



The European STXBP1 Consortium Newsletter Winter 2026

Willkommen

Während wir uns weiter auf das Jahr 2026 zubewegen, freuen wir uns sehr, Ihnen mitteilen zu können, wie viel Fortschritt die ESCO-Gemeinschaft in sehr kurzer Zeit erzielt hat. Die letzten Monate des Jahres 2025 waren geprägt von einigen wirklich wichtigen Meilensteinen für die STXBP1-Forschung und für unsere Familien.

Im letzten Quartal kamen wir in Heidelberg zum **2. Europäischen STXBP1 Research Roundtable und Family Summit** zusammen – ein beeindruckender Moment der Begegnung zwischen Familien, Ärzt:innen und Forschern. Etwa zur gleichen Zeit wurde ein weiterer bedeutender Schritt nach vorne gemacht: Der erste Standort für die **Natural History Study (NHS)** wurde ins Leben gerufen, und kurz darauf wurde der erste Patient aufgenommen.

Die Dynamik wächst weiter. Inzwischen haben wir vier Standorte, die startbereit sind — in **Belgien, Spanien, Deutschland und Dänemark**— und immer mehr Patient:innen nehmen sowohl an der Natural History Study als auch am Register teil. Jeder neue Standort und jede teilnehmende Familie bringt uns einer tieferen Erkenntnis über STXBP1 und zukünftige Behandlungsansätze näher.

Mit Blick auf die Zukunft verspricht das Jahr 2026 für ESCO und die STXBP1-Forschung spannend zu werden. Keiner dieser Fortschritte wäre ohne das Engagement, das Vertrauen und die Beteiligung der Familien in unserer

Gemeinschaft möglich gewesen — vielen Dank, dass Sie diese Arbeit gemeinsam mit uns vorantreiben.

Donate to STXBP1 Research

Ankündigungen & Veranstaltungen

Von der Vorbereitung zum Fortschritt: ESCOs erste Patientenaufnahme

Am **4. November 2025** nahm ESCO im **Universitätsklinikum Antwerpen** unsere allererste NHS-Teilnehmerin auf. Die vierjährige Rosie und ihre Familie widmeten freundlicherweise einen ganzen Tag der Förderung der STXBP1-Forschung.

Der Studienbesuch begann im **Zentrum für Entwicklungsstörungen**, wo Rosie zunächst die Neuropsychologin traf, die ihre soziale und funktionelle Entwicklung beurteilte. Anschließend wurde sie von der Sprach- und Sprechtherapeutin zur Einschätzung ihrer kommunikativen Fähigkeiten untersucht und dann von der Physiotherapeutin motorisch getestet. Danach wurde eine kurze Pause eingelegt, da die Familie den Untersuchungsort wechseln musste.

Am Nachmittag wurde Rosie vom klinischen Team der **pädiatrischen Neurologie** am Universitätsklinikum Antwerpen betreut. Gemeinsam mit der Familie wurden ihre medizinische, entwicklungsbezogene, soziale und familiäre Vorgeschichte ausführlich besprochen. Darüber hinaus wurden mehrere Fragebögen und Skalen ausgefüllt, die Schlaf, Verhalten, Motorik, Kommunikation sowie auch sozioökonomische Aspekte wie finanzielle Unterstützung und Lebensqualität abdeckten. Rosie wurde außerdem einer klinischen Untersuchung unterzogen, gefolgt von einem **30-minütigen EEG und EKG**, die alle mit großer Geduld und Sorgfalt durchgeführt wurden. Die Familie gab zudem ihr Einverständnis für eine Blutabnahme zur Biosampling-Analyse. Im Rahmen der Studie wurde ein Nachsorgetermin nach drei Monaten geplant, der telefonisch stattfinden wird.

Trotz des langen und anstrengenden Tages hat Rosie alles wunderbar gemeistert, und ihre Teilnahme ist ein ermutigender Start für unsere europäische Natural History Study. Wir sind Rosie und ihrer Familie sehr dankbar und hoffen, dass viele weitere Patient:innen und Familien ihrem Beispiel folgen werden. Gemeinsam können wir STXBP1- assoziierte Erkrankungen besser verstehen und weiterhin auf eine verbesserte Versorgung für unsere gesamte Gemeinschaft hinarbeiten.



