



ESCO Newsletter, marec 2025

Vítajte v prvom vydaní bulletinu Európskeho konzorcia STXBP1 (ESCO)!

Tešíme sa, že sa s vami môžeme spojiť a podeliť sa o aktuálne informácie o výskume, podujatiach a príbehoch komunity. ESCO sa venuje rozširovaniu poznatkov a zlepšovaniu starostlivosti o osoby so syndrómom STXBP1 a tento štvrťročný bulletin vás bude informovať o našom najnovšom pokroku, nadchádzajúcich podujatiach a spôsoboch, ako sa zapojiť. Ďakujeme, že ste sa stali súčasťou našej cesty – tešíme sa na spoločnú prácu na zmene!



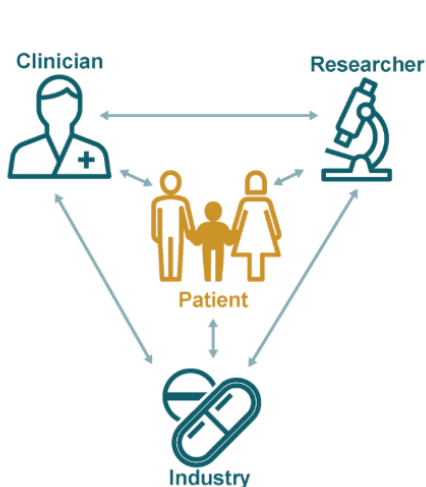
Členovia ESCO v belgických Antverpách na úvodnom stretnutí vo februári 2024.

Ako sa to všetko začalo

Európske konzorcium STXBP1 (ESCO) založili v roku 2021 prof. Matthijs Verhage z Vrije Universiteit Amsterdam a University Medical Center Amsterdam (AUMC) a dr. Ganna Balagura z nemocnice Gaslini v Janove. Spolu s Andreou Soto Padillovou, vývojárkou obchodu v IAO/IXA Neuro, a Hannah Stambergerovou, neurologičkou pre dospelých z Univerzitnej nemocnice v Antverpách, tvoria výkonnú radu ESCO. Okrem toho sa na činnosti ESCO podieľajú vynikajúci výskumníci a lekári z celej Európy a Izraela. Ich víziou bolo vytvoriť sieť spolupráce zameranú na pokrok vo výskume a pripravenosť na klinické skúšky porúch súvisiacich s STXBP1 (STXBP1-RD), zriedkavých neurovývinových ochorení charakterizovaných oneskorením vývoja, mentálnym postihnutím a epilepsiou.

Významným míľnikom pre ESCO je spustenie rozsiahlej celoeurópskej prírodovednej štúdie zameranej na STXBP1-RD. Štúdia začína s 50 pacientmi v ôsmich členských krajinách – Holandsku, Španielsku, Belgicku, Francúzsku, Nemecku, Dánsku, Izraeli a Taliansku – a jej cieľom je nábor účastníkov v rôznom veku, čím sa zabezpečí komplexné zastúpenie populácie STXBP1 v rôznych fázach života.

Prostredníctvom tohto spoločného úsilia ESCO pokračuje v zlepšovaní poznatkov o STXBP1-RD a snaží sa zlepšiť život ľudí postihnutých týmito zriedkavými poruchami.



Čoskoro sa začne: ESCO prírodovedná štúdia & registrácia

V apríli 2025 spustí Európske konzorcium STXBP1 (ESCO) svoju prírodovednú štúdiu (NHS) a registráciu pacientov na viacerých miestach. Tieto iniciatívy sú kľúčovými krokmi k pochopeniu porúch súvisiacich s STXBP1 (STXBP1-RD) a k príprave budúcich klinických skúšok. NHS sa začne jednoročnou pilotnou fázou, do ktorej sa zapojí približne päť pacientov z každej krajiny ESCO, pričom v nasledujúcich rokoch sa plánuje rozšíriť účasť. Lekári na pracoviskách ESCO budú oslovovať rodiny s ponukou na registráciu do registra a NHS po začatí štúdie.

Prírodovedná štúdia ESCO (NHS)

NHS je štruktúrovaná výskumná štúdia určená na sledovanie vývoja STXBP1-RD v priebehu času, ktorá pomáha identifikovať koncové body klinického skúšania a výsledné ukazovatele. Po úvodnej návšteve kliniky budú účastníci absolvovať kontrolné vyšetrenia každé tri mesiace.

Registrácia ESCO

Registrácia ESCO je online platforma, do ktorej opatrovatelia a lekári zadávajú zdravotné a vývojové informácie o osobách s STXBP1-RD. V registrácii sa zhromažďujú retrospektívne aj prospektívne údaje, pričom každých 12 mesiacov sa vykonávajú kontrolné prieskumy. Po udelení súhlasu opatrovateľ aj lekár dostanú odkaz na zadávanie údajov.

Prečo sa zúčastniť?

