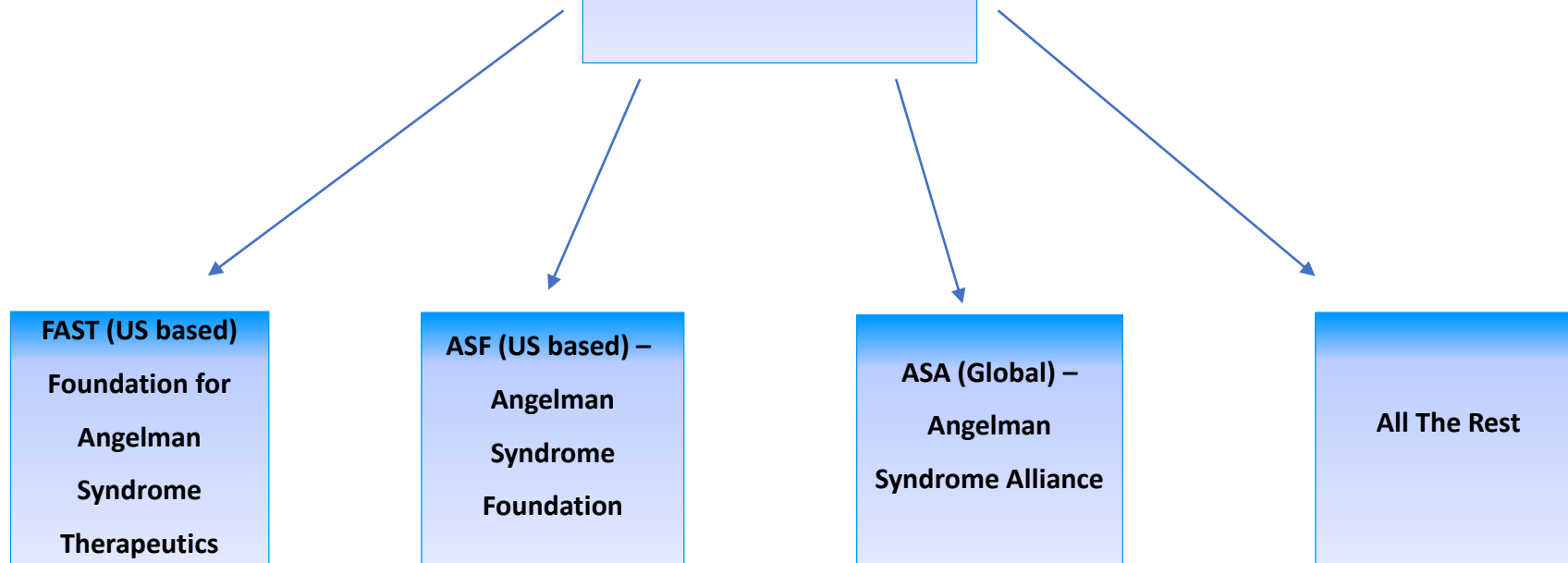




ארגוני הורים לתסמונת אנגלמן פועלים
יחד בזירה הבינלאומית
5.12.2019

איתן שי
מנכ"ל משותף
העמותה הישראלית
לתסמונת אנגלמן

ארגוני ההורים לתסמונת אנגלמן בעולם



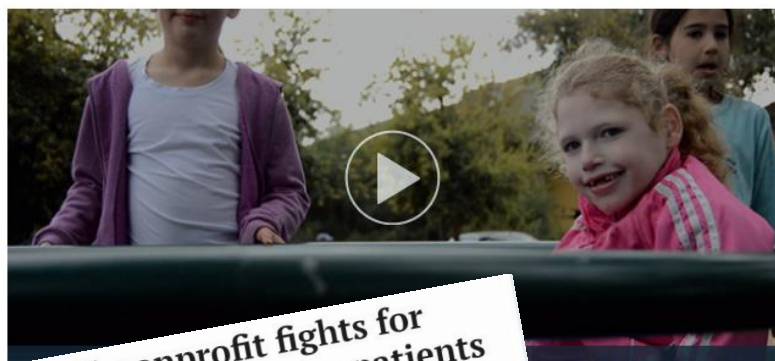
בארה"ב שני ארגונים נפרדים וחזקים אשר רוב פעילותם אינה משותפת.

