



Il Consorzio Europeo STXBP1

Autunno 2025

Benvenuti

Essendo il Mese della Consapevolezza su STXBP1, settembre è sempre un mese speciale per la comunità STXBP1 — e quest'anno non ha fatto eccezione! In tutta Europa, famiglie, amici e sostenitori si sono riuniti per Move to Cure Europe, completando staffette (“estafette”) nei propri Paesi per sensibilizzare e raccogliere fondi per la ricerca su STXBP1. Dalle passeggiate e giri in bicicletta agli eventi comunitari creativi, ogni sforzo ci ha avvicinati l'uno all'altro a un futuro con trattamenti e risultati migliori per i nostri STXBP1.

♥ Se desideri donare alla ricerca su STXBP1, puoi farlo tramite questo link. Ogni contributo ci aiuta a continuare a far progredire la ricerca e sostenere la nostra comunità.

DONA ALLA RICERCA STXBP1 IN
EUROPA

Annunci & Eventi

Mese della Consapevolezza su STXBP1

Questo settembre, la nostra comunità ha dimostrato davvero cosa significa muoversi insieme per la ricerca di una cura! Famiglie in tutta Europa si sono unite per sensibilizzare, raccogliere fondi e celebrare la forza della comunità STXBP1.

Paesi Bassi

Famiglie e amici hanno completato un'incredibile estafette di oltre 300 chilometri — da un capo all'altro del Paese! Le diverse tappe sono culminate in una camminata di 5 chilometri attraverso l'Amsterdamse Bos, con famiglie provenienti da tutto il Paese. Insieme hanno raccolto oltre 14.000 € per la ricerca STXBP1. Il Team Myrthe da solo ha raccolto 7.000 € — un esempio di grande ispirazione della forza della comunità!

Guarda il video dell'estafette olandese!

Clicca qui

Le famiglie nei Paesi Bassi hanno anche fondato [l'Oudervereniging STXBP1](#) (Associazione dei Genitori STXBP1). Scopri di più visitando il loro sito web.



Spagna

Da Morón de la Frontera a Navas del Madroño — passando per Magic Island, Alhaurín de la Torre, Orcera, Isla de Arousa, Oropesa del Mar e molte altre località — le famiglie spagnole hanno portato un testimone simbolico della speranza attraverso il Paese.

La Spagna si è posta l'obiettivo di 5.000 € per la ricerca su STXBP1! Dona qui per aiutarli a raggiungere il traguardo. ❤️

Dona qui

Germania

In Germania, molte famiglie si sono unite alla staffetta europea — correndo, pedalando, ciascuno al proprio ritmo, e condividendo video, che sono diventati

parte della storia comune europea. I loro obiettivi erano chiari: aumentare la consapevolezza circa STXBP1, connettere famiglie e comunità e inviare un forte messaggio di speranza in tutta Europa.

♥ E molto altro ancora...

Famiglie in altri Paesi ESCO si sono unite e non vediamo l'ora di condividere altri momenti salienti nelle prossime settimane.

Insieme, questi sforzi rappresentano più che semplici eventi — sono una dichiarazione. Siamo uniti, determinati e ci stiamo muovendo verso un futuro migliore per tutte le persone che vivono con disturbi correlati a STXBP1. Non vediamo l'ora di condividere il risultato di tutte queste attività al Summit Europeo STXBP1 a Heidelberg questo ottobre!



Summit Europeo STXBP1 e Tavola Rotonda sulla Ricerca

Il Summit Europeo STXBP1 è ormai vicino! Questo evento speciale riunirà ricercatori, clinici, famiglie e membri della comunità da tutta Europa e oltre — tutti uniti da un obiettivo comune: far progredire la ricerca e migliorare il futuro per chi vive con disturbi correlati a STXBP1.

Punti salienti:

- Tavola Rotonda sulla Ricerca (8–10 ottobre): scienziati e clinici di tutto il mondo presenteranno i più recenti progressi nella ricerca su STXBP1. Le presentazioni saranno registrate e messe a disposizione della comunità dopo l'evento.
- Summit delle Famiglie (11 ottobre): le famiglie avranno l'opportunità di radunarsi, condividere esperienze e ascoltare direttamente gli esperti. L'evento sarà trasmesso in diretta streaming, permettendo a tutti di partecipare, ovunque si trovino.

