



Det Europeiske STXBP1- konsortiet Høst 2025

Velkommen

September er alltid en spesiell måned for vårt fellesskap, fordi det er STXBP1 Awareness Month — og i år var intet unntak! Over hele Europa har familier, venner og støttespillere gått sammen om Move to Cure Europe, og arrangert stafetter i sine land for å øke bevisstheten og samle inn midler til STXBP1-forskning. Fra gåturer og sykkelturen til kreative lokale arrangementer — hver innsats har brakt oss nærmere hverandre og nærmere en fremtid med bedre behandlinger og oppfølging for våre barn.

DONER TIL STXBP1-FORSKNING I
EUROPA

Kunngjøringer & Arrangementer

STXBP1 Awareness Month

I september viste vårt fellesskap virkelig hva det betyr å Move To Cure! Familier over hele Europa har samarbeidet for å øke bevisstheten, samle inn penger og feire styrken i STXBP1-fellesskapet.

Familier og venner gjennomførte en imponerende stafett på over 300 kilometer — fra den ene enden av landet til den andre! De siste etappene endte med en 5-kilometers gåtur gjennom Amsterdamse Bos, hvor familier fra hele landet deltok. Sammen samlet de inn over 14.000 € til STXBP1-forskning. Bare Team Myrthe bidro med 7.000 € — et inspirerende eksempel på fellesskapets kraft!

Se videoen fra den nederlandske stafetten!

Klikk her

Familier i Nederland har også startet Oudervereniging STXBP1 (STXBP1 Foreldreforening). Les mer på deres nettside.



Spania

Fra Morón de la Frontera til Navas del Madroño — via Magic Island, Alhaurín de la Torre, Orcera, Isla de Arousa, Oropesa del Mar og mange andre steder — bar spanske familier en symbolsk stafettpinne av håp gjennom landet.

Spania satte seg et mål om å samle inn 5.000 € til STXBP1-forskning! Doner her for å hjelpe dem å nå målet. 

Doner her

Tyskland

I Tyskland deltok mange familier i det europeiske stafettprosjektet — de løp, syklet, rullet og delte videoer som ble en del av den felles europeiske historien. Målet deres var klart: gjøre STXBP1 kjent, forbinde familier og lokalsamfunn, og sende et sterkt håpets budskap ut i Europa.

 Og mer er på vei...

Familier i andre ESCO-land har også deltatt, og vi gleder oss til å dele flere høydepunkter i ukene som kommer.

Sammen er disse innsatsene mer enn bare enkelte arrangementer — de er en erklæring. Vi er forent, målbevisste og beveger oss mot en bedre fremtid for alle som lever med STXBP1-relaterte lidelser. Vi ser frem til å dele den fulle innvirkning av alle disse aktivitetene på den europeiske STXBP1-summiten i Heidelberg i oktober!



Europeisk STXBP1-summit og forskningsrunde

Den europeiske STXBP1-summiten nærmer seg! Dette spesielle arrangementet samler forskere, klinikere, familier og medlemmer av fellesskapet fra hele Europa og utover — forent med et felles mål: å fremme forskning og forbedre fremtiden for mennesker med STXBP1-relaterte lidelser.

Høydepunkter:

- Research Roundtable (8.–10. oktober): Ledende forskere og klinikere presenterer de nyeste fremskrittene i STXBP1-forskningen. Presentasjonene blir tatt opp og delt med fellesskapet etter arrangementet.
- Familiesummit (11. oktober): Familier kan møtes, dele erfaringer og høre direkte fra eksperter. Arrangementet blir direktesendt slik at alle kan delta, uansett hvor de befinner seg.

Vi ser frem til de samtalene, kontaktene og nye idéene som vil oppstå i løpet av disse dagene — og til å dele resultatene med dere alle.

Å støtte familier gjennom kunnskap

Denne høsten lanserer STXBP1 Italia en foredragsserie for foreldre om rettighetene til omsorgspersoner og personer med funksjonsnedsettelse. I samarbeid med ANFFAS Nazionale, en ledende italiensk organisasjon for funksjonshemmedes rettigheter, dekker kurset temaer som familie-støtteplaner, inkludering i skolen, overgang til voksenlivet, og rettigheter for omsorgspersoner på arbeidsplassen.

Selv om øktene holdes på italiensk, kan modellen tilpasses av foreninger i andre land. Ved å starte med en enkel behovsundersøkelse blant familier og samarbeide med juridiske eksperter, har det italienske teamet utviklet et program som er fleksibelt, praktisk og overførbart.

Vi deler dette initiativet som inspirasjon og håper at det vil sette i gang lignende diskusjoner i andre europeiske fellesskap.

Foreldrepanel om mulige fremtidige STXBP1-terapi

Den 8. april organiserte det nederlandske prosjektet [BRAINmodel](#) et foreldrepanel om mulige fremtidige genterapier for STXBP1-relaterte lidelser (STXBP1-RD). Målet var å utforske de europeiske foreldrenes perspektiver på fremtidige genterapier. Foreldre fra syv europeiske land deltok i denne nettbaserte samtalen.

