



The European STXBP1 Consortium Newsletter

Invierno 2026

Bienvenidos

A medida que avanzamos en 2026, nos complace compartir el progreso logrado por la comunidad ESCO en un periodo de tiempo muy corto. Los últimos meses de 2025 marcaron hitos verdaderamente importantes para la investigación sobre STXBP1 y para nuestras familias.

Durante el último trimestre, nos reunimos en Heidelberg para la 2ª European STXBP1 Research Roundtable y Family Summit — un momento de conexión clave entre familias, profesionales clínicos e investigadores. Aproximadamente al mismo tiempo, se alcanzó otro paso clave: se inició el primer centro del Natural History Study (NHS, Estudio de evolución natural) y, poco después, se incluyó al primer paciente.

El impulso sigue creciendo. Actualmente contamos con cuatro centros listos para comenzar — en Bélgica, España, Alemania e Dinamarca— con cada vez más pacientes que incorporándose tanto a la Natural History Study como al registro. Cada nuevo centro y cada familia participante nos acercan a una comprensión más profunda de STXBP1 y a futuros tratamientos.

De cara al futuro, 2026 se perfila como un año emocionante para ESCO y para la investigación sobre STXBP1. Ninguno de estos avances sería posible sin la dedicación, la confianza y la implicación de las familias de nuestra comunidad — gracias por impulsar este trabajo junto con nosotros.

Anuncios y Eventos

De la preparación al progreso: la primera inclusión de pacientes de ESCO

ESCO incluyó a su primer participante en el NHS el 4 de noviembre de 2025 en el Hospital Universitario de Amberes. Rosie, de cuatro años, y su familia dedicaron generosamente un día completo para ayudar a avanzar la investigación sobre STXBP1.

La visita del estudio comenzó en el Centro de Trastornos del Desarrollo, donde Rosie se reunió primero con la neuropsicóloga, quien evaluó su desarrollo social y funcional. A continuación, fue atendida por la logopeda para una evaluación de sus habilidades comunicativas, seguida por la fisioterapeuta, que la guió a través de las evaluaciones motoras.

A continuación, la familia hizo una breve pausa, ya tenían que cambiar de ubicación.

Por la tarde, Rosie fue atendida por el equipo clínico de neurología pediátrica del Hospital Universitario de Amberes. Junto con la familia, se revisó en detalle su historial médico, de desarrollo, social y familiar. También se completaron varios cuestionarios y escalas sobre sueño, comportamiento, función motora, comunicación y aspectos socioeconómicos como los apoyos económicos y la calidad de vida. Rosie también se sometió a una exploración clínica, seguida de un EEG y ECG de 30 minutos, todo realizado con paciencia y cuidado. La familia también dio su consentimiento para una extracción de sangre con fines de recogida de muestras biológicas. Como parte del estudio, se planificó una consulta de seguimiento a los tres meses, que se llevará a cabo por teléfono.

A pesar de la larga e intensa jornada, Rosie lo hizo de maravilla, y su participación marca un inicio alentador para nuestro Natural History Study europeo. Estamos profundamente agradecidos a Rosie y a su familia, y esperamos que muchos más pacientes y familias sigan su ejemplo. Juntos, podemos comprender mejor los trastornos relacionados con STXBP1 y continuar trabajando hacia una mejor atención para toda nuestra comunidad.



2ª European STXBP1 Summit: un momento para seguir construyend

En octubre, Heidelberg reunió a investigadores, profesionales clínicos, familias y aliados de toda Europa y más allá para la **2ª European STXBP1 Summit y Family Day**. A lo largo de cuatro días, el encuentro fomentó el intercambio científico, el diálogo abierto y reforzó las conexiones en la comunidad, todo ello enfocado en avanzar la investigación y la atención en STXBP1. Nos sentimos verdaderamente inspirados por la energía y la colaboración mostradas durante la cumbre, y la planificación para la próxima European STXBP1 Summit en **2027** ya está en marcha.

Lee más en nuestro blog del evento y en las reflexiones sobre la cumbre de **James Goss**, Director Científico de la STXBP1 Foundation, a través del enlace que aparece a continuación.

[Click here](#)



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.



Esta es Robyne

Robyne vive en el norte de Bélgica, en la región de Noorderkempen. Nació en 1999 y recibió su diagnóstico de STXBP1 a los dieciocho años. Tan solo dos semanas después de su nacimiento, comenzó a experimentar crisis epilépticas. Tras un mes en el hospital, los médicos afortunadamente encontraron la medicación adecuada, y logró quedar libre de crisis.

Al principio, los médicos hablaron de epilepsia infantil y nos dieron esperanza de una vida bastante normal. Sin embargo, con el tiempo se hizo evidente que Robyne necesitaba más apoyo que otros niños. Observamos retrasos tanto en su desarrollo cognitivo como físico. Al mismo tiempo, descubrimos que vivir de manera diferente, ajustar expectativas y crear un entorno de apoyo no son retos insuperables. Pequeños momentos de felicidad resultaron ser, a menudo, mayores de lo que jamás habíamos imaginado.

Robyne suele estar de buen ánimo y le encanta la música: escucharla, cantar y todo lo relacionado con ella. Los programas de televisión que incluyen música también están entre sus favoritos. Puede decir alrededor de cincuenta palabras, pero no forma frases. También le encanta jugar con el agua: cada salpicadura le provoca una sonrisa.

Aun así, hay aproximadamente dos momentos cada día en los que Robyne llora o se altera. Para nosotros, como padres y cuidadores, son momentos difíciles. Queremos ayudarla, pero hasta ahora no sabemos qué ocurre ni cómo llegar a ella. Lo único que podemos hacer es permanecer a su lado y esperar a que pase.

Caminar también supone un reto para Robyne. En entornos familiares — como el salón, el pasillo y el dormitorio — consigue desplazarse con calma de un lugar a otro. En el exterior, sin embargo, se vuelve más complicado debido a las superficies irregulares. Puede caminar con apoyo, pero después de unos cien metros resulta demasiado exigente y necesita descansar.

En este momento, Robyne está libre de crisis, y esperamos que continúe así. Obtén más información sobre la comunidad STXBP1 en Bélgica haciendo clic en el enlace a continuación.

[Learn more](#)



¡Bienvenida Merel Swinnen al equipo belga!

La Dra. Merel Swinnen es médica residente en neurología de adultos en el Hospital Universitario de Amberes y doctoranda en el Translational Epilepsy Genomics Group del VIB, Universidad de Amberes, en Bélgica. Trabaja en estrecha colaboración con la Dra. Hannah Stamberger tanto en investigación como en la práctica clínica en el Departamento de Neurología del hospital universitario.

Su doctorado se centra en los trastornos relacionados con STXBP1, donde ayuda a coordinar el centro belga para el ESCO Natural History Study y el registro. Su investigación también se enfoca en los trastornos del movimiento en STXBP1, las trayectorias de la epilepsia y los modificadores genéticos.

STXBP1 Science Spotlight

En esta sección encontrarás resúmenes de las investigaciones más recientes sobre STXBP1. A veces, las actualizaciones provienen directamente de profesionales clínicos e investigadores; en otras ocasiones, compartimos un breve resumen con enlaces para ampliar la información.

[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](#)

