



ESCO Newsletter, maart 2025

Welkom bij de eerste editie van de nieuwsbrief van het European STXBP1 Consortium (ESCO)! We kijken ernaar uit om contact met u te leggen en updates te delen over onderzoek, evenementen en verhalen uit de gemeenschap. ESCO zet zich in om kennis te vergroten en de zorg voor mensen met het STXBP1-syndroom te verbeteren. Deze driemaandelijkse nieuwsbrief houdt u op de hoogte van onze laatste ontwikkelingen, aankomende evenementen en manieren om betrokken te raken. Bedankt dat u deel uitmaakt van onze reis. We kijken ernaar uit om samen te werken en het verschil te maken!



ESCO-leden in Antwerpen, België tijdens de Kick-off-bijeenkomst in februari 2024.

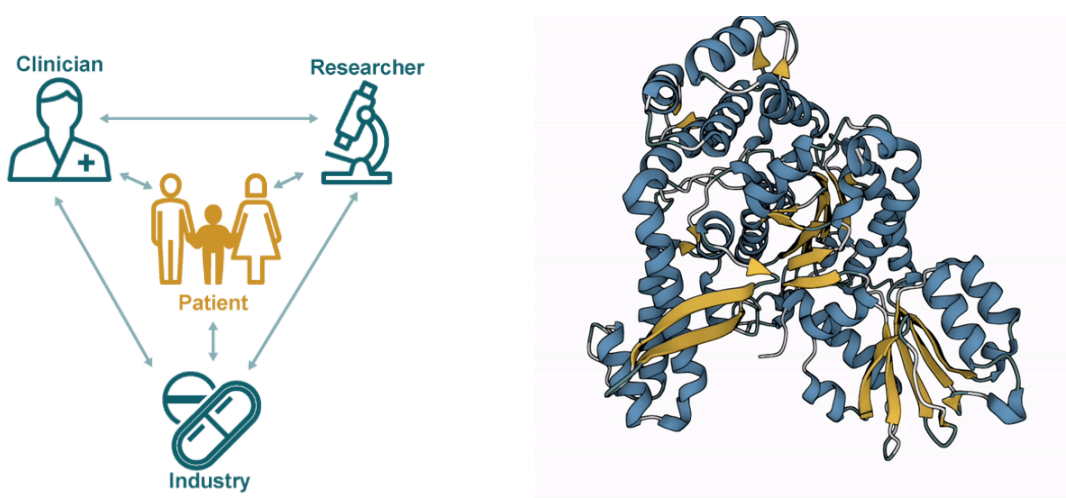
Hoe het allemaal begon

Het European STXBP1 Consortium (ESCO) werd in 2021 opgericht door prof. Matthijs Verhage van de Vrije Universiteit Amsterdam en het Universitair Medisch Centrum Amsterdam (AUMC) en dr. Ganna Balagura van het Gaslini Ziekenhuis in Genua. Samen met Andrea Soto Padilla, business developer bij IAO/IXA Neuro, en Hannah Stamberger, een neuroloog voor volwassenen in het Universitair Ziekenhuis Antwerpen, vormen ze de raad van bestuur van ESCO.

Daarnaast wordt ESCO aangestuurd door briljante onderzoekers en klinici uit heel Europa en Israël. Hun visie was om een samenwerkend netwerk te creëren dat zich toelegt op het bevorderen van onderzoek en klinische proefvoorbereiding voor STXBP1-gerelateerde aandoeningen (STXBP1-RD), zeldzame neurologische ontwikkelingsstoornissen die worden gekenmerkt door ontwikkelingsvertragingen, verstandelijke beperkingen en epilepsie.

Een belangrijke mijlpaal voor ESCO is de lancering van een grootschalige, pan-Europese natuurhistorische studie gericht op STXBP1-RD. De studie begint met 50 patiënten in de acht lidstaten - Nederland, Spanje, België, Frankrijk, Duitsland, Denemarken, Israël en Italië - en heeft als doel om deelnemers van verschillende leeftijden te rekruteren, wat een uitgebreide representatie van de STXBP1-populatie in verschillende levensfasen oplevert.

Door deze gezamenlijke inspanningen blijft ESCO de kennis over STXBP1-RD vergroten en streeft ernaar om de levens van degenen die door deze zeldzame aandoeningen worden getroffen, te verbeteren.



Binnenkort gelanceerd: de ESCO Natural History Study & Registry

In april 2025 lanceert het European STXBP1 Consortium (ESCO) zijn Natural History Study (NHS) en patiënten register op meerdere locaties. Deze initiatieven zijn belangrijke stappen in het begrijpen van STXBP1-gerelateerde aandoeningen (STXBP1-RD) en het voorbereiden op toekomstige klinische onderzoeken. De NHS begint met een pilotfase van een jaar met ongeveer vijf patiënten per ESCO-land, met plannen om de deelname in de daaropvolgende jaren uit te breiden. Clinici op ESCO-locaties zullen contact opnemen met families over inschrijving in het register en de NHS zodra het onderzoek begint.

ESCO Natural History Study (NHS)

De NHS is een gestructureerd verkennend onderzoek dat is ontworpen om de progressie van STXBP1-RD in de loop van de tijd te volgen, wat helpt bij het identificeren van eindpunten en uitkomstmaten van klinische onderzoeken. Na het eerste kliniekbezoek krijgen deelnemers elke drie maanden een vervolgspraak.