Siamo entusiasti delle conversazioni, connessioni e nuove idee che emergeranno in questi giorni insieme — e non vediamo l'ora di dividerne i risultati con tutti voi.

Summit STXBP1 di Heidelberg

Sostenere le famiglie attraverso la conoscenza

Questo autunno, STXBP1 Italia lancia una serie di workshop per genitori sui diritti dei caregiver e delle persone con disabilità. Sviluppato insieme ad ANFFAS Nazionale, una delle principali organizzazioni italiane per i diritti delle persone con disabilità, il corso affronterà temi come piani di sostegno familiare, inclusione scolastica, transizione all'età adulta e tutele dei caregiver sul posto di lavoro.

Sebbene le sessioni si tengano in italiano, il modello stesso può essere adattato dalle associazioni in altri Paesi. Partendo da un semplice sondaggio dei bisogni delle famiglie e lavorando con esperti legali, il team italiano ha creato un programma flessibile, pratico e replicabile.

Condividiamo questa iniziativa come fonte di ispirazione e speriamo che possa stimolare discussioni simili in altre comunità in tutta Europa.

Incontro del Panel dei Genitori sulle possibili future terapie STXBP1

L'8 aprile, il progetto olandese [BRAINmodel](#) ha organizzato un panel di genitori sulle possibili future terapie geniche per i disturbi correlati a STXBP1 (STXBP1-RD). L'obiettivo dell'incontro era esplorare le prospettive dei genitori europei di bambini con STXBP1-RD su queste potenziali terapie. Hanno partecipato genitori da sette Paesi europei a questo dialogo online.

L'incontro è stato organizzato da ricercatori dell'Erasmus Medical Center di Rotterdam, nel contesto del progetto BRAINmodel. Attualmente, le opzioni di trattamento per i bambini con STXBP1-RD sono limitate. Tuttavia, diversi gruppi di ricerca in tutto il mondo stanno studiando potenziali terapie a base di RNA e DNA che interessano le cause alla base del disturbo. Alcune di queste terapie potrebbero essere testate in trial clinici nei prossimi anni, ma la maggior parte è ancora a uno stadio molto precoce. A questo punto, comprendere le prospettive

etiche delle famiglie è importante per orientare la ricerca in direzioni che siano in linea con i bisogni, le speranze e le preoccupazioni di queste famiglie.

È stata discussa un'ampia gamma di argomenti. I partecipanti al nostro panel hanno auspicato diversi benefici da potenziali terapie future, sia per il benessere dei loro figli che per la qualità della vita dell'intera famiglia. Hanno ritenuto che vi sia una necessità particolarmente significativa di terapie che supportino lo sviluppo cognitivo e le capacità comunicative dei bambini. Inoltre, è stato discusso il ritmo di sviluppo dei farmaci. I partecipanti hanno osservato che i progressi "lenti" nello sviluppo dei farmaci possono portare a demotivazione e scetticismo nella comunità STXBP1 e alcuni partecipanti temevano che le terapie potessero essere introdotte "troppo tardi" affinché i loro figli potessero trarne beneficio.

I partecipanti al nostro panel hanno individuato diverse sfide relative alle potenziali future terapie geniche, in particolar modo circa la parità di accesso a potenziali terapie future, probabilmente costose, poiché queste terapie, una volta approvate, potrebbero non essere rimborsate automaticamente in tutti i Paesi e quindi non essere disponibili per tutte le famiglie. Inoltre, il coinvolgimento del bambino nel processo decisionale sulle terapie geniche è stato ritenuto importante, ma difficile quando i bambini non sono in grado di esprimere verbalmente le proprie preferenze. I partecipanti hanno sottolineato la necessità di informazioni chiare sui rischi per la sicurezza e sull'efficacia delle potenziali terapie future, per supportarli nel prendere decisioni consapevoli sull'arruolamento dei propri figli negli studi clinici. Infine, è stata evidenziata la diversità di prospettive dei genitori sulle potenziali terapie future, ad esempio, poiché le preferenze dei genitori possono variare a seconda dell'età e dei sintomi dei loro figli.

L'incontro sarà analizzato e i risultati saranno condivisi tramite la newsletter ESCO non appena disponibili. Ringraziamo tutti i partecipanti per aver partecipato a questo incontro e per aver condiviso le loro prospettive.

