



# הקונסורציום האירופי ל STXBP1

## סתיו 2025

ברוכים הבאים

ספטמבר הוא תמיד חודש מיוחד עבור הקהילה שלנו, מפני שזהו חודש המודעות ל-STXBP1 — והשנה לא הייתה יוצאת דופן! ברחבי אירופה משפחות, חברים ותומכים התאחדו במסגרת Move to Cure Europe, וארגנו מרוצי שליחים בארצותיהם כדי להעלות מודעות ולגייס כספים למחקר על STXBP1. מטילים רגליים ורכיבות אופניים ועד לאירועים מקומיים יצירתיים, כל מאמץ קרב אותנו זה לזה ולעמיד עם טיפולים ותוצאות טובים יותר לילדינו.

אם ברצונכם לתרום למחקר STXBP1, תוכלו לעשות זאת באמצעות קישור זה. כל תרומה מסייעת לנו להמשיך לקדם את המחקר ולתמוך בקהילה שלנו. ❤️

באירופה STXBP1 תרמו למחקר

## הודעות ואירועים

בספטמבר הקהילה שלנו הראתה מה פירושו באמת לנוע יחד למען תרופה! משפחות ברחבי אירופה שיתפו פעולה כדי להעלות מודעות לתסמונת, לגייס כספים ולחגוג את עוצמת קהילת STXBP1.

הולנד 🇳🇱

משפחות וחברים השלימו מרוץ שליחים מרשים של יותר מ-300 ק"מ — מקצה אחד של המדינה לקצה השני! הקטעים האחרונים הסתיימו בצעדה של 5 ק"מ דרך Amsterdamse

Bos, בה השתתפו משפחות מכל רחבי המדינה. יחד הם גייסו מעל € 14,000 למחקר STXBP1. מתוכם גייס צוות מירתה לבדו € 7,000 — דוגמה מעוררת השראה לעוצמת הקהילה!

צפו בסרטון מהמרוץ ההולנדי!

לחצו כאן

בהולנד הוקמה גם Oudervereniging STXBP1 (עמותת ההורים STXBP1). מוזמנים לבקר באתר שלהם.



ספרד 🇪🇸

מ-Morón de la Frontera ועד Navas del Madroño — דרך Magic Island, Alhaurín de la Torre, Isla de Arousa, Orcera, la Torre ועוד מקומות רבים — משפחות ספרדיות נשאו שרביט תקווה סמלי ברחבי המדינה.

הספרדים הציבו יעד של € 5,000 למחקר STXBP1! תרמו כאן כדי לעזור להם להגיע ליעד.



תרמו כאן

גרמניה 🇩🇪

בגרמניה משפחות רבות השתתפו בפרויקט השליחים האירופי — הן רצו, רכבו על אופניים, נסעו ופרסמו סרטונים שהפכו לחלק מהסיפור האירופי המשותף. המטרה הייתה ברורה: להעלות את המודעות ל-STXBP1, לחבר משפחות וקהילות, ולשלוח מסר חזק של תקווה ברחבי אירופה.

ועוד בהמשך... 📖

משפחות ממדינות ESCO נוספות הצטרפו גם הן, ואנו מצפים לשתף עוד רגעים בשבועות הקרובים.

מאמצים אלה הם יותר מאירועים — הם הצהרה. אנחנו מאוחדים, נחושים ונעים לעבר עתיד טוב יותר עבור כל מי שחי עם הפרעות הקשורות ל-STXBP1. נשמח לחלוק את מלוא השפעתן של הפעילויות הללו בכנס האירופי של STXBP1 בהידלברג באוקטובר!



---

הכנס האירופי של STXBP1 מתקרב! אירוע מיוחד זה מאגד חוקרים, קלינאים, משפחות וחברי קהילה מכל רחבי אירופה ומעבר לה — מאוחדים במטרה משותפת: לקדם את המחקר ולשפר את עתידם של אנשים עם הפרעות הקשורות ל-STXBP1.

עיקרי הדברים:

- סבב המחקר (8–10 באוקטובר): חוקרים וקלינאים מובילים יציגו את ההתקדמות האחרונה במחקר STXBP1. ההרצאות יוקלטו ויוצגו לקהילה לאחר האירוע.

- כנס המשפחות (11 באוקטובר): משפחות יוכלו להיפגש, לשתף חוויות ולשמוע ישירות ממומחים. האירוע ישודר בשידור חי כך שכולם יוכלו להשתתף, מכל מקום בעולם.

אנו מצפים לשיחות, חיבורים ורעיונות חדשים שיעלו בימים אלו ואשר את תוצאותיהם נחלוק עם כולכם.

הידלברג STXBP1 כנס

---

**תמיכה במשפחות באמצעות ידע**

בסתיו הזה העמותה האיטלקית ל STXBP1 משיקה סדרת סדנאות להורים בנושא זכויות מטפלים ואנשים עם מוגבלויות. בשיתוף עם ANFFAS Nazionale, ארגון איטלקי מוביל

לזכויות אנשים עם מוגבלויות, הקורס יעסוק בנושאים כגון תכניות תמיכה משפחתיות, שילוב בבתי ספר, מעבר לחיים בוגרים, זכויות מטפלים במקום העבודה.

למרות שהמפגשים נערכים באיטלקית, המודל יכול לשמש השראה לעמותות במדינות אחרות. באמצעות סקר צרכים בקרב משפחות ושיתוף פעולה עם מומחים משפטיים, הצוות האיטלקי יצר תכנית גמישה, מעשית וניתנת ליישום.

אנו מקווים ששיתוף יוזמה זו יהווה מקור השראה ויעודד שיחות דומות בקהילות נוספות באירופה.

