



The European STXBP1 Consortium Newsletter

Jún 2025

Vitajte

Ako sa leto rozbieha po celej Európe, vítame dlhšie dni, teplejšie počasie a radosť z blížiacich sa prázdnin a chvíľ strávených s blízkymi. Pre mnohé rodiny je toto obdobie príjemnou zmenou tempa – no pre tých, ktorí sa starajú o dieťa s poruchou STXBP1, môže leto priniesť aj nové výzvy. Či už ide o narušené denné rutiny, plánovanie cestovania so špeciálnymi potrebami alebo jednoducho zvládanie každodennej starostlivosti bez bežnej podpory, vieme, že toto obdobie môže byť zároveň radostné aj náročné.

V tomto newsletteri pokračujeme v zdieľaní najnovších informácií z Európskeho konzorcia STXBP1 – od výskumných aktualizácií po nadchádzajúce podujatia a príbehy z našej komunity. Dúfame, že vám tieto správy prinesú inšpiráciu, nové prepojenia a pocit spolupatričnosti, keď spolu vstupujeme do letných mesiacov.

Aktuálny stav štúdie ESCO

Takmer pripravení začať!

V našom poslednom newsletteri sme vás informovali, že začiatok Natural History Study STXBP1 sa očakával v apríli. Aj keď sa oficiálny štart mierne oneskoril, s radosťou oznamujeme, že Belgicko bude prvou krajinou, kde sa štúdia spustí – a čoskoro sa pridajú ďalšie európske krajiny.

V zákulisí prebieha každý deň množstvo práce – od finalizácie etických schválení, cez nastavovanie systémov, až po školenia – to všetko preto, aby sme mohli účastníkov privítať bezpečne a plynule. Sme nesmierne vďační za odhodlanie všetkých tímov a neustálu podporu rodín, ktoré s nadšením očakávajú možnosť zapojiť sa.

Budeme vás naďalej informovať, keď sa jednotlivé pracoviská otvoria. Ďakujeme za vašu trpezlivosť a nadšenie – už to nebude dlho!



Vedecká poradná rada ESCO

S hrdosťou oznamujeme vznik Vedeckej poradnej rady (SAB) Európskeho konzorcia STXBP1. Táto rada združuje expertov z oblasti výskumu a klinickej praxe z celej Európy (a sveta), aby pomáhala usmerňovať vedecký smer ESCO. SAB poskytne nezávislé poradenstvo týkajúce sa priebehu štúdie, výskumných priorít a nových príležitostí – čím zabezpečí, že naša práca zostane dôkladná, spolupracujúca a zameraná na skutočný prínos pre rodiny žijúce so STXBP1.

Najnovšie správy o ESCO nájdete vždy na našej webovej stránke.

[Webová stránka ESCO](#)



Európska štafeta k Mesiacu povedomia o STXBP1

Tento september, pri príležitosti Mesiaca povedomia o STXBP1, s radosťou spúšťame historicky prvú celoeurópsku štafetu na podporu výskumu — **Európska štafeta Move to Cure!** Inšpirované holandskými rodinami, ktoré už udávajú smer, rodiny a podporovatelia z celej Európy sú pozvaní usporiadať lokálne symbolické štafety („estafety“) na zvýšenie povedomia a podporu výskumu STXBP1.

Každá skupina si vytvorí svoju vlastnú trasu – pešo, na bicykli, s kočíkom, kolobežkou alebo dokonca na koni – a natočí krátke videá, ako si účastníci odovzdávajú symbolický „štafetový kolík“. Tieto videá budú zostrihané do výnimočného medzinárodného filmu, ktorý bude mať premiéru na Summite STXBP1 v Heidelbergu v októbri.

Ak by ste sa chceli zapojiť aj vy alebo vaša rodina, alebo pomôcť zorganizovať miestnu štafetu vo vašej krajine, neváhajte kontaktovať svoju miestnu rodinnú organizáciu alebo napíšte na esco@stxbp1eu.org.

