



The European STXBP1 Consortium Newsletter

Czerwiec 2025

Witamy

Wraz z początkiem lata w całej Europie witamy dłuższe dni, cieplejszą pogodę oraz oczekiwanie na wakacje i czas spędzony z bliskimi. Dla wielu rodzin to czas upragnionej zmiany tempa — jednak dla opiekunów dzieci z zaburzeniami związanymi z STXBP1 może to być również okres nowych wyzwań. Niezależnie od tego, czy chodzi o zaburzone rutyny, planowanie podróży z uwzględnieniem dodatkowych potrzeb, czy codzienną opiekę bez zwykłych systemów wsparcia, wiemy, że ta pora roku potrafi być zarówno radosna, jak i wymagająca.

W tym biuletynie kontynuujemy dzielenie się najnowszymi informacjami z Europejskiego Konsorcjum STXBP1 — od aktualizacji badań, przez nadchodzące wydarzenia, po historie z naszej społeczności. Mamy nadzieję, że te wiadomości przyniosą poczucie więzi, inspiracji i solidarności, gdy razem wchodzimy w letnie miesiące.

Aktualizacja badania ESCO

Prawie gotowi do rozpoczęcia!

W poprzednim biuletynie podzieliliśmy się ekscytującą wiadomością, że badanie historii naturalnej STXBP1 miało rozpocząć się w kwietniu. Choć oficjalny start trochę się opóźnił, z radością ogłaszamy, że Belgia będzie pierwszym

ośrodkiem, który uruchomi badanie, a kolejne lokalizacje w Europie dołączą wkrótce.

Za kulisami codziennie odbywa się ogrom pracy — od finalizacji zgód etycznych, przez uruchomienie systemów, po szkolenia — wszystko po to, aby zapewnić bezpieczne i sprawne przyjęcie uczestników. Jesteśmy ogromnie wdzięczni za zaangażowanie wszystkich zespołów oraz nieustające wsparcie rodzin, które z niecierpliwością czekają na możliwość udziału.

Będziemy na bieżąco informować o otwieraniu kolejnych lokalizacji. Dziękujemy za cierpliwość i entuzjazm — jesteśmy coraz bliżej!



Naukowa Rada Doradcza ESCO

Z dumą ogłaszamy powołanie Naukowej Rady Doradczej (SAB) Europejskiego Konsorcjum STXBP1. Rada skupia ekspertów z dziedziny badań i medycyny z całej Europy (i nie tylko), aby wspierać kierunek naukowy działań ESCO. SAB będzie dostarczać niezależnych opinii dotyczących postępu badań, priorytetów naukowych i nowych możliwości — zapewniając, że nasza praca pozostanie rzetelna, oparta na współpracy i ukierunkowana na realny wpływ na życie rodzin dotkniętych zaburzeniami STXBP1.

Zawsze możesz znaleźć najnowsze informacje o ESCO na naszej stronie internetowej.

[Strona internetowa ESCO](#)



Ogólnoeuropejska sztafeta z okazji Miesiąca Świadomości STXBP1

We wrześniu, z okazji Miesiąca Świadomości STXBP1, z radością ogłaszamy pierwszą w historii ogólnoeuropejską sztafetę charytatywną — **Move to Cure Relay!** Zainspirowane przez holenderskie rodziny, które już działają na rzecz społeczności, rodziny i ich sojusznicy w całej Europie są zaproszeni do organizowania lokalnych symbolicznych sztafet ("estafet"), by zwiększyć świadomość i wspierać badania nad STXBP1.

Każda grupa może stworzyć własną, wyjątkową trasę — pieszo, rowerem, z wózkiem, hulajnogą, a nawet konno — i nagrać krótkie filmiki, w których symboliczna "pałeczka" przekazywana jest z rąk do rąk. Te nagrania zostaną połączone w jeden mocny, międzynarodowy film, który będzie miał premierę podczas szczytu STXBP1 w Heidelbergu w październiku.

Jeśli Ty lub Twoja rodzina chcielibyście wziąć udział lub pomóc zorganizować lokalną sztafetę w swoim kraju, serdecznie zachęcamy do kontaktu z lokalną organizacją rodzinną lub napisania do nas na adres: esco@stxbp1eu.org.

