



# Det Europæiske STXBP1- Konsortium Efterår 2025

## Velkommen

September er altid en særlig måned for STXBP1-fællesskabet, fordi det er STXBP1 Awareness Month – og i år var ingen undtagelse! Over hele Europa er familier, venner og støtter gået sammen om Move to Cure Europe, hvor de har gennemført stafetter (“estafetter”) i deres egne lande for at skabe opmærksomhed og samle midler ind til STXBP1-forskning. Fra gåture og cykelture til kreative lokale arrangementer – hver indsats har bragt os tættere sammen og tættere på en fremtid med bedre behandlinger og resultater for vores børn.

♥ Hvis du ønsker at donere til STXBP1-forskning, kan du gøre det via dette link. Hvert bidrag hjælper os med at fremme forskningen og støtte vores fællesskab.

DONÉR TIL STXBP1-FORSKNING I  
EUROPA

---

## Meddelelser & Begivenheder

[STXBP1 Awareness Month](#)

I september viste vores fællesskab virkelig, hvad det vil sige at bevæge sig sammen for en kur! Familier over hele Europa har slået sig sammen for at skabe opmærksomhed, indsamle penge og fejre styrken i STXBP1-fællesskabet.

## **Holland**

Familier og venner gennemførte et imponerende stafetløb, der strakte sig over 300 kilometer – fra den ene ende af landet til den anden! De forskellige etaper kulminerede i en 5 kilometers gåtur gennem Amsterdamse Bos, hvor familier fra hele Holland deltog. Sammen indsamlede de over 14.000 € til STXBP1-forskning. Alene Team Myrthe samlede 7.000 € – et inspirerende eksempel på fællesskabets styrke!

Se videoen fra den hollandske estafette!

[Klik her](#)

Familier i Holland har også startet [Oudervereniging STXBP1](#) (STXBP1-forældreforening). Læs mere på deres hjemmeside.



## **Spanien**

Fra Morón de la Frontera til Navas del Madroño – forbi Magic Island, Alhaurín de la Torre, Orcera, Isla de Arousa, Oropesa del Mar og mange andre steder – bar spanske familier en symbolsk fakkel af håb gennem landet.

Spanien satte sig et mål om at samle 5.000 € til STXBP1-forskning! Donér her for at hjælpe dem i mål. 

[Donér her](#)

## Tyskland

I Tyskland deltog mange familier i den europæiske stafet – de løb, cyklede, rullede og delte videoer, som blev en del af den fælles europæiske historie. Deres mål var tydelige: at skabe opmærksomhed om STXBP1, forbinde familier og lokalsamfund og sende et stærkt håbets budskab gennem Europa.

♥ Og der er mere på vej...

Familier i andre ESCO-lande har også deltaget, og vi glæder os til at dele endnu flere højdepunkter i de kommende uger.

Disse indsatser er mere end bare begivenheder – de er en erklæring. Vi er forenede, beslutsomme og bevæger os mod en bedre fremtid for alle, der lever med STXBP1-relaterede lidelser. Vi ser frem til at dele den fulde virkning af disse aktiviteter ved det europæiske STXBP1-topmøde i Heidelberg i oktober!



---

### **Europæisk STXBP1-topmøde og forskningsrundbord**

Det europæiske STXBP1-topmøde nærmer sig! Denne særlige begivenhed samler forskere, klinikere og familier fra hele Europa og videre – forenet af et fælles mål: at fremme forskningen og forbedre fremtiden for dem, der lever med STXBP1-relaterede lidelser.

#### **Højdepunkter:**

- Forskningsrundbord (8.–10. oktober): Førende forskere og klinikere vil præsentere de nyeste fremskridt i STXBP1-forskningen. Præsentationerne vil blive optaget og gjort tilgængelige for alle efter arrangementet.
- Familiedag (11. oktober): Familier får mulighed for at mødes, dele erfaringer og høre direkte fra eksperter. Arrangementet bliver live-streamet, så alle kan deltage, uanset hvor de befinder sig.

Vi glæder os til de samtaler, forbindelser og nye idéer, der vil opstå i disse dage – og til at dele resultaterne med jer alle.

## Heidelberger STXBP1-topmøde

---

### **At støtte familier gennem viden**

Dette efterår lancerer STXBP1 Italia en forældreserie af workshops om rettighederne for omsorgspersoner og mennesker med handicap. I samarbejde med ANFFAS Nazionale, en ledende italiensk organisation for handicaprettigheder, vil kurset dække emner som familie-støtteplaner, skoleinklusion, overgangen til voksenlivet og omsorgspersoners rettigheder på arbejdspladsen.

Selvom sessionerne afholdes på italiensk, kan modellen tilpasses af foreninger i andre lande. Ved at starte med en simpel undersøgelse af familiers behov og samarbejde med juridiske eksperter har det italienske team skabt et program, der er fleksibelt, praktisk og kan gentages.

Vi deler dette initiativ som inspiration og håber, at det vil sætte gang i lignende diskussioner i andre fællesskaber i Europa.