ASA היא ברית בין ארגונים רבים במטרה לרכז ש"פ בין ארגונים בודדים ובכך להעצים את ההשפעה. התחום שנבחר להוות את נתיבי ההשקעה העיקריים הוא המחקר.

חיים עם ילדה שמחייכת - ולא מדברת

רובכם ודאי לא שמעתם על תסמונת אנגלמן. גם ההורים של גיל בת ה-8 לא שמעו עד שנולדה והבחינו שהיא צוחקת המון, גם כשהסיטואציה לא הגיונית. היום הם מבינים, מתמודדים ומנסים לעזור להורים אחרים

אביבית מיסניקוב | חדשות | פורסם 15/06/19 10:42 | עודכן 15/06/19 12:57



Israeli nonprofit fights for Angelman syndrome patients

SEP 28, 2019, 1:13 AM



FACEBOOK



TWITTER



EMAIL



PRINT

54 SHARED

0 COMMENTS

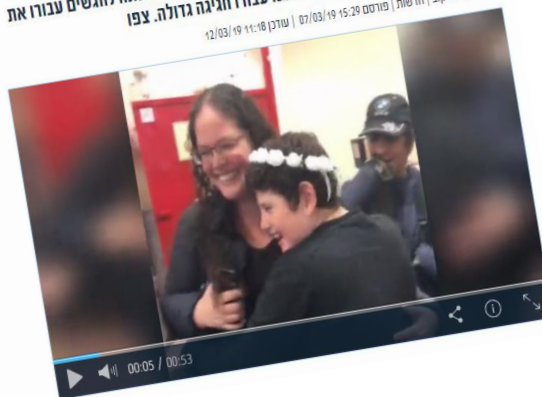
Please note that the posts on the blog are contributed by third parties. The opinions, facts and any media content in them are presented solely by the authors, and neither the

From the balcony of their spacious home in Beit Shemesh, Faige and David Spolter enjoy a commanding view of the Judean Hills, and the ancient Catholic monastery of Beit Jamal overlooking a ridge in the distance.

הגשים חלום: חגג בר מצווה בסופר

בן 13 עם תסמונת נדירה פיתח אהבה מיוחדת לרשת "שופרסל" ולעובדיה שהפכו לחבריו. הוא חלם לחגוג יום הולדת באחד מסניפיה ואימו רצתה להגשים עבורו את המשאלה. ברשת נענו בשמחה וארגנו עבורו חגיגה גדולה. צפו

אביבית מיסניקוב | חדשות | פורסם 07/03/19 15:29 | עודכן 12/03/19 11:18



חלק עיקרי מפעילותנו בישראל ב-
2019 עסק בתקשורת חוץ והעלאת
מודעות

בעקבות החשיפה קיבלנו רק
בחודשיים האחרונים בקשות
לעזרה ממשפחות אנגלמן שאינן
ישראליות ואינן גרות בארץ.



מאמצים רבים הושקעו
בכדי לייצר תשתית
לתמיכה באיסוף כספי
תרומה מכל הארגונים
למענק מרכז שעל
הזוכים בו מחליטים
בבחירות שוות

