



Het Europees STXBP1- consortium Herfst 2025

Welkom

September is 'STXBP1 Awareness Month', wat altijd een bijzondere maand is voor onze gemeenschap — en dit jaar was geen uitzondering! Over heel Europa hebben families, vrienden en supporters zich verenigd voor **Move to Cure Europe**, waarbij zij estafettes in hun eigen land organiseerden om bewustzijn te vergroten en fondsen te werven voor STXBP1-onderzoek. Van wandelingen en fietstochten tot creatieve gemeenschapsevenementen — elke inspanning bracht ons dichterbij elkaar en dichterbij een toekomst met betere behandelingen en vooruitzichten voor onze kinderen.

♥ Als je wilt doneren aan STXBP1-onderzoek, kan dat via deze link. Elke bijdrage helpt ons om onderzoek te bevorderen en onze gemeenschap te versterken.

DONEER AAN STXBP1-ONDERZOEK
IN EUROPA

Aankondigingen & Evenementen

STXBP1 Awareness Month

In september liet onze gemeenschap duidelijk zien wat het betekent om samen in beweging te komen voor een behandeling! Families door heel Europa hebben zich ingezet om bewustzijn te creëren, geld in te zamelen en de kracht van de STXBP1-gemeenschap te vieren.

Nederland

Families en vrienden volbrachten een indrukwekkende estafette van meer dan 300 kilometer — van het ene uiteinde van het land tot het andere! De laatste etappe eindigde in een 5 kilometer lange wandeling door het Amsterdamse Bos, waarbij families uit het hele land meededen. Samen haalden zij meer dan 14.000 € op voor STXBP1-onderzoek. Alleen Team Myrthe bracht al 7.000 € bijeen — een inspirerend voorbeeld van de kracht van de gemeenschap!

Bekijk de video van de Nederlandse estafette!

Klik hier

Families in Nederland hebben ook de Oudervereniging STXBP1 opgericht. Lees meer op hun [website](#).



Spanje

Van Morón de la Frontera tot Navas del Madroño — langs Magic Island, Alhaurín de la Torre, Orcera, Isla de Arousa, Oropesa del Mar en nog vele andere plaatsen — Spaanse families droegen een symbolische staf van hoop door het land.

Spanje stelde zich een doel van 5.000 € voor STXBP1-onderzoek! Doneer hier om hen te helpen hun doel te bereiken. 

Duitsland

In Duitsland deden veel families mee aan het Europese estafetteproject — ze liepen, fietsten, rolden en deelden video's die onderdeel werden van het gezamenlijke Europese verhaal. Hun doelen waren duidelijk: STXBP1 bekender maken, families en gemeenschappen verbinden en een sterk hoopvol signaal naar Europa sturen.

En er komt meer...

Ook in andere ESCO-landen hebben families zich aangesloten, en we kijken ernaar uit om de komende weken nog meer hoogtepunten te delen.

Deze inspanningen zijn meer dan evenementen — ze zijn een statement. We zijn verenigd, vastberaden en bewegen naar een betere toekomst voor iedereen die leeft met STXBP1-gerelateerde aandoeningen. Het volledige effect van deze activiteiten delen we tijdens de Europese STXBP1-top in Heidelberg in oktober!



Europese STXBP1-top en Onderzoeksrunde

De Europese STXBP1-top staat voor de deur! Dit speciale evenement brengt onderzoekers, klinici, families en gemeenschapsleden uit heel Europa en daarbuiten samen — verenigd met het doel onderzoek te bevorderen en de toekomst te verbeteren voor mensen met STXBP1-gerelateerde aandoeningen.

Hoogtepunten:

- Rondetafelgesprek onderzoek (8–10 oktober): Vooraanstaande wetenschappers en klinici presenteren de nieuwste ontwikkelingen in STXBP1-

onderzoek. De presentaties worden opgenomen en achteraf gedeeld met de gemeenschap.

- Familietop (11 oktober): Families krijgen de kans om elkaar te ontmoeten, ervaringen uit te wisselen en rechtstreeks van experts te horen. Het evenement wordt live gestreamd zodat iedereen kan deelnemen, waar je ook bent.

We kijken uit naar de gesprekken, verbindingen en nieuwe ideeën die tijdens deze dagen ontstaan — en naar het delen van de resultaten met jullie allemaal.

Heidelberg STXBP1-top

Families ondersteunen door kennis

Dit najaar start STXBP1 Italia een workshopreeks voor ouders over de rechten van mantelzorgers en mensen met een beperking. Samen met ANFFAS Nazionale, een toonaangevende Italiaanse organisatie voor gehandicaptenrechten, is een cursus ontwikkeld die onderwerpen behandelt zoals ondersteuningsplannen voor families, schoolintegratie, de overgang naar volwassenheid en bescherming van mantelzorgers op het werk.

Hoewel de sessies in het Italiaans worden gegeven, kan het model worden overgenomen door verenigingen in andere landen. Door te beginnen met een eenvoudige behoeftepeiling onder families en samen te werken met juridische experts, heeft het Italiaanse team een programma opgezet dat flexibel, praktisch en overdraagbaar is.

We delen dit initiatief als inspiratie en hopen dat het soortgelijke gesprekken in andere Europese gemeenschappen zal opwekken.