---

### **Forældrepanel om mulige fremtidige STXBP1-terapier**

Den 8. april organiserede det hollandske projekt [BRAINmodel](#) et forældrepanel om mulige fremtidige gentapier for STXBP1-relaterede lidelser (STXBP1-RD). Formålet var at udforske de europæiske forældres perspektiver på potentielle fremtidige gentapier. Forældre fra syv europæiske lande deltog i denne online-dialog.

Mødet blev organiseret af forskere fra Erasmus Medical Center i Rotterdam som en del af projektet BRAINmodel. På nuværende tidspunkt er behandlingsmulighederne for børn med STXBP1-RD begrænsede. Men flere forskergrupper verden over undersøger RNA- og DNA-terapier, der retter sig mod de underliggende årsager til lidelsen. Nogle af disse terapier kan blive testet i kliniske forsøg i de kommende år, men de fleste befinder sig stadig på et meget tidligt forskningsstadium. På dette tidspunkt er indsigt i familiernes etiske perspektiver vigtig for at hjælpe med at styre forskningen i retninger, der stemmer overens med deres behov, håb og bekymringer. [Læs mere...](#) (engelsk)

---

# Vores europæiske STXBP1-fællesskab

I dette afsnit fremhæver vi medlemmer af vores europæiske STXBP1-fællesskab – familier, klinikere og fortalere – hvis stemmer og indsats inspirerer og styrker os alle.



## Mød Herman, 6 år, Norge

Herman er en aktiv og glad dreng, der lyser ethvert rum op med sit smil. Han elsker at hoppe på trampolin, løbe efter nogen i en leg, puste sæbebobler, plaske med vand og lege titte-bøh. Fjollede lyde får ham altid til at grine.

Herman fik sin STXBP1-diagnose tre uger efter sin toårs fødselsdag. Det var meget svært for familien at acceptere diagnosen og dens alvor – og det er stadig en løbende proces. Men at finde glæde i de små ting, fejre alt, hvad Herman kan, og forbinde sig med andre forældre i STXBP1-fællesskabet har gjort hele forskellen.

Man sagde til familien, at han måske aldrig ville kunne sidde, gå eller tale – men Herman har bevist, at han er en kæmper. I dag løber han, hopper på trampolin og siger stolt “mor” og “far” – milepæle, der fylder familien med stolthed.

Besked fra Hermans familie til fællesskabet:

*“Det er ekstremt hårdt følelsesmæssigt i starten, men øjeblikke af glæde og latter vil komme. Du vil være stolt af dit barns fremskridt og vide, hvor hårdt de har arbejdet for det. Du vil også indse, hvor komplicerede mange ting, vi tager for givet, egentlig er – og du vil beundre deres beslutsomhed.”*

---



## Mød Kim Thalwitzer, Universitetshospitalet Heidelberg

Kim Thalwitzer blev først fascineret af STXBP1 under sin ph.d.-forskning under vejledning af Steffen Syrbe, hvor hun studerede genotype-fænotype-korrelationer i lidelsen. For at uddybe sin viden tilbragte hun et forskningsophold i Ingo Helbig's gruppe på CHOP, hvor hun fortsatte den kliniske forskning og, vigtigst af alt, mødte mange familier i klinikkerne.

I dag afslutter hun sin pædiatriske speciallægeuddannelse på Universitetshospitalet Heidelberg med målet om at specialisere sig i pædiatrisk neurologi. Samtidig er hun en del af Heidelberg-teamet, der koordinerer ESCO's Natural History Study, og hun er begejstret over at bidrage til et stort, europæisk samarbejdsprojekt.

Thalwitzer påpeger, at en af de største udfordringer ved STXBP1 er den store variation – mens børn deler nogle træk, er hvert barn også bemærkelsesværdigt forskelligt. Det gør forskningen særlig kompleks, men også dybt meningsfuld.

*“Jeg håber, at familier føler sig styrkede, idet de ved, at deres deltagelse virkelig gør en forskel. Uanset om det er gennem at dele data, deltage i studie-besøg eller skabe opmærksomhed i fællesskabet – hver indsats tæller. Jeg håber også, at familier får gavn af den løbende udveksling af information med klinikere og forskere. Deltagelse i langtidsstudier kan være en ekstra udfordring oven i hverdagen, men hvert eneste datapunkt hjælper os med at forstå STXBP1 bedre og bringer fremskridt for hele fællesskabet.”*

Uden for hospitalet er Kim blevet bidt af cykling – siden hun deltog i Million Dollar Bike Ride i Philadelphia i 2022 med Lulu’s crew, bruger hun nu sin fritid på at udforske Odenwald på racercykel.

---

## STXBP1 Videnskabs-Spotlight

Videnskaben bevæger sig hele tiden – og det gør vi også! I dette afsnit deler vi en kort opsummering af den seneste forskning i STXBP1. Nogle gange vil du høre direkte fra klinikere og forskere, andre gange giver vi en oversigt med links til mere viden. Uanset hvad er vores mål at holde familier forbundet til de nyeste fremskridt.

Læs efterårets Videnskabs-Spotlight  
(engelsk)

---

For the latest updates on all things ESCO, follow us on social media:



**Let’s move together—across borders, communities, and hearts—to raise awareness and fuel progress for STXBP1.**



## 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](#)