Strony z darowiznami i więcej informacji dla każdego kraju dostępne są tutaj:

Move to Cure Europe 2025

Aby być na bieżąco z informacjami o sztafecie i działaniach ESCO, śledź nas w mediach społecznościowych:



Poruszajmy się razem — ponad granicami, między społecznościami i sercami — aby zwiększać świadomość i wspierać postęp w leczeniu STXBP1.

Świat nauki

Kamień milowy terapii genowej: Capsida uruchamia pierwsze badanie kliniczne dla STXBP1

Firma Capsida Biotherapeutics uzyskała zgodę FDA na rozpoczęcie pierwszego badania klinicznego terapii genowej skierowanej bezpośrednio na zaburzenia związane z STXBP1. Terapia, **CAP-002**, ma na celu przywrócenie funkcji białka STXBP1 poprzez dostarczenie leku bezpośrednio do mózgu za pomocą specjalnie zaprojektowanego wektora IV. To przełomowy krok w rozwoju leczenia — i nowa nadzieja dla społeczności STXBP1 na całym świecie.

Choć to znaczące osiągnięcie, chcemy podkreślić, że badanie Capsida jest inicjatywą niezależną i nie jest częścią Natural History Study ani Rejestru ESCO. Badania ESCO nadal koncentrują się na długoterminowym zbieraniu danych na temat przebiegu STXBP1, co stanowi kluczową podstawę dla przyszłych terapii.

[Przeczytaj pełną aktualizację od Capsida](#)



Zrozumieć życie rodzin z STXBP1-RD

Nowe badanie Brainmodel oferuje ważne spostrzeżenia na temat codziennego życia rodzin wychowujących dzieci z STXBP1-RD. Poprzez wywiady z 21 rodzicami, badanie opisuje emocjonalne, fizyczne i logistyczne wyzwania opieki — ujęte w pięciu mocnych czasownikach opisujących ciągle zaangażowanie, równoważenie obowiązków i radzenie sobie z obciążeniem emocjonalnym. Wyniki podkreślają pilną potrzebę holistycznego wsparcia wykraczającego poza leczenie medyczne — obejmującego terapie, zasoby społeczne i przewodnictwo po diagnozie.

[Przeczytaj badanie Brainmodel](#)

Strides in STXBP1 – Wydanie majowe (Fundacja STXBP1)

Szukasz łatwego sposobu, aby być na bieżąco z najnowszymi odkryciami dotyczącymi STXBP1? Miesięczny blog Strides in STXBP1 Fundacji STXBP1 podsumowuje nowe publikacje, odkrycia i kamienie milowe w nauce — w przystępnej i zwięzłej formie. Sprawdź majowe wydanie i zobacz, jakie postępy dokonano w ostatnim miesiącu.

[Przeczytaj Strides in STXBP1 – maj](#)



Europejski Szczyt STXBP1 2025 w Heidelbergu, Niemcy

Zaplanuj swój pobyt na Szczycie STXBP1 w Heidelbergu!

Z radością informujemy o dużym zainteresowaniu drugim Europejskim Szczytem STXBP1 i Dniem Rodziny, które odbędą się w sobotę, 11 października 2025 r.!

Aby ułatwić planowanie podróży, zarezerwowaliśmy pokoje w hotelu **Heidelberg Marriott Hotel**, położonym nad rzeką Neckar, blisko miejsca konferencji.

Specjalna stawka grupowa:

- **149,00 €** za noc za pokój jednoosobowy, ze śniadaniem.
- Aby zarezerwować, zadzwoń pod numer +49 6221 908650 i podaj kod **STXBP12025**, lub skorzystaj z tego linku rezerwacyjnego online.

Jeśli wolisz nocleg bliżej dworca kolejowego lub centrum miasta, polecamy następujące alternatywy:

- **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

Więcej informacji, w tym pełny program wydarzenia, znajdziesz na stronie **stxbp1summit2025.eu**

Nie możemy się doczekać, aby powitać Cię w Heidelbergu na weekendzie pełnym nauki, kontaktów i wspólnoty!

Strona internetowa
szczytu

Dzień Rodziny



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](#)

