



Le Consortium Européen STXBP1 Automne 2025

Welcome

Comme chaque année, le mois de Septembre — Mois de sensibilisation à STXBP1 — est un moment important pour notre communauté, et 2025 n'a pas fait exception ! Partout en Europe, des familles, des amis et des proches se sont mobilisés pour Move to Cure Europe, en réalisant des relais dans leurs pays afin de sensibiliser et de lever des fonds pour la recherche sur STXBP1. Qu'il s'agisse de marches, de balades à vélo ou d'événements communautaires, chaque initiative nous rapproche les uns des autres mais nous rapproche également d'un avenir meilleur pour nos enfants en terme de Recherche et de traitements.

♥ Si vous souhaitez faire un don à la Recherche sur STXBP1, vous pouvez le faire via ce lien. Chaque contribution nous aide à faire avancer la Recherche et à soutenir notre communauté.

FAIRE UN DON À LA RECHERCHE SUR
STXBP1 EN EUROPE

Annonces & Événements

Mois de sensibilisation à STXBP1

En septembre, la mobilisation de notre communauté a été sans faille ! Les familles à travers toute l'Europe se sont unies pour sensibiliser, collecter des fonds et célébrer la force de la communauté STXBP1.

Pays-Bas

Des familles et des ami·e·s ont réalisé un incroyable relais « estafette » de plus de 300 kilomètres — d'un bout à l'autre du pays ! Les différentes étapes se sont terminées par une marche de 5 kilomètres à travers l'Amsterdamse Bos avec des familles venues de tout le pays. Ensemble, ils ont récolté plus de 14 000 € pour la recherche STXBP1. A elle seule, la Team Myrthe a collecté 7 000 € — un exemple inspirant à suivre !

Découvrez la vidéo de l'« estafette » néerlandaise !

[Cliquez ici](#)

Des familles du Pays-Bas ont également créé [l'Oudervereniging STXBP1](#) (Association de parents STXBP1). En savoir plus sur leur site



Espagne

De Morón de la Frontera à Navas del Madroño — en passant par Magic Island, Alhaurín de la Torre, Orcera, Isla de Arousa, Oropesa del Mar et bien d'autres — les familles espagnoles ont relayé un bâton symbolique de l'espoir à travers tout le pays.

L'Espagne s'est fixé un objectif de 5 000 € pour la recherche STXBP1 ! Faites un don [ici](#) pour les aider à franchir la ligne d'arrivée. ❤️

Allemagne

En Allemagne, de nombreuses familles ont rejoint le relais européen — en courant, à vélo, en fauteuil roulant — et en partageant des vidéos qui se sont intégrées à l'histoire du relais à l'échelle européenne. Leurs objectifs étaient clairs : sensibiliser à STXBP1, rassembler les familles et la communauté pour envoyer un message d'espoir à travers l'Europe.

♥ Et ce n'est pas fini...

Des familles d'autres pays ESCO nous ont également rejoint, et nous avons hâte de partager encore plus de temps forts dans les semaines à venir.

Toutes ces initiatives sont plus que de simples événements — c'est une déclaration.

Nous sommes unis, déterminés, et nous avançons vers un avenir meilleur pour tous les patients souffrant d'une mutation STXBP1. Nous partagerons l'ensemble de ces activités lors du Sommet européen STXBP1 à Heidelberg en Octobre !



Sommet européen STXBP1 et Tables rondes liées à la Recherche

Le Sommet européen STXBP1 approche ! Cet événement rassemblera les chercheurs et chercheuses, cliniciens, cliniciennes, familles et membres de la communauté d'Europe et d'ailleurs — tous unis par un même objectif : faire

avancer la Recherche et améliorer l'avenir des personnes vivant avec une mutation STXBP1.

Points clés :

- Table ronde de recherche (8–10 octobre) : des scientifiques et cliniciens de premier plan présenteront les dernières avancées de la recherche STXBP1. Les présentations seront enregistrées et mises à disposition de la communauté après l'événement.
- Journée Familles (11 octobre) : les familles pourront se rencontrer, partager leurs expériences et échanger avec des experts. L'événement sera diffusé en direct pour permettre à chacun d'y assister, où que vous soyez.

Nous sommes impatients de pouvoir échanger, créer de nouvelles connexions et des idées qui pourront voir le jour grâce à ces journées.

Nous avons hâte d'en partager les résultats avec vous toutes et tous.

Sommet STXBP1 de Heidelberg

Soutenir les familles au travers de la connaissance de la maladie

Cet automne, STXBP1 Italia lance une série d'ateliers destinés les parents pour présenter les droits des aidants et des personnes en situation de handicap. Ce programme, développé avec le soutien de l'ANFFAS Nazionale (grande organisation italienne de défense des droits des personnes handicapées), abordera des sujets tels que les plans de soutien familial, l'inclusion scolaire, la transition vers l'âge adulte et les protections des aidants au travail.

Bien que les sessions aient lieu en italien, le modèle pourra être adapté par des associations d'autres pays. En commençant par une simple enquête des besoins des familles et en travaillant avec des experts juridiques, l'équipe italienne a pu créer un programme flexible, pratique et duplicable pour d'autres pays.

