



## ESCO Newsletter, mars 2025

**Velkommen til den første utgaven av European STXBP1 Consortium (ESCO) nyhetsbrev!** Vi har gledet oss til å få sendt vårt første nyhetsbrev, hvor vi kan dele oppdateringer om forskning, arrangementer og historier fra ulike land og nettverk. ESCO er dedikert til å fremme kunnskap og forbedre omsorgen for personer med STXBP1-syndrom, og dette kvartalsvise nyhetsbrevet vil holde deg informert om de seneste fremskritt, kommende arrangementer og måter du kan bli involvert på. Takk for at du er en del av reisen vår – vi ser frem til å jobbe sammen for å gjøre en forskjell!



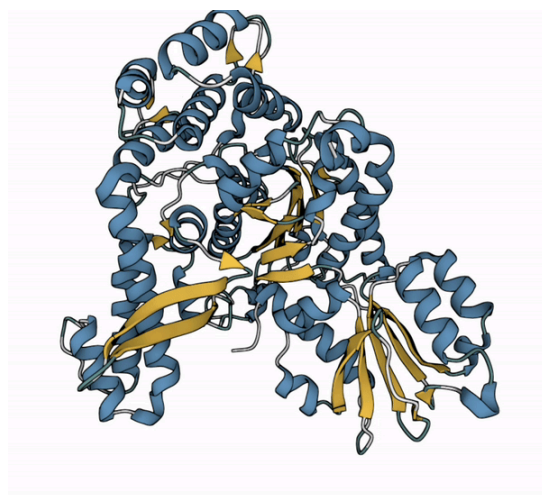
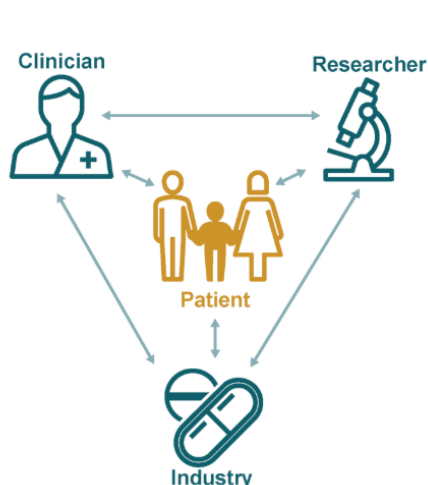
ESCO-medlemmer i Antwerpen, Belgia på Kick-off-møtet i februar 2024.

# Hvordan det hele begynte

European STXBP1 Consortium (ESCO) ble etablert i 2021 av prof. Matthijs Verhage fra Vrije Universiteit Amsterdam og University Medical Center Amsterdam (AUMC) og Dr. Ganna Balagura ved Gaslini Hospital i Genova. Sammen med Andrea Soto Padilla, forretningsutvikler ved IAO/IXA Neuro, og Hannah Stamberger, en voksen nevrolog ved Universitetssykehuset Antwerpen, utgjør de ESCOs hovedstyre. [I tillegg er ESCO drevet av strålende forskere og klinikere fra hele Europa og Israel.](#) Deres visjon var å skape et samarbeidsnettverk dedikert til å fremme forskning og sørge for vi alle er klare for kliniske forsøk for STXBP1-relaterte lidelser (STXBP1-RD), sjeldne nevrouviklingstilstander preget av utviklingsforsinkelser, intellektuelle funksjonshemminger og epilepsi.

En betydelig milepæl for ESCO er lanseringen av en storstilt, pan-europeisk naturhistorisk studie med fokus på STXBP1-RD. Studiet starter med 50 pasienter i de åtte medlemslandene – Nederland, Spania, Belgia, Frankrike, Tyskland, Danmark, Israel og Italia – men studien har som mål å rekruttere deltakere i ulike aldre etterhvert, og gi en omfattende representasjon av STXBP1-populasjonen gjennom ulike livsstadier.

Gjennom denne samordnede innsatsen fortsetter ESCO å fremme forståelsen av STXBP1-RD, og streber etter å forbedre livene til de som er rammet av disse sjeldne lidelsene.



## Lanseres snart: ESCO Natural History Study & Registry

I april 2025 vil European STXBP1 Consortium (ESCO) lansere sin Natural History Study (NHS) og pasientregister på tvers av flere steder. Disse initiativene er nøkkeltrinn for å forstå STXBP1-relaterte lidelser (STXBP1-RD) og forberedelse for fremtidige kliniske studier. NHS vil begynne med en ettårig pilotfase som involverer omtrent fem pasienter per ESCO-land, med planer om å utvide deltakelsen i de påfølgende årene. Klinikere ved ESCO-nettsteder vil kontakte familier om å registrere seg i registeret og NHS når studien begynner.

### **ESCO Natural History Study (NHS)**

NHS er en strukturert forskningsstudie designet for å spore progresjonen av STXBP1-RD over tid, og hjelper til med å identifisere endepunkter og utfallsmål for kliniske studier. Etter det første klinikkbesøket vil deltakerne ha oppfølging hver tredje måned.

