



Together we are getting stronger

Dear Kieran,

Por primera vez, el boletín está disponible en español. Desplácese hasta el final para leer. (English translation - for the first time we have translated the newsletter to Spanish, scroll to the bottom to read).

Every quarter that I start the newsletter I say it's been busier than ever, and this is no exception! We have had our first meeting with our amazing NR2F1 Foundation sponsored post-doc researcher Dr Wassmer and you can read her intro below.

We had our 3 BBSOAS parents from US, UK and France come together with friends in London, UK to run a marathon and raise a staggering \$45,000. Founding board member Jen Nicholls hosted the inaugural Newtown PA Haunted Hustle 5k run in her hometown making it look spookily easy to raise over \$39,000 and bringing together 3 BBSOAS families.

I continue to have lots of 1:1 conversations with our newly diagnosed families, and I am so grateful that they trust us enough to share their stories at such a vulnerable moment. We've learnt we have our eldest known diagnosed patient in their late 50's, as well as youngest at just one month old.

We will shortly be launching our final fundraising push of the year with our annual Giving Tuesday campaign. If you would be interested in helping put together a matching campaign donation please do reach out, drop me an email or call me directly.

Thank you all for your ongoing support. Whether you are a BBSOAStrong, a family member, friend or random supporter, thank you. We appreciate and need you ALL.

Best wishes.

Jen - Edith's Mum and Foundation President

Research Corner

Thanks to all the amazing fundraising we now have our own NR2F1 Foundation sponsored 3 year post-doc researcher at Heidelberg University in Dr Schaaf's lab



Dr Elsa Wassmer (far right) with Dr. Schaaf's team in Heidelberg

Hi, my name is Elsa, I am the new post-doc funded by the NR2F1 Foundation. I arrived in the Schaaf lab at Heidelberg University three months ago, and have read a lot about BBSOAS and the NR2F1 gene. I also took some time to learn how the lab works and how to work with our mouse models. My main focus right now is the ASO project. (*ASO - Antisense oligonucleotides are a promising treatment for rare genetic diseases*). I am still working on the first steps, which involve testing if the oligos are working well. Right now, I focus on isolating

neurons from our mutant mouse to explore the differences between normal and mutant neurons. I will then test the effect of ASOs on their growth and the expression of some genes, in the hope that the treatment restores these to baseline levels. I am also working on the approvals to test the best working ASOs in the mutant mice and assess their effect on the behavior and physiology of the mice. Finally, I am also involved in identifying grants and funding to test other molecules to treat the NR2F1 haploinsufficiency causing BBSOAS. (*Haploinsufficiency happens when one copy of a gene is turned off or missing, leading to not enough of the gene product to keep things working normally*). I am really happy to work for the foundation and to have the opportunity to have a direct impact on patient's lives.

I hope to meet our BBSOAS families in person soon.

Best, Dr Wassmer

More Research - NR2F1 Foundation issues a grant



If you have been reading for a while you will know we have worked tirelessly to collect as many BBSOAS blood and urine samples in our Biorepository project. Well the good news is, not only did we collect the samples but now the samples have been turned into data and will be analyzed to identify any BBSOAS biomarkers.

The NR2F1 Foundation has issued a grant to Dr Laugsch at Heidelberg University to fund bioinformatics analysis and workflow establishment for biomarker discovery in NR2F1 and BBSOAS using plasma proteomics samples data. [Read more here](#)

NR2F1 Foundation at the NORD Conference



I'm writing this newsletter from Washington DC where I am at the NORD (National Organisation for Rare Disease) conference, thanks to a scholarship award, representing the Foundation. Its a great opportunity to network with

other neurodevelopmental rare disease patient advocacy groups, industry leaders and pharmaceutical companies. As a Mum, and rare disease advocate, it feels like being surrounded by hope. [Read more here](#)

Fundraising

Richmond UK Marathon with 3 BBSOAS families from around the world



Our first ever event where we had BBSOAS families from 3 countries come together. Tim Coughlin (US), Jeff Thelen (USA) and Nesrine Tiss (France), along with amazing friends Adam Healy, Katie Greig, Sam Smith, Pedro Martin and Izzy Kieran. This incredible team not only raised awareness of BBSOAS, but also raised a whopping \$45,100 for our BBSOASstrong. THANK YOU team, and BBSOAS friend Adam Healy who initiated the fundraiser!