Nous partageons cette initiative comme source d'inspiration et nous espérons qu'elle suscitera des démarches similaires dans d'autres pays de la communauté européenne.

Panel de parents pour les potentielles thérapies STXBP1 à venir

Le 8 avril, le projet néerlandais [BRAINmodel](#) a organisé un panel de parents sur de potentielles thérapies géniques à venir pour les troubles liés à STXBP1 (STXBP1-RD). L'objectif était d'explorer les points de vue des parents européens d'enfants portant la mutation STXBP1-RD sur ces pistes thérapeutiques. Des parents de sept pays européens ont participé à cet échange en ligne.

La réunion a été organisée par des chercheurs de l'Erasmus Medical Center de Rotterdam, dans le cadre du projet BRAINmodel. À ce jour, les options thérapeutiques pour les enfants avec STXBP1-RD restent limitées. Toutefois, plusieurs équipes dans le monde étudient des thérapies ARN et ADN ciblant les causes sous-jacentes du trouble. Certaines pourraient être testées en essais cliniques dans les prochaines années, mais la plupart en sont encore à un stade encore très précoce. À ce stade, comprendre les perspectives éthiques est essentiel pour orienter la Recherche et être en phase avec les besoins, les espoirs et les préoccupations des familles. [En savoir plus... \(en anglais\)](#)

Notre communauté européenne STXBP1

Dans cette section, nous mettons à l'honneur des membres de notre communauté européenne STXBP1 — familles, cliniciens et défenseurs de notre cause — dont les voix et l'engagement nous inspirent et nous renforcent.



Rencontre avec Herman, 6 ans, Norvège

Herman est un garçon actif et joyeux qui illumine chaque jour de son sourire. Il adore sauter sur le trampoline, jouer à chat, faire des bulles de savon, éclabousser dans l'eau et jouer à coucou-caché. Les sons rigolos le font toujours rire.

Herman a reçu son diagnostic STXBP1 trois semaines après son deuxième anniversaire. Accepter le diagnostic et sa gravité a été très difficile pour sa famille — et l'adaptation reste un processus continu. Mais trouver de la joie dans les

petites choses, célébrer tout ce qu’Herman peut faire et se connecter à d’autres parents de la communauté STXBP1 a fait toute la différence.

On leur avait dit qu’il ne s’assoierait, ne marcherait, ni ne parlerait peut-être jamais — mais Herman a montré qu’il est un combattant. Aujourd’hui, il court, saute sur le trampoline et dit fièrement « maman » et « papa » — des jalons qui remplissent le cœur de fierté.

Message de la famille d’Herman à la communauté :

« C’est extrêmement difficile émotionnellement au début, mais des moments de joie et de rire viendront. Vous serez fiers des progrès de votre enfant, en sachant combien il a travaillé pour y parvenir. Vous réaliserez aussi à quel point beaucoup de choses que nous tenons pour acquises sont complexes — et vous serez en admiration devant sa détermination. »



Rencontre avec Kim Thalwitzer, Hôpital universitaire de Heidelberg

Kim Thalwitzer a découvert STXBP1 pendant sa thèse, sous la direction de Steffen Syrbe, en étudiant les corrélations génotype-phénotype. Pour approfondir ses connaissances, elle a rejoint l’équipe d’Ingo Helbig au CHOP pour un stage de recherche, poursuivant ses travaux cliniques et, surtout, rencontrant de nombreuses familles en consultation.

Aujourd’hui, elle termine son internat en pédiatrie à l’Hôpital universitaire de Heidelberg avec l’objectif de se spécialiser en neurologie pédiatrique. En parallèle, elle fait partie de l’équipe de Heidelberg qui coordonne l’étude d’histoire naturelle ESCO, et elle est enthousiaste à l’idée de contribuer à ce grand projet européen collaboratif.

Thalwitzer souligne que l’un des grands défis de STXBP1 est sa forte variabilité — si les enfants partagent certaines caractéristiques, chacun reste très différent. Cela rend la recherche particulièrement complexe, mais aussi profondément porteuse de sens.

« J'espère que les familles se sentent autonomisées, sachant que leur participation compte réellement. Que ce soit en partageant des données, en participant aux visites d'étude ou en sensibilisant la communauté, chaque contribution compte. J'espère aussi que les familles bénéficient des échanges réguliers d'informations avec les cliniciens et les chercheurs. S'engager dans des études de longue durée peut être un défi supplémentaire au-delà du quotidien, mais chaque donnée nous aide à mieux comprendre STXBP1 et fait progresser toute la communauté. »

En dehors de l'hôpital, Kim a attrapé le virus du cyclisme — depuis sa participation au Million Dollar Bike Ride à Philadelphie en 2022 avec Lulu's crew, elle passe désormais son temps libre à explorer l'Odenwald à vélo.

Focus scientifique STXBP1

La science avance en permanence — et nous aussi ! Dans cette section, nous partageons un bref tour d'horizon des recherches récentes sur STXBP1. Parfois, vous entendrez directement des cliniciens et chercheurs ; d'autres fois, nous proposerons un résumé avec des liens pour en savoir plus. Dans tous les cas, notre objectif est de garder les familles informées des dernières avancées.

Lire le Focus scientifique d'automne (en anglais)

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](#)