כנס דו שנתי
בינלאומי בנושאי מחקר
וטיפול נערך בכל פעם
באחת ממדינות הברית

איסוף משותף של
תרומות למחקרים
בהיקף של מאות אלפי
אירו בשנה

בתחילת שנה זו נבחר ד"ר
חנוך קפצן לשמש אחד
משלושה חברי הוועד
המנהל המדעי של
ASA

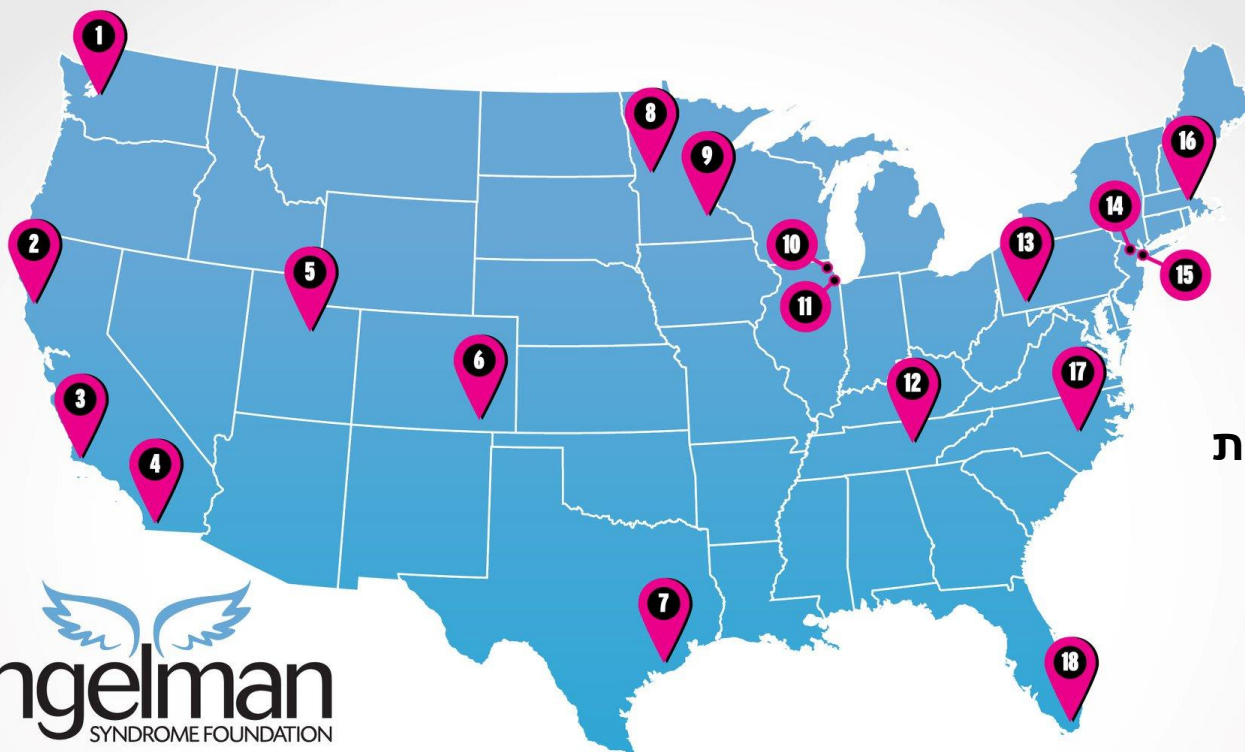
לאחרונה, הרבה בזכות
יוזמה של העמותה
הישראלית, פועל הארגון
לביצוע פרויקטים
בינלאומיים נרחבים
להעלאת מודעות וגיוס
כספים

לפני כחודש התרחבה רשת מרפאות אנגלמן לרשת משותפת למרפאות תסמונות 15q.

18 מרכזים בארה"ב
4 מרכזים נוספים:

ישראל
קנדה
ארגנטינה
הולנד

הצוותים הרפואיים וכן
המנהליים של מרפאות הרשת
מנהלים תקשורת שוטפת
ושיתוף מידע



angelman
SYNDROME FOUNDATION

WITH YOU FOR THE JOURNEY.

Dup15q
Alliance
FOR 15Q 11.2-13.1 MULTIPLICATIONS

Clinics

- 1) Seattle Children's Hospital
- 2) UCSF Benioff Children's Hospital Oakland
- 3) UCLA CART Center for Autism Research and Treatment
- 4) Rady Children's Hospital, San Diego
- 5) Intermountain Primary Children's Medical Center
- 6) Children's Hospital Colorado
- 7) Texas Children's Hospital
- 8) Mayo Clinic
- 9) Minnesota Epilepsy Group

- 10) Rush University Medical Center
- 11) Lurie Children's Hospital of Chicago
- 12) Monroe Carell Jr. Children's Hospital at Vanderbilt
- 13) Geisinger Janet Weis Children's Hospital
- 14) NYU Langone Medical Center
- 15) Weill Cornell Medical College of New York
- 16) Massachusetts General Hospital
- 17) UNC Carolina Institute for Developmental Disabilities
- 18) Nicklaus Children's Hospital

