



The European STXBP1 Consortium Newsletter

חורף 2026

ברוכים הבאים

עם כניסתנו אל תוך שנת 2026, אנו נרגשים לשתף אתכם בהתקדמות המרשימה שעשתה קהילת ESCO בזמן קצר כל כך. החודשים האחרונים של שנת 2025 סימנו אבני דרך משמעותיות ביותר עבור מחקר ה-STXBP1 ועבור המשפחות שלנו.

ברבעון האחרון, התכנסנו בהיידלברג למפגש השולחן העגול המחקרי השני ופסגת המשפחות האירופית ל-STXBP1 – רגע עוצמתי של חיבור בין משפחות, קלינאים וחוקרים. במקביל, הושג צעד משמעותי נוסף: אתר המחקר הראשון של **מחקר תולדות המחלה (Natural History Study - NHS)** יצא לדרך, וזמן קצר לאחר מכן נרשמה המטופלת הראשונה.

המומנטום ממשיך לצבור תאוצה. כיום יש לנו ארבעה אתרים מוכנים לפעילות – בבלגיה, ספרד, גרמניה ודנמרק – כאשר מטופלים נוספים מצטרפים הן למחקר תולדות המחלה והן למאגר הנתונים (Registry). כל אתר חדש וכל משפחה משתתפת מקרבים אותנו להבנה עמוקה יותר של STXBP1 ולפיתוח טיפולים עתידיים.

במבט קדימה, שנת 2026 מסתמנת כשנה מרגשת עבור ESCO ועבור מחקר ה-STXBP1. אף אחד מההישגים הללו לא היה מתאפשר ללא המסירות, האמון והמעורבות של המשפחות בקהילה שלנו – תודה לכם על שאתם מקדמים את העבודה הזו יחד איתנו.

[Donate to STXBP1 Research](#)

מהיערכות להתקדמות: גיוס המטופל הראשון של ESCO

ב-4 בנובמבר 2025, רשמנו את המשתתפת הראשונה במחקר ה-NHS בבית החולים האוניברסיטאי באנטוורפן. רוזי בת הארבע ומשפחתה הקדישו בטובם יום שלם כדי לסייע בקידום מחקר ה-STXBP1.

ביקור המשפחה החל במרכז להפרעות התפתחותיות, שם רוזי נפגשה תחילה עם ניורופסיכולוגית שהעריכה את התפתחותה החברתית והתפקודית. לאחר מכן, היא נפגשה עם קלינאית תקשורת להערכת מיומנויות התקשורת שלה, ועם פיזיותרפיסטית שליוותה אותה בהערכות המוטוריות.

לאחר מכן יצאנו להפסקה קצרה, בזמן שהמשפחה עברה למיקום אחר בבית החולים.

אחר הצהריים, רוזי נבדקה על ידי צוות ניורולוגיית ילדים. יחד עם המשפחה, הם סקרו לעומק את ההיסטוריה הרפואית, ההתפתחותית והחברתית. הושלמו מספר שאלונים המכסים שינה, התנהגות, תפקוד מוטורי ותקשורת, וכן היבטים סוציו-כלכליים כמו תמיכה כלכלית ואיכות חיים. רוזי עברה גם בדיקה קלינית, ולאחריה בדיקות EEG ו-ECG שנמשכו 30 דקות ובוצעו בסבלנות וברוגע. המשפחה העניקה את הסכמתה לביצוע בדיקת דם לצורך דגימות ביולוגיות (biosampling). כחלק מהמחקר, תוכנן ייעוץ המשך בעוד 3 חודשים, שיתבצע טלפונית.

למרות היום הארוך והעמוס, רוזי היתה נהדרת והשתתפותה מסמנת התחלה מעודדת למחקר תולדות המחלה האירופי שלנו. אנו אסירי תודה לרוזי ולמשפחתה, ומקווים שמטופלים ומשפחות רבים נוספים ילכו בעקבותיה. יחד, נוכל להבין טוב יותר את הפרעות הקשורות ל-STXBP1 ולהמשיך לפעול לשיפור הטיפול בקהילה כולה.