### **ESCO-registeret**

ESCO Registry er en nettbasert plattform der omsorgspersoner og leger legger inn medisinsk og utviklingsmessig informasjon om personer med STXBP1-RD. Registeret samler inn både retrospektive og prospektive data, med oppfølgingsundersøkelser hver 12. måned. Når samtykke er gitt, mottar både omsorgspersonen og klinikeren en lenke til å legge inn data.

### **Hvorfor delta?**

Ved å bli med i NHS eller registeret, bidrar familier til viktig forskning som forbedrer forståelsen av STXBP1-RD og bidrar til å forme fremtidige kliniske studier. Det endelige målet er å gi verdifull innsikt i STXBP1-RD-progresjon og etablere eksterne kontrolldata for fremtidige studier som evaluerer potensielle sykdomsmodifiserende terapier.

[Mer informasjon om ESCOs NHS](#)

[Mer informasjon om ESCOs register](#)


Sjekk ut denne innsiktsfulle videoen fra STXBP1 Disorders (USA) om Natural History Studies (engelsk).





## STXBP1-familier over hele Europa tar grep for sjelden-måneden


Gjennom Rare Disease Month 2025 kom STXBP1-familieorganisasjoner over hele Europa sammen for å øke bevisstheten og støtte de som lever med STXBP1-relaterte lidelser. Fra fundraising til storstilte bevissthetskampanjer, deres innsats hadde en varig innvirkning.




 Tyskland: Den tyske foreningen for STXBP1 ble med i Rare Diseases Run 2025, det største nettløpet for sjeldne sykdommer i Europa. Under mottoet "Running makes you happy", forente arrangementet deltakere fra Tyskland, Østerrike og Sveits for å fremheve utfordringene de med sjeldne sykdommer står overfor.

 Spania: I Madrid ble Puerta de Las Rozas-broen opplyst i grønt for å markere dagen for sjeldne sykdommer. I tillegg, før den profesjonelle fotballkampen 2. mars mellom Leganés C.F. og Getafe C.F., to barn med sjeldne sykdommer – ett med STXBP1 syndrom og et annet med Duchenne syndrom – utførte æres kickoff. Dette øyeblikket av anerkjennelse ble sendt direkte på TV og radio, og forsterket bevisstheten over hele Spania.

 Israel: The Rare Smile Association organiserte et salg av cherrytomater med full drivhusavling donert av Seeds Technologies. Frivillige, sammen med elever fra to lokale skoler, solgte to tonn cherrytomater og hundrevis av kilo paprika, og alle inntektene støttet organisasjonens oppdrag. I tillegg fortsatte den unge advokaten Neomi sin inderlige tradisjon, og ledet et bake- og kjekssalg – et prosjekt hun startet i en alder av syv år – for å samle inn penger til STXBP1-bevissthet og forskning.

 Polen: 5. mars holdt Wiktor, den polske representanten for STXBP1, et overbevisende foredrag om synaptopatier, med spesielt fokus på STXBP1 og SYNGAP1. Hans publikum inkluderte leger og medisinstudenter som var ivrige etter å utvide kunnskapen sin. Mens Polen skiller seg ut på ulike medisinske felt, forblir sjeldne sykdommer stort sett ukjente, selv innenfor det akademiske miljøet. Mange studenter trodde først at disse forholdene var "ultrasjelden" - noe de bare trengte å lære om til eksamen, ikke praksis i den virkelige verden. Denne økten spilte en avgjørende rolle i å øke bevisstheten, fremme sosialt ansvar og spre viktig informasjon om STXBP1.

Disse utrolige initiativene viser engasjementet og samholdet til STXBP1-familier over hele Europa, og jobber sammen for å øke bevisstheten, inspirere til endring og støtte forskning. ESCO er dypt takknemlig for denne innsatsen og den økende styrken til samfunnet vårt! 



# European STXBP1 Summit 2025 i Heidelberg, Tyskland

Vi er glade for å invitere deg til det andre europeiske STXBP1-toppmøtet og forskningsrundebordskonferansen i Heidelberg, Tyskland!

Familiedagen finner sted lørdag 11. oktober 2025, og vi ønsker alle barn og voksne med STXBP1 hjertelig velkommen, samt deres foreldre, omsorgspersoner og søsken. Denne dagen vil gi deg muligheten til å lære mer om STXBP1, delta i diskusjoner og få kontakt med andre familier, forskere og klinikere.

Familieregistreringen er åpen etter førstemann til mølla-prinsippet. Deltakelse vil være gratis. For å sikre at så mange familier som mulig kan delta, ber vi deg om å begrense antall deltakere per familie.

Du finner mer informasjon om toppmøtet og lenken til registreringen (tilgjengelig 24. mars 2025) på [stxbp1summit2025.eu](https://stxbp1summit2025.eu).

Vi ser frem til et inspirerende arrangement!

[Registrer deg her](#)



## The European STXBP1 Consortium

De Boelelaan 1100, 1081HZ, Amsterdam

Denne e-posten ble sendt til {{contact.EMAIL}}

Du har mottatt denne e-posten fordi du har abonnert på vårt nyhetsbrev.

[Unsubscribe](#)

