



## ESCO Newsletter, marzec 2025

Witamy w pierwszym wydaniu newslettera Europejskiego Konsorcjum STXBP1 (ESCO)! Cieszymy się, że możemy się z Tobą skontaktować i podzielić się aktualnościami na temat badań, wydarzeń i historii społeczności. Celem działania ESCO jest rozwój wiedzy i poprawa opieki nad osobami z zespołem STXBP1, a ten kwartalny newsletter będzie Cię informował o naszych najnowszych postępach, nadchodzących wydarzeniach i możliwych sposobach zaangażowania się. Dziękujemy za udział w naszej podróży — nie możemy się doczekać współpracy, aby coś zmienić!



Członkowie ESCO w Antwerpii w Belgii na spotkaniu inauguracyjnym w lutym 2024 r.

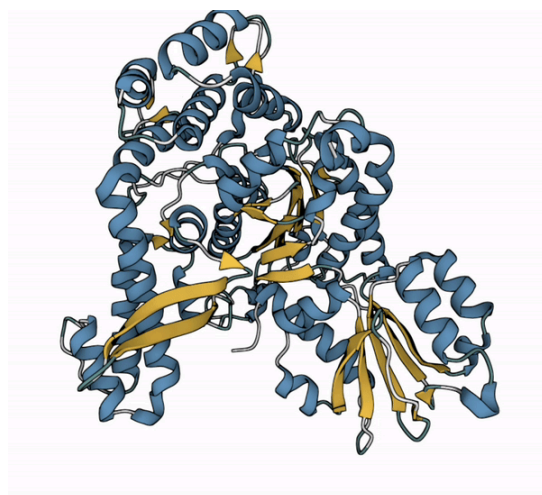
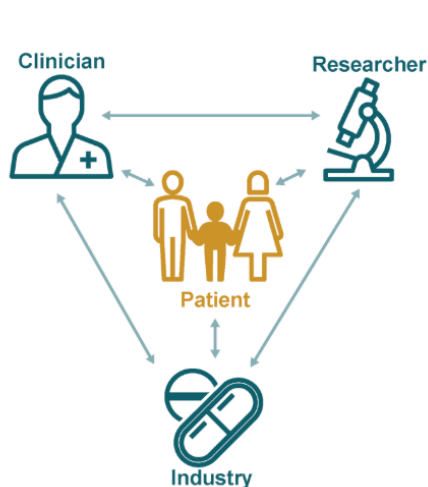
# Jak to się wszystko zaczęło

Europejskie Konsorcjum STXBP1 (ESCO) zostało założone w 2021 r. przez prof. Matthijisa Verhage z Vrije Universiteit Amsterdam i University Medical Center Amsterdam (AUMC) oraz dr. Ganna Balagurę ze szpitala Gaslini w Genui. Razem z Andreą Soto Padillą, specjalistką ds. rozwoju biznesu w IAO/IXA Neuro, i Hannah Stamberger, neurologiem dorosłych w Szpitalu Uniwersyteckim w Antwerpii, tworzą zarząd ESCO. [Ponadto ESCO jest wspierane przez wybitnych badaczy i klinicystów z całej Europy i Izraela.](#)

Ich wizją było stworzenie sieci współpracy poświęconej rozwojowi badań i gotowości do badań klinicznych nad zaburzeniami związanymi z STXBP1 (STXBP1-RD), rzadkimi schorzeniami neurorozwojowymi charakteryzującymi się opóźnieniami rozwojowymi, niepełnosprawnością intelektualną i padaczką.

Ważnym kamieniem milowym dla ESCO jest rozpoczęcie szeroko zakrojonego, ogólnoeuropejskiego badania historii naturalnej skupionego na STXBP1-RD. Rozpoczynając od 50 pacjentów w ośmiu krajach członkowskich — Holandii, Hiszpanii, Belgii, Francji, Niemczech, Danii, Izraelu i Włoszech — badanie ma na celu rekrutację uczestników w różnym wieku, zapewniając kompleksową reprezentację populacji STXBP1 na różnych etapach życia.

Dzięki tym wspólnym wysiłkom ESCO nadal poszerza wiedzę na temat STXBP1-RD, dążąc do poprawy życia osób dotkniętych tymi rzadkimi zaburzeniami.



**Wkrótce uruchomione będzie:  
badanie historii naturalnej i rejestr  
ESCO**

## Tło

W kwietniu 2025 r. Europejskie Konsorcjum STXBP1 (ESCO) uruchomi badanie historii naturalnej (NHS) i rejestr pacjentów w wielu ośrodkach. Inicjatywa ta, stanowi kluczowe krok w kierunku zrozumienia zaburzeń związanych z STXBP1 (STXBP1-RD) i jest przygotowaniem się do przyszłych badań klinicznych. NHS rozpocznie roczną fazę pilotażową z udziałem około pięciu pacjentów z każdego kraju ESCO, z planami rozszerzenia uczestnictwa w kolejnych latach. Lekarze w ośrodkach ESCO skontaktują się z rodzinami w sprawie zapisania się do rejestru i NHS po rozpoczęciu badania.

## Badanie historii naturalnej ESCO (NHS)

NHS to ustrukturyzowane badanie naukowe mające na celu śledzenie postępu STXBP1-RD w czasie, pomagające w identyfikacji punktów końcowych badań klinicznych i miar wyników. Po pierwszej wizycie w klinice uczestnicy będą mieli wizyty kontrolne co trzy miesiące.

## Rejestr ESCO

Rejestr ESCO to platforma internetowa, na której opiekunowie i lekarze wprowadzają informacje medyczne i rozwojowe dotyczące osób z STXBP1-RD. Rejestr gromadzi zarówno dane retrospektywne, jak i prospektywne, a badania kontrolne przeprowadzane są co 12 miesięcy. Po wyrażeniu zgody zarówno opiekun, jak i lekarz otrzymują link do danych wejściowych.

