



Európske STXBP1-konzorcium

Jeseň 2025

Vitajte

September je vždy špeciálnym mesiacom pre našu komunitu, pretože je to Mesiac povedomia o STXBP1 — a tento rok nebol výnimkou! Po celej Európe sa v rámci **Move to Cure Europe** spojili rodiny, priatelia a podporovatelia a vo svojich krajinách uskutočnili štafetové preteky („estafettes“) s cieľom zvýšiť povedomie a získať finančné prostriedky na výskum STXBP1. Od prechádzok a cyklistických jázd po kreatívne komunitné podujatia — každý príspevok nás priblížil k sebe navzájom a k budúcnosti s lepšími liečbami a výsledkami pre naše deti.

♥ Ak chcete prispieť na výskum STXBP1, môžete to urobiť prostredníctvom tohto odkazu. Každý príspevok nám pomáha posunúť výskum vpred a podporiť našu komunitu.

DAROVAŤ NA VÝSKUM STXBP1 V
EURÓPE

Oznámenia & Podujatia

Mesiac povedomia o STXBP1

V septembri naša komunita ukázala, čo skutočne znamená spoločne sa hýbať za liečbou! Rodiny po celej Európe spolupracovali na zvýšení povedomia, získavaní finančných prostriedkov a oslave sily STXBP1 komunity.

Holandsko

Rodiny a priatelia úspešne dokončili pôsobivé štafetové preteky s dĺžkou viac než 300 kilometrov — z jedného konca krajiny na druhý! Posledné etapy vyvrcholili 5-kilometrovou prechádzkou cez Amsterdamske Bos (Amsterdamský les), ktorej sa zúčastnili rodiny z celej krajiny. Spoločne vyzbierali viac než 14 000 € na výskum STXBP1. Samotný tím Myrthe prispel 7 000 € — inšpiratívny príklad sily komunity!

Pozrite si video z holandskej štafety!

Kliknite sem

Rodiny v Holandsku tiež založili [Oudervereniging STXBP1](#) (Rodičovské združenie STXBP1). Viac informácií nájdete na ich webovej stránke.



Španielsko

Od Morón de la Frontera po Navas del Madroño — cez Magic Island, Alhaurín de la Torre, Orcera, Isla de Arousa, Oropesa del Mar a mnoho ďalších miest — španielske rodiny niesli symbolickú palicu nádeje naprieč krajinou.

Španielsko si stanovilo cieľ 5 000 € na výskum STXBP1! Darujte tu, aby ste im pomohli dosiahnuť tento cieľ. 

Darovať tu

Nemecko

V Nemecku sa mnoho rodín pripojilo k európskej štafete — behali, jazdili na bicykli, jazdili na kolobežke a zdieľali videá, ktoré sa stali súčasťou spoločného

európskeho príbehu. Ich ciele boli jasné: zvýšiť povedomie o STXBP1, prepojiť rodiny a komunity a poslať silný odkaz nádeje po celej Európe.

♥ A to ešte nie je všetko...

Rodiny v ďalších krajinách ESCO sa tiež pridali a tešíme sa, že v nasledujúcich týždňoch zdieľame viac momentov.

Toto úsilie je viac než len podujatie — je to vyhlásenie. Sme spojení, odhodlaní a kráčame k lepšej budúcnosti pre všetkých, ktorí žijú s poruchami súvisiacimi so STXBP1. Celkový dopad týchto aktivít zdieľame na Európskom STXBP1 Summite v Heidelbergu tento október!



Európsky STXBP1 Summit a Výskumná diskusia

Európsky STXBP1 Summit sa blíži! Toto špeciálne podujatie spojí výskumníkov, klinikov, rodiny a členov komunity z celej Európy a ďalších krajín — spojených spoločným cieľom: posunúť výskum a zlepšiť budúcnosť pre ľudí so STXBP1 poruchami.

Hlavné body:

- Výskumná diskusia (8.–10. október): Vedúci vedci a klinici predstavia najnovšie pokroky vo výskume STXBP1. Prezentácie budú nahraté a sprístupnené komunitě po podujatí.
- Rodinný summit (11. október): Rodiny budú mať príležitosť stretnúť sa, zdieľať skúsenosti a vypočuť si odborníkov. Podujatie bude vysielané naživo, aby sa mohli zapojiť všetci, nech sú kdekoľvek.

Tešíme sa na rozhovory, budovanie prepojení a nové nápady, ktoré sa počas týchto dní objavia — a na zdieľanie týchto výsledkov s vami všetkými.

Podpora rodín prostredníctvom poznania

Túto jeseň STXBP1 Italia spúšťa sériu workshopov pre rodičov o právach opatrovateľov a ľudí so zdravotným postihnutím. V spolupráci s ANFFAS Nazionale, poprednou talianskou organizáciou pre práva zdravotne postihnutých, kurz pokryje témy ako rodinné podporné plány, začlenenie do školy, prechod do dospelosti a ochrana práv opatrovateľov na pracovisku.

Aj keď sa tieto stretnutia konajú v taliančine, model môže byť prispôsobený združeniami v iných krajinách. Vychádzajúc z jednoduchej ankety o potrebách rodín a spolupráce s právnymi odborníkmi, taliansky tím vytvoril program, ktorý je flexibilný, praktický a prenosný.

Túto iniciatívu zdieľame ako inšpiráciu a dúfame, že podnieti podobné diskusie v iných komunitách po celej Európe.