International Clinics

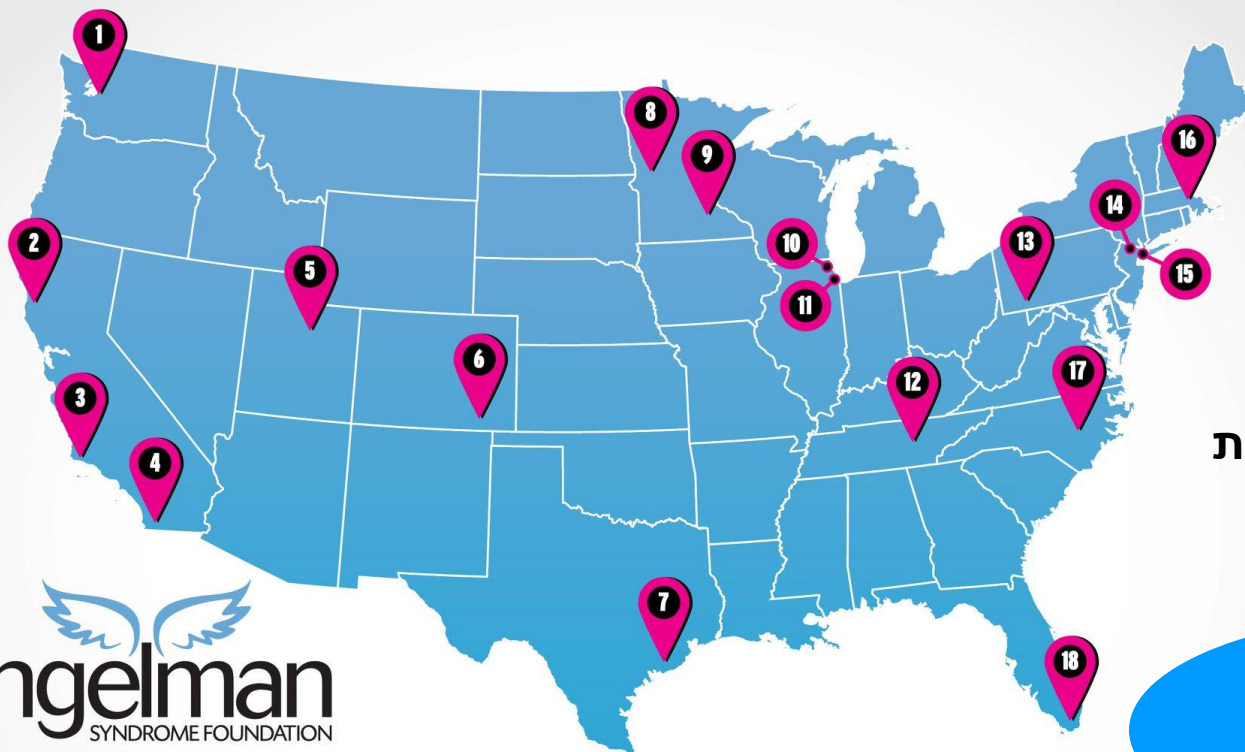
- Buenos Aires, Argentina
Children's Hospital of Eastern Ontario
Edmond and Lily Safra Children's Hospital, Tel Hashomer
Erasmus MC, Rotterdam

לפני כחודש התרחבה רשת מרפאות אנגלמן לרשת משותפת למרפאות תסמונות 15q.

18 מרכזים בארה"ב
4 מרכזים נוספים:

ישראל
קנדה
ארגנטינה
הולנד

הצוותים הרפואיים וכן
המנהליים של מרפאות הרשת
מנהלים תקשורת שוטפת
ושיתוף מידע



angelman
SYNDROME FOUNDATION

WITH YOU FOR THE JOURNEY.