Ouderpanel over Mogelijke Toekomstige STXBP1-therapieën

Op 8 april organiseerde het Nederlandse project [BRAINmodel](#) een ouderpanel over mogelijke toekomstige gentherapieën voor STXBP1-gerelateerde aandoeningen (STXBP1-RD). Het doel was om de perspectieven van Europese ouders van kinderen met STXBP1-RD op deze mogelijke gentherapieën te verkennen. Ouders uit zeven Europese landen namen deel aan dit online gesprek.

De bijeenkomst werd georganiseerd door onderzoekers van het Erasmus Medisch Centrum in Rotterdam in het kader van het BRAINmodel-project.

Momenteel zijn de behandelingsopties voor kinderen met STXBP1-RD beperkt. Verschillende onderzoeksgroepen wereldwijd werken echter aan RNA- en DNA-therapieën die zich richten op de onderliggende oorzaken van de aandoening. Sommige hiervan zouden in de komende jaren getest kunnen worden in klinische studies, maar de meeste onderzoeken bevinden zich nog in een zeer vroeg stadium. Het verkrijgen van inzichten in de ethische perspectieven van families is nu belangrijk om het onderzoek te sturen in richtingen die aansluiten bij hun behoeften, hoop en zorgen. [Lees meer... \(Engels\)](#).

Onze Europese STXBP1-gemeenschap

In deze sectie belichten we leden van onze Europese STXBP1-gemeenschap — families, klinici en pleitbezorgers — wiens stemmen en inzet ons inspireren en sterker maken.



Maak kennis met Herman, 6 jaar, Noorwegen

Herman is een actieve en vrolijke jongen, die elke ruimte verlicht met zijn glimlach. Hij houdt van trampolinespringen, achter iemand aanrennen in een spelletje, bellen blazen, spetteren in het water en kiekeboe spelen. Gekke geluiden brengen hem altijd aan het lachen.

Herman kreeg zijn STXBP1-diagnose drie weken na zijn tweede verjaardag. Voor zijn familie was het erg moeilijk om de diagnose en de ernst ervan te accepteren. Ermee omgaan blijft een voortdurend proces, maar vreugde vinden in kleine

dingen, alles vieren wat Herman kan, en contact maken met andere ouders in de STXBP1-gemeenschap heeft een wereld van verschil gemaakt.

Er werd gezegd dat hij misschien nooit zou kunnen zitten, lopen of praten — maar Herman heeft bewezen dat hij een strijder is. Vandaag rent hij, springt hij op de trampoline en zegt trots “mama” en “papa” — mijlpalen die het hart van zijn familie met trots vullen.

Boodschap van Hermans familie aan de gemeenschap:

“Het is in het begin emotioneel erg zwaar, maar momenten van vreugde en lachen zullen komen. Je zult trots zijn op de vooruitgang van je kind, wetende hoeveel moeite het heeft gekost. Je zult je ook realiseren hoe ingewikkeld veel dingen zijn die wij vanzelfsprekend vinden — en je zult hun vastberadenheid bewonderen.”



Maak kennis met Kim Thalwitzer, Universitair Ziekenhuis Heidelberg

Kim Thalwitzer raakte voor het eerst geïnteresseerd in STXBP1 tijdens haar promotieonderzoek onder begeleiding van Steffen Syrbe, waarin zij de genotype-fenotype correlaties van de aandoening bestudeerde. Om haar kennis te verdiepen, sloot ze zich aan bij de groep van Ingo Helbig aan het CHOP, waar ze haar klinisch onderzoek voortzette en, het belangrijkste, veel families in de klinieken ontmoette.

Vandaag rondt ze haar specialisatie in kindergeneeskunde af aan het Universitair Ziekenhuis Heidelberg, met als doel zich te specialiseren in kinderneurologie. Naast haar klinische opleiding maakt ze deel uit van het Heidelberg-team dat de ESCO Natural History Study coördineert, en ze is enthousiast om bij te dragen aan een groot Europees samenwerkingsproject.

Thalwitzer benadrukt dat een van de grootste uitdagingen bij STXBP1 de grote variabiliteit is — hoewel kinderen bepaalde kenmerken delen, is elk kind ook opmerkelijk verschillend. Dit maakt onderzoek extra complex, maar ook diepgaand betekenisvol.

“Ik hoop dat families zich versterkt voelen, in de wetenschap dat hun deelname echt een verschil maakt. Of het nu gaat om gegevens delen, deelname aan studiebezoeken of bewustwording in de gemeenschap — elke bijdrage telt. Ik hoop ook dat families profiteren van een regelmatige uitwisseling met klinici en onderzoekers. Deelname aan langdurige studies kan een extra uitdaging zijn naast het dagelijks leven, maar elk enkel datapunt helpt ons STXBP1 beter te begrijpen en vooruitgang te boeken voor de hele gemeenschap.”

Buiten het ziekenhuis is Kim een fanatiek wielrenner geworden — sinds ze in 2022 deelnam aan de Million Dollar Bike Ride in Philadelphia met Lulu’s crew, besteedt ze haar vrije tijd aan het verkennen van de Odenwald op de racefiets.

STXBP1 Wetenschaps-Spotlight

Wetenschap beweegt voortdurend — en wij ook! In deze sectie delen we een kort overzicht van recent STXBP1-onderzoek. Soms hoor je rechtstreeks van klinici en onderzoekers, soms geven we een samenvatting met links voor verdere informatie. In alle gevallen is ons doel om families verbonden te houden met de nieuwste ontwikkelingen.

Lees het Herfst Wetenschaps-Spotlight
(Engels)

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](#)

