



The European STXBP1 Consortium Newsletter

July 2025

ברוכים הבאים

עם תחילתו של הקיץ הפורח ברחבי אירופה, אנו מקדמים בברכה ימים ארוכים יותר, מזג אוויר חמים יותר, ואת הציפייה לחופשות ולזמן עם יקירינו. עבור משפחות רבות, זו תקופה מבורכת של שינוי קצב – אך עבור הורים לילדים עם הפרעת STXBP1, הקיץ עלול גם להביא איתו אתגרים חדשים. בין אם זה התמודדות עם שינויי שגרה, תכנון נסיעות תוך התחשבות בצרכים נוספים, או פשוט ניהול טיפול יומיומי ללא מערכות התמיכה הרגילות – אנו יודעים שזוהי תקופה שיכולה להיות משמחת אך גם תובענית. בניוזלטר הזה נמשיך לשתף אתכם בעדכונים האחרונים מקונסורציום STXBP1 האירופי – החל מהתקדמות במחקר, דרך אירועים קרובים, ועד סיפורים מהקהילה שלנו. אנו מקווים שהעדכונים הללו יביאו עמם תחושת חיבור, השראה וסולידריות לקראת חודשי הקיץ הקרובים.

עדכון מחקר ESCO

כמעט מוכנים להתחיל!

בניוזלטר הקודם, שיתפנו בחדשות המרגשות שמחקר המהלך הטבעי (Natural history) של STXBP1 אמור היה להתחיל באפריל. אמנם ההתחלה הרשמית התעכבה מעט מעבר לציפיות, אך אנו שמחים להכריז שבלגיה תהיה האתר הראשון שישק את המחקר, כאשר אתרים נוספים ברחבי אירופה יצטרפו בהמשך. מאחורי הקלעים מתבצעת עבודה רבה מדי יום – מהשלמת אישורים אתיים ועד הקמת מערכות והדרכות – כדי להבטיח שהכל מוכן לקלוט משתתפים בצורה בטוחה וחלקה. אנו מלאי תודה

על המסירות של הצוותים בכל האתרים, ועל התמיכה המתמשכת מהמשפחות שממתינות בהתרגשות להזדמנות להשתתף.
נמשיך לעדכן אתכם כאשר אתרים נוספים ייפתחו. תודה על הסבלנות וההתלהבות – אנחנו מתקרבים!



הוועדה המדעית המייעצת של ESCO

אנו גאים להכריז על הקמת הוועדה המדעית המייעצת (SAB) של קונסורציום STXBP1 האירופי. הוועדה מאגדת חוקרים ורופאים מומחים מרחבי אירופה והעולם, ותסייע לעצב את הכיוון המדעי של ESCO. ה-SAB תספק ייעוץ עצמאי על התקדמות המחקר, סדרי עדיפויות מדעיים, והזדמנויות מתפתחות – ותבטיח שהעבודה שלנו תישאר מדויקת, שיתופית וממוקדת בהשגת השפעה אמיתית עבור משפחות החיות עם STXBP1. תוכלו למצוא את החדשות והעדכונים האחרונים של ESCO באתר שלנו.

[אתר ESCO](#)



מרוץ שליחים אירופי להעלאת המודעות ל STXBP1

בחודש ספטמבר הקרוב, לכבוד חודש המודעות ל-STXBP1, אנו נרגשים להשיק לראשונה מרוץ שליחים אירופי לגיוס תרומות – "המרוץ האירופי לריפוי"! בהשראת משפחות הולנדיות שכבר מובילות את הדרך, משפחות ותומכים מכל רחבי אירופה מוזמנים לארגן מרוצי שליחים סמליים מקומיים ("אסטפוט") כדי להעלות מודעות ולתמוך במחקר. כל קבוצה תיצור מסלול ייחודי משלה – ברגל, באופניים, עם עגלות, קורקינטים או אפילו רכיבה על סוסים – ותצלם קטעים קצרים של "מקל שליחים" סמלי שעובר ממשתתף אחד לאחר. הסרטונים יחברו לסרטון שליחים בינלאומי ומרגש שיוקרן לראשונה בכנס STXBP1 שיתקיים באוקטובר בהיידלברג. אם אתם או בני משפחתכם מעוניינים להשתתף, או אם תרצו לעזור בארגון מרוץ שליחים מקומי במדינתכם, אנו מזמינים אתכם לפנות לארגון המשפחות המקומי שלכם או ליצור קשר ב-esco@stxbp1eu.org. תוכלו גם למצוא דפי תרומה ומידע נוסף לכל מדינה באתר:

