



ESCO Newsletter, marts 2025

Velkommen til den første udgave af det europæiske STXBP1 Consortium (ESCO) nyhedsbrev! Vi er glade for at komme i kontakt med dig og dele opdateringer om forskning, begivenheder og samfundshistorier. ESCO er dedikeret til at fremme viden og forbedre omsorgen for personer med STXBP1-syndrom, og dette kvartalsvise nyhedsbrev vil holde dig informeret om vores seneste fremskridt, kommende begivenheder og måder at blive involveret på. Tak fordi du er en del af vores rejse – vi ser frem til at arbejde sammen om at gøre en forskel!



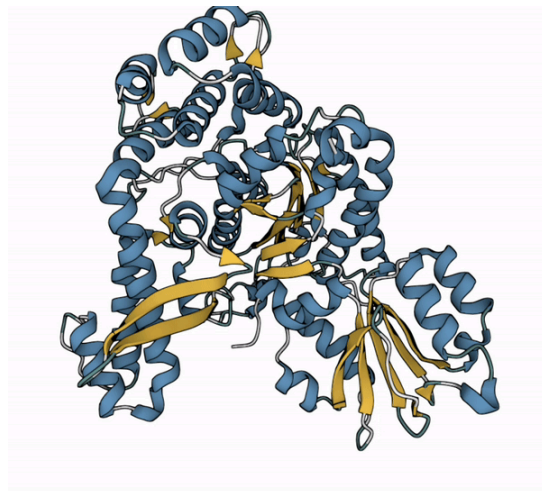
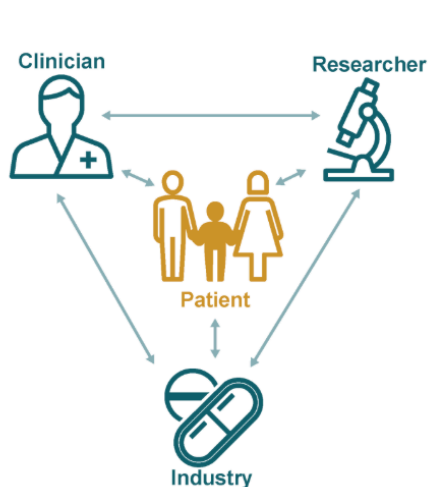
ESCO-medlemmer i Antwerpen, Belgien ved Kick-off-mødet i februar 2024.

Hvordan det hele begyndte

Det europæiske STXBP1-konsortium (ESCO) blev etableret i 2021 af prof. Matthijs Verhage fra Vrije Universiteit Amsterdam og University Medical Center Amsterdam (AUMC) og Dr. Ganna Balagura fra Gaslini Hospital i Genova. Sammen med Andrea Soto Padilla, forretningsudvikler hos IAO/IXA Neuro, og Hannah Stamberger, en voksenneurolog ved Universitetshospitalet Antwerpen, udgør de ESCOs direktion. Derudover er ESCO drevet af dygtige forskere og klinikere fra hele Europa og Israel. Deres vision er at skabe et samarbejdsnetværk dedikeret til at fremme forskning og gøre familier og patienter klar til kliniske forsøg i forbindelse med STXBP1-relaterede lidelser (STXBP1-RD), karakteriseret ved udviklingsforsinkelser, intellektuelle handicap og epilepsi.

En væsentlig milepæl for ESCO er lanceringen af en storstilet, paneuropæisk naturhistorisk undersøgelse med fokus på STXBP1-RD. Begyndende med 50 patienter på tværs af dets otte medlemslande – Holland, Spanien, Belgien, Frankrig, Tyskland, Danmark, Israel og Italien – sigter undersøgelsen på at rekruttere deltagere i forskellige aldre, hvilket giver en omfattende repræsentation af STXBP1-populationen gennem forskellige livsstadier.

Gennem disse fælles indsatser fortsætter ESCO med at fremme forståelsen af STXBP1-RD og stræber efter at forbedre livet for dem, der er ramt af disse sjældne lidelser.



Lancering snart: ESCO Natural History Study & Registry

Baggrund

I april 2025 vil European STXBP1 Consortium (ESCO) lancere sit Natural History Study (NHS) og patientregister på tværs af flere lokationer. Disse initiativer er vigtige skridt i retning af at forstå STXBP1-relaterede lidelser (STXBP1-RD) og forberedelse til fremtidige kliniske forsøg. NHS vil begynde med en et-årig pilotfase, der involverer omkring fem patienter pr. ESCO-land, med planer om at udvide deltagelsen i de efterfølgende år. Klinikere på ESCO-steder vil kontakte familier om tilmelding til registreringsdatabasen og NHS, når undersøgelsen begynder.

ESCO Natural History Study (NHS)

NHS er et struktureret forskningsstudie designet til at spore progressionen af STXBP1-RD over tid, der hjælper med at identificere kliniske forsøgs endepunkter og mål. Efter det indledende klinikbesøg vil deltagerne have opfølgning hver tredje måned.