Haunted Hustle, Newtown PA, USA



A founding and current Board Member Jen Nicholl took on the amazing task of setting up a 5k run in her hometown of Newtown, PA. Starting entirely from scratch, Jen and an amazing team of friends pulled together a Halloween themed run, which resulted in 330 runners showing up on the day. Thanks to sponsorship from local businesses, run signups and donations, the event raised awareness and over \$39,000 for the NR2F1 Foundation. The best bit of all, 3 BBSOAS families came together, the Nicholls, McNeelys and MacLachlans. This is now going to be an annual event, wow!

[Click HERE to watch videos from the Haunted Hustle](#)

Where are we against our goal of raising \$205,000? So far we have raised \$134,000 in donations. We will be doubling down on our year end Giving Tuesday campaign to help get us over the line. Together we know can do it!

If you would like to host a fundraiser in 2025 get in touch. We can create your fundraising page and support in a social media campaign.

So far we have a family in the UK who will have a team in the Croyde Ocean Triathlon, a potential bike ride from London to Paris, a pickleball competition in

Austin, Texas and a school fundraiser in Arizona. If you'd like to join the NR2F1 team Million Dollar Bike Ride in Philadelphia, get in touch.

Please let us know you can help, we are grateful for everything, from facebook fundraisers, bake sales at work to community walks (and 100 mile ones!) and hockey tournaments in Uruguay!

BBSOAS Siblings



Brian Read joined the NR2F1 Foundation board earlier this year and has made a tremendous impact. Next year we hope to kick off more content focused on BBSOAS siblings, using Brians experience as a brother to a sister who lived with a rare disease. If you would like to support this initiative please get in touch, we know a number of you are siblings and caregivers to your BBSOASstrong.

Support Groups

BBSOAS Virtual Parent/Patient Support Group

Saturday November 30th, 2024



BBSOAS grupo de apoyo de habla hispana

24 de noviembre 2024





BBSOAS Virtual

November 3 & 4

9a PST
10a MST
11a CST



BBSOAS Parent/Patient Support Group

Topic: 18 yrs & Older

November 30, 2024

10:30a PST

11:30a MST

12:30p CST

1:30p EST

6:30p UK

7:30p EUR

BBSOAS Stronger Together



Newly Dia

Wel

NEW B
FAMI

Orientation & Info
Decem

11a l

12p

1p C

2p E

So far this year we have **hosted 18 support** groups, that's over **25 hours!** Here is what's coming up for the remainder of the year.

Parent/Patient Support Group November 30 - 9am PST/10am MST/11am CST/ 12pm EST/ 5pm UK/ 6pm CET

Spanish Speaking Parent Support Group November 28 -9am PST/10am MST/11am CST/ 12pm EST/ 5pm UK/ 6pm CET

Dads Support Group November 3 and December 1 - 9a PST/10am MST/11am CST/ 12pm EST/ 5pm UK/6p CET

To join the BBSOAS Dads Group Whatsapp click the [link here](#)

18+ Parents/Patients BBSOAS November 30 10:30a PST/11:30a MST/12:30 CST/1:30p EST/6:30p UK/7:30p CET

Newly Diagnosed Orientation December 6 - 11a PST/12p MST/1pm CST /2pm EST / 7pm UK / 8pm CET

All zoom links and info can be found in our BBSOAS Parents Only Facebook group and emailed to BBSOAS parents and/or patients.

