



ESCO Newsletter, mars 2025

Bienvenue dans la première édition de la newsletter du Consortium européen STXBP1 (ESCO) ! Nous sommes ravis de vous rencontrer et de partager les avancées de la recherche, les événements et les témoignages de la communauté. L'ESCO se consacre à l'avancement des connaissances et à l'amélioration des soins pour les personnes atteintes du syndrome STXBP1. Cette newsletter trimestrielle vous tiendra informé(e) de nos dernières avancées, des événements à venir et des possibilités de participation. Nous vous remercions de votre participation ! Nous avons hâte de collaborer pour faire la différence !



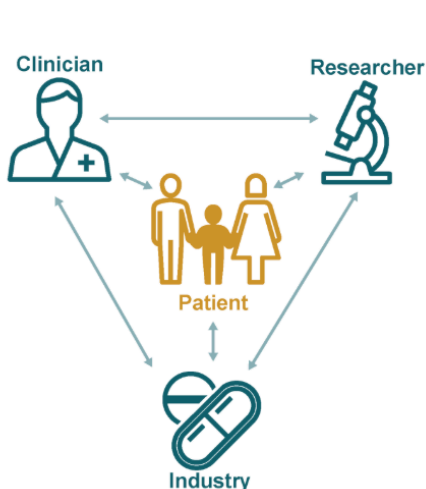
Membres de l'ESCO à Anvers, en Belgique, lors de la réunion de lancement en février 2024.

Comment tout a commencé ?

Le Consortium européen STXBP1 (ESCO) a été créé en 2021 par le professeur Matthijs Verhage de la Vrije Universiteit Amsterdam et du Centre médical universitaire d'Amsterdam (AUMC) et le Dr Ganna Balagura de l'hôpital Gaslini de Gênes. Avec Andrea Soto Padilla, business developer chez IAO/IXA Neuro, et Hannah Stamberger, neurologue pour les adultes à l'hôpital universitaire d'Anvers, ils forment le conseil d'administration d'ESCO. De plus, [ESCO s'appuie sur des chercheurs et cliniciens de talent venus d'Europe et d'Israël.](#) Leur vision était de créer un réseau collaboratif dédié à l'avancement de la recherche et à la préparation aux essais cliniques sur les troubles liés au gène STXBP1 (STXBP1-RD), des maladies neurodéveloppementales rares caractérisées par des retards de développement, des déficiences intellectuelles et l'épilepsie.

Une étape importante pour ESCO est le lancement d'une étude d'histoire naturelle paneuropéenne à grande échelle axée sur le gène STXBP1-RD. L'étude, qui débute avec 50 patients répartis dans ses huit pays membres (Pays-Bas, Espagne, Belgique, France, Allemagne, Danemark, Israël et Italie), vise à recruter des participants d'âges variés, offrant une représentation complète de la population STXBP1 à différents stades de la vie.

Grâce à ces efforts concertés, l'ESCO continue de faire progresser la compréhension des troubles liés au STXBP1-RD et s'efforce d'améliorer la vie des personnes atteintes de ces maladies rares.



Lancement prochain : Étude d'histoire naturelle et registre ESCO

En avril 2025, le Consortium européen STXBP1 (ESCO) lancera son étude d'histoire naturelle (NHS) et son registre de patients sur plusieurs sites. Ces initiatives constituent des étapes clés pour la compréhension des troubles liés au STXBP1 (STXBP1-RD) et la préparation de futurs essais cliniques. Le NHS débutera par une phase pilote d'un an impliquant environ cinq patients par pays ESCO, avec un projet d'élargissement de la participation au cours des années suivantes. Les cliniciens des sites ESCO contacteront les familles pour les inscrire au registre et au NHS dès le début de l'étude.

Étude d'histoire naturelle ESCO (NHS)

Le NHS est une étude de recherche structurée conçue pour suivre l'évolution des troubles liés au STXBP1-RD au fil du temps, contribuant ainsi à l'identification des critères d'évaluation et des résultats des essais cliniques. Après la première consultation clinique, les participants bénéficieront d'un suivi trimestriel.

Registre ESCO

Le registre ESCO est une plateforme en ligne où les soignants et les médecins saisissent les informations médicales et développementales des personnes atteintes de STXBP1-RD. Le registre collecte des données rétrospectives et prospectives, avec des enquêtes de suivi tous les 12 mois. Une fois le consentement donné, le soignant et le clinicien reçoivent un lien pour saisir les données.

Pourquoi participer ?

En adhérant au NHS ou au registre, les familles contribuent à des recherches essentielles qui améliorent la compréhension de STXBP1-RD et contribuent à l'élaboration de futurs essais cliniques. L'objectif ultime est de fournir des informations précieuses sur la progression de STXBP1-RD et d'établir des données de contrôle externes pour de futurs essais évaluant d'éventuels traitements modulant la maladie.

