1. CACNA1A-DACH Newsletter

Ein herzliches Servus, Grüezi und Hallo an alle,

was wäre denn ein besserer Anlass für den ersten Newsletter im deutschsprachigen Raum als der Bericht von unserer ersten Tagung?

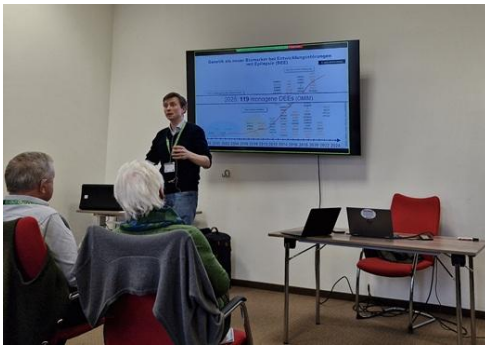
1. CACNA1A-Tagung im deutschsprachigen Raum

Am 10. und 11. April 2026 trafen sich betroffene Familien, Angehörige und Fachleute in München, um sich zum Thema „CACNA1A-Erkrankungen“ auszutauschen.



Die Teilnehmenden

Der erste Tag stand ganz im Zeichen der Vorträge über die genetischen Grundlagen, Symptome und Therapieoptionen:
Professor Dr. Steffen Syrbe (Universitätsklinikum Heidelberg) schaffte es, die komplexen Zusammenhänge der genetischen Veränderung und ihrer Auswirkungen sehr verständlich und anschaulich zu erklären und jeder konnte sehen, wie ausführlich er sich seit Jahren mit dieser Erkrankung beschäftigt.



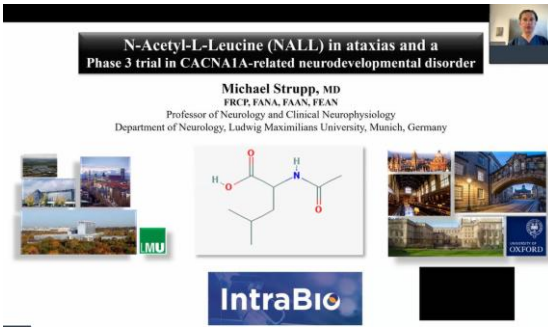
Prof. Dr. Steffen Syrbe
(Universitätsklinikum Heidelberg)



Prof. in Dr. in Anastasia Male-Dressler
(Med. Universität Wien)

Professorin Dr. in Anastasia Male-Dressler (Medizinische Universität Wien) gab einen Einblick in die verschiedenen medikamentösen Therapiemöglichkeiten und -ansätze, vor allem in Bezug auf Epilepsie. Sie teilte ihren reichen Erfahrungsschatz, auch zum Einsatz der ketogenen Diät, sowohl im Vortrag als auch danach im persönlichen Gespräch mit den Teilnehmenden.

Professor Dr. Michael Strupp (Universitätsklinik München) hatte sich im Vorfeld die Zeit genommen, seinen Vortrag aufzuzeichnen, da er nicht persönlich anwesend sein konnte: er spannte den Bogen von den ersten Ansätzen einer Behandlung von ataktischen Bewegungsstörungen mit Acetyl-Leucin hin zur geplanten Studie mit AQNeursa™ speziell für CACNA1A-Betroffene.



Prof. Dr. Michael Strupp
(Universitätsklinik München)


Cass Fields (Intra Bio) und PD Dr. Kyriakos Martakis
(Universitätsklinikum Gießen/Uniklinik Köln)

Cass Fields, Vice-President von Intra Bio, der produzierenden Firma, stand dann gemeinsam mit PD Dr. Kyriakos Martakis (Universitätsklinikum Gießen und Uniklinik Köln) den Teilnehmerinnen und Teilnehmern für Fragen zur Verfügung, auch das genaue Studiendesign und die Abläufe wurden erörtert.

Den Abschluss des ersten Tages übernahm PD Dr.in Elisabetta Indelicato (Medizinische Universität Innsbruck) mit einem Einblick in Ihre Arbeit mit betroffenen Erwachsenen, bei denen die Bewegungsstörung im Vordergrund steht.