World Time Zone Map

BBSOAS Strong in Action

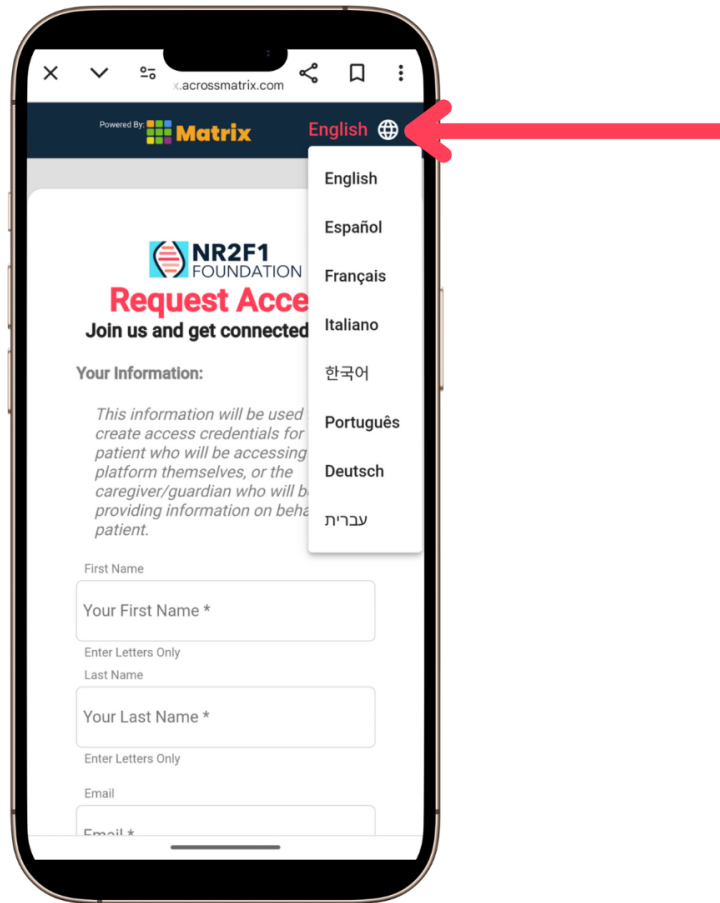


BBSOAS Strong Emma surprised her parents with her sudden strength and joy for climbing at school! Emma has decided 'climbing is the best'. Go Emma!!

Share your stories so we can feature your loved ones amazing achievements

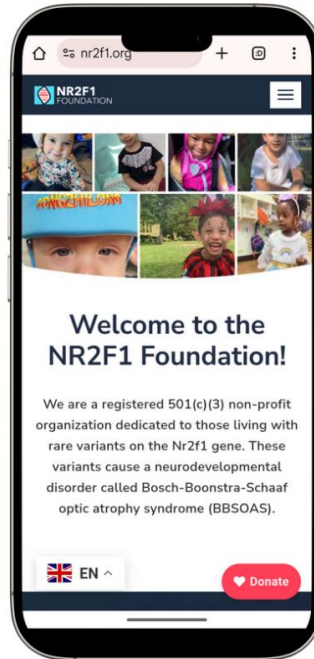
Patient Registry

Don't forget our ***Patient Registry is available in 8 languages!***



[Click HERE to](#)
[register/registro/registre/registro/등록하다/registrar/registrieren/לרשום](#)
[Already registered? Click HERE ¿Ya estás registrado? Haga clic aquí Déjà inscrit ?](#)
[Cliquez ici Già registrato? Clicca qui 이미 등록하셨나요? 여기를 클릭하세요 Já](#)
[está cadastrado? Clique aqui Schon registriert? Klicken Sie hier כבר נרשמת? לחץ כאן](#)

COMING SOON - Brand New Website



We continue to work with our amazing website team at Red Badger on building our brand new website and remain on track to launch early 2025. Our ambition is to make it easier for newly diagnosed families around the world, in multiple languages, to access information and navigate a new diagnosis.

Want to get involved?

Volunteer, schedule a new parent 1:1 or just have a chat to understand whats going on? Drop me an email jennifer.coughlin@nr2f1.org

Donate [click here to go to our donation page](#)

Wishing you and your families a healthy end of year.

Best wishes,

Jennifer Coughlin

NR2F1 FOUNDATION President and Edith's Mum

SPANISH TRANSLATION (Please excuse any errors, we have used an AI translation)

Cada trimestre que empiezo el boletín digo que ha estado más ocupado que nunca, y ¡esta no es la excepción! Hemos tenido nuestra primera reunión con nuestra increíble investigadora post-doctoral patrocinada por la Fundación NR2F1, la Dra. Wassmer, y pueden leer su introducción a continuación.

Tuvimos a nuestros tres padres de BBSOAS de EE. UU., Reino Unido y Francia que se unieron con amigos en Londres, Reino Unido para correr un maratón y recaudar la asombrosa cifra de \$45,000 USD. La miembro del consejo fundador, Jen Nicholls, organizó la primera carrera de 5k Haunted Hustle en Newtown PA en su ciudad natal, haciendo parecer espantosamente fácil recaudar más de \$39,000 USD y reuniendo a tres familias BBSOAS.

Continuo teniendo muchas conversaciones 1:1 con nuestras familias recién diagnosticadas, y estoy muy agradecida de que confíen tanto en nosotros como para compartir sus historias en un momento tan vulnerable. Hemos aprendido que tenemos a nuestro paciente diagnosticado más mayor conocido, en sus tardíos años 50, así como al más joven con solo un mes de edad.

