



The European STXBP1 Consortium Newsletter

Juin 2025

Bienvenue

Alors que l'été s'installe en Europe, nous accueillons avec joie les journées plus longues, le temps plus chaud et la perspective des vacances et des moments passés avec nos proches. Pour de nombreuses familles, cette saison apporte un changement de rythme bienvenu, mais pour celles qui s'occupent d'un enfant atteint d'un trouble lié au gène STXBP1, elle peut également être source de nouveaux défis. Qu'il s'agisse de gérer des routines perturbées, de planifier des voyages en tenant compte de besoins supplémentaires ou simplement d'assurer les soins quotidiens sans les systèmes de soutien habituels, nous savons que cette période de l'année peut être à la fois joyeuse et demandante.

Dans cette newsletter, nous continuons à partager les dernières nouvelles du Consortium européen STXBP1, qu'il s'agisse des avancées de la recherche, des événements à venir ou des témoignages de notre communauté. Nous espérons que ces informations vous permettront de créer des liens, vous inspireront et vous donneront un sentiment de solidarité alors que nous entrons ensemble dans les mois d'été.

Mise à jour sur l'étude ESCO

Presque prêt à commencer !

Dans notre dernière newsletter, nous vous avons annoncé la bonne nouvelle du commencement de l'étude sur l'Histoire Naturelle de STXBP1 en avril. Bien que le lancement officiel ait pris un peu plus de temps que prévu, nous sommes ravis d'annoncer que la Belgique sera le premier site à lancer l'étude, suivi par d'autres sites à travers l'Europe.

En coulisses, un travail considérable a été accompli chaque jour, allant de la finalisation des autorisations éthiques à la mise en place de systèmes et de formations, afin de garantir que tout soit en place pour accueillir les participants en toute sécurité et sans encombre. Nous sommes extrêmement reconnaissants du dévouement de toutes les équipes sur place et du soutien continu des familles qui attendent avec impatience de pouvoir participer.

Nous continuerons à vous tenir informés à mesure que chaque site ouvrira ses portes. Merci pour votre patience et votre enthousiasme, nous nous rapprochons du but !



Comité de conseil scientifique de l'ESCO

Nous sommes fiers d'annoncer la création du comité de conseil scientifique (SAB) du consortium européen STXBP1. Ce comité réunit des chercheurs et des cliniciens experts de toute l'Europe et d'ailleurs afin d'orienter la direction scientifique de l'ESCO. Le SAB fournira des conseils indépendants sur l'avancement des études, les priorités de recherche et les nouvelles opportunités, afin de garantir que notre travail reste rigoureux et collaboratif avec comme but d'avoir un impact significatif pour les familles touchées par les troubles liés au gène STXBP1.

Vous pouvez toujours trouver les dernières nouvelles de l'ESCO sur notre site web.

Site web de l'ESCO



Relais européen pour le mois de sensibilisation à STXBP1

En septembre, à l'occasion du mois de sensibilisation à STXBP1, nous sommes ravis de lancer le tout premier relais européen de collecte de fonds : le European Move to Cure Relay ! Inspirés par les familles néerlandaises qui ont déjà ouvert la voie, les familles et autres soutiens de toute l'Europe sont invités à organiser des relais symboliques locaux (« estafettes ») afin de sensibiliser le public et de soutenir la recherche sur STXBP1.

Chaque groupe créera son propre parcours unique, que ce soit à pied, à vélo, en poussette, en trottinette ou même à cheval et filmera de courtes vidéos montrant le passage symbolique du « témoin » d'un participant à l'autre. Ces vidéos seront compilées dans un film international percutant qui sera présenté en avant-première lors du sommet STXBP1 à Heidelberg en octobre prochain.

Si vous ou votre famille souhaitez participer, ou si vous souhaitez aider à organiser un relais local dans votre pays, nous vous encourageons vivement à contacter votre organisation familiale locale ou à nous contacter à l'adresse esco@stxbp1eu.org.

Vous trouverez également des pages de dons et de plus d'informations pour chaque pays à l'adresse suivante :

Move to Cure Europe 2025

Pour les dernières nouvelles sur le relais et tout ce qui concerne l'ESCO, suivez-nous sur les réseaux sociaux :



Mobilisons-nous ensemble, au-delà des frontières, des communautés et des cœurs, pour sensibiliser le public et faire avancer la recherche sur STXBP1.