2. Europäischer STXBP1 Summit:

Ein Moment, auf dem wir aufbauen können

Im Oktober brachte Heidelberg Forschende, Kliniker:innen, Familien und Fürsprecher:innen aus ganz Europa und darüber hinaus zum **2. Europäischen STXBP1 Summit und Family Day** zusammen. Vier Tage lang förderte das Treffen den wissenschaftlichen Austausch, den offenen Dialog und starke Verbindungen innerhalb der Gemeinschaft, wobei der Schwerpunkt auf der Förderung der STXBP1-Forschung und -Versorgung lag. Wir waren sehr ermutigt durch die Energie und die Zusammenarbeit während des Summits, und die Planung für den nächsten europäischen STXBP1 Summit im Jahr **2027** ist bereits im Gange.

Lesen Sie mehr in unserem Event-Blog sowie in den Reflexionen zum Summit von **James Goss**, Scientific Director der STXBP1 Foundation, über den untenstehenden Link.

[Click here](#)



Unsere europäische STXBP1- Gemeinschaft



Das ist Robyne

Robyne lebt im Norden Belgiens, in der Region Noorderkempen. Sie wurde 1999 geboren und erhielt ihre STXBP1-Diagnose im Alter von achtzehn Jahren. Bereits zwei Wochen nach ihrer Geburt begann sie, epileptische Anfälle zu entwickeln. Nach einem Monat im Krankenhaus fanden die Ärzt:innen glücklicherweise die richtige Medikation, wodurch sie anfallsfrei wurde.

Anfangs sprachen die Ärzt:innen von einer infantilen Epilepsie und gaben uns Hoffnung auf ein relativ normales Leben. Mit der Zeit wurde jedoch deutlich, dass Robyne mehr Unterstützung benötigte als andere Kinder. Wir beobachteten Verzögerungen sowohl in ihrer geistigen als auch in ihrer körperlichen Entwicklung. Gleichzeitig stellten wir fest, dass ein anderes Leben, angepasste Erwartungen und ein unterstützendes Umfeld nicht unüberwindbar sind. Kleine Momente des Glücks erwiesen sich oft als größer, als wir es uns jemals hätten vorstellen können.

Robyne ist meist gut gelaunt und liebt Musik über alles — zuhören, mitsingen und alles dazwischen. Auch Fernsehsendungen mit Musik gehören zu ihren Favoriten. Sie kann etwa fünfzig Wörter sprechen, jedoch keine Sätze bilden. Außerdem spielt sie sehr gern mit Wasser — jedes Planschen zaubert ein Lächeln auf ihr Gesicht.

Dennoch gibt es täglich etwa zwei Momente, in denen Robyne weint oder sehr unruhig wird. Für uns als Eltern und Betreuungspersonen sind dies schwierige Situationen. Wir möchten helfen, wissen jedoch bisher nicht, was genau nicht

stimmt oder wie wir das Problem besser lösen können. Das Einzige, was wir tun können, ist, an ihrer Seite zu bleiben und abzuwarten, bis es vorübergeht. Auch das Gehen ist für Robyne eine Herausforderung. In vertrauter Umgebung – wie im Wohnzimmer, Flur und Schlafzimmer – kann sie ruhig von einem Ort zum anderen gehen. Draußen wird es jedoch aufgrund unebener Oberflächen schwierig. Sie kann mit Unterstützung gehen, doch nach etwa hundert Metern wird es zu anstrengend, und sie muss sich ausruhen.

Derzeit ist Robyne anfallsfrei, und wir hoffen aufrichtig, dass dies auch so bleibt. Erfahren Sie mehr über die STXBP1-Gemeinschaft in Belgien über den untenstehenden Link.

[Learn more](#)



Willkommen Merel Swinnen im belgischen Team!

Dr. Merel Swinnen ist Assistenzärztin für Erwachsenen-Neurologie am Universitätsklinikum Antwerpen und Doktorandin in der Translational Epilepsy Genomics Group am VIB, Universität Antwerpen, Belgien. Sie arbeitet eng mit Dr. Hannah Stamberger sowohl in der Forschung als auch in der klinischen Praxis in der Neurologischen Abteilung des Universitätsklinikums zusammen.

Ihre Doktorarbeit konzentriert sich auf STXBP1-assoziierte Erkrankungen, wobei sie die belgische Seite der ESCO Natural History Study und Registry unterstützt. Ihre Forschung konzentriert sich außerdem auf Bewegungsstörungen bei STXBP1, Epilepsieverläufe und genetische Modifikatoren.

STXBP1 Science Spotlight

In diesem Abschnitt finden Sie Zusammenfassungen zu den neuesten Forschungsergebnissen rund um STXBP1. Manchmal stammen die Updates direkt von Kliniker:innen und Forschenden, ein anderes Mal teilen wir eine kurze Zusammenfassung mit Links zu weiterführender Literatur.

[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](#)