Pronto lanzaremos nuestro impulso final de recaudación de fondos del año con nuestra campaña anual de Giving Tuesday. Si estuviera interesado en ayudar a organizar una campaña de donación que iguale se le agradecería contactarnos, enviarme un correo electrónico o llamarme directamente.

Gracias a todos por su continuo apoyo. Ya sea que sean BBSOASstrong, un miembro de familia, amigo o un simpatizante al azar, gracias. Los apreciamos y necesitamos a TODOS ustedes.

Mis mejores deseos.

Jen - La mamá de Edith y Presidenta de la Fundación

Rincón de Investigación

Gracias a todas las increíbles recaudaciones de fondos, ahora tenemos a nuestro propio investigador postdoctoral patrocinado por la Fundación NR2F1 por 3 años en el laboratorio de la Dra. Schaaf en la Universidad de Heidelberg



La Dra. Elsa Wassmer (extrema derecha) con el equipo del Dr. Schaaf en Heidelberg

Hola, mi nombre es Elsa, soy la nueva post-doc financiada por la Fundación NR2F1. Llegué al laboratorio de Schaaf en la Universidad de Heidelberg hace tres meses, y he leído mucho sobre BBSOAS y el gen NR2F1. También me tomé un tiempo para aprender cómo funciona el laboratorio y cómo trabajar con nuestros modelos de ratón. Mi enfoque principal en este momento es el proyecto ASO. (ASO - *Los oligonucleótidos antisentido son un tratamiento prometedor para enfermedades genéticas raras*). Todavía estoy trabajando en los primeros pasos, que implican probar si los oligos están funcionando bien. En este momento, me concentro en aislar neuronas de nuestro ratón mutante para explorar las diferencias entre neuronas normales y mutantes. Luego probaré el efecto de los ASO en su crecimiento y la expresión de algunos genes, con la esperanza de que el tratamiento los restablezca a niveles básicos. También estoy trabajando en las aprobaciones para probar los ASO que mejor funcionan en los ratones mutantes y evaluar su efecto en el comportamiento y la fisiología de los ratones. Finalmente, también estoy involucrada en identificar subvenciones y financiamiento para probar otras moléculas para tratar la haploinsuficiencia de NR2F1 que causa BBSOAS. (La

haploinsuficiencia ocurre cuando una copia de un gen está desactivada o falta, lo que lleva a una cantidad insuficiente del producto del gen para que las cosas funcionen normalmente). Estoy realmente feliz de trabajar para la fundación y de tener la oportunidad de tener un impacto directo en la vida de los pacientes.

Espero conocer en persona pronto a nuestras familias de BBSOAS.

Atentamente, Dra. Wassmer

Más Investigación - La Fundación NR2F1 otorga una subvención



Si has estado leyendo por un tiempo, sabrás que hemos trabajado incansablemente para recopilar tantas muestras de sangre y orina de BBSOAS en nuestro proyecto de Biorepositorio. Pues la buena noticia es que no solo hemos recopilado las muestras, sino que ahora las muestras se han convertido en datos y se analizarán para identificar cualquier biomarcador de BBSOAS.

La Fundación NR2F1 ha emitido una beca al Dr. Laugsch de la Universidad de Heidelberg para financiar el análisis bioinformático y el establecimiento de flujos de trabajo para el descubrimiento de biomarcadores en NR2F1 y BBSOAS usando datos de muestras de plasma proteómico. [Leer más aquí](#)

Fundación NR2F1 en la Conferencia NORD



Estoy escribiendo este boletín desde Washington DC, donde estoy en la conferencia de NORD (Organización Nacional para Enfermedades Raras), gracias a una beca, representando a la Fundación. Es una gran oportunidad para conectarse con otros grupos de defensa de pacientes con enfermedades raras neurodesarrollo, líderes de la industria y compañías farmacéuticas. Como madre y defensora de enfermedades raras, se siente como estar rodeado de esperanza. [Leer más aquí](#)

Recaudación de fondos

Maratón de Richmond, Reino Unido, con 3 familias de BBSOAS de todo el mundo



Nuestro primer evento en el que tuvimos familias de BBSOAS de 3 países reuniéndose. Tim Coughlin (EE. UU.), Jeff Thelen (EE. UU.) y Nesrine Tiss (Francia), junto con increíbles amigos Adam Healy, Katie Greig, Sam Smith, Pedro Martin e Izzy Kieran. Este increíble equipo no solo aumentó la conciencia sobre BBSOAS, sino que también recaudó la asombrosa cantidad de \$45,100 para nuestro BBSOASstrong. GRACIAS equipo, y al amigo de BBSOAS Adam Healy quien inició la recaudación de fondos!

