



The European STXBP1 Consortium Newsletter

Giugno 2025

Benvenuti

Con l'arrivo dell'estate in Europa, diamo il benvenuto a giornate più lunghe, a un clima più caldo e all'attesa delle vacanze e del tempo da trascorrere con i propri cari. Per tante famiglie, questa stagione porta un piacevole cambiamento di ritmo— ma per chi si prende cura di un bambino affetto da disturbi correlati a STXBP1, può anche significare nuove sfide. Se affrontare routine sconvolte, pianificare viaggi con supporti aggiuntivi o semplicemente gestire l'assistenza quotidiana senza i sistemi di supporti abituali, sappiamo che questo periodo dell'anno può essere tanto gioioso come impegnativo.

In questo newsletter, continuiamo a condividere le ultime novità dal Consorzio STXBP1 Europeo—dagli aggiornamenti scientifici a gli eventi in programma, fino alle storie della nostra comunità. Speriamo che questi aggiornamenti offrano connessione, ispirazione e un senso di solidarietà mentre entriamo insieme nell'estate.

Aggiornamento sullo studio ESCO

Quasi pronti per iniziare!

Nell'ultimo newsletter abbiamo annunciato con entusiasmo che lo studio di storia naturale STXBP1 era previsto per l'inizio di aprile. Nonostante il lancio

ufficiale sia stato leggermente ritardato, siamo contenti di annunciare che il Belgio sarà il primo paese a lanciare lo studio, seguito da altri in tutta Europa.

Dietro le quinte, ogni giorno si svolge un lavoro enorme: dalla finalizzazione delle autorizzazioni etiche, alla creazione dei sistemi e alla formazione— per garantire che tutto sia pronto per accogliere i partecipanti in modo sicuro e senza complicazioni. Siamo estremamente grati per la dedicazione di tutti i team e per il costante supporto delle famiglie in attesa di partecipare.

Continueremo ad aggiornarvi man mano che i siti verranno attivati. Grazie per la vostra pazienza e il vostro entusiasmo—ci siamo quasi!



Comitato Scientifico Consultivo di ESCO

Siamo orgogliosi di annunciare la creazione del Comitato Scientifico Consultivo (SAB) del Consorzio STXBP1 Europeo. Questo comitato riunisce esperti ricercatori e clinici di tutta Europa (e oltre) per guidare l'orientamento scientifico di ESCO. Il SAB fornirà consigli indipendenti sui progressi dello studio, sulle priorità di ricerca e sulle nuove opportunità—garantendo che il nostro lavoro rimanga rigoroso, collaborativo e orientato a un impatto significativo per le famiglie che vivono con disturbi legati a STXBP1.

Potete sempre trovare le ultime notizie su ESCO nel nostro sito web.

[Sito web di ESCO](#)



Staffetta europea per il mese della consapevolezza STXBP1

Questo settembre, in onore del mese della Consapevolezza STXBP1, siamo entusiasti di lanciare la prima staffetta europea di raccolta fondi—la "Move to Cure Relay" europea! Ispirate da famiglie olandesi che già stanno tracciando la via, famiglie e sostenitori di tutta Europa sono invitati a organizzare staffette simboliche locali ("staffette") per sensibilizzare e sostenere la ricerca su STXBP1.

Ogni gruppo potrà creare un proprio percorso unico—a piedi, in bicicletta, con passeggini, monopattini o persino a cavallo—e girare brevi video in cui un simbolico "testimone" viene passato da un partecipante all'altro. I video saranno montati in uno scioccante film internazionale che verrà presentato in anteprima al Summit STXBP1 a Heidelberg questo ottobre.

Se tu o la tua famiglia desiderate partecipare o se volete aiutare a organizzare una staffetta nel vostro paese, vi invitiamo a contattare la vostra organizzazione familiare locale oppure a scriverci a: esco@stxbp1eu.org.

Potete trovare le pagine di donazione e maggiori informazioni per ciascun paese qui:

[Move to Cure Europe 2025](#)

Per tutti gli aggiornamenti sulla staffetta e su ESCO, seguiteci sui social media:



Muoviamoci insieme—oltre i confini, tra le comunità e con il cuore—per aumentare la consapevolezza e sostenere i progressi per STXBP1.

Focus sulla scienza

Traguardo nella terapia genetica: Capsida lancia il primo trial clinico per STXBP1

Capsida Biotherapeutics ha ricevuto l'approvazione della FDA per iniziare il primo studio clinico su una terapia genetica mirata specificamente ai disturbi correlati a STXBP1. La terapia, CAP-002, mira a ripristinare la funzione della proteina STXBP1 erogando il trattamento direttamente al cervello tramite un vettore IV appositamente progettato. Questo rappresenta un passo rivoluzionario nello sviluppo delle cure—e offre nuova speranza alla comunità STXBP1 a livello globale.

Sebbene si tratti di un traguardo importante per il campo, desideriamo chiarire che lo studio Capsida è un'iniziativa indipendente e non fa parte dello studio di storia naturale o del registro di ESCO. La ricerca di ESCO continua a concentrarsi sulla comprensione della progressione dei disturbi STXBP1 tramite la raccolta di dati a lungo termine, base fondamentale per qualsiasi sviluppo terapeutico futuro.

[Leggi l'aggiornamento completo di Capsida](#)



Comprendere la vita familiare con STXBP1-RD

Un nuovo studio di Brainmodel offre informazione sulle realtà quotidiane delle famiglie che crescono i bambini con STXBP1-RD. Attraverso interviste a 21 genitori, la ricerca descrive le sfide emotive, fisiche e logistiche della cura—rappresentate da cinque verbi d'azione potenti che riflettono l'impegno costante, l'equilibrio delle responsabilità e il carico emotivo. I risultati sottolineano l'urgenza di un supporto olistico che vada oltre il trattamento medico e includa terapie, risorse sociali e orientamento dopo la diagnosi.

[Leggi lo studio Brainmodel](#)

Strides in STXBP1 – Edizione di maggio (STXBP1 Foundation)

Cerchi un modo semplice e veloce per rimanere aggiornato sulla ricerca STXBP1? Il blog mensile "Strides in STXBP1" della STXBP1 Foundation mette in evidenza nuove pubblicazioni, scoperte e traguardi scientifici—riassunti in modo chiaro e accessibile. Consulta l'edizione di maggio per scoprire i progressi dell'ultimo mese.

[Leggi Strides in STXBP1 – Maggio](#)



Summit STXBP1 2025 a Heidelberg, Germania

Organizza il tuo soggiorno per il Summit STXBP1 a Heidelberg!

Siamo entusiasti della grande partecipazione al 2° Summit Europeo STXBP1 e alla Giornata della Famiglia, programmata per sabato 11 ottobre 2025! Per aiutarvi nella pianificazione, abbiamo riservato camere presso l'**Heidelberg Marriott Hotel**, vicino al fiume Neckar e alla sede del summit. La tariffa speciale per il gruppo è:

- €149,00 a notte per camera singola, colazione inclusa.
- Per prenotare, chiamare il numero +49 6221 908650 e menzionare il codice STXBP12025, oppure utilizzare questo link per la prenotazione online.

Se preferite soggiornare più vicini alla stazione ferroviaria o al centro città, vi consig

- **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

Altri dettagli, incluso il programma completo, sono disponibili su:
stxbp1summit2025.eu

Non vediamo l'ora di accogliervi a Heidelberg per un weekend di connessione, apprendimento e comunità!

[Sito del Summit](#)

[Summit per le Famiglie](#)



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](#)

