



The European STXBP1 Consortium Newsletter

Juni 2025

Velkommen

Når sommeren blomstrer over Europa, ønsker vi lengre dager, varmere vær og forventningen om ferier og tid med våre kjære velkommen. For mange familier innebærer denne årstiden en etterlengtet endring i tempo—men for dem som tar vare på et barn med STXBP1-relaterte forstyrrelser, kan den også føre med seg nye utfordringer. Enten det handler om å håndtere endrede rutiner, planlegge reiser med spesielle behov, eller å håndtere hverdagsomsorg uten det vanlige støttesystemet, vet vi at denne tiden kan være både gledelig og krevende.

I dette nyhetsbrevet fortsetter vi å dele de siste oppdateringene fra European STXBP1 Consortium—fra forskningsnyheter til kommende arrangementer og historier fra vårt fellesskap. Vi håper disse oppdateringene gir deg tilknytning, inspirasjon og en følelse av fellesskap i møte med sommermånedene.

Oppdatering fra ESCO-studien

Snart klare til å starte!

I vårt forrige nyhetsbrev delte vi den spennende nyheten om at STXBP1 Natural History Study var forventet å starte i april. Selv om oppstarten har blitt noe forsinket, er vi glade for å kunne annonsere at Belgia blir det første stedet som setter i gang studien, med flere steder rundt om i Europa som følger etter.

Bak kulissene foregår det daglig mye arbeid—fra etiske godkjenninger til etablering av systemer og opplæring—alt for å sikre at alt er klart for å ta imot deltakere trygt og effektivt. Vi er utrolig takknemlige for engasjementet til alle teamene på de ulike stedene, og for den pågående støtten fra familiene som spent venter på å delta.

Vi vil fortsette å holde dere oppdatert etter hvert som nye steder åpner. Tusen takk for tålmodigheten og entusiasmen—vi nærmer oss!



ESCOS vitenskapelige rådgivende komité

Vi er stolte av å kunngjøre etableringen av European STXBP1 Consortium Scientific Advisory Board (SAB). Dette rådet samler ekspertforskere og klinikere fra hele Europa og utover, for å veilede den vitenskapelige retningen til ESCO. SAB vil gi uavhengige råd om studieprogresjon, forskningsprioriteringer og nye muligheter—og sikre at vårt arbeid forblir grundig, samarbeidende og fokusert på å gjøre en reell forskjell for familier som lever med STXBP1-relaterte forstyrrelser.

Du kan alltid finne de nyeste nyhetene fra ESCO på nettstedet vårt.

[ESCO-nettside](#)



Europeisk stafett for STXBP1- bevissthetsmåned

I september, i anledning av STXBP1 Awareness Month, lanserer vi med stor glede den aller første europeiske innsamlingsstafetten—The European Move to Cure Relay! Inspirert av nederlandske familier som allerede leder an, inviteres familier og støttespillere over hele Europa til å arrangere lokale symbolske stafetter ("estafetter") for å øke bevissthet og støtte forskningen på STXBP1.

Hver gruppe vil lage sin egen unike rute—til fots, på sykkel, med barnevogn, sparkesykkel eller til og med på hesteryggen—og filme korte klipp av et symbolsk "stafettpinne" som går fra deltaker til deltaker. Disse videoene vil bli satt sammen til en internasjonal stafettfilm som får premiere på STXBP1-toppmøtet i Heidelberg i oktober.

Dersom du eller familien din ønsker å delta, eller hvis du vil hjelpe til med å arrangere en lokal stafett i ditt land, oppfordrer vi deg til å kontakte din lokale familieorganisasjon eller skrive til oss på esco@stxbp1eu.org.

Du finner også donasjonssider og mer informasjon for hvert enkelt land her:

Move to Cure Europe 2025

For de nyeste oppdateringene om stafetten og alt som skjer i ESCO, følg oss i sosiale medier:



Forskning i fokus

Fremskritt innen genterapi: Capsida lanserer første kliniske studie for STXBP1

Capsida Biotherapeutics har fått godkjenning fra FDA til å starte den første kliniske studien på en genterapi som spesifikt retter seg mot STXBP1-relaterte forstyrrelser. Behandlingen, CAP-002, har som mål å gjenopprette STXBP1-proteinfunksjonen ved å levere behandlingen direkte til hjernen via en spesialutviklet IV-vektor. Dette markerer et banebrytende skritt innen behandlingsutvikling—og gir fornyet håp til STXBP1-fellesskapet verden over.

Selv om dette er et stort fremskritt, vil vi understreke at Capsida-studien er et uavhengig initiativ og ikke er en del av ESCOs Natural History Study eller registeret. ESCOs forskning er fortsatt fokusert på å forstå utviklingen av STXBP1-forstyrrelser gjennom langtidsdatainnsamling—et viktig grunnlag for fremtidig behandling.

[Les hele oppdateringen fra Capsida](#)



Å forstå familielivet med STXBP1-RD

En ny studie fra Brainmodel gir viktig innsikt i hverdagen til familier som oppdrar

barn med STXBP1-RD. Gjennom intervjuer med 21 foreldre, viser forskningen de emosjonelle, fysiske og praktiske utfordringene ved omsorgsarbeid—beskrevet med fem sterke handlingsverb som gjenspeiler konstant engasjement, balanse og følelsesmessig belastning. Funnene understreker behovet for helhetlig støtte som strekker seg utover medisinsk behandling og inkluderer terapi, sosiale ressurser og veiledning etter diagnose.

Les Brainmodel-studien

Strides in STXBP1 – Mai-utgaven (STXBP1 Foundation)

Vil du ha en rask og enkel måte å holde deg oppdatert på STXBP1-forskning? Den månedlige bloggen *Strides in STXBP1* fra STXBP1 Foundation gir et lettfattelig sammendrag av nye publikasjoner, funn og milepæler. Sjekk ut mai-utgaven for å se hva som har skjedd den siste måneden.

Les Strides in STXBP1 – Mai



STXBP1-toppmøtet 2025 i Heidelberg, Tyskland

Planlegg oppholdet ditt for STXBP1-summitet i Heidelberg!

Vi er begeistret over den store interessen for det 2. europeiske STXBP1-summitet

og familiedagen lørdag 11. oktober 2025! For å hjelpe deg med planleggingen har vi reservert rom på **Heidelberg Marriott Hotel**, like ved elven Neckar og nær konferansestedet. Spesiell grupprate:

- **€ 149,00** per natt for enkeltrom, frokost inkludert.
- For bestilling: ring +49 6221 908650 og oppgi koden **STXBP12025**, eller bruk denne bestillingslenken for å reservere på nett.

Hvis du ønsker å bo nærmere togstasjonen eller sentrum, anbefaler vi følgende alternativer:

- **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

Flere detaljer, inkludert fullstendig program, finner du på **stxbp1summit2025.eu**.

Vi gleder oss til å ønske deg velkommen til Heidelberg for en helg fylt med fellesskap, læring og samvær!

[Summit-nettstedet](#)

[Familiesummit](#)



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](#)