Haunted Hustle, Newtown PA, EE. UU.



Jen Nicholl, miembro fundadora y actual de la junta, asumió la increíble tarea de organizar una carrera de 5 km en su ciudad natal de Newtown, PA. Comenzando desde cero, Jen y un equipo increíble de amigos organizaron una carrera con temática de Halloween, lo que resultó en la participación de 330 corredores en el día del evento. Gracias al patrocinio de empresas locales, inscripciones a la carrera y donaciones, el evento generó conciencia y recaudó más de \$39,000 para la Fundación NR2F1. Lo mejor de todo, 3 familias de BBSOAS se reunieron, los Nicholls, los McNeely y los MacLachlans. ¡Esto ahora se convertirá en un evento anual, increíble!

[Haz clic AQUÍ para ver videos del Haunted Hustle](#)

Dónde estamos respecto a nuestro objetivo de recaudar \$205,000? Hasta ahora hemos recaudado \$134,000 en donaciones. Redoblabamos esfuerzos en nuestra campaña de Giving Tuesday de fin de año para ayudarnos a alcanzar la meta. ¡Juntos sabemos que podemos lograrlo!

Si deseas organizar una recaudación de fondos en 2025, ponte en contacto. Podemos crear tu página de recaudación de fondos y apoyarte en una campaña en redes sociales.

Hasta ahora, tenemos una familia en el Reino Unido que participará en el Croyde Ocean Triathlon, un posible recorrido en bicicleta de Londres a París, una competencia de pickleball en Austin, Texas, y una recaudación de fondos escolar en Arizona. Si deseas unirte al equipo NR2F1 en el Million Dollar Bike Ride en Filadelfia, ponte en contacto.

Por favor, háznos saber si puedes ayudar. Estamos agradecidos por todo, desde recaudar fondos en Facebook, ventas de pasteles en el trabajo hasta caminatas comunitarias (¡y de 100 millas!) y torneos de hockey en Uruguay.

Hermanos BBSOAS



Brian Read se unió a la junta de la Fundación NR2F1 a principios de este año y ha tenido un impacto tremendo. El próximo año esperamos comenzar más contenido enfocado en los hermanos de BBSOAS, utilizando la experiencia de Brian como hermano de una hermana que vivió con una enfermedad rara. Si deseas apoyar esta iniciativa, por favor ponte en contacto, sabemos que varios de ustedes son hermanos y cuidadores de su BBSOASstrong.

Grupos de Apoyo

BBSOAS Virtual Parent/Patient Support Group

Saturday November 30th, 2024



BBSOAS grupo de apoyo de habla hispana

24 de noviembre 2024





BBSOAS Virtual

November 3 & 4

9a PST
10a MST
11a CST



BBSOAS Parent/Patient Support Group

Topic: 18 yrs & Older

November 30, 2024

10:30a PST

11:30a MST

12:30p CST

1:30p EST

6:30p UK

7:30p EUR

BBSOAS Stronger Together



Newly Dia

Wel

NEW B
FAMI

Orientation & Info
Decem

11a l

12p

1p C

2p E

Hasta ahora este año hemos **organizado 18 grupos de apoyo**, ¡eso es más de **25 horas!** Aquí está lo que viene para el resto del año.

Grupo de Apoyo para Padres/Pacientes 30 de noviembre - 9am PST/10am MST/11am CST/ 12pm EST/ 5pm Reino Unido/ 6pm CET

Grupo de Apoyo para Padres de Habla Hispana 28 de noviembre -9am PST/10am MST/11am CST/ 12pm EST/ 5pm Reino Unido/ 6pm CET

Grupo de Apoyo para Papás 3 de noviembre y 1 de diciembre - 9a PST/10am MST/11am CST/ 12pm EST/ 5pm Reino Unido/6p CET

Para unirte al grupo de Whatsapp de BBSOAS para Papás, haz clic en el [enlace aquí](#)

Padres/Pacientes de 18+ BBSOAS 30 de noviembre 10:30a PST/11:30a MST/12:30 CST/1:30p EST/6:30p Reino Unido/7:30p CET

Orientación para Recientemente Diagnosticados 6 de diciembre - 11a PST/12p MST/1pm CST /2pm EST / 7pm Reino Unido / 8pm CET

Todos los enlaces de zoom e información se pueden encontrar en nuestro grupo de Facebook solo para padres de BBSOAS y se enviarán por correo a padres y/o pacientes de BBSOAS.