ESCO Registry

ESCO Registry er en online platform, hvor plejere og læger indtaster medicinske og udviklingsmæssige oplysninger om personer med STXBP1-RD. Registret indsamler både retrospektive og prospektive data med opfølgende undersøgelser hver 12. måned. Når samtykke er givet, modtager både plejeren og klinikerens et link til inputdata.

Hvorfor deltage?

Ved at tilslutte sig NHS eller registret bidrager familier til vital forskning, der forbedrer forståelsen af STXBP1-RD og hjælper med at forme fremtidige kliniske forsøg. Det ultimative mål er at give værdifuld indsigt i STXBP1-RD progression og etablere eksterne kontroldata til fremtidige forsøg, der evaluerer potentielle sygdomsmodificerende behandlinger.

[Mere info om ESCOs NHS](#)

[Mere info om ESCOs Registry](#)

Tjek denne indsigtsfulde video fra STXBP1 Disorders (USA) om Natural History Studies (engelsk).



STXBP1-familier i hele Europa laver events til ”Sjældne sygdomme-måned”

I løbet af februar - måneden med opmærksomhed på sjældne sygdomme 2025, gik STXBP1-familieorganisationer i hele Europa sammen for at øge bevidstheden og støtte dem, der lever med STXBP1-relaterede lidelser. Fra lokalsamfundsdrivne fundraisere til storstilede oplysningskampagner havde deres indsats en god effekt.



🇩🇪 Tyskland: Den tyske forening for STXBP1 deltog i Rare Diseases Run 2025, det største onlineløb for sjældne sygdomme i Europa. Under mottoet "Running makes you happy" forenede begivenheden deltagere fra Tyskland, Østrig og Schweiz for at fremhæve de udfordringer, som dem med sjældne sygdomme står over for.

🇪🇸 Spanien: I Madrid blev Puerta de Las Rozas-broen oplyst i grønt for at markere sjældne sygdommes dag. Derudover fik to børn med sjældne sygdomme, den ene med STXBP1, lov til at sætte bolden i gang i den professionelle fodboldkamp den 2. marts mellem Leganés C.F. og Getafe C.F. Dette øjeblik blev transmitteret live på tv og radio, hvilket forstærkede bevidstheden i hele Spanien.

🇮🇱 Israel: The Rare Smile Association organiserede et salg af cherrytomater med en fuld drivhushøst doneret af Seeds Technologies. Frivillige, sammen med studerende fra to lokale skoler, solgte to tons cherrytomater og hundredvis af kilo peberfrugter, og alle indtægter støttede organisationens mission. Derudover fortsatte den unge fortæller Neomi sin passionerede tradition og afholdt et bage- og kagesalg - et projekt, hun startede i en alder af syv - for at rejse midler til STXBP1-bevidsthed og forskning.

🇵🇱 Polen: Den 5. marts afholdt Wiktor, den polske repræsentant for STXBP1, et foredrag om synaptopatier med særligt fokus på STXBP1 og SYNGAP1. Hans publikum omfattede læger og medicinstuderende, der var ivrige efter at opnå mere viden. Mens Polen skiller sig ud på forskellige medicinske områder, forbliver sjældne sygdomme stort set ukendte, selv inden for det akademiske samfund. Mange studerende troede oprindeligt, at disse tilstande var "ultra-sjældne" -

noget, de kun behøvede at lære om til eksamen, ikke i praksis i den virkelige verden. Denne session spillede en afgørende rolle i at øge bevidstheden, fremme socialt ansvar og sprede vital information om STXBP1.

Disse utrolige initiativer viser engagementet og sammenholdet hos STXBP1-familier i hele Europa, der arbejder sammen om at øge bevidstheden, inspirere til forandring og støtte forskning. ESCO er dybt taknemmelig for denne indsats og den voksende styrke i vores samfund! 💜



Det europæiske STXBP1-topmøde 2025 i Heidelberg, Tyskland

Vi er glade for at kunne invitere dig til det 2. europæiske STXBP1-topmøde og rundbordsmøde med forskere i Heidelberg, Tyskland!

Selve familiedagen finder sted lørdag den 11. oktober 2025, og vi byder alle børn & voksne med STXBP1, samt deres forældre, omsorgspersoner og søskende hjerteligt velkommen. Denne dag vil give dig mulighed for at lære mere om STXBP1, deltage i diskussioner og komme i kontakt med andre familier, forskere og klinikere.

Familieregistreringen er åben efter først til mølle-princippet. Deltagelse vil være gratis. For at sikre, at så mange familier som muligt kan deltage, beder vi dig venligst begrænse antallet af deltagere pr. familie.

Du kan finde mere information om topmødet og linket til tilmeldingen på stxbp1summit2025.eu.

Vi ser frem til et inspirerende arrangement!

Tilmeld dig her



The European STXBP1 Consortium

De Boelelaan 1100, 1081HZ, Amsterdam

Denne e-mail blev sendt til {{contact.EMAIL}}

Du har modtaget denne e-mail, fordi du har tilmeldt dig vores nyhedsbrev.

[Unsubscribe](#)