Stránky s darcovstvom a ďalšie informácie pre každú krajinu nájdete tu:

Move to Cure Europe 2025

Sledujte najnovšie aktualizácie o štafete a dianí v ESCO na našich sociálnych sieťach:

Podme sa hýbať spoločne – cez hranice, komunity a srdcia – aby sme zvýšili povedomie a podporili pokrok vo výskume STXBP1.

Vedci v centre pozornosti

Prelom v génovej terapii: Capsida spúšťa prvú klinickú štúdiu pre STXBP1

Spoločnosť Capsida Biotherapeutics získala schválenie FDA na začatie prvej klinickej štúdie génovej terapie zameranej výlučne na poruchy STXBP1.

Terapia **CAP-002** má za cieľ obnoviť funkciu proteínu STXBP1 priamym dodaním liečby do mozgu pomocou špeciálne navrhnutého IV vektora. Ide o prelomový krok v oblasti vývoja liečby — a nový lúč nádeje pre komunitu STXBP1 na celom svete.

Aj keď ide o významný míľnik, chceme zdôrazniť, že štúdia Capsida je nezávislou iniciatívou a nie je súčasťou ESCO Natural History Study ani Registra. Výskum ESCO sa naďalej zameriava na dlhodobé sledovanie priebehu porúch STXBP1, čo je zásadný základ pre budúci vývoj terapií.

Prečítajte si celé vyhlásenie od Capsida



Rodinný život so STXBP1-RD

Nová štúdia od Brainmodel prináša dôležité poznatky o každodenných realitách

rodín vychovávajúcich detí so STXBP1-RD. Prostredníctvom rozhovorov s 21 rodičmi výskum zachytáva emocionálne, fyzické a logistické výzvy opatrovateľstva — opísané pomocou piatich silných slovies vyjadrujúcich neustálu angažovanosť, balansovanie zodpovedností a emocionálne zaťaženie. Zistenia poukazujú na naliehavú potrebu komplexnej podpory, ktorá presahuje rámec lekárskej starostlivosti – vrátane terapií, sociálnych služieb a poradenstva po diagnóze.

Prečítajte si štúdiu Brainmodel

Strides in STXBP1 – Májové vydanie (nadácia STXBP1)

Chcete rýchlo a jednoducho sledovať novinky v oblasti výskumu STXBP1? Mesačný blog Strides in STXBP1 nadácie STXBP1 predstavuje nové publikácie, objavy a vedecké míľniky – zrozumiteľne a prehľadne zhrnuté. Pozrite si májové vydanie a zistite, čo sa za posledný mesiac udialo.

Prečítajte si Strides in STXBP1 – máj



Európsky summit STXBP1 2025 v Heidelbergu, Nemecko

Naplánujte si pobyt na Summite STXBP1 v Heidelbergu!

Tešíme sa z nadšených reakcií na 2. Európsky summit STXBP1 a Rodinný deň, ktoré sa uskutočnia v sobotu 11. októbra 2025! Aby sme vám pomohli s plánovaním, rezervovali sme izby v hoteli **Heidelberg Marriott Hotel**, ktorý sa nachádza pri rieke Neckar a v blízkosti miesta konania. Špeciálna skupinová cena:

- **149,00 €** za noc v jednolôžkovej izbe s raňajkami.
- Rezerváciu vykonáte zavolaním na +49 6221 908650 s kódom **STXBP12025** alebo pomocou online odkazu.

Ak dávate prednosť ubytovaniu bližšie k železničnej stanici alebo centru mesta, odporúčame:

- **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

Viac informácií, vrátane celého programu, nájdete na stránke **stxbp1summit2025.eu**

Tešíme sa na stretnutie v Heidelbergu – na víkend plný prepojení, vzdelávania a komunity!

Webová stránka
summitu

Rodinný summit



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](#)

Sent with

Brevo