



The European STXBP1 Consortium Newsletter Winter 2026

Welkom

Nu we verder 2026 ingaan, delen we graag hoeveel vooruitgang de ESCO-gemeenschap in korte tijd heeft geboekt. De laatste maanden van 2025 markeerden enkele werkelijk belangrijke mijlpalen voor het STXBP1-onderzoek en voor onze families.

In het afgelopen kwartaal kwamen we samen in Heidelberg voor de **2e Europese STXBP1 Research Roundtable en Family Summit** — een krachtig moment van verbinding tussen families, klinici en onderzoekers. Rond dezelfde periode werd opnieuw een grote stap gezet: de eerste **Natural History Study (NHS)**-locatie werd gestart en kort daarna werd de eerste patiënt geïncubeerd.

Het momentum blijft groeien. Inmiddels hebben we vier locaties die klaar zijn om te starten — in **België, Spanje, Duitsland en Denemarken** — met steeds meer patiënten die deelnemen aan zowel de Natural History Study als het register. Elke nieuwe locatie en iedere deelnemende familie brengt ons dichterbij een beter begrip van STXBP1 en bij toekomstige behandelingen.

Vooruitkijkend belooft 2026 een spannend jaar te worden voor ESCO en voor het STXBP1-onderzoek. Geen van deze vooruitgang zou mogelijk zijn zonder de inzet, het vertrouwen en de betrokkenheid van families binnen onze gemeenschap — dank dat jullie samen met ons dit werk vooruit helpen.

Aankondigingen & Evenementen

Van voorbereiding naar vooruitgang: ESCO's eerste patiëntinclusie

ESCO includeerde op **4 november 2025** onze allereerste NHS-deelnemer in het **Universitair Ziekenhuis Antwerpen**. De vierjarige Rosie en haar familie namen vriendelijk een volledige dag de tijd om het STXBP1-onderzoek verder te helpen.

Het studiebezoek begon in het **Centrum voor Ontwikkelingsstoornissen**, waar Rosie eerst de neuropsycholoog ontmoette, die haar sociale en functionele ontwikkeling beoordeelde. Daarna volgde een afspraak met de logopedist voor een beoordeling van haar communicatieve vaardigheden, gevolgd door de fysiotherapeut die haar begeleidde tijdens de motorische evaluaties. Daarna werd een korte pauze ingelast omdat het gezin van locatie moest wisselen.

In de middag werd Rosie gezien door het klinische (kinder)neurologieteam van het Universitair Ziekenhuis Antwerpen. Samen met de familie werd haar medische, ontwikkelings-, sociale en familiegeschiedenis uitgebreid besproken. Daarnaast werden verschillende vragenlijsten en schalen ingevuld met betrekking tot slaap, gedrag, motoriek, communicatie en ook meer sociaal-economische aspecten zoals financiële ondersteuning en kwaliteit van leven. Rosie kreeg ook een klinisch onderzoek, gevolgd door een **EEG en ECG van 30 minuten**, alles uitgevoerd met geduld en zorg. De familie gaf bovendien toestemming voor een bloedafname voor biosampling. Als onderdeel van de studie werd een vervolgconsult na drie maanden gepland, dat telefonisch zal plaatsvinden.

Ondanks de lange en intensieve dag deed Rosie het fantastisch, en haar deelname markeert een veelbelovende start van onze Europese Natural History Study. We zijn Rosie en haar familie zeer dankbaar en hopen dat nog veel meer patiënten en families in hun voetsporen zullen treden. Samen kunnen we STXBP1-gerelateerde aandoeningen beter begrijpen en blijven werken aan verbeterde zorg voor onze hele gemeenschap.



