



ESCO Newsletter, März 2025

Willkommen zur ersten Ausgabe des Newsletters des Europäischen STXBP1-Konsortiums (ESCO)! Wir freuen uns darauf, mit Ihnen in Kontakt zu treten und Sie über aktuelle Forschungsergebnisse, Veranstaltungen und Community-Geschichten zu informieren. ESCO setzt sich dafür ein, das Wissen über das STXBP1-Syndrom zu erweitern und die Versorgung von Menschen mit diesem Syndrom zu verbessern.

Dieser vierteljährlich erscheinende Newsletter wird Sie über unsere neuesten Fortschritte, bevorstehende Veranstaltungen und Möglichkeiten zur Beteiligung informieren. Vielen Dank, dass Sie uns auf unserem Weg begleiten – wir freuen uns darauf, gemeinsam etwas zu bewegen!



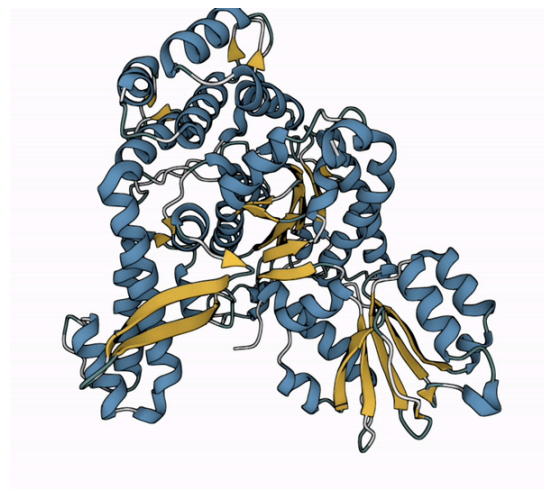
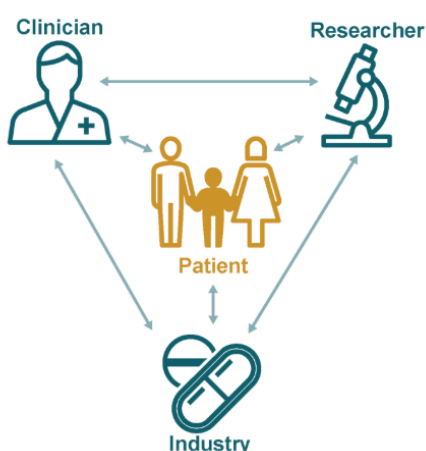
Wie alles begann

Das Europäische STXBP1-Konsortium (ESCO) wurde 2021 von Prof. Matthijs Verhage von der Vrije Universiteit Amsterdam und dem University Medical Center Amsterdam (AUMC) sowie Dr. Ganna Balagura vom Gaslini Hospital in Genua gegründet. Gemeinsam mit Andrea Soto Padilla, Business Developer bei IAO/IXA Neuro, und Hannah Stamberger, einer Neurologin für Erwachsene am Universitätsklinikum Antwerpen, bilden sie den Vorstand von ESCO. [Darüber hinaus wird ESCO von hervorragenden Forschern und Klinikern aus ganz Europa und Israel unterstützt.](#)

Ihre Vision war es, ein kollaboratives Netzwerk zu schaffen, das sich der Förderung der Forschung und der Bereitschaft für klinische Studien zu STXBP1-assoziierten Störungen (STXBP1-RD) widmet. Diese seltenen neurologischen Entwicklungsstörungen sind durch Entwicklungsverzögerungen, geistige Behinderungen und Epilepsie gekennzeichnet.

Ein wichtiger Meilenstein für ESCO ist der Start einer groß angelegten, paneuropäischen Studie zum natürlichen Krankheitsverlauf mit Schwerpunkt auf STXBP1-RD. Beginnend mit 50 Patienten aus den acht Mitgliedsländern – den Niederlanden, Spanien, Belgien, Frankreich, Deutschland, Dänemark, Israel und Italien – zielt die Studie darauf ab, Teilnehmer unterschiedlichen Alters zu rekrutieren. So soll eine umfassende Darstellung der STXBP1-Population in verschiedenen Lebensphasen gewährleistet werden.

