



## ESCO Newsletter, marzo de 2025

¡Bienvenidos a la primera edición del boletín del Consorcio Europeo STXBP1 (ESCO)! Nos entusiasma conectar con ustedes y compartir novedades sobre investigación, eventos e historias de la comunidad. ESCO se dedica a fomentar el conocimiento y mejorar la atención a las personas con síndrome STXBP1, y este boletín trimestral les mantendrá informados sobre nuestros últimos avances, próximos eventos y formas de participar. Gracias por formar parte de nuestro viaje; ¡esperamos trabajar juntos para marcar la diferencia!



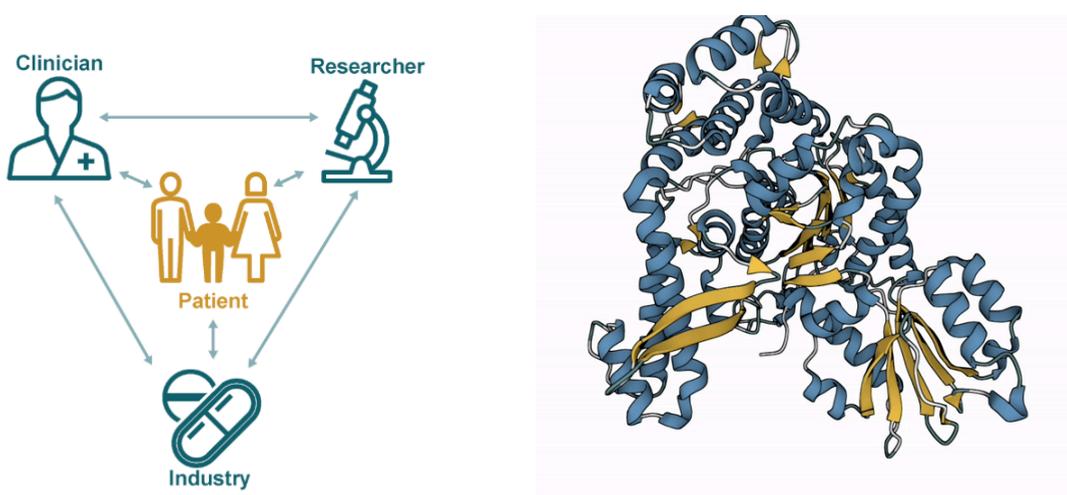
Miembros de ESCO en Amberes, Bélgica, en la reunión inaugural en febrero de 2024.

# Cómo empezó todo

El Consorcio Europeo STXBP1 (ESCO) fue fundado en 2021 por el Prof. Matthijs Verhage, de la Universidad Libre de Ámsterdam y el Centro Médico Universitario de Ámsterdam (AUMC), y la Dra. Ganna Balagura, del Hospital Gaslini de Génova. Junto con Andrea Soto Padilla, desarrolladora de negocios en IAO/IXA Neuro, y Hannah Stamberger, neuróloga de adultos del Hospital Universitario de Amberes, conforman la junta directiva de ESCO. **Además, ESCO cuenta con el apoyo de brillantes investigadores y profesionales clínicos de toda Europa e Israel.** Su visión fue crear una red colaborativa dedicada a impulsar la investigación y la preparación para ensayos clínicos de los trastornos relacionados con STXBP1 (STXBP1-RD), afecciones raras del neurodesarrollo caracterizadas por retrasos en el desarrollo, discapacidades intelectuales y epilepsia.

Un hito significativo para ESCO es el lanzamiento de un estudio paneuropeo a gran escala sobre la historia natural de STXBP1-RD. El estudio, que comenzará con 50 pacientes en sus ocho países miembros (Países Bajos, España, Bélgica, Francia, Alemania, Dinamarca, Israel e Italia), busca reclutar participantes de diversas edades, lo que permitirá ofrecer una representación completa de la población STXBP1 a lo largo de las diferentes etapas de la vida.

Gracias a estos esfuerzos conjuntos, ESCO continúa avanzando en la comprensión de la STXBP1-RD, con el objetivo de mejorar la vida de las personas afectadas por estas enfermedades raras.



## Próximamente: Estudio de Historia Natural y Registro ESCO

En abril de 2025, el Consorcio Europeo de STXBP1 (ESCO) lanzará su Estudio de Historia Natural (NHS, del inglés Natural History Study)[R(1)] y un registro de pacientes en múltiples centros. Estas iniciativas son pasos clave para comprender los trastornos relacionados con STXBP1 (STXBP1-RD) y en preparación para futuros ensayos clínicos. El NHS comenzará con una fase piloto de un año de duración, en la que participarán aproximadamente cinco pacientes por país de ESCO, con planes de ampliar la participación en los años siguientes. Los profesionales sanitarios de las sedes de ESCO se pondrán en contacto con las familias para informarles sobre la inscripción en el registro de pacientes y en el NHS una vez que comience el estudio.

### **Estudio de Historia Natural de ESCO (NHS)**

El NHS es un estudio de investigación diseñado para monitorizar la progresión de la STXBP1-RD a lo largo del tiempo, lo que ayudará a identificar los criterios de valoración y las medidas de resultados de los ensayos clínicos. Tras la visita clínica inicial, los participantes tendrán seguimiento cada tres meses.