המרוץ האירופי לריפוי

למידע נוסף ועדכונים על המרוץ ועל כל פעילויות ESCO, עקבו אחרינו ברשתות החברתיות:



בואו ננוע יחד – בין גבולות, קהילות ולבבות – כדי להגביר מודעות ולקדם התקדמות במחקר
STXBP1.

זרקור על המדע

אבן דרך בטיפול גנטי: Capsida מתחילה ניסוי קליני ראשון ל-STXBP1 חברת Capsida Biotherapeutics קיבלה את אישור ה-FDA להתחיל בניסוי קליני ראשון לטיפול גנטי המיועד להפרעות הקשורות ל-STXBP1. הטיפול, CAP-002, שואף לשחזר את תפקוד החלבון STXBP1 על ידי החדרת הטיפול ישירות למוח באמצעות וקטור AAV מהונדס במיוחד. מדובר בצעד פורץ דרך בפיתוח טיפולים – ותקווה מחודשת לקהילת STXBP1 ברחבי העולם.

למרות שמדובר בהישג חשוב, חשוב לנו להבהיר כי הניסוי של Capsida הוא יוזמה עצמאית ואינו חלק ממחקר המהלך הטיפבי או מהרשומות של ESCO. המחקר של ESCO ממשיך להתמקד בהבנת התקדמות הפרעה לאורך זמן – בסיס חיוני לכל פיתוח טיפולי עתידי.

Capsida-לקריאת העדכון המלא מ



הבנת חיי המשפחה עם STXBP1-RD

מחקר חדש של Brainmodel מציע תובנות חשובות על חיי היום-יום של משפחות המגדלות ילדים עם STXBP1-RD. דרך ראיונות עם 21 הורים, המחקר מתאר את האתגרים הרגשיים, הפיזיים והלוגיסטיים של הטיפול, באמצעות חמישה פעלים רבי עוצמה שממחישים מעורבות מתמשכת, איזון בין אחריות, וניהול עומס רגשי. הממצאים מדגישים את הצורך הדחוף בתמיכה הוליסטית שמעבר לרפואה – הכוללת טיפולים, משאבים חברתיים והכוונה לאחר האבחון.

Brainmodel לקריאת המחקר של

Strides in STXBP1 – מהדורת מאי (Foundation STXBP1)

מחפשים דרך קלה ומהירה להתעדכן בחידושי מחקר STXBP1? הבלוג החדשי Strides in STXBP1 של foundation STXBP1 מסכם ממצאים חדשים, פרסומים וציוני דרך מדעיים – בצורה נגישה וברורה. עיינו במהדורת מאי כדי לראות מה התקדם החודש.

Strides in STXBP1 לקריאת מהדורת מאי של



פסגת STXBP1 האירופית 2025 – היידלברג, גרמניה

תכננו את השהות לפסגת STXBP1 בהיידלברג!

אנו נרגשים מההיענות הנלהבת לפסגה השנייה ויום המשפחות שיתקיימו ביום שבת, 11 באוקטובר 2025! כדי לעזור לכם לתכנן את הביקור, שמרנו חדרים במלון Marriott Heidelberg, סמוך לנהר נקר ולמקום הכנס. התעריף המיוחד לקבוצה הוא:

149 לילה לחדר יחיד כולל ארוחת בוקר.

להזמנה, התקשרו ל-+49 6221 908650 וציינו את הקוד STXBP12025, או השתמשו בקישור ההזמנה המקוון.

אם תעדיפו לינה קרובה לתחנת הרכבת או למרכז העיר, אנו ממליצים על המלונות הבאים:

- **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

אתר הפסגה

יום המשפחה בפסגה



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](#)