---

### פאנל הורים על טיפולים עתידיים אפשריים ל-STXBP1

ב-8 באפריל ארגן הפרויקט ההולנדי [BRAINmodel](#) פאנל הורים על טיפולים גנטיים עתידיים אפשריים להפרעות הקשורות ל-STXBP1 (STXBP1-RD). המטרה הייתה לבחון את נקודת המבט של הורים אירופאים בנוגע לטיפולים אלה. הורים משבע מדינות מרחבי אירופה השתתפו בשיחה מקוונת זו.

האירוע אורגן על ידי חוקרים מ-Erasmus Medical Center ברוטרדם, כחלק מפרויקט BRAINmodel. כיום האפשרויות הטיפוליות לילדים עם STXBP1-RD מוגבלות. עם זאת, קבוצות מחקר רבות ברחבי העולם חוקרות טיפולי RNA ו-DNA פוטנציאליים המכוונים לגורמים הבסיסיים של התסמונת. חלקם עשויים להיבדק בניסויים קליניים בשנים הקרובות, אך רובם עדיין בשלב מוקדם מאוד של מחקר. חשוב כבר עכשיו לקבל תובנות אתיות מהמשפחות, על מנת שהמחקר יתפתח בכיוונים התואמים את צרכיהם, תקוותיהם וחששותיהם. [קראו עוד...](#) (אנגלית)

---

## הקהילה האירופית שלנו ל-STXBP1

בחלק זה אנו מדגישים חברים בקהילת STXBP1 האירופית שלנו — משפחות, קלינאים ותומכים — אשר קולם ומעורבותם מעוררים השראה ומחזקים את כולנו.



הכירו את הרמן, בן 6, נורווגיה

הרמן הוא ילד פעיל ושמח שמאיר כל חדר בחיוכו. הוא אוהב לקפוץ על טרמפולינה, לשחק תופסת, לנפח בועות סבון, להשתכשך במים ולשחק מחבואים. קולות מצחיקים תמיד מצחיקים אותו.

הרמן אובחן ב STXBP1 שלושה שבועות לאחר יום הולדתו השני. עבור משפחתו היה קשה מאוד לקבל את האבחנה ואת חומרתה — וההתמודדות היא תהליך מתמשך. עם זאת מציאת שמחה בדברים הקטנים, חגיגת כל דבר שהרמן מסוגל לעשות, וקשר עם הורים אחרים בקהילת STXBP1 עשו שינוי עצום.

נאמר להם שאולי לעולם לא יוכל לשבת, ללכת או לדבר — אך הרמן הראה שהוא לוחם. היום הוא רץ, קופץ על טרמפולינה, ואומר בגאווה "אמא" ו-"אבא" — אבני דרך שממלאות את משפחתו גאווה.

מסר ממשפחתו של הרמן לקהילה:  
"בהתחלה זה קשה מאוד רגשית, אבל יגיעו גם רגעים של שמחה וצחוק. אתם תהיו גאים בהתקדמות של ילדיכם, בידיעה כמה קשה הוא עבד בשביל זה. תבינו גם כמה מורכבים הם הדברים שאנו לוקחים כמובן מאליו — ותעריכו את נחישותם."

---



הכירו את קים טלוויצר, בית החולים האוניברסיטאי היידלברג

קים טלוויצר נמשכה לנושא STXBP1 בתקופת עבודת הדוקטורט שלה בהנחיית סטפן סירבה, במהלכה חקרה קורלציות גנוטיפ-פנוטיפ בהפרעה. כדי להעמיק את הידע שלה היא ביצעה תקופת שהות מחקרית בקבוצה של איגו הלביג ב-CHOP, שם המשיכה במחקר קליני ופגשה משפחות רבות במרפאות.

כיום היא מסיימת את ההתמחות שלה ברפואת ילדים בבית החולים האוניברסיטאי היידלברג, במטרה להתמחות בנוירולוגיה ילדים. בנוסף קים לוקחת חלק בצוות בהיידלברג המרכז את ESCO Natural History Study, ונרגשת לתרום לפרויקט שיתופי אירופי גדול.

קים מדגישה שאחת האתגרים הגדולים ביותר בהפרעה STXBP1 היא השונות הרבה — למרות שלילדים יש תכונות משותפות מסוימות, כל ילד הוא ייחודי, מה שהופך את המחקר למורכב במיוחד, אך גם למשמעותי מאוד.

"אני מקווה שמשפחות ירגישו מחוזקות, בידיעה שהשתתפותן באמת עושה הבדל. בין אם זה דרך שיתוף נתונים, השתתפות בביקורים במסגרת המחקר או העלאת מודעות בקהילה — כל תרומה נחשבת. אני מקווה גם שמשפחות ייהנו משיתוף מידע באופן קבוע עם קלינאים וחוקרים. השתתפות במחקרים ארוכי טווח עשויה להיות תאתגרת בנוסף לחיי היומיום המורכבים, אך כל מידע נוסף עוזר לנו להבין טוב יותר את התסמונת ומביאה התקדמות לכל הקהילה."

מעבר לעבודה בבית החולים קים היא רוכבת אופניים נלהבת — ומאז השתתפותה ב-Million Dollar Bike Ride בפילדלפיה בשנת 2022 עם Lulu's crew, היא מבלה את זמנה הפנוי ברכיבה על אופני כביש באיזור Odenwald.

---

## מדע STXBP1 במוקד

המדע תמיד מתקדם — וגם אנחנו! במדור זה אנו משתפים סקירה קצרה של המחקרים האחרונים ב STXBP1. לעיתים ישירות מקלינאים וחוקרים, ולעיתים נשתף סיכום עם קישורים לקריאה נוספת. בכל מקרה, המטרה שלנו היא לשמור את המשפחות מעודכנות..

קראו את מדור המדע לסתיו (באנגלית)

---

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](#)