Durch diese konzertierten Anstrengungen trägt ESCO weiterhin zum Verständnis von STXBP1-RD bei und bemüht sich, das Leben der von diesen seltenen Erkrankungen Betroffenen zu verbessern.



In Kürze verfügbar: Die ESCO-Studie zum natürlichen Krankheitsverlauf und das Patientenregister

Hintergrund

Im April 2025 startet das Europäische STXBP1-Konsortium (ESCO) seine Studie zum natürlichen Krankheitsverlauf (NHS) und sein Patientenregister an mehreren Standorten. Diese Initiativen sind wichtige Schritte zum Verständnis von STXBP1-assoziierten Erkrankungen (STXBP1-RD) und zur Vorbereitung zukünftiger klinischer Studien. Die NHS beginnt mit einer einjährigen Pilotphase mit etwa fünf Patienten pro ESCO-Land. Die Teilnahme soll in den Folgejahren ausgeweitet werden. Die Kliniker an den ESCO-Standorten werden die Familien über die Aufnahme in das Register und den NHS informieren, sobald die Studie beginnt.

ESCO-Studie zum natürlichen Krankheitsverlauf (NHS)

Die NHS ist eine strukturierte Forschungsstudie, die den Verlauf von STXBP1-RD im Laufe der Zeit verfolgt und so zur Identifizierung klinischer Studienendpunkte und Ergebnisparameter beiträgt. Nach dem ersten Klinikbesuch werden die Teilnehmer alle drei Monate zu Nachuntersuchungen eingeladen.

ESCO-Register

Das ESCO-Register ist eine Online-Plattform, auf der Betreuer und Ärzte medizinische und entwicklungsbezogene Informationen zu Personen mit STXBP1-RD eingeben. Das Register erfasst sowohl retrospektive als auch prospektive Daten und führt alle 12 Monate Folgerhebungen durch. Nach der Einwilligung erhalten sowohl die Betreuer als auch der Arzt einen Link zur Dateneingabe.

Warum teilnehmen?

Durch die Teilnahme am NHS oder am Register tragen Familien zu wichtiger Forschung bei, die das Verständnis von STXBP1-RD verbessert und zur Gestaltung zukünftiger klinischer Studien beiträgt. Ziel ist es, wertvolle Erkenntnisse über das Fortschreiten der STXBP1-RD zu gewinnen und externe Kontrolldaten für zukünftige Studien zur Bewertung potenzieller krankheitsmodifizierender Therapien zu erheben.

[Weitere Informationen zur NHS von ESCO](#)

[Weitere Informationen zum ESCO-Register](#)

Sehen Sie sich dieses aufschlussreiche Video von STXBP1 Disorders (USA) über Natural History Studies (Englisch) an.



STXBP1-Familien in ganz Europa engagierten sich im Monat der Seltenen Erkrankungen.

Während des Monats der Seltenen Krankheit 2025 kamen Organisationen der STXBP1-Familie in ganz Europa zusammen, um das Bewusstsein für STXBP1-bedingte Erkrankungen zu schärfen und die Betroffenen zu unterstützen. Von gemeinschaftlich organisierten Spendenaktionen bis hin zu groß angelegten Sensibilisierungskampagnen haben ihre Bemühungen eine nachhaltige Wirkung erzielt.



🇩🇪 Deutschland: Die Deutsche Gesellschaft für STXBP1 beteiligte sich am Rare Diseases Run 2025, dem größten Online-Lauf für seltene Erkrankungen in Europa. Unter dem Motto „Laufen macht glücklich“ vereinte die Veranstaltung Teilnehmer aus Deutschland, Österreich und der Schweiz, um auf die Herausforderungen aufmerksam zu machen, denen Menschen mit seltenen Erkrankungen gegenüberstehen.