Zapojením sa do NHS alebo registrácie rodiny prispievajú k dôležitému výskumu, ktorý zlepšuje pochopenie STXBP1-RD a pomáha formovať budúce klinické skúšky. Konečným cieľom je poskytnúť cenné poznatky o progresii STXBP1-RD a vytvoriť externé kontrolné údaje pre budúce štúdie hodnotiace potenciálne terapie modifikujúce ochorenie.

[Viac informácií o ESCO NHS](#)

[Viac informácií o registrácii ESCO](#)


Pozrite si toto video od spoločnosti STXBP1 Disorders (USA) o prírodovednej štúdii (v angličtine).





Rodiny s ochorením STXBP1 v celej Európe prijímajú opatrenia v rámci Mesiaca zriedkavých chorôb


Počas Mesiaca zriedkavých chorôb 2025 sa organizácie rodín STXBP1 v celej Európe spojili, aby zvýšili povedomie a podporili tých, ktorí žijú s poruchami súvisiacimi s STXBP1. Ich úsilie malo trvalý vplyv – od komunitných zbierok až po rozsiahle informačné kampane.



 Nemecko: Nemecká asociácia pre STXBP1 sa pripojila k Rare Diseases Run 2025, najväčšiemu online behu pre zriedkavé choroby v Európe. Pod mottom „Beh ťa robí šťastným“ podujatie spojilo účastníkov z Nemecka, Rakúska a Švajčiarska, aby poukázalo na výzvy, ktorým čelia ľudia so zriedkavými chorobami.

 Španielsko: V Madride bol most Puerta de Las Rozas osvetlený na zeleno pri príležitosti Dňa zriedkavých chorôb. Navyše pred zápasom profesionálneho futbalu medzi Leganés C.F. a Getafe C.F., dve deti so zriedkavými chorobami – jedno so syndrómom STXBP1 a druhé s Duchennovým syndrómom – vykonali čestný výkop. Tento moment uznania bol vysielaný naživo v televízii a rádiu, čím sa zvýšilo povedomie v celom Španielsku.

 Izrael: Združenie Rare Smile zorganizovalo predaj cherry paradajok s plnou úrodou v skleníku, ktorú darovala spoločnosť Seeds Technologies. Dobrovoľníci spolu so študentmi z dvoch miestnej školy, predali dve tony cherry paradajok a stovky kilogramov papriek, pričom celý výťažok podporil poslanie organizácie. Okrem toho mladá advokátka Neomi pokračovala vo svojej úprimnej tradícii a viedla predaj pečenia a koláčikov – projekt, ktorý začala vo veku siedmich rokov – s cieľom získať finančné prostriedky na povedomie a výskum STXBP1.

 Poľsko: 5. marca predniesol Wiktor, poľský zástupca pre STXBP1, presvedčivú prednášku o synaptopatiách s osobitným zameraním na STXBP1 a SYNGAP1. Jeho publikom boli lekári a študenti medicíny túžiaci po rozširovaní svojich vedomostí. Zatiaľ čo Poľsko vyniká v rôznych medicínskych oblastiach, zriedkavé choroby zostávajú veľkou neznámou, dokonca aj v rámci akademickej obce. Mnoho študentov spočiatku verilo, že tieto podmienky sú „ultra-vzácné“ – niečo, o

čom sa potrebovali naučiť iba na skúšky, nie na prax v reálnom svete. Toto stretnutie zohralo kľúčovú úlohu pri zvyšovaní povedomia, podpore sociálnej zodpovednosti a šírení životne dôležitých informácií o STXBP1.

Tieto neuveriteľné iniciatívy sú ukážkou odhodlania a jednoty rodín STXBP1 v celej Európe, ktoré spolupracujú na zvyšovaní povedomia, inšpirujú k zmenám a podporujú výskum. ESCO je hlboko vďačné za toto úsilie a rastúcu silu našej komunity! 💜



Európsky samit STXBP1 2025 v Heidelbergu, Nemecko

S potešením vás pozývame na 2. európsky samit STXBP1 a okrúhly stôl o výskume v Heidelbergu v Nemecku!

Deň rodiny sa uskutoční v sobotu 11. októbra 2025 a srdečne na ňom vítame všetky deti a dospelých so STXBP1, ako aj ich rodičov, opatrovateľov a súrodencov. Tento deň vám poskytne príležitosť dozvedieť sa viac o STXBP1, zapojiť sa do diskusií a nadviazať kontakty s inými rodinami, výskumníkmi a lekármi.

Registrácia rodín je otvorená podľa poradia prihlásených. Účasť bude bezplatná. Aby sme zabezpečili účasť čo najväčšieho počtu rodín, prosíme vás o obmedzenie počtu účastníkov na jednu rodinu.

Viac informácií o samite a odkaz na registráciu (k dispozícii od 24. marca 2025) nájdete na stránke stxbp1summit2025.eu.

Tešíme sa na inšpiratívne podujatie!

Registrácia tu



The European STXBP1 Consortium

De Boelelaan 1100, 1081HZ, Amsterdam

Tento e-mail bol odoslaný na adresu `{{contact.EMAIL}}`

Tento e-mail ste dostali, pretože ste sa prihlásili na odber nášho informačného bulletinu.

[Unsubscribe](#)

