



El Consorcio Europeo STXBP1

Otoño 2025

Bienvenidos

Siendo septiembre el Mes de Concienciación sobre STXBP1, siempre es un mes especial para la comunidad STXBP1 — ¡y este año no ha sido la excepción! En toda Europa, familias, amigos y personas solidarias se han unido para participar en Move to Cure Europe, completando recorridos por relevos (“estafettes”) en sus países para sensibilizar y recaudar fondos para la investigación de STXBP1. Desde caminatas y paseos en bicicleta hasta creativos eventos comunitarios, cada esfuerzo nos ha acercado más unos a otros y a un futuro con mejores terapias y resultados para nuestros niños

💖 Si deseas donar a la investigación de STXBP1, puedes hacerlo a través de este enlace. Cada contribución nos ayuda a seguir avanzando en la investigación y apoyando a nuestra comunidad.

DONAR A LA INVESTIGACIÓN DE
STXBP1 EN EUROPA

Anuncios y Eventos

Mes de Concienciación sobre STXBP1

Este septiembre, nuestra comunidad mostró realmente lo que significa movernos juntos por una cura. Familias de toda Europa se unieron para concienciar, recaudar fondos y celebrar la fortaleza de la comunidad STXBP1.

Países Bajos

Familias y amigos completaron una increíble estafette de más de 300 kilómetros — ¡de un extremo al otro del país! Las diferentes etapas culminaron en una caminata de 5 kilómetros por el Amsterdamse Bos, con familias de todo el país. Juntos recaudaron más de 14.000 € para la investigación de STXBP1. Solo el Equipo Myrthe recaudó 7.000 € — ¡un ejemplo inspirador del poder de la comunidad!

Mira el vídeo de la Estafette neerlandesa.

[Haz clic aquí](#)

Las familias en los Países Bajos también han fundado la Oudervereniging STXBP1 (Asociación de Padres STXBP1). Descubre más visitando su página web.



España

De Morón de la Frontera a Navas del Madroño — pasando por Isla Magica , Alhaurín de la Torre, Orcera, Isla de Arousa, Oropesa del Mar y muchos otros rincones del país — las familias españolas llevaron un testigo simbólico de esperanza a lo largo del país.

España se fijó un objetivo de 5.000 € para la investigación de STXBP1. Dona aquí para ayudarles a alcanzar la meta. 

[Dona aquí](#)

Alemania

En Alemania, muchas familias se unieron al relevo europeo — corriendo, pedaleando, rodando y compartiendo vídeos que se convirtieron en parte de la historia de la estafette europea. Sus objetivos eran claros: dar a conocer STXBP1, conectar familias y comunidades y enviar un poderoso mensaje de esperanza por toda Europa.

♥ Y aún hay más por venir...

Familias de otros países ESCO también se han sumado, y estamos deseando compartir más momentos destacados en las próximas semanas.

Juntos, estos esfuerzos son más que simples eventos — son una declaración. Estamos unidos, decididos y avanzando hacia un futuro mejor para todas las personas que viven con trastornos relacionados con STXBP1. Esperamos compartir todo el impacto de estas actividades en la Cumbre Europea STXBP1 en Heidelberg este octubre.



Cumbre Europea STXBP1 y Mesa Redonda de Investigación

¡La Cumbre Europea STXBP1 está a la vuelta de la esquina! Este evento especial reunirá a investigadores, profesionales sanitarios, familias y miembros de la comunidad de toda Europa y más allá — unidos por un objetivo común: avanzar en la investigación y mejorar el futuro de quienes viven con trastornos relacionados con STXBP1.

Aspectos destacados:

- Mesa Redonda de Investigación (8–10 de octubre): Científicos y profesionales sanitarios líderes presentarán los últimos avances en la

investigación de STXBP1. Las presentaciones se grabarán y estarán disponibles para nuestra comunidad después del evento.

- Cumbre de Familias (11 de octubre): Las familias tendrán la oportunidad de conectar, compartir experiencias y escuchar directamente a los expertos. El evento será transmitido en vivo, permitiendo que todos participen sin importar dónde estén.

Estamos entusiasmados por las conversaciones, conexiones y nuevas ideas que surgirán durante estos días juntos — y estamos deseando compartir los resultados con todos ustedes.

Summit STXBP1 Heidelberg

Apoyando a las Familias a través del Conocimiento

Este otoño, STXBP1 Italia lanza una serie de talleres para padres sobre los derechos de los cuidadores y las personas con discapacidad. Desarrollado junto con ANFFAS Nazionale, una destacada organización italiana de derechos de la discapacidad, el curso cubrirá temas como planes de apoyo familiar, inclusión escolar, transición a la adultez y protección de los cuidadores en el lugar de trabajo.

Aunque las sesiones se realizan en italiano, el modelo puede adaptarse en asociaciones de otros países. Comenzando con una encuesta sencilla sobre las necesidades de las familias y trabajando con expertos legales, el equipo italiano creó un programa flexible, práctico y replicable.

Compartimos esta iniciativa como inspiración y esperamos que despierte conversaciones similares en otras comunidades de Europa.

