



ESCO Newsletter, marzo 2025

Benvenuti alla prima edizione della newsletter per l'European STXBP1 Consortium (ESCO)! Siamo entusiasti di entrare in contatto con voi e condividere aggiornamenti su ricerche, eventi e storie della comunità. L'ESCO si dedica a far progredire la conoscenza e migliorare l'assistenza per le persone con sindrome STXBP1 e questa newsletter trimestrale vi terrà informati sui nostri ultimi progressi, sui prossimi eventi e sulle modalità per essere coinvolti. Grazie per aver fatto parte del nostro viaggio: non vediamo l'ora di lavorare insieme per fare la differenza!



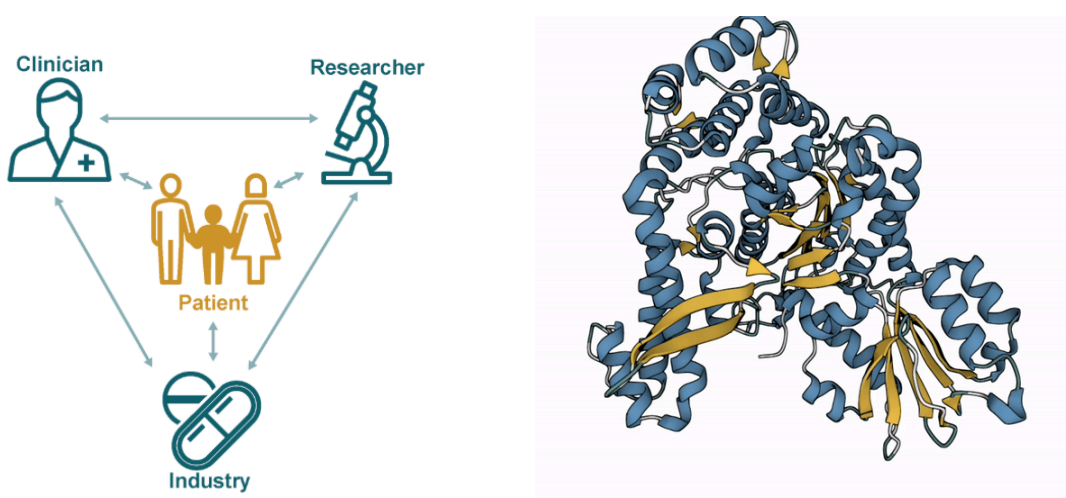
I membri dell'ESCO ad Anversa, in Belgio, durante la riunione di avvio nel febbraio 2024.

Come è iniziato tutto

L'European STXBP1 Consortium (ESCO) è stato fondato nel 2021 dal Prof. Matthijs Verhage, della 'Vrije Universiteit Amsterdam' e dell' 'University Medical Center Amsterdam (AUMC)', e dalla Dott. ssa Ganna Balagura dell' 'Ospedale Gaslini di Genova'. Insieme ad Andrea Soto Padilla, business developer presso IAO/IXA Neuro, e ad Hannah Stamberger, neurologa per l'età adulta presso l'ospedale universitario di Anversa, essi formano il consiglio esecutivo di ESCO. Inoltre, **ESCO è sostenuta da brillanti ricercatori e clinici provenienti da tutta Europa e Israele.** La loro visione era quella di creare una rete collaborativa dedicata a promuovere la ricerca e la prontezza alla sperimentazione clinica per i disturbi correlati a STXBP1 (STXBP1-RD), rare condizioni neuro-evolutive caratterizzate da ritardi dello sviluppo, disabilità intellettive ed epilessia.

Una pietra miliare significativa per ESCO è il lancio di uno studio di storia naturale paneuropeo su larga scala incentrato su STXBP1-RD. Iniziando con 50 pazienti nei suoi otto paesi membri (Paesi Bassi, Spagna, Belgio, Francia, Germania, Danimarca, Israele e Italia), lo studio mira a reclutare partecipanti di varie età, fornendo una rappresentazione completa della popolazione STXBP1 nelle diverse fasi della vita.

Attraverso questi sforzi concertati, ESCO continua a far progredire la comprensione di STXBP1-RD, impegnandosi a migliorare la vita delle persone colpite da questi rari disturbi.



Lancio imminente: studio e registro di storia naturale ESCO

Ad aprile 2025, il consorzio europeo STXBP1 (ESCO) lancerà il suo studio di storia naturale (NHS) e il registro dei pazienti in più sedi. Queste iniziative sono passaggi chiave per comprendere i disturbi correlati a STXBP1 (STXBP1-RD) e prepararsi per futuri studi clinici. L'NHS inizierà con una fase pilota di un anno che coinvolgerà circa cinque pazienti per paese ESCO, con piani per espandere la partecipazione negli anni successivi. I medici presso le sedi ESCO contatteranno le famiglie per l'iscrizione al registro e all'NHS una volta iniziato lo studio.

Studio di storia naturale ESCO (NHS)

L'NHS è uno studio di ricerca strutturato progettato per monitorare la progressione di STXBP1-RD nel tempo, aiutando a identificare gli endpoint degli studi clinici e le misure di esito. Dopo la visita clinica iniziale, i partecipanti avranno controlli di follow-up ogni tre mesi.

