



Europejskie Konsorcjum STXBP1 Jesień 2025

Witamy

Wrzesień jest zawsze wyjątkowym miesiącem dla naszej społeczności, ponieważ to Miesiąc Świadomości STXBP1 — i w tym roku nie było inaczej! W całej Europie rodziny, przyjaciele i zwolennicy połączyli siły w ramach Move to Cure Europe, organizując sztafety w swoich krajach, aby zwiększyć świadomość i zebrać fundusze na badania nad STXBP1. Od spacerów i przejażdżek rowerowych po kreatywne lokalne wydarzenia — każdy wysiłek przybliżył nas do siebie nawzajem i do przyszłości z lepszymi terapiami a...

♥ Jeśli chcesz wesprzeć badania nad STXBP1, możesz to zrobić za pośrednictwem tego linku. Każda darowizna pomaga nam kontynuować badania i wspierać naszą społeczność.

PRZEKAŻ DAROWIZNĘ NA BADANIA
STXBP1 W EUROPIE

Ogłoszenia i Wydarzenia

Miesiąc Świadomości STXBP1

We wrześniu nasza społeczność pokazała, co naprawdę znaczy ruszać się razem dla leku! Rodziny w całej Europie współpracowały, aby zwiększyć świadomość, zebrać fundusze i świętować siłę społeczności STXBP1.

Holandia

Rodziny i przyjaciele pokonali imponującą sztafetę o długości ponad 300 kilometrów — z jednego końca kraju na drugi! Ostatnie etapy zakończyły się 5-kilometrowym spacerem przez Amsterdamse Bos, w którym uczestniczyły rodziny z całego kraju. Wspólnie zebrali ponad 14 000 € na badania nad STXBP1. Sam Zespół Myrthe zebrał 7 000 € — inspirujący przykład siły społeczności!

Zobacz wideo z holenderskiej sztafety!

[Kliknij tutaj](#)

Rodziny w Holandii założyły również Oudervereniging STXBP1 (Stowarzyszenie Rodziców STXBP1). Więcej informacji na ich stronie [internetowej](#).



Hiszpania

Od Morón de la Frontera do Navas del Madroño — przez Magic Island, Alhaurín de la Torre, Orcera, Isla de Arousa, Oropesa del Mar i wiele innych miejsc — hiszpańskie rodziny niosły symboliczną pałeczkę nadziei przez kraj.

Hiszpania wyznaczyła sobie cel zebrania 5 000 € na badania nad STXBP1!

Przełącz darowiznę tutaj, aby pomóc im osiągnąć ten cel. 

[Przełącz darowiznę tutaj](#)

Niemcy

W Niemczech wiele rodzin dołączyło do europejskiej sztafety — biegali, jeździli na rowerach, na hulajnogach i udostępniali filmy, które stały się częścią wspólnej europejskiej historii. Ich cele były jasne: zwiększyć świadomość o STXBP1, łączyć rodziny i społeczności oraz wysłać silne przesłanie nadziei w całej Europie.

♥ A to jeszcze nie koniec...

Rodziny w innych krajach ESCO również się zaangażowały i w nadchodzących tygodniach podzielimy się kolejnymi najważniejszymi wydarzeniami.

Te wysiłki to coś więcej niż wydarzenia — to manifest. Jesteśmy zjednoczeni, zdeterminowani i zmierzamy ku lepszej przyszłości dla wszystkich żyjących z zaburzeniami związanymi z STXBP1. Pełny wpływ tych działań podzielimy się podczas Europejskiego Szczytu STXBP1 w Heidelbergu w październiku!



Europejski Szczyt STXBP1 i Runda Badawcza

Europejski Szczyt STXBP1 już się zbliża! To wyjątkowe wydarzenie gromadzi badaczy, klinicystów, rodziny i członków społeczności z całej Europy i spoza niej — zjednoczonych wspólnym celem: posuwać badania naprzód i poprawiać przyszłość osób z zaburzeniami STXBP1.

Najważniejsze punkty:

- Runda badawcza (8–10 października): Czołowi badacze i klinicyści zaprezentują najnowsze osiągnięcia w badaniach nad STXBP1. Prezentacje zostaną nagrane i udostępnione społeczności po wydarzeniu.
- Szczyt rodzinny (11 października): Rodziny będą miały okazję spotkać się, podzielić doświadczeniami i wysłuchać ekspertów. Wydarzenie będzie transmitowane na żywo, aby wszyscy mogli wziąć udział, niezależnie od miejsca.

Czekamy na rozmowy, kontakty i nowe pomysły, które pojawiają się podczas tych dni — i na podzielenie się wynikami z Wami wszystkimi.

Heidelberg STXBP1 Summit

Wsparcie rodzin poprzez wiedzę

Tej jesieni STXBP1 Italia uruchamia cykl warsztatów dla rodziców na temat praw opiekunów i osób z niepełnosprawnościami. We współpracy z ANFFAS Nazionale, wiodącą włoską organizacją zajmującą się prawami osób z niepełnosprawnościami, kurs obejmuje tematy takie jak plany wsparcia rodzinnego, integracja w szkołach, przejście do dorosłości i prawa opiekunów w miejscu pracy.

Choć sesje prowadzone są po włosku, model ten może być zrealizowany także przez stowarzyszenia w innych krajach. Dzięki prostej ankiecie potrzeb rodzin i współpracy z ekspertami prawnymi, włoski zespół opracował program, który jest elastyczny, praktyczny i możliwy do przeniesienia.