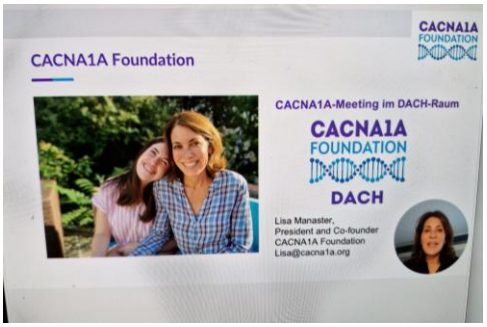


Online-Vortrag von PD Dr.in Elisabetta Indelicato
(Medizinische Universität Innsbruck)


CACNA1A-Champion Nathan

Am Vormittag des zweiten Tages stand der persönliche Austausch und die Vorstellung unserer CACNA1A-Champions im Vordergrund - es gab sehr berührende Gespräche.
Besonders beeindruckt hat uns Nathan, ein jugendlicher Betroffener, der seine Pläne zu einer eigenen deutschsprachigen Website vorstellte.
Lisa Manaster, Präsidentin und Co-Founderin der CACNA1A Foundation, eröffnete den Nachmittag mit spannenden Einblicken in die Aktivitäten und Ziele der Organisation.

PD Dr. Kyriakos Martakis legte in seinem Vortrag den Schwerpunkt auf das Thema Rehabilitation, das Programm „Auf die Beine“ kombiniert stationäre Aufenthalte mit gezieltem Vibrationstraining zu Hause. Er stand den Teilnehmenden vor Ort an beiden Tagen auch für Fragen und den persönlichen Austausch zur Verfügung. Wir sind sehr dankbar für die viele Zeit, die er sich genommen hat!



Lisa Manaster (CACNA1A Foundation)



Der Gabentisch

Zum Abschluss unserer Tagung fand noch ein reger Austausch mit vielen Ideen zur Zukunft und den Zielen der CACNA1A-Gemeinschaft im DACH-Raum statt.

An dieser Stelle möchten wir allen von Herzen danken, die aktiv zum Erfolg unserer ersten Konferenz beigetragen haben, vor allem auch den Vortragenden, die ihr Wissen unentgeltlich mit uns geteilt haben! Es braucht uns alle, um unsere Champions bestmöglich zu unterstützen!



Die Vortragenden mit den Ambassadoren

Es waren informative Tage, an denen auch der persönliche Austausch genügend Platz fand und sich alle, egal ob vor Ort oder virtuell, viel mitnehmen konnten.

Wir freuen uns schon auf die nächste Konferenz 2027!

Erste deutschsprachige Broschüre

Voll Freude stellen wir unsere deutschsprachige Broschüre vor:
sie bietet viele hilfreiche Informationen und soll gerne an die behandelnden Ärzt*innen und Fachleute, Betroffene und Interessierte weitergegeben werden.

Die Broschüre kann über die Webseite der CACNA1A Foundation heruntergeladen werden:

Download:

https://www.cacna1a.org/s/CACNA1A_Flyer_pdf_v04-26.pdf

6. CACNA1A 5K Run

CACNA1A 5K Run: das jährliche Event findet heuer am 16. und 17. Mai statt: rund um den Globus wird gemeinsam gelaufen, spaziert oder gerollt, um Aufmerksamkeit für CACNA1A zu erreichen und mit den gesammelten Spendengeldern die Forschung zu unterstützen. Sei auch du dabei und hilf uns, unser Spendenziel zu erreichen! Genauere Infos findest du unter:

https://runsignup.com/team_dach

Zoom-Meetings

Unsere Familien-Meetings finden jeweils am 30. des Monats statt.
Weiteres ist in Planung - mehr dazu im nächsten Newsletter!

Die Reise hat gerade erst begonnen – sei gespannt, wohin sie uns führen wird und welche Ziele wir für die CACNA1A-Betroffenen weltweit, vor allem aber auch im deutschsprachigen Raum gemeinsam mit der CACNA1A Foundation erreichen werden!

Es grüßt euch das Ambassadoren-Team:

Joseph Dirmeyer, Deutschland

Heidi Zwonar, Österreich

Sabrina Weiss-Wetzlinger, Schweiz



Unsere Ambassadoren