Registro ESCO

Il registro ESCO è una piattaforma online in cui i caregiver e i medici inseriscono informazioni mediche e di sviluppo su individui con STXBP1-RD. Il registro raccoglie dati sia retrospettivi che prospettici, con sondaggi di follow-up ogni 12 mesi. Una volta dato il consenso, sia il caregiver che il medico ricevono un link per immettere i dati.

Perché partecipare?

Unendosi al NHS o al registro, le famiglie contribuiscono a una ricerca di base che migliora la comprensione di STXBP1-RD e aiuta a dare forma a futuri studi clinici. L'obiettivo finale è fornire preziose informazioni sulla progressione di STXBP1-RD e stabilire dati di controllo esterni per futuri studi che valutano potenziali terapie in grado di intervenire sulla malattia.

[Ulteriori informazioni sul NHS di ESCO](#)

[Ulteriori informazioni sul registro di ESCO](#)


Guarda questo interessante video di STXBP1 Disorders (USA) su Natural History Studies (inglese).





Le famiglie STXBP1 in tutta Europa si mobilitano per il mese delle malattie rare


Durante il mese delle malattie rare 2025, le organizzazioni delle famiglie STXBP1 in tutta Europa si sono unite per sensibilizzare e supportare coloro che vivono con disturbi correlati a STXBP1. Partendo dalle raccolte fondi guidate dalla comunità, fino alle campagne di sensibilizzazione su larga scala, i loro sforzi hanno avuto un impatto duraturo.



 Germania: l'associazione tedesca per STXBP1 ha aderito alla Rare Diseases Run 2025, la più grande corsa online per malattie rare in Europa. Con il motto "Correre ti rende felice", l'evento ha unito partecipanti da Germania, Austria e Svizzera per evidenziare le sfide affrontate dalle persone con malattie rare.

 Spagna: a Madrid, il ponte Puerta de Las Rozas è stato illuminato di verde per celebrare la Giornata delle malattie rare. Inoltre, prima della partita di calcio professionistica del 2 marzo tra Leganés C.F. e Getafe C.F., due bambini affetti da malattie rare, uno con sindrome STXBP1 e l'altro con sindrome di Duchenne, hanno eseguito il calcio d'inizio onorario. Questo momento di riconoscimento è stato trasmesso in diretta TV e radio, amplificando la sensibilizzazione in tutta la Spagna.

 Israele: la Rare Smile Association ha organizzato una vendita di pomodori ciliegini con un raccolto completo di serra donato da Seeds Technologies. I volontari, insieme agli studenti di due scuole locali, hanno venduto due tonnellate di pomodorini e centinaia di chilogrammi di peperoni, e tutto il ricavato è andato a sostegno della missione dell'organizzazione. Inoltre, la giovane sostenitrice Neomi ha continuato la sua sentita tradizione, guidando una vendita di dolci e biscotti, un progetto che ha iniziato all'età di sette anni, per raccogliere fondi per la sensibilizzazione e la ricerca su STXBP1.

 Polonia: il 5 marzo, Wiktor, il rappresentante polacco di STXBP1, ha tenuto un'avvincente lezione sulle sinaptopatie, con particolare attenzione a STXBP1 e SYNGAP1. Il suo pubblico includeva dottori e studenti di medicina desiderosi di ampliare le proprie conoscenze. La Polonia si distingue in vari campi medici, ma le malattie rare rimangono in gran parte sconosciute anche all'interno della

comunità accademica. Molti studenti inizialmente credevano che queste condizioni fossero "ultra-rare", qualcosa di cui avevano bisogno di conoscere solo per gli esami, e non per la pratica nel mondo reale. Questa sessione ha svolto un ruolo cruciale nel sensibilizzare, promuovere la responsabilità sociale e diffondere informazioni vitali su STXBP1.

Queste incredibili iniziative mettono in mostra la dedizione e l'unità delle famiglie STXBP1 in tutta Europa, che lavorano insieme per sensibilizzare, ispirare il cambiamento e supportare la ricerca. ESCO è profondamente grata per questi sforzi e per la crescente forza della nostra comunità! 💜



Il Summit europeo STXBP1 2025 a Heidelberg, Germania

Siamo lieti di invitarvi al 2° Summit europeo STXBP1 e alla tavola rotonda sulla ricerca a Heidelberg, Germania!

Il Family Day si terrà sabato 11 ottobre 2025 e daremo un caloroso benvenuto a tutti i bambini e gli adulti con STXBP1, nonché ai loro genitori, tutori e fratelli. Questa giornata vi offrirà l'opportunità di saperne di più su STXBP1, di partecipare a discussioni e di entrare in contatto con altre famiglie, ricercatori e medici.

La registrazione delle famiglie è aperta in base all'ordine di arrivo. La partecipazione sarà gratuita. Per garantire che il maggior numero possibile di

famiglie possa partecipare, vi chiediamo gentilmente di limitare il numero di partecipanti per famiglia.

Puoi trovare maggiori informazioni sul summit e il link per la registrazione (disponibile il 24 marzo 2025) su stxbp1summit2025.eu.

Non vediamo l'ora di partecipare a questo evento stimolante!

[Registrati qui](#)



The European STXBP1 Consortium

De Boelelaan 1100, 1081HZ, Amsterdam

Questa e-mail è stata inviata a `{{contact.EMAIL}}`
Hai ricevuto questa e-mail perché ti sei iscritto alla nostra newsletter.

[Unsubscribe](#)