Panel de Padres sobre Posibles Futuras Terapias STXBP1

El 8 de abril, el proyecto neerlandés [BRAINmodel](#) organizó un panel de padres sobre posibles terapias génicas para los trastornos relacionados con STXBP1 (STXBP1-RD). El objetivo de esta reunión fue explorar las perspectivas de los padres europeos de niños con STXBP1-RD sobre estas terapias que podrían desarrollarse en el futuro. Padres de siete países europeos se unieron a este diálogo en línea.

La reunión fue organizada por investigadores del Erasmus Medical Center en Róterdam, en el marco del proyecto BRAINmodel. Actualmente, las opciones de

tratamiento para los niños con STXBP1-RD son limitadas. Sin embargo, varios grupos de investigación en todo el mundo están estudiando posibles terapias de ARN y ADN que actúan sobre las causas subyacentes al trastorno. Algunas de estas terapias podrían probarse en ensayos clínicos en los próximos años, aunque la mayoría se encuentra todavía en fases muy iniciales. En este momento, comprender las perspectivas éticas de las familias con niños con STXBP1-RD es fundamental para guiar la investigación en direcciones que respondan a las necesidades, esperanzas y preocupaciones de las familias. [Lee más aquí \(en inglés\)](#).

Nuestra Comunidad Europea STXBP1

En esta sección destacamos a miembros de nuestra comunidad europea STXBP1 — familias, profesionales sanitarios y aliados — cuyas voces y esfuerzos nos inspiran y fortalecen a todos.



Conoce a Herman, 6 años, Noruega

Herman es un niño activo y feliz, que ilumina cada habitación con su sonrisa. Le encanta saltar en el trampolín, jugar a pilla-pilla, hacer burbujas de jabón, chapotear en el agua y jugar al escondite. Los sonidos graciosos siempre lo hacen reír.

Herman fue diagnosticado con STXBP1 tres semanas después de su segundo cumpleaños. Para su familia aceptar el diagnóstico y su gravedad fue muy difícil, y afrontarlo sigue siendo un proceso en curso. Sin embargo, encontrar alegría en

las pequeñas cosas, celebrar todo lo que Herman puede hacer y conectar con otros padres de la comunidad STXBP1 ha marcado una gran diferencia.

Les dijeron que quizá nunca podría sentarse, caminar o hablar, pero Herman ha demostrado ser un luchador. Hoy corre, salta en el trampolín y dice con orgullo “mamá” y “papá” — hitos que llenan el corazón de su familia de orgullo.

Mensaje de la familia de Herman a la comunidad:

“Es extremadamente duro emocionalmente al principio, pero llegarán momentos de alegría y risa. Estarás orgulloso de los logros de tu hijo, sabiendo lo duro que ha trabajado para alcanzarlos. También te darás cuenta de lo complicadas que son muchas cosas que damos por sentadas — y admirarás su determinación.”



Conoce a Kim Thalwitzer, Hospital Universitario de Heidelberg

Kim Thalwitzer se interesó por primera vez en STXBP1 durante su doctorado bajo la supervisión de Steffen Syrbe, donde estudió las correlaciones genotipo-fenotipo del trastorno. Para profundizar en su conocimiento, se unió al grupo de Ingo Helbig en el CHOP para una estancia de investigación, continuando con la investigación clínica y, lo más importante, conociendo a muchas familias en las clínicas.

Hoy está terminando su residencia pediátrica en el Hospital Universitario de Heidelberg con el objetivo de especializarse en neurología pediátrica. Junto a su formación clínica, forma parte del equipo de Heidelberg que coordina el Estudio de Historia Natural de ESCO, y está entusiasmada por poder contribuir a un gran proyecto europeo de colaboración.

Thalwitzer señala que uno de los mayores desafíos de STXBP1 es su gran variabilidad — aunque los niños compartan algunas características, cada niño es también notablemente diferente. Esto hace que la investigación sea particularmente compleja, pero también profundamente significativa.

“Espero que las familias se sientan empoderadas, sabiendo que su participación realmente marca la diferencia. Ya sea compartiendo datos, asistiendo a visitas de estudios o concienciando a la comunidad — cada contribución cuenta. También espero que las familias se beneficien del intercambio regular de información con sanitarios e investigadores. Participar en estudios a largo plazo puede ser un reto adicional sobre la vida cotidiana, pero cada dato recopilado nos ayuda a comprender STXBP1 mejor y aporta avances para toda la comunidad.”

Fuera del hospital, Kim se ha aficionado al ciclismo — desde que participó en el Million Dollar Bike Ride en Filadelfia en 2022 con el equipo de Lulu, ahora dedica su tiempo libre a explorar el Odenwald en bicicleta de carretera.

STXBP1 Destacado Científico

La ciencia avanza constantemente, ¡y nosotros también! En esta sección compartimos un breve resumen de la investigación más reciente sobre STXBP1. A veces escucharás directamente a sanitarios e investigadores, otras veces ofreceremos un resumen con enlaces para aprender más. En cualquier caso, nuestro objetivo es mantener a las familias conectadas con los últimos avances.

Leer la Ciencia Destacada de Otoño
(inglés)

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](#)