Rodičovský panel o možných budúcich STXBP1 terapiách

Dňa 8. apríla zorganizoval holandský projekt [BRAINmodel](#) rodičovský panel o možných budúcich génových terapiách pre poruchy súvisiace so STXBP1 (STXBP1-RD). Cieľom bolo preskúmať perspektívy európskych rodičov detí so STXBP1-RD ohľadom týchto potenciálnych terapií. Rodičia zo siedmich európskych krajín sa zapojili do tohto online dialógu.

Podujatie bolo organizované výskumníkmi z Erasmus Medical Center v Rotterdame, v rámci projektu BRAINmodel. Momentálne sú liečebné možnosti pre deti so STXBP1-RD obmedzené. Viaceré výskumné skupiny po celom svete však skúmajú potenciálne RNA a DNA terapie, ktoré cielia na základné príčiny poruchy. Niektoré z nich by mohli byť testované v klinických skúškach a štúdiách v nasledujúcich rokoch, no väčšina je ešte v počiatočnom štádiu výskumu. V tejto fáze je dôležité získať etické pohľady rodín, aby výskum smeroval podľa ich potrieb, nádejí a obáv. [Čítať viac... \(anglicky\)](#)

V tejto sekcii predstavujeme členov našej európskej STXBP1 komunity — rodiny, klinikov a obhajcov — ktorých hlasy a nasadenie nás všetkých inšpirujú a posilňujú.



Spoznajte Hermana, 6 rokov, Nórsko

Herman je aktívny a veselý chlapec, ktorý rozžiari každú miestnosť svojím úsmevom. Rád skáče na trampolíne, hrá naháňačku, fúka bubliny, špliecha vo vode a hrá sa na schovávačku. Smiešne zvuky ho vždy rozosmejú.

Herman dostal diagnózu STXBP1 tri týždne po druhých narodeninách. Pre jeho rodinu bolo veľmi ťažké prijať diagnózu a jej závažnosť — a zvládať to zostáva neustálym procesom. Ale nachádzanie radosti v maličkostiach, oslava všetkého, čo Herman dokáže, a spájanie sa s inými rodičmi v STXBP1 komunite znamenalo obrovský rozdiel.

Povedali im, že možno nikdy nebude vedieť sedieť, chodiť alebo rozprávať — ale Herman ukázal, že je bojovník. Dnes behá, skáče na trampolíne, a hrdo hovorí „mama“ a „tata“ — mĺnky, ktoré naplňajú jeho rodinu obrovskou hrdosťou.

Odkaz Hermanovej rodiny komunite:

„Na začiatku je to emocionálne veľmi ťažké, ale prídu aj okamihy radosti a smiechu. Budete hrdí na pokroky svojho dieťaťa, keď uvidíte, koľko úsilia ich to stálo. Tiež si uvedomíte, aké zložité sú mnohé veci, ktoré považujeme za samozrejmé — a budete obdivovať ich odhodlanie.“



Spoznajte Kim Thalwitzer, Univerzitná nemocnica Heidelberg

Kim Thalwitzer sa začala zaujímať o STXBP1 počas svojho doktorandského štúdia pod vedením Steffena Syrbeho, kde skúmala genotyp-fenotypové korelácie v poruche. Aby si rozšírila vedomosti, strávila výskumný pobyt v skupine Inga Helbiga v CHOP, kde pokračovala v klinickom výskume a, čo je najdôležitejšie, stretla mnoho rodín na klinikách.

Dnes dokončuje svoju špecializáciu v pediatrii na Univerzitetnej nemocnici v Heidelbergu s cieľom špecializovať sa na detskú neurológiu. Popri klinickom tréningu je súčasťou heidelberského tímu, ktorý koordinuje ESCO Natural History Study, a teší sa, že môže prispieť k veľkému projektu v európskej spolupráci.

Thalwitzer zdôrazňuje, že jednou z najväčších výziev STXBP1 je jeho veľká variabilita — hoci deti môžu mať niektoré spoločné črty, každé dieťa je zároveň pozoruhodne odlišné. To robí výskum obzvlášť komplexným, ale zároveň hlboko zmysluplným.

„Dúfam, že sa rodiny budú cítiť posilnené, s vedomím, že ich účasť naozaj robí rozdiel. Či už ide o zdieľanie údajov, účasť na študijných návštevách alebo zvyšovanie povedomia v komunite — každý príspevok sa počíta. Tiež dúfam, že rodiny budú mať úžitok z pravidelnej výmeny informácií s klinikmi a výskumníkmi. Účasť v dlhodobých štúdiách môže byť ďalšou výzvou popri každodennom živote, ale každý dátový bod nám pomáha lepšie porozumieť STXBP1 a prináša pokrok pre celú komunitu.“

Mimo nemocnice sa Thalwitzer nadchla pre cyklistiku — odkedy sa v roku 2022 zúčastnila na Million Dollar Bike Ride vo Filadelfii s tímom Lulu's crew, trávi voľný čas objavovaním Odenwaldu na cestnom bicykli.

STXBP1 Veda v Popredí

Veda sa neustále hýbe — a my tiež! V tejto sekcii zdieľame stručný prehľad najnovšieho výskumu o STXBP1. Niekedy budete počuť priamo od klinikov a výskumníkov, inokedy poskytneme zhrnutie s odkazmi na ďalšie čítanie. V každom prípade je naším cieľom udržať rodiny v spojení s najnovším pokrokom.

Prečítať Jesennú Vednú Sekciu (anglicky)

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](#)