Pleins feux sur la science

Une étape importante dans la thérapie génique : Capsida lance le premier essai clinique pour STXBP1

Capsida Biotherapeutics a reçu l'autorisation de la FDA pour lancer le premier essai clinique d'une thérapie génique ciblant spécifiquement les troubles liés au STXBP1. La thérapie, CAP-002, vise à restaurer la fonction de la protéine STXBP1 en administrant le traitement directement dans le cerveau grâce à un vecteur IV spécialement conçu. Il s'agit d'une avancée révolutionnaire dans le développement de traitements, qui redonne espoir à la communauté STXBP1 dans le monde entier.

Bien qu'il s'agisse d'une étape importante dans ce domaine, nous tenons à préciser que l'essai de Capsida est une initiative indépendante et ne fait pas partie de l'étude d'Histoire Naturelle ou du registre de l'ESCO. Les recherches de l'ESCO restent axées sur la compréhension de la progression des troubles liés au gène STXBP1 grâce à la collecte de données sur le long terme, ce qui reste une base essentielle pour tout développement thérapeutique futur.

Lire la mise à jour complète de Capsida



Comprendre la vie familiale avec le STXBP1-RD

Une nouvelle étude de Brainmodel offre des informations essentielles sur le quotidien des familles qui élèvent des enfants atteints du STXBP1-RD. À travers des entretiens avec 21 parents, cette étude met en lumière les défis émotionnels, physiques et logistiques liés à la prise en charge de ces enfants, décrits à l'aide de cinq verbes d'action forts qui reflètent un engagement constant, la nécessité de trouver un équilibre entre les responsabilités et la gestion des tensions émotionnelles. Les résultats soulignent le besoin urgent d'un soutien holistique qui va au-delà du traitement médical pour inclure des thérapies, des ressources sociales et des conseils post-diagnostic.

[Lire l'étude Brainmodel](#)

Strides in STXBP1 – Édition de mai (Fondation STXBP1)

Vous recherchez un moyen rapide et facile de vous tenir au courant des dernières avancées de la recherche sur STXBP1 ? Le blog mensuel “Strides in STXBP1” de la Fondation STXBP1 présente les nouvelles publications, découvertes et avancées scientifiques, résumées de manière claire et accessible. Consultez l'édition de mai pour découvrir les progrès réalisés au cours du mois dernier.

[Lire Strides in STXBP1 - Mai](#)



Sommet européen STXBP1 2025 à Heidelberg, en Allemagne

Planifiez votre séjour pour le sommet STXBP1 à Heidelberg !

Nous sommes ravis de l'accueil enthousiaste réservé au 2^e sommet européen STXBP1 et à la journée des familles qui se tiendront le samedi 11 octobre 2025 ! Pour vous aider à planifier votre visite, nous avons réservé des chambres à l'hôtel **Heidelberg Marriott**, situé près du Neckar et à proximité du lieu du sommet. Le tarif spécial pour les groupes est le suivant :

- 149,00 € par nuit pour une chambre simple, petit-déjeuner compris.
- Pour réserver, veuillez appeler le +49 6221 908650 et mentionner le code STXBP12025, ou utiliser ce lien de réservation pour réserver en ligne.

Si vous préférez séjourner plus près de la gare ou du centre-ville de Heidelberg, nous vous recommandons les hôtels suivants :

- **Leonardo Hotel Heidelberg City Center**
Bergheimer Str. 63, 69115 Heidelberg
- **NH Collection Heidelberg**
Bergheimer Str. 91, 69115 Heidelberg
- **BS Boutique Hotel Heidelberg**
Brückenstraße 14, 69120 Heidelberg
- **ATLANTIC Hotel Heidelberg**
Europaplatz 1, 69115 Heidelberg

Pour plus de détails, y compris le programme complet, rendez-vous sur stxbp1summit2025.eu.

Nous sommes impatients de vous accueillir à Heidelberg pour un week-end placé sous le signe des rencontres, de l'apprentissage et de la communauté !

[Site web du sommet](#)

[Sommet familial](#)



The European STXBP1 Consortium

De Boelelaan 1100, 1081HZ, Amsterdam

This email was sent to {{contact.EMAIL}}

You've received this email because you've subscribed to our newsletter.

[Unsubscribe](#)