Dzielimy się tą inicjatywą jako inspiracją i mamy nadzieję, że pobudzi podobne dyskusje w innych społecznościach w Europie.

Panel rodziców o możliwych przyszłych terapiach STXBP1

Dnia 8 kwietnia holenderski projekt BRAINmodel zorganizował panel rodziców na temat możliwych przyszłych terapii genowych dla zaburzeń związanych ze STXBP1 (STXBP1-RD). Celem było zbadanie perspektyw europejskich rodziców dzieci z STXBP1-RD na temat tych potencjalnych terapii. Rodzice z siedmiu krajów europejskich wzięli udział w tej dyskusji online.

Wydarzenie zostało zorganizowane przez badaczy z Erasmus Medical Center w Rotterdamie, w ramach projektu BRAINmodel. Obecnie możliwości leczenia dzieci z STXBP1-RD są ograniczone. Jednak kilka zespołów badawczych na całym świecie bada potencjalne terapie RNA i DNA, które celują w podstawowe przyczyny choroby. Niektóre z nich mogą być testowane w badaniach klinicznych w nadchodzących latach, ale większość jest nadal na bardzo wczesnym etapie badań.

[Już teraz ważne jest uzyskanie perspektywy etycznej ...](#)

Nasza europejska społeczność

STXBP1

W tej sekcji przedstawiamy członków naszej europejskiej społeczności STXBP1 — rodziny, klinicystów i rzeczników — których głosy i zaangażowanie inspirują i wzmacniają nas wszystkich.



Poznaj Hermana, 6 lat, Norwegia

Herman to aktywny i radosny chłopiec, który rozświecła każde pomieszczenie swoim uśmiechem. Uwielbia skakać na trampolinie, biegać, puszczać bałki mydlane, chlapać się w wodzie i bawić się w chowanego. Śmieszne dźwięki zawsze go rozśmieszają.

Herman otrzymał diagnozę STXBP1 trzy tygodnie po swoich drugich urodzinach. Jego rodzinie bardzo trudno było zaakceptować diagnozę i jej powagę — a radzenie sobie z nią pozostaje ciągłym procesem. Ale odnajdywanie radości w drobiazgach, świętowanie wszystkiego, co Herman potrafi, i łączenie się z innymi rodzicami w społeczności STXBP1 zrobiło ogromną różnicę.

Powiedziano im, że być może nigdy nie będzie potrafił siedzieć, chodzić ani mówić — ale Herman pokazał, że jest wojownikiem. Dziś biega, skacze na trampolinie i z dumą mówi „mama” i „tata” — kamienie milowe, które napełniają jego rodzinę ogromną dumą.

Przesłanie rodziny Hermana do społeczności:

„Na początku jest to emocjonalnie bardzo trudne, ale pojawiają się chwile radości i śmiechu. Będziesz dumny z postępów swojego dziecka, wiedząc, jak ciężko na nie pracowało. Zrozumiesz także, jak skomplikowane są rzeczy, które uważamy za oczywiste — i będziesz podziwiał ich determinację.”



Poznaj Kim Thalwitzer, Uniwersytecki Szpital w Heidelbergu

Kim Thalwitzer zainteresowała się STXBP1 podczas swoich studiów doktoranckich pod kierunkiem Steffena Syrbe, gdzie badała korelacje genotyp-fenotyp w tej chorobie. Aby pogłębić swoją wiedzę, odbyła staż badawczy w grupie Ingo Helbiga w CHOP, gdzie kontynuowała badania kliniczne i — co najważniejsze — spotkała wiele rodzin w klinikach.

Obecnie kończy swoją specjalizację z pediatrii w Uniwersyteckim Szpitalu w Heidelbergu, z zamiarem specjalizacji w neurologii dziecięcej. Poza szkoleniem

klinicznym jest częścią zespołu w Heidelbergu, który koordynuje ESCO Natural History Study, i cieszy się, że może wносить swój wkład w duży europejski projekt współpracy.

Thalwitzer podkreśla, że jednym z największych wyzwań w STXBP1 jest jego duża zmienność — chociaż dzieci mogą mieć pewne wspólne cechy, każde dziecko jest również niesamowicie inne. To sprawia, że badania są szczególnie złożone, ale też głęboko znaczące.

„Mam nadzieję, że rodziny poczują się wzmocnione, wiedząc, że ich udział naprawdę robi różnicę. Niezależnie od tego, czy chodzi o udostępnianie danych, udział w wizytach badawczych, czy zwiększanie świadomości w społeczności — każdy wkład się liczy. Mam też nadzieję, że rodziny skorzystają z regularnej wymiany z klinicystami i badaczami. Udział w długoterminowych badaniach może być dodatkowym wyzwaniem oprócz codziennego życia, ale każdy punkt danych pomaga nam lepiej zrozumieć STXBP1.”

Poza szpitalem Kim pasjonuje się kolarstwem — od czasu udziału w Million Dollar Bike Ride w Filadelfii w 2022 roku z Lulu’s crew, spędza wolny czas na odkrywaniu Odenwaldu na rowerze szosowym.

STXBP1 Nauka w Centrum Uwag

Nauka zawsze się rozwija — i my też! W tej sekcji dzielimy się krótkim przeglądem najnowszych badań nad STXBP1. Czasami usłyszysz bezpośrednio od klinicystów i naukowców, innym razem przedstawimy podsumowanie z linkami do dalszej lektury. W każdym przypadku naszym celem jest dostarczenie rodzinom najnowszych informacji.

Przeczytaj Jesienną Sekcję Naukową
(angielski)

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](#)