Møtet ble organisert av forskere ved Erasmus Medisch Centrum i Rotterdam, som en del av prosjektet BRAINmodel. For øyeblikket er behandlingsmulighetene for barn med STXBP1-RD begrenset. Flere forskningsgrupper verden over arbeider imidlertid med RNA- og DNA-terapi som retter seg mot de underliggende årsakene til lidelsen. Noen av disse kan testes i kliniske studier i løpet av de neste årene, men de fleste er fortsatt på et svært tidlig forskningsstadium. Å få innsikt i familiers etiske perspektiver er viktig nå for å styre forskningen i retninger som stemmer med deres behov, håp og bekymringer. [Les mer...](#) ([engelsk](#)).

Vårt europeiske STXBP1-fellesskap

I denne seksjonen fremhever vi medlemmer av vårt europeiske STXBP1-fellesskap — familier, klinikere og forkjempere — hvis stemmer og engasjement inspirerer og styrker oss alle.



Møt Herman, 6 år, Norge

Herman er en aktiv og glad gutt som lyser opp hvert rom med smilet sitt. Han elsker å hoppe på trampoline, løpe etter noen i lek, blåse såpebobler, plaske i

vannet og leke gjemsel. Tøyse og herje får ham alltid til å le.

Herman fikk sin STXBP1-diagnose tre uker etter sin andre bursdag. For familien hans var det svært vanskelig å akseptere diagnosen og dens alvor — og det er fortsatt en pågående prosess. Men å finne glede i de små tingene, feire alt Herman kan, og knytte bånd til andre foreldre i STXBP1-fellesskapet har gjort en stor forskjell.

De fikk høre at han kanskje aldri ville kunne sitte, gå eller snakke — men Herman har vist at han er en som kjemper. I dag løper han, hopper på trampoline, og sier stolt “mamma” og “pappa” — milepæler som fyller familien med stolthet.

Beskjed fra Hermans familie til fellesskapet:

“Det er ekstremt tøft følelsesmessig i starten, men øyeblikk av glede og latter vil komme. Du vil være stolt av fremgangen til barnet ditt, vel vitende om hvor hardt de har jobbet for det. Du vil også innse hvor kompliserte mange ting vi tar for gitt egentlig er — og du vil beundre det utrolige pågangsmot barnet ditt har.”



Møt Kim Thalwitzer, Universitetssykehuset Heidelberg

Kim Thalwitzer ble fascinert av STXBP1 under sin doktorgrad under veiledning av Steffen Syrbe, hvor hun studerte genotype-fenotype-korrelasjoner i lidelsen. For å fordype sin kunnskap tilbrakte hun et forskningsopphold i gruppen til Ingo Helbig ved CHOP, hvor hun fortsatte den kliniske forskningen og, viktigst av alt, møtte mange familier på klinikkene.

I dag fullfører hun sin spesialisering i pediatri ved Universitetssykehuset Heidelberg, med mål om å spesialisere seg innen pediatriisk nevrologi. I tillegg er hun en del av Heidelberg-teamet som koordinerer ESCO Natural History Study, og hun er begeistret for å bidra til et stort europeisk samarbeidsprosjekt.

Thalwitzer påpeker at en av de største utfordringene ved STXBP1 er den store variasjonen — selv om barn deler visse trekk, er hvert barn også bemerkelsesverdig forskjellig. Dette gjør forskningen spesielt kompleks, men også dypt meningsfull.

“Jeg håper at familier føler seg styrket, vel vitende om at deres deltakelse virkelig gjør en forskjell. Enten det er gjennom deling av data, deltakelse i studiedeltakelse eller bevisstgjøring i fellesskapet — hvert bidrag teller. Jeg håper også at familier får utbytte av regelmessig utveksling med klinikere og forskere. Deltakelse i langsiktige studier kan være en ekstra utfordring i tillegg til hverdagen, men hvert eneste datapunkt hjelper oss å forstå STXBP1 bedre og gir fremskritt for hele fellesskapet.”

Utenfor sykehuset har Kim blitt bitt av sykkelbasillen — siden hun deltok i Million Dollar Bike Ride i Philadelphia i 2022 med Lulu's crew, har hun brukt fritiden sin på å utforske Odenwald på racersykel.

STXBP1 Vitenskap i Fokus

Vitenskap beveger seg hele tiden — og det gjør vi også! I denne seksjonen deler vi en kort oversikt over den siste forskningen på STXBP1. Noen ganger vil du høre direkte fra klinikere og forskere, andre ganger gir vi et sammendrag med lenker for videre lesning. Uansett er målet vårt å holde familier oppdatert på de nyeste fremskrittene.

[Les Høst-Vitenskap i Fokus \(engelsk\)](#)

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](#)