Mapa Mundial de Zonas Horarias

Fuerte en acción BBSOAS

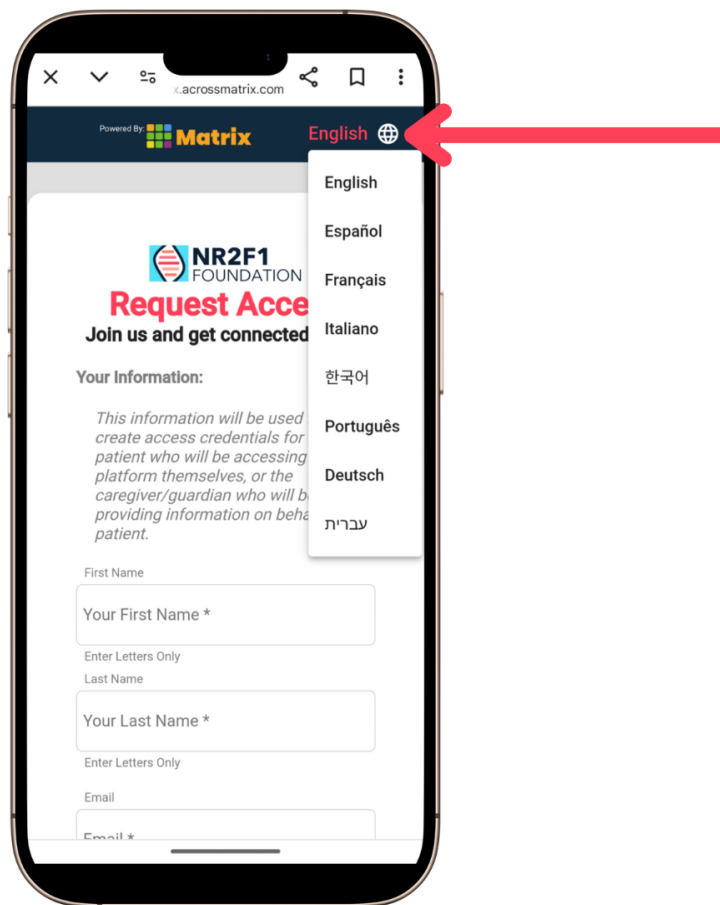


BBSOAS Fuerte Emma sorprendió a sus padres con su repentina fuerza y alegría por escalar en la escuela. ¡Emma ha decidido que 'escalar es lo mejor'. ¡Adelante, Emma!

Comparte tus historias para que podamos destacar los logros asombrosos de tus seres queridos

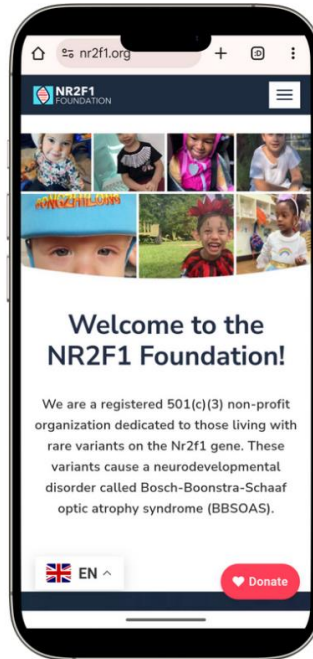
Registro de Pacientes

No olvides que nuestro **Registro de Pacientes** está disponible en 8 idiomas!



Haz clic AQUÍ para registrarte/inscribirse/registrieren/לרשום/registro/등록하다/registre
¿Ya estás registrado? Haga clic AQUÍ

PRÓXIMAMENTE - Nueva Página Web



Continuamos trabajando con nuestro increíble equipo de sitios web en Red Badger en la construcción de nuestra nueva página web y nos mantenemos en el camino para lanzarla a principios de 2025. Nuestra ambición es facilitar a las familias recién diagnosticadas en todo el mundo, en múltiples idiomas, el acceso a la información y la navegación por un nuevo diagnóstico.

¿Quieres participar?

¿Voluntariado, programar una reunión 1:1 con nuevos padres o simplemente tener una charla para entender qué está pasando? Envíame un correo electrónico a jennifer.coughlin@nr2f1.org

Donar [haga clic aquí para ir a nuestra página de donaciones](#)

Les deseo a usted y a sus familias un saludable fin de año.

Mejores deseos,

Jennifer