2e Europese STXBP1 Summit: **een moment om op voort te bouwen**

In oktober bracht Heidelberg onderzoekers, klinici, families en belangenbehartigers uit heel Europa en daarbuiten samen voor de **2e Europese STXBP1 Summit en Family Day**. Gedurende vier dagen stimuleerde de bijeenkomst wetenschappelijke uitwisseling, open dialoog en sterke verbindingen binnen de gemeenschap, allemaal gericht op het bevorderen van STXBP1-onderzoek en zorg. We werden enorm bemoedigd door de energie en samenwerking tijdens de summit, en de planning voor de volgende Europese STXBP1 Summit in **2027** is inmiddels gestart.

Lees meer in onze event-blog en in de reflecties op de summit door **James Goss**, Scientific Director van de STXBP1 Foundation, via de link hieronder.

[Click here](#)



Onze Europese STXBP1- gemeenschap



Dit is Robyne

Robyne woont in het noorden van België, in de Noorderkempen.

Ze werd geboren in 1999 en kreeg op haar achttiende de diagnose STXBP1.

Al twee weken na haar geboorte kreeg ze te maken met epilepsie. Na een maand in het ziekenhuis vonden de artsen gelukkig de juiste anti epileptica, waardoor ze aanvalsvrij werd.

In het begin spraken de artsen van zuigelingenepilepsie en werd ons hoop gegeven op een verder vrij normaal leven. Toch werd gaandeweg duidelijk dat Robyne meer ondersteuning nodig had dan andere kinderen. We zagen zowel een mentale als fysieke achterstand ontstaan.

Tegelijk ontdekten we dat een andere manier van leven, andere verwachtingen en een aangepaste omgeving niet onoverkomelijk zijn. Klein geluk bleek vaak groter dan we ooit hadden gedacht.

Robyne is meestal goed gezind en geniet volop van muziek: luisteren, meezingen en alles daartussen. Ook tv-programma's met muziek zijn favoriet.

Ze kan zo'n vijftig woordjes zeggen, maar geen zinnen vormen.

Daarnaast vindt ze het heerlijk om met water te spelen—elk straaltje water tovert een glimlach op haar gezicht.

Toch zijn er gemiddeld een paar momenten per dag waarop Robyne huilt of boos wordt. Voor ons als ouders en verzorgers zijn dat moeilijke momenten. We willen helpen, maar tot nu toe weten we niet wat er precies scheelt of hoe we het kunnen doorbreken.

Het enige wat we kunnen doen, is erbij blijven en wachten tot het voorbijgaat.

Lopen blijft voor Robyne ook een uitdaging.

In een vertrouwde omgeving—de woonkamer, gang en slaapkamer—lukt het om rustig van de ene plek naar de andere te stappen. Buiten wordt het moeilijk door de oneffenheden. Aan de hand stappen gaat wel, maar na zo'n honderd meter wordt het te veel voor haar en heeft ze rust nodig.

Op dit moment is Robyne epilepsievrij, en we hopen van harte dat dit zo mag blijven.

[Learn more](#)



Welkom Merel Swinnen in het Belgische team!

Dr. Merel Swinnen is arts-assistent in de volwassenneurologie in het Universitair Ziekenhuis Antwerpen en promovendus binnen de Translational Epilepsy Genomics Group bij VIB, Universiteit Antwerpen, België. Zij werkt nauw samen met Dr. Hannah Stamberger in zowel onderzoek als klinische praktijk binnen de afdeling Neurologie van het Universitair Ziekenhuis.

Haar promotieonderzoek richt zich op STXBP1-gerelateerde aandoeningen, waarbij zij helpt bij de coördinatie van de Belgische locatie voor de ESCO Natural History Study en het register. Haar onderzoek focust daarnaast op bewegingsstoornissen bij STXBP1, epilepsietrajecten en genetische modificatoren.

STXBP1 Science Spotlight

In deze rubriek vind je overzichten van het meest recente onderzoek naar STXBP1. Soms komen de updates rechtstreeks van clinici en onderzoekers; andere keren delen we een korte samenvatting met links voor verdere verdieping.

[Read here \(English\)](#)

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](#)

