



**The European STXBP1
Consortium Newsletter
Hiver 2026**

Bienvenue

À mesure que l'année 2026 avance, nous sommes ravis de partager les progrès considérables réalisés par la communauté ESCO en très peu de temps. Les derniers mois de 2025 ont marqué des étapes cruciales pour la recherche sur STXBP1 et pour nos familles.

Au cours du dernier trimestre, nous nous sommes réunis à Heidelberg pour la 2e Table ronde européenne de recherche STXBP1 et le Family Summit — un moment fort en connexion entre familles, cliniciens et chercheurs. À peu près au même moment, une autre étape majeure a été franchie : le premier site de la Natural History Study (NHS) a été lancé, et peu après, le premier patient a été inclus.

La dynamique continue de s'intensifier. Nous disposons désormais de quatre sites prêts à démarrer — en Belgique, Espagne, Allemagne et Danemark— avec un nombre croissant de patients rejoignant à la fois la Natural History Study et le registre. Chaque nouveau site et chaque famille participante nous rapproche d'une compréhension plus approfondie de STXBP1 et, par conséquent, des futurs traitements.

Dans une perspective d'avenir, 2026 s'annonce comme une année riche et positive pour ESCO et pour la recherche sur STXBP1. Aucun de ces progrès ne serait possible sans l'engagement, la confiance et l'implication des familles au sein de notre communauté — merci de faire avancer ce travail avec nous.

[Donate to STXBP1 Research](#)

Annonces & Événements

De la préparation aux avancées : première inclusion de patient par ESCO

ESCO a inclus son tout premier participant à la NHS le 4 novembre 2025 à l'Hôpital universitaire d'Anvers. Rosie, âgée de quatre ans, et sa famille ont généreusement consacré une journée entière pour faire avancer la recherche sur STXBP1.

La visite d'étude a débuté au Centre des troubles du développement, où Rosie a d'abord rencontré la neuropsychologue, qui a évalué son développement social et fonctionnel. Elle a ensuite vu l'orthophoniste pour une évaluation de ses compétences en communication, suivie du physiothérapeute qui l'a accompagnée lors des évaluations motrices.

Une courte pause a suivie, la famille devant changer de lieu.

L'après-midi, Rosie a été prise en charge par l'équipe clinique de neurologie pédiatrique de l'Hôpital universitaire d'Anvers. En collaboration avec la famille, l'équipe a examiné en détail son historique médical, développemental, social et familial. Plusieurs questionnaires et échelles ont également été complétés, couvrant le sommeil, le comportement, la motricité, la communication, ainsi que des aspects socio-économiques tels que le soutien financier et la qualité de vie. Rosie a également bénéficié d'un examen clinique, suivi d'un EEG et d'un ECG de 30 minutes, le tout réalisé avec patience et bienveillance. La famille a par ailleurs donné son consentement pour un prélèvement sanguin destiné à l'échantillonnage biologique. Dans le cadre de l'étude, une consultation de suivi a été planifiée après trois mois et se déroulera par téléphone.

Malgré une journée longue et bien remplie, Rosie a été remarquablement courageuse, et sa participation marque un début encourageant pour notre Etude Européenne d'Histoire Naturelle. Nous sommes profondément reconnaissants envers Rosie et sa famille et espérons que de nombreux autres patients et familles suivront leur exemple. Ensemble, nous pouvons mieux comprendre les troubles liés à STXBP1 et continuer à œuvrer pour améliorer les soins au sein de toute notre communauté.



2e Sommet européen STXBP1 : un moment sur lequel s'appuyer

En octobre, chercheurs, cliniciens, familles et défenseurs venus de toute l'Europe et d'ailleurs à l'occasion du 2e Sommet européen STXBP1 et Family Day se sont réunis à Heidelberg. Ces quatre jours ont favorisé non seulement les échanges scientifiques mais aussi le dialogue ouvert et des liens solides au sein de la communauté, tous axés sur l'avancement de la recherche et des soins liés à STXBP1. L'atmosphère pleine d'énergie et de collaboration présente tout au long du sommet nous a beaucoup encouragés et motivés. Ainsi, la planification du prochain Sommet européen STXBP1 en 2027 est déjà en cours.