Il progetto BRAINmodel è responsabile dell'articolo " 'Devi essere costantemente attivo': uno studio qualitativo di interviste ai genitori di bambini con disturbi correlati a STXBP1 nei Paesi Bassi ". Puoi leggere l'articolo completo cliccando sul pulsante qui sotto.

La nostra comunità europea STXBP1

In questa sezione mettiamo in evidenza membri della nostra comunità europea STXBP1 — famiglie, clinici e sostenitori — le cui voci e impegno ci ispirano e rafforzano tutti.



Herman, 6 anni, Norvegia

Herman è un bambino attivo e felice, che illumina ogni stanza con il suo sorriso. Ama saltare sul trampolino, rincorrere qualcuno in un gioco, fare bolle di sapone, schizzare nell'acqua e giocare a cucù. I suoni buffi lo fanno sempre ridere.

Herman ha ricevuto la diagnosi di STXBP1 tre settimane dopo il suo secondo compleanno. Accettare la diagnosi e la sua gravità è stato molto difficile per la sua famiglia — e affrontarla rimane un processo continuo. Ma trovare gioia nelle piccole cose, celebrare tutto ciò che Herman può fare e connettersi con altri genitori della comunità STXBP1 ha fatto tutta la differenza.

Gli era stato detto che forse non avrebbe mai potuto sedersi, camminare o parlare — ma Herman ha dimostrato di essere un combattente. Oggi corre, salta sul trampolino e dice con orgoglio “mamma” e “papà” — traguardi che riempiono il cuore della sua famiglia di orgoglio.

Messaggio della famiglia di Herman alla comunità:

“È estremamente difficile all’inizio, emotivamente, ma arriveranno momenti di gioia e risate. Sarai orgoglioso dei traguardi di tuo figlio, sapendo quanto duramente ha lavorato per raggiungerli. Ti renderai anche conto di quanto siano complicate molte cose che diamo per scontate — e resterai ammirato dalla loro determinazione.”



Incontra Kim Thalwitzer, Ospedale Universitario di Heidelberg

Kim Thalwitzer si è appassionata a STXBP1 durante il suo dottorato sotto la supervisione di Steffen Syrbe, studiando le correlazioni genotipo-fenotipo nel disturbo. Per approfondire le sue conoscenze, si è unita al gruppo di Ingo Helbig al CHOP per un soggiorno di ricerca, continuando la ricerca clinica e, soprattutto, incontrando molte famiglie nelle cliniche.

Oggi sta completando la sua specializzazione in pediatria presso l'Ospedale Universitario di Heidelberg con l'obiettivo di specializzarsi in neurologia pediatrica. Parallelamente, fa parte del team di Heidelberg che coordina lo studio ESCO Natural History Study ed è entusiasta di contribuire a un ampio progetto collaborativo europeo.

Thalwitzer osserva che una delle sfide più grandi di STXBP1 è la sua grande variabilità: sebbene i bambini possano condividere alcune caratteristiche, ogni

bambino è anche notevolmente diverso. Questo rende la ricerca particolarmente complessa, ma anche profondamente significativa.

“Spero che le famiglie si sentano responsabilizzate, sapendo che la loro partecipazione fa davvero la differenza. Che si tratti di condividere dati, partecipare alle visite di studio o sensibilizzare nella comunità — ogni contributo conta. Spero anche che le famiglie traggano beneficio dallo scambio regolare di informazioni con clinici e ricercatori. Partecipare a studi a lungo termine può essere una sfida in più oltre alla vita quotidiana, ma ogni singolo dato ci aiuta a comprendere meglio STXBP1 e porta progresso per l'intera comunità”...

Fuori dall'ospedale, Kim ha la passione per il ciclismo — da quando ha partecipato al Million Dollar Bike Ride a Philadelphia nel 2022 con il Lulu's crew, trascorre il suo tempo libero esplorando l'Odenwald in bicicletta da corsa.

STXBP1 Scienza in Primo Piano

La scienza è sempre in movimento — e lo siamo anche noi! In questa sezione condividiamo una breve panoramica delle ricerche recenti su STXBP1. A volte ascolterete direttamente da clinici e ricercatori, altre volte forniremo un riassunto con link per approfondire. In ogni caso, il nostro obiettivo è mantenere le famiglie connesse ai progressi più recenti.

[Leggi la Scienza in Primo Piano d'Autunno
\(inglese\)](#)

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](#)