🇪🇸 Spanien: In Madrid wurde die Puerta de Las Rozas anlässlich des Tages der Seltene Erkrankungen grün beleuchtet. Zusätzlich führten vor dem professionellen Fußballspiel am 2. März zwischen Leganés C. F. und Getafe C. F. zwei Kinder mit seltenen Krankheiten - eines mit STXBP1-Syndrom und eines mit Duchenne-Syndrom - den Ehrenanstoß aus. Dieser Moment der Anerkennung wurde live im Fernsehen und Radio übertragen und verstärkte das Bewusstsein in ganz Spanien.

🇮🇱 Israel: Die Rare Smile Association organisierte einen Kirschtomatenverkauf mit einer kompletten Gewächshausenernte, die von Seeds Technologies gespendet wurde. Freiwillige und Schüler aus zwei örtlichen Schulen verkauften zwei Tonnen Kirschtomaten und Hunderte Kilogramm Paprika. Der gesamte Erlös kam der Mission der Organisation zugute. Darüber hinaus führte die junge Aktivistin Neomi ihre langjährige Tradition fort und veranstaltete einen Back- und Keksvverkauf – ein Projekt, das sie im Alter von sieben Jahren ins Leben gerufen hatte –, um Spenden für die STXBP1-Aufklärung und -Forschung zu sammeln.

🇵🇱 Polen: Am 5. März hielt Wiktor, der polnische Vertreter für STXBP1, einen spannenden Vortrag über Synaptopathien mit besonderem Augenmerk auf STXBP1 und SYNGAP1. Zu seinem Publikum zählten Ärzte und

Medizinstudenten, die ihr Wissen erweitern wollten. Obwohl Polen in verschiedenen medizinischen Bereichen eine Vorreiterrolle einnimmt, sind seltene Krankheiten selbst in der akademischen Gemeinschaft weitgehend unbekannt. Viele Studenten glaubten zunächst, diese Erkrankungen seien „äußerst selten“ – etwas, das sie nur für Prüfungen, nicht aber für die Praxis lernen müssten. Diese Veranstaltung trug entscheidend dazu bei, das Bewusstsein zu schärfen, die soziale Verantwortung zu fördern und wichtige Informationen über STXBP1 zu verbreiten.

Diese großartigen Initiativen zeigen das Engagement und den Zusammenhalt von STXBP1-Familien in ganz Europa. Gemeinsam schärfen sie das Bewusstsein, inspirieren Veränderungen und unterstützen die Forschung. ESCO ist zutiefst dankbar für diese Bemühungen und die wachsende Stärke unserer Community! 💜



Der europäische STXBP1-Gipfel 2025 in Heidelberg, Deutschland

Wir freuen uns, Sie zum 2. Europäischen STXBP1-Gipfel und Forschungs-Roundtable in Heidelberg, Deutschland, einladen zu können!

Der Familientag findet am Samstag, den 11. Oktober 2025, statt. Wir heißen alle Kinder und Erwachsenen mit STXBP1 sowie ihre Eltern, Betreuer und Geschwister herzlich willkommen. An diesem Tag haben Sie die Möglichkeit, mehr über STXBP1 zu erfahren, sich auszutauschen und mit anderen Familien, Forschern und Klinikern in Kontakt zu treten.

Die Familienregistrierung erfolgt nach dem Prinzip „Wer zuerst kommt, mahlt zuerst“. Die Teilnahme ist kostenlos. Um möglichst vielen Familien die Teilnahme zu ermöglichen, bitten wir Sie, die Teilnehmerzahl pro Familie zu begrenzen.

Weitere Informationen zum Gipfel und den Link zur Anmeldung (verfügbar ab 24. März 2025) finden Sie unter stxbp1summit2025.eu.

Wir freuen uns auf eine inspirierende Veranstaltung!

Hier anmelden



The European STXBP1 Consortium

De Boelelaan 1100, 1081HZ, Amsterdam

Diese E-Mail wurde an {{contact.EMAIL}} gesendet.
Sie haben diese E-Mail erhalten, weil Sie unseren Newsletter abonniert haben.

[Unsubscribe](#)