### **Registro ESCO**

El Registro ESCO es una plataforma en línea donde cuidadores y médicos introducen información médica y del desarrollo sobre personas con STXBP1-RD. El registro recopila datos tanto retrospectivos como prospectivos, con encuestas de seguimiento cada 12 meses. Una vez otorgado el consentimiento, tanto el cuidador como el profesional sanitario reciben un enlace para introducir los datos.

### **¿Por qué participar?**

Al unirse al NHS o al registro, las familias contribuyen a una investigación vital que mejora la comprensión de la STXBP1-RD y ayuda a definir futuros ensayos clínicos. El objetivo final es proporcionar información valiosa sobre la progresión de la STXBP1-RD y establecer datos de control externos para futuros ensayos que evalúen posibles terapias modificadoras de la enfermedad.

[R(1)]maybe to clarify why the short name doesnt match? idk may be unnecessary

[Más información sobre el NHS de ESCO](#)

[Más información sobre el Registro de ESCO](#)

Vea este interesante video de STXBP1 Disorders (EE. UU.) sobre Estudios de Historia Natural (en inglés).



---

## Familias STXBP1 de toda Europa se unen para el Mes de las Enfermedades Raras

Durante el Mes de las Enfermedades Raras de 2025, las organizaciones de familias STXBP1 de toda Europa se unieron para concienciar y apoyar a quienes viven con trastornos relacionados con STXBP1. Desde recaudaciones de fondos impulsadas por la comunidad hasta campañas de concienciación a gran escala, sus esfuerzos tuvieron un impacto duradero.



 **Alemania:** La Asociación Alemana para STXBP1 se unió a la Carrera de Enfermedades Raras 2025, la carrera en línea más grande de Europa para enfermedades raras. Bajo el lema "Correr te hace feliz", el evento reunió a participantes de Alemania, Austria y Suiza para visibilizar los desafíos que enfrentan las personas con enfermedades raras.

 **España:** En Madrid, el puente de la Puerta de Las Rozas se iluminó de verde para conmemorar el Día de las Enfermedades Raras. Además, antes del partido de fútbol profesional del 2 de marzo entre el Leganés C.F. y el Getafe C.F., dos niños con enfermedades raras —uno con síndrome STXBP1 y otro con síndrome de Duchenne— realizaron el saque de honor. Este reconocimiento se retransmitió en directo por televisión y radio, lo que difundió la noticia en toda España.

 **Israel:** La Asociación Sonrisa Rara organizó una venta de tomates cherry con una cosecha de invernadero completa donada por Seeds Technologies. Voluntarios, junto con estudiantes de dos escuelas locales vendieron dos toneladas de tomates cherry y cientos de kilogramos de pimientos, y todos los ingresos se destinaron a la misión de la organización. Además, la joven defensora Neomi continuó con su entrañable tradición, liderando una venta de repostería y galletas (un proyecto que comenzó a los siete años) para recaudar fondos para la concienciación y la investigación sobre STXBP1.

 **Polonia:** El 5 de marzo, Wiktor, representante polaco de STXBP1, impartió una interesante conferencia sobre sinaptopatías, con especial atención a STXBP1 y SYNGAP1. Entre sus asistentes se encontraban médicos y estudiantes de medicina deseosos de ampliar sus conocimientos. Si bien Polonia

destaca en diversos campos de la medicina, las enfermedades raras siguen siendo en gran medida desconocidas, incluso en la comunidad académica. Al principio, muchos estudiantes creían que estas afecciones eran "ultrararas", algo que solo necesitaban aprender para los exámenes, no para la práctica. Esta sesión fue crucial para concienciar, fomentar la responsabilidad social y difundir información vital sobre STXBP1.

Estas increíbles iniciativas demuestran la dedicación y la unidad de las familias con STXBP1 en toda Europa, que trabajan juntas para concienciar, inspirar el cambio y apoyar la investigación. ¡ESCO agradece profundamente estos esfuerzos y la creciente fortaleza de nuestra comunidad! 💜



---

## Cumbre Europea de STXBP1 2025 en Heidelberg, Alemania

¡Nos complace invitarles a la 2.<sup>a</sup> Cumbre Europea de STXBP1 y Mesa Redonda de Investigación en Heidelberg, Alemania!

El Día de la Familia tendrá lugar el sábado 11 de octubre de 2025 y damos una cálida bienvenida a todos los niños y adultos con STXBP1, así como a sus padres, cuidadores y hermanos. Este día les brindará la oportunidad de aprender más sobre STXBP1, participar en debates y conectar con otras familias, investigadores y profesionales clínicos.

La inscripción familiar está abierta por orden de llegada. La participación será gratuita. Para garantizar la participación del mayor número posible de familias,

les rogamos que limiten el número de asistentes por familia.

Puede encontrar más información sobre la cumbre y el enlace de inscripción (disponible a partir del 24 de marzo de 2025) en [stxbp1summit2025.eu](https://stxbp1summit2025.eu).

¡Esperamos un evento inspirador!

[Regístrese aquí](#)



## The European STXBP1 Consortium

De Boelelaan 1100, 1081HZ, Amsterdam

Este correo electrónico se envió a {{contact.EMAIL}}

Recibió este correo electrónico porque se suscribió a nuestro boletín informativo.

[Unsubscribe](#)