Dup15q
Alliance
FOR 15Q 11.2-13.1 MULTIPLICATIONS

Clinics

- 1) Seattle Children's Hospital
- 2) UCSF Benioff Children's Hospital Oakland
- 3) UCLA CART Center for Autism Research and Treatment
- 4) Rady Children's Hospital, San Diego
- 5) Intermountain Primary Children's Medical Center
- 6) Children's Hospital Colorado
- 7) Texas Children's Hospital
- 8) Mayo Clinic
- 9) Minnesota Epilepsy Group

- 10) Rush University Medical Center
- 11) Lurie Children's Hospital of Chicago
- 12) Monroe Carell Jr. Children's Hospital at Vanderbilt
- 13) Geisinger Janet Weis Children's Hospital
- 14) NYU Langone Medical Center
- 15) Weill Cornell Medical College of New York
- 16) Massachusetts General Hospital
- 17) UNC Carolina Institute for Developmental Disabilities
- 18) Nicklaus Children's Hospital

International

- Buenos Aires, Argentina
Children's Hospital of Eastern Ontario
Edmond and Lily Safra Children's Hospital, Tel Hashomer
Erasmus MC, Rotterdam

מרפאת אנגלמן
בישראל - הראשונה
מחוץ לארה"ב להיכלל
ברשת מרפאות ASF

- היום חברות בעמותה הישראלית לתסמונת אנגלמן יותר מ- 100 משפחות
- רובן הגדול מחוברות לרשתות חברתיות ונמצאות בקשר מתמיד זו עם זו ועם הנהלת העמותה.
- במרפאת אנגלמן במרכז הרפואי שיבא יותר מ 80 מטופלים טווח הגילאים רחב מאד.
- כמעט כל המשפחות גרות במרחק נסיעה מהמרכז הרפואי – נתון חיוני בתכנון ניסוי קליני.
- מרפאת אנגלמן בישראל נחשבת ל 4 בגודלה בעולם (2 באירופה) המרכז הרפואי שיבא הוכר השנה כאחד מעשרת המרכזים הרפואיים הטובים בעולם.



בישראל משפחות רבות המחוברות לעמותה ולמרכז רפואי חדשני

עמותה



משפחות



מרפאה

באמצעות פרסום, העלאת מודעות וקשרי חוץ



העמותה והמרפאה יוצרות ונוצרים איתן קשרים מטעם חברות התרופות שפוסקות בחיפוש אחר תרופה ובניסויים קליניים.