[Plus d'informations sur le NHS de l'ESCO](#)

[Plus d'informations sur le registre ESCO](#)

Regardez cette vidéo instructive de « STXBP1 Disorders » (États-Unis) sur les études d'histoire naturelle (en anglais).



Les familles STXBP1 de toute l'Europe se mobilisent pour le mois des maladies rares

Tout au long du mois des maladies rares 2025, les associations de familles STXBP1 dans toute l'Europe se sont mobilisées pour sensibiliser et soutenir les personnes atteintes de maladies liées à STXBP1. Des collectes de fonds communautaires aux campagnes de sensibilisation à grande échelle, leurs efforts ont eu un impact durable.



🇩🇪 Allemagne : L'Association allemande pour STXBP1 a participé à la Course des maladies rares 2025, la plus grande course en ligne dédiée aux maladies rares en Europe. Sous le slogan « Courir rend heureux », l'événement a réuni des participants d'Allemagne, d'Autriche et de Suisse pour mettre en lumière les défis rencontrés par les personnes atteintes de maladies rares.

🇪🇸 Espagne : À Madrid, le pont Puerta de Las Rozas a été illuminé en vert pour célébrer la Journée des maladies rares. De plus, avant le match de football professionnel du 2 mars opposant le Leganés C.F. et Getafe C.F., deux enfants atteints de maladies rares – l'un atteint du syndrome STXBP1 et l'autre du syndrome de Duchenne – ont donné le coup d'envoi honorifique. Ce moment de reconnaissance a été retransmis en direct à la télévision et à la radio, sensibilisant ainsi l'opinion publique à travers l'Espagne.

🇮🇱 Israël : L'association Rare Smile a organisé une vente de tomates cerises, dont la récolte complète sous serre a été offerte par Seeds Technologies. Des bénévoles, ainsi que des étudiants de deux localités, ont participé à la cérémonie. Dans toutes les écoles, deux tonnes de tomates cerises et des centaines de kilos de poivrons ont été vendus, l'intégralité des bénéfices étant reversée à la mission de l'association. De plus, la jeune militante Neomi a perpétué une tradition qui lui tient à cœur en organisant une vente de pâtisseries et de biscuits – un projet lancé à l'âge de sept ans – afin de collecter des fonds pour la sensibilisation et la recherche sur le STXBP1.

🇵🇱 Pologne : Le 5 mars, Wiktor, représentant polonais du STXBP1, a donné une conférence captivante sur les synaptopathies, en particulier sur STXBP1 et SYNGAP1. Son auditoire était composé de médecins et d'étudiants en médecine

désireux d'approfondir leurs connaissances. Si la Pologne se distingue dans divers domaines médicaux, les maladies rares restent largement méconnues, même au sein du milieu universitaire. De nombreux étudiants pensaient initialement que ces maladies étaient « ultra-rares » – une information qu'ils ne devaient connaître que pour les examens, et non pour la pratique. Cette séance a joué un rôle crucial dans la sensibilisation, la promotion de la responsabilité sociale et la diffusion d'informations essentielles sur le syndrome STXBP1.

Ces initiatives exceptionnelles témoignent du dévouement et de l'unité des familles STXBP1 à travers l'Europe, qui travaillent ensemble pour sensibiliser, inspirer le changement et soutenir la recherche. L'ESCO est profondément reconnaissante pour ces efforts et pour la force croissante de notre communauté ! 💜



Sommet européen STXBP1 2025 à Heidelberg, en Allemagne

Nous sommes ravis de vous inviter au 2e Sommet européen STXBP1 et à la Table ronde de recherche à Heidelberg, en Allemagne !

La Journée des familles aura lieu le samedi 11 octobre 2025 et nous accueillons chaleureusement tous les enfants et adultes atteints du syndrome STXBP1, ainsi que leurs parents, leurs aidants et leurs frères et sœurs. Cette journée vous permettra d'en apprendre davantage sur STXBP1, de participer à des discussions et d'échanger avec d'autres familles, des chercheurs et des cliniciens.

L'inscription des familles est ouverte selon le principe du premier arrivé, premier servi. La participation est gratuite. Afin de permettre au plus grand nombre de familles de participer, nous vous demandons de bien vouloir limiter le nombre de participants par famille.

Vous trouverez plus d'informations sur le sommet et le lien d'inscription (disponible le 24 mars 2025) sur stxbp1summit2025.eu.

Nous vous attendons avec impatience pour un événement inspirant !

Inscrivez-vous ici



The European STXBP1 Consortium

De Boelelaan 1100, 1081HZ, Amsterdam

Cet e-mail a été envoyé à {{contact.EMAIL}}

Vous avez reçu cet e-mail car vous êtes abonné à notre newsletter.

[Unsubscribe](#)

