in einem weiteren Vortrag Professorin Marcella Zollino (Associate professor, Università Cattolica del Sacro Cuore in Rome) über ihre Forschung im Bereich der Phänotypischen Ausprägung, bezogen auf die verschiedenen Typen der Mutationen des CHAMP1-Gens.

Carla Ferreri PhD (CNR research director, Bologna) berichtet über ihre Forschung im Bereich der Epigenetik der Membranlipide und ernährungsbasierter Therapie bei seltenen Erkrankungen.



Bei einem leckeren Mittagessen werden weitere Bekanntschaften gemacht, können noch fragen gestellt werden oder werden bei einem Eis neue Freundschaften unter den so genannten Champ1ons geschlossen.

Am Nachmittag drehte sich dann alles um den Alltag der Champ Familien.

Zuerst hielt Matteo Amadio einen Vortrag über sein Leben als Champ1 Patient. Danach hielten verschiedene Therapeuten Vorträge.

Es ging um die Förderung der Kinder, wie kann

man sie motivieren bei den ganzen Therapien am Ball zu bleiben. Welche Fördermöglichkeiten es gibt. Frühförderung, Ergotherapie, Logopädie sowie Physiotherapie standen für je eine Stunde im Mittelpunkt und jeder konnte neue Ideen für Zuhause mitnehmen. Weiter war auch möglich im Nachhinein mit anderen Eltern und den Therapeuten über die verschiedenen Formen der Therapie in den jeweiligen Disziplinen zu diskutieren. Einige Eltern konnten von erstaunlichen Erfolgen berichten, beispielsweise mit der PROMPT-Methode in der Logopädie oder der auf Vojta basierenden Castagnini Methode.



Während die Eltern in den Vorträgen saßen, fand für die Kinder eine Musiktherapie Stunde statt.

Am Freitag und am Samstag interviewte Professorin Marcella Zollino die anwesenden Familien, um weitere Kausalitäten Zwischen Geno- und Phänotyp zu entdecken und zu festigen und um ein besseres Verständnis für die allgemeine Ausprägung des CHAMP1 assoziierten Syndroms herauszufinden.



Außerdem konnten am Samstag die CHAMP1-Kinder und deren Geschwister Blut spenden, um weitere vertiefende Forschung des Gendefekts voranzutreiben. Hier geht es in einer Studie um Biomarker. Unsere CHAMP1-Kids haben das ganz fantastisch gemacht.

Abends gab es ein erneutes gemeinsames Dinner mit Familien, Forschern und Therapeuten.

Einige Familien mussten leider am Sonntag schon früh abreisen. Die verbliebenen Familien machten sich auf um Sirmione am Gardasee zu erkunden. Bei einer kleinen Runde am See entlang und durch die Ortschaft, sowie einem abschließenden köstlichen Eis, konnte unsere erste Europäische CHAMP1-Konferenz gebührend ausklingen. Auch wenn es ein straffes Programm war, haben wir die Konferenz sehr genossen und freuen uns alle schon jetzt auf ein Wiedersehen.