## Dlaczego warto uczestniczyć?

Dołączając do NHS lub rejestru, rodziny przyczyniają się do ważnych badań, które poprawiają zrozumienie STXBP1-RD i pomagają kształtować przyszłe badania kliniczne. Ostatecznym celem jest dostarczenie cennych informacji na temat postępu STXBP1-RD i ustalenie zewnętrznych danych kontrolnych na potrzeby przyszłych badań oceniających potencjalne terapie modyfikujące przebieg choroby.

[Więcej informacji o NHS ESCO](#)

[Więcej informacji o rejestrze ESCO](#)

Obejrzyj ten inspirujący film STXBP1 Disorders (USA) na temat Natural History Studies (angielski).



---

## **Rodziny STXBP1 w Europie podejmują działania w ramach Miesiąca Chorób Rzadkich**

W trakcie Miesiąca Chorób Rzadkich 2025 organizacje rodzinne STXBP1 w Europie zjednoczyły się, aby zwiększyć świadomość i wesprzeć osoby żyjące z zaburzeniami związanymi z STXBP1. Od zbiórek funduszy prowadzonych przez społeczność po kampanie informacyjne na dużą skalę, ich wysiłki przyniosą trwały efekt.



**🇩🇪 Niemcy:** Niemieckie Stowarzyszenie STXBP1 dołączyło do Rare Diseases Run 2025, największego internetowego biegu dla osób z chorobami rzadkimi w Europie. Pod hasłem „Bieganie czyni cię szczęśliwym” wydarzenie zjednoczyło uczestników z Niemiec, Austrii i Szwajcarii, aby podkreślić wyzwania, z jakimi mierzą się osoby z chorobami rzadkimi.

**🇪🇸 Hiszpania:** W Madrycie most Puerta de Las Rozas został podświetlony na zielono z okazji Dnia Chorób Rzadkich. Ponadto przed meczem piłkarskim pomiędzy Leganés C.F. i Getafe C.F. 2 marca, dwoje dzieci z chorobami rzadkimi — jedno z zespołem STXBP1, a drugie z zespołem Duchenne'a — dokonało honorowego otwarcia. Ta chwila uznania była transmitowana na żywo w telewizji i radiu, zwiększając świadomość w całej Hiszpanii.

**🇮🇱 Izrael:** Stowarzyszenie Rare Smile zorganizowało sprzedaż pomidorków koktajlowych, a cały zbiór ze szklarni pochodził od Seeds Technologies. Wolontariusze wraz ze studentami z dwóch lokalnych szkół, sprzedali dwie tony pomidorków koktajlowych i setki kilogramów papryki, a cały dochód został przeznaczony na wsparcie działania organizacji. Ponadto młoda działaczka Neomi kontynuowała swoją tradycję, prowadząc sprzedaż wypieków i ciasteczek — projekt, który rozpoczęła w wieku siedmiu lat — w celu zebrania funduszy na rzecz świadomości i badań nad STXBP1.

**🇵🇱 Polska:** 5 marca Wiktor, polski przedstawiciel STXBP1, wygłosił fascynujący wykład na temat synaptopatii, ze szczególnym uwzględnieniem STXBP1 i SYNGAP1. Jego słuchaczami byli lekarze i studenci medycyny pragnący poszerzyć swoją wiedzę. Podczas gdy Polska wyróżnia się w różnych dziedzinach medycyny, rzadkie choroby pozostają w dużej mierze nieznanymi,

nawet w społeczności akademickiej. Wielu studentów początkowo uważało, że te schorzenia są „ultraradkie” — czymś, o czym musieli się dowiedzieć tylko na egzaminach, a nie w praktyce. Ta sesja odegrała kluczową rolę w podnoszeniu świadomości, promowaniu odpowiedzialności społecznej i rozpowszechnianiu ważnych informacji na temat STXBP1.

Te niesamowite inicjatywy pokazują oddanie i jedność rodzin STXBP1 w całej Europie, które współpracują, aby zwiększyć świadomość, zainspirować zmiany i wesprzeć badania. ESCO jest głęboko wdzięczne za te wysiłki i rosnącą siłę naszej społeczności! 💜



---

## Europejski Szczyt STXBP1 2025 w Heidelbergu w Niemczech

Z przyjemnością zapraszamy na 2. Europejski Szczyt STXBP1 i Okrągły Stół Badawczy w Heidelbergu w Niemczech!

Dzień Rodzinny odbędzie się w sobotę 11 października 2025 r. i serdecznie zapraszamy wszystkie dzieci i dorosłych z STXBP1, a także ich rodziców, opiekunów i rodzeństwo. Ten dzień to okazja, aby dowiedzieć się więcej o STXBP1, wziąć udział w dyskusjach i nawiązać kontakt z innymi rodzinami, badaczami i klinicystami.

Rejestracja rodzin jest otwarta na zasadzie „kto pierwszy, ten lepszy”. Udział będzie bezpłatny. Aby zapewnić udział jak największej liczbie rodzin, prosimy o ograniczenie liczby uczestników na rodzinę.

Więcej informacji o szczycie i link do rejestracji (dostępny od 24 marca 2025 r.) można znaleźć na stronie [stxbp1summit2025.eu](http://stxbp1summit2025.eu).

Czekamy na to inspirujące wydarzenie!

Zarejestruj się tutaj



## The European STXBP1 Consortium

De Boelelaan 1100, 1081HZ, Amsterdam

Ta wiadomość e-mail została wysłana na adres `{{contact.EMAIL}}`  
Otrzymałeś tę wiadomość e-mail, ponieważ zapisałeś się na nasz newsletter.

[Unsubscribe](#)