Discovery
Finding Potential
Therapies/Drugs

**Pre-Clinical
Development**
Testing in
Laboratory

IND Filed
Investigational
New Drug;
FDA Filing

Phase I
Human
Safety Trial

Phase II
Human Safety
and Efficacy Trial

Phase III
Definitive
Trial

NDA Filed
New Drug
Application;
FDA Filing

**Available
to Patients**

Improve
Tonic
Inhibition

OV-101

ovd
THERAPEUTICS

Activate
Paternal
UBE3A

Antisense oligonucleotides

Roche

Biogen

IONIS

genetx

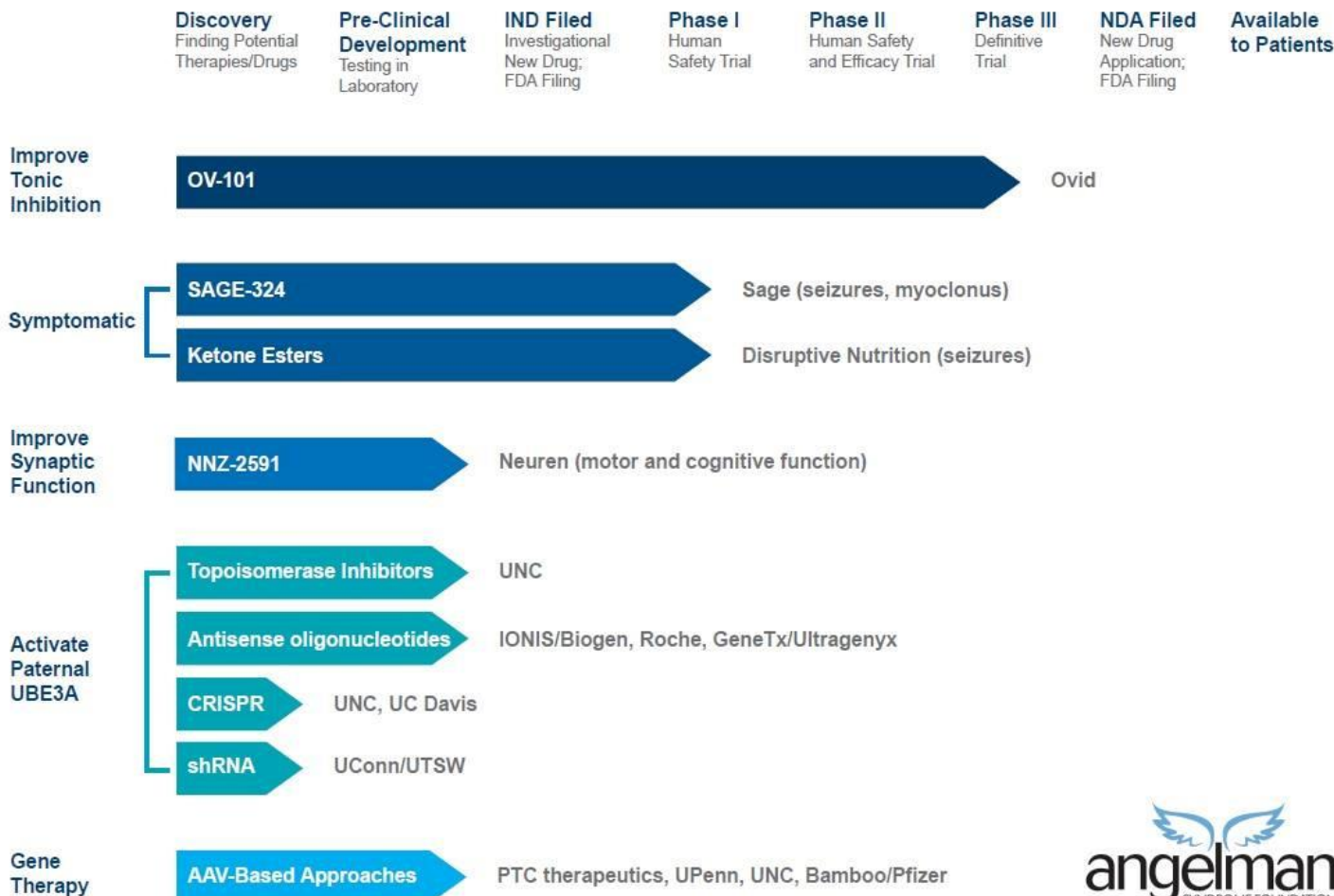
Gene
Therapy

AAV-Based Approaches

PTC
THERAPEUTICS

UPenn, UNC, Bamboo/Pfizer

ANGELMAN SYNDROME THERAPEUTIC PIPELINE



This is a list of therapeutics under development that ASF is aware of to date. Other therapeutics may be under development.

חדשות מהכנס הבינלאומי של העמותה לריפוי תסמונת
אנגלמן (FAST), שיקאגו, 6.12.2019



חדשות מהכנס הבינלאומי של העמותה לריפוי תסמונת
אנגלמן (FAST), שיקאגו, 6.12.2019
האם הטיפולים שאתם מציעים יהיו גלובאליים ?



"Right now
you can
participate
internationally
in the Global
Registry."
- FAST

"This is a
global
company.
We try to
engage in
Europe as
soon as
we can." -
Neuren

"Try to get patients in as many
geographies as you can... think
globally" - GeneTx

"We focus on global access"
- Ultragenyx



GLOBAL
ANGELMAN
SYNDROME
REGISTRY

"It's a global disease and we
are global." - Ovid

"Our study is global and already
moving into Australia."
- Disruptive Nutrition



חדשות מהכנס הבינלאומי של העמותה לריפוי תסמונת
אנגלמן (FAST), שיקאגו, 6.12.2019
4 חברות תרופות מכריזות תחילת ניסוי קליני ב 2020



3 חברות בתחום ריפוי גנטי בטכנולוגיית ASO או דומה לה – להפעלת האלל האבהי



חברה נוספת בתחום שיפור התפקוד הנוירוני במוח





תודה רבה ובהצלחה לכולנו

איתן שי
מנכ"ל משותף
העמותה הישראלית
לתסמונת אנגלמן

Horim.angelman@gmail.com