Pour en savoir plus, consultez notre blog de l'événement ainsi que les réflexions sur le sommet rédigées par James Goss, Directeur scientifique de la STXBP1 Foundation, via le lien ci-dessous.

[Click here](#)



Notre communauté européenne STXBP1

Dans cette section, nous mettons à l'honneur des membres de notre communauté européenne STXBP1 — familles, cliniciens et défenseurs de notre cause — dont les voix et l'engagement nous inspirent et nous renforcent.



Voici Robyne

Robyne vit dans le nord de la Belgique, dans la région de la Noorderkempen. Elle est née en 1999 et a reçu son diagnostic STXBP1 à l'âge de dix-huit ans. Seulement deux semaines après sa naissance, elle a commencé à souffrir de crises d'épilepsie. Après un mois à l'hôpital, les médecins ont heureusement trouvé le traitement approprié, ce qui l'a rendue exempte de crises.

Au départ, les médecins parlaient d'épilepsie infantile et nous donnaient l'espoir d'une vie relativement normale. Mais avec le temps, il est devenu clair que Robyne avait besoin de plus de soutien que les autres enfants. Nous avons observé des retards dans son développement mental et physique. Parallèlement, nous avons découvert que vivre différemment, ajuster nos attentes et créer un environnement favorable n'étaient pas insurmontables. De petits moments de bonheur se sont souvent révélés plus grands que nous ne l'aurions jamais imaginé.

Robyne est généralement de bonne humeur et adore la musique : écouter, chanter et tout ce qui s'y rapporte. Les programmes télévisés incluant de la musique font également partie de ses préférés. Elle peut dire environ cinquante mots, mais ne peut pas former de phrases. Elle aime aussi jouer avec l'eau — chaque éclaboussure lui décroche un sourire.

Cependant, il y a à peu près deux moments par jour où Robyne pleure ou est contrariée. Pour nous, parents et aidants, ce sont des moments difficiles. Jusqu'à présent, nous ne savons pas ce qui ne va pas ni comment l'aider davantage. La

seule chose que nous puissions faire est de rester à ses côtés et d'attendre que cela passe.

La marche représente également un défi pour Robyne. Dans des environnements familiers comme le salon, le couloir et la chambre, elle parvient à marcher calmement d'un endroit à un autre. À l'extérieur, en revanche, cela devient difficile en raison des surfaces irrégulières. Elle peut marcher avec un soutien, mais après une centaine de mètres, cela devient trop fatigant et elle doit se reposer. Actuellement, Robyne ne présente plus de crises, et nous espérons sincèrement que cela perdurera.

Pour en savoir plus sur la communauté STXBP1 en Belgique, cliquez sur le lien ci-dessous.

[Learn more](#)



Bienvenue à Merel Swinnen au sein de l'équipe belge !

Dre Merel Swinnen est médecin résidente en neurologie adulte à l'Hôpital universitaire d'Anvers et doctorante au sein du groupe "Translational Epilepsy Genomics" à la VIB, Université d'Anvers, en Belgique. Elle travaille en étroite collaboration avec Dre Hannah Stamberger, tant en recherche qu'en pratique clinique, au service de neurologie de l'hôpital universitaire.

Sa thèse porte sur les troubles liés à STXBP1, et elle contribue à la coordination du site belge pour la "Natural History Study" et le registre ESCO. Ses recherches se concentrent également sur les troubles du mouvement associés à STXBP1, les trajectoires de l'épilepsie et les modificateurs génétiques.

Focus scientifique STXBP1

Dans cette rubrique, vous trouverez la synthèse des recherches les plus récentes sur STXBP1. Les nouvelles informations proviennent soit directement des cliniciens et des chercheurs, soit nous partageons un bref résumé accompagné de liens pour aller plus loin.

[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](#)