ESCO-register

Het ESCO-register is een online platform waar verzorgers en artsen medische en ontwikkelingsinformatie invoeren over personen met STXBP1-RD. Het register verzamelt zowel retrospectieve als prospectieve data, met vervolgonderzoeken elke 12 maanden. Zodra toestemming is gegeven, ontvangen zowel de verzorger als de clinicus een link om gegevens in te voeren.

Waarom deelnemen?

Door lid te worden van de NHS of het register dragen families bij aan essentieel onderzoek dat het begrip van STXBP1-RD verbetert en toekomstige klinische onderzoeken helpt vorm te geven. Het uiteindelijke doel is om waardevolle inzichten te bieden in de progressie van STXBP1-RD en externe controlegegevens vast te stellen voor toekomstige onderzoeken waarin mogelijke ziekte-modificerende therapieën worden geëvalueerd.

[Meer informatie over ESCO's NHS](#)

[Meer informatie over ESCO's register](#)

Bekijk deze verhelderende video van STXBP1 Disorders (VS) over Natural History Studies (Engels).



STXBP1-families in heel Europa ondernemen actie voor de maand van de zeldzame ziekten

Tijdens de maand van de zeldzame ziekten 2025 kwamen STXBP1-familieorganisaties in heel Europa samen om bewustzijn te creëren en mensen met STXBP1-gerelateerde aandoeningen te ondersteunen. Door de gemeenschap aangestuurde fondsenwerving en grootschalige bewustwordingscampagnes, hadden hun inspanningen een blijvende impact.



🇩🇪 Duitsland: De Duitse vereniging voor STXBP1 deed mee aan de Rare Diseases Run 2025, de grootste online run voor zeldzame ziekten in Europa. Onder het motto "Hardlopen maakt je blij" verenigde het evenement deelnemers uit Duitsland, Oostenrijk en Zwitserland om de uitdagingen te benadrukken waarmee mensen met zeldzame ziekten worden geconfronteerd.

🇪🇸 Spanje: In Madrid werd de Puerta de Las Rozas-brug groen verlicht ter gelegenheid van de dag van de zeldzame ziekten. Bovendien, vóór de professionele voetbalwedstrijd op 2 maart tussen Leganés C.F. en Getafe C.F., verzorgden twee kinderen met zeldzame ziekten - één met het STXBP1-syndroom en een ander met het Duchenne-syndroom - de ere-kickoff. Dit moment van erkenning werd live uitgezonden op tv en radio, wat het bewustzijn in heel Spanje versterkte.

🇮🇱 Israël: De 'Rare Smile' Association organiseerde een verkoop van cherrytomaatjes met een volledige kasoogst gedoneerd door Seeds Technologies. Vrijwilligers, samen met studenten van twee lokale scholen, verkochten twee ton cherrytomaatjes en honderden kilo's paprika's, waarbij alle opbrengsten de missie van de organisatie ondersteunden. Daarnaast zette de jonge pleitbezorger Neomi haar traditie voort door een gebak- en koekjesverkoop te leiden, een project dat ze op zevenjarige leeftijd begon, om geld in te zamelen voor STXBP1-bewustzijn en -onderzoek.

🇵🇱 Polen: Op 5 maart gaf Wiktor, de Poolse vertegenwoordiger voor STXBP1, een boeiende lezing over synaptopathieën, met een specifieke focus op STXBP1 en SYNGAP1. Zijn publiek bestond uit artsen en geneeskundestudenten die hun kennis graag wilden uitbreiden. Hoewel Polen op verschillende medische

gebieden opvalt, blijven zeldzame ziekten grotendeels onbekend, zelfs binnen de academische gemeenschap. Veel studenten dachten aanvankelijk dat deze aandoeningen "ultra-zeldzaam" waren - iets waar ze alleen over hoefden te leren voor examens, niet voor de praktijk. Deze sessie speelde een cruciale rol bij het vergroten van het bewustzijn, het bevorderen van maatschappelijke verantwoordelijkheid en het verspreiden van essentiële informatie over STXBP1.

Deze ongelooflijke initiatieven tonen de toewijding en eenheid van STXBP1-families in heel Europa, die samenwerken om bewustzijn te creëren, te inspireren en onderzoek te ondersteunen. ESCO is zeer dankbaar voor deze inspanningen en de groeiende kracht van onze gemeenschap! 💜



De Europese STXBP1-top 2025 in Heidelberg, Duitsland

We nodigen u graag uit voor de 2e Europese STXBP1-top en rondetafelgesprekken over wetenschappelijk onderzoek in Heidelberg, Duitsland!

De familiedag vindt plaats op zaterdag 11 oktober 2025 en we heten alle kinderen en volwassenen met STXBP1, evenals hun ouders, verzorgers en broers en zussen van harte welkom. Deze dag biedt u de mogelijkheid om meer te leren over STXBP1, deel te nemen aan discussies en contact te leggen met andere families, onderzoekers en klinici.

De registratie voor families is open op basis van volgorde van inschrijving. Deelname is gratis. Om ervoor te zorgen dat zoveel mogelijk families kunnen

deelnemen, vragen we u vriendelijk om het aantal deelnemers per familie te beperken.

Meer informatie over de top en de link naar de registratie (beschikbaar op 24 maart 2025) vindt u op stxbp1summit2025.eu.

Wij kijken uit naar een inspirerend evenement!

[Registreer hier](#)



The European STXP1 Consortium

De Boelelaan 1100, 1081HZ, Amsterdam

Deze e-mail is verzonden naar {{contact.EMAIL}}

U hebt deze e-mail ontvangen omdat u zich hebt geabonneerd op onze nieuwsbrief.

[Unsubscribe](#)