הכנס האירופי השני ל- STXBP1: רגע לבנות עליו

באוקטובר האחרון, היידלברג ריכזה חוקרים, קלינאים, משפחות ופעילים מכל רחבי אירופה ומחוצה לה לכנס ה-STXBP1 האירופי השני וליום המשפחות. במשך ארבעה ימים, המפגש עודד חילופי ידע מדעיים, דיאלוג פתוח וחיזוק קשרים בקהילה, כולם ממוקדים בקידום המחקר והטיפול ב-STXBP1. האנרגיה ושיתוף הפעולה לאורך הפסגה היו מעוררי השראה, והתכנון לפסגה הבאה ב-2027 כבר נמצא בעיצומו.

ניתן לקרוא עוד בבלוג האירוע שלנו וברשמים מהפסגה מאת ג'יימס גוס (James Goss), המנהל המדעי של העמותה האמריקאית ל STXBP1, בקישור למטה. דרך הקישור תוכלו למצוא כעת גם הקלטות של המצגות!

לחצו כאן



קהילת STXBP1 האירופית שלנו



הכירו את רובין (Robyne)

רובין מתגוררת בצפון בלגיה, באזור נורדרקמפן. היא נולדה ב-1999 וקיבלה את האבחנה של STXBP1 בגיל שמונה עשרה. שבועיים בלבד לאחר לידתה, היא החלה לסבול מאפילפסיה. לאחר חודש בבית החולים, הרופאים מצאו למרבה המזל את התרופה המתאימה, שהפכה אותה לחופשייה מהתקפים.

בהתחלה, הרופאים דיברו על אפילפסיה של גיל הינקות ונתנו לנו תקווה לחיים נורמליים למדי. אך ככל שחלף הזמן, התברר שרובין זקוקה לתמיכה רבה יותר מילדים אחרים. ראינו עיכובים בהתפתחותה המנטלית והפיזית כאחד. יחד עם זאת, גילינו שלחיות אחרת, להתאים ציפיות וליצור סביבה תומכת אינם מכשולים בלתי עבירים. רגעים קטנים של אושר התגלו לעיתים קרובות כגדולים יותר ממה שאי פעם דמיינו.

רובין בדרך כלל במצב רוח טוב והיא אוהבת מוזיקה בכל ליבה: להאזין, לשיר יחד וכל מה שביניהם. תוכניות טלוויזיה הכוללות מוזיקה הן מהמועדפות עליה. היא יכולה לומר כחמישים מילים, אך אינה יכולה להרכיב משפטים. היא גם אוהבת לשחק במים – כל התזה מעלה חיוך על פניה.

ובכל זאת, ישנם כשני רגעים בכל יום שבהם רובין בוכה או נסערת. עבורנו כהורים ומטפלים, אלו רגעים קשים. אנחנו רוצים לעזור, אך עד כה איננו יודעים מה לא בסדר או איך לפרוץ את המחסום הזה. הדבר היחיד שאנחנו יכולים לעשות הוא להישאר לצדה ולחכות שזה יעבור.

גם הליכה היא אתגר עבור רובין. בסביבה מוכרת – כמו הסלון, המסדרון וחדר השינה – היא מצליחה ללכת ברוגע ממקום למקום. בחוץ, לעומת זאת, זה הופך לקשה בגלל משטחים לא ישרים. היא יכולה לכת עם תמיכה, אך לאחר כמאה מטרים זה הופך למאמץ גדול מדי עבורה והיא זקוקה למנוחה.

כרגע, רובין חופשייה מהתקפים, ואנו מקווים בכל ליבנו שזה יישאר כך. למידע נוסף על קהילת STXBP1 בבלגיה, לחצו על הקישור למטה.

[Learn more](#)



ברוכה הבאה ד"ר מרל סוויין (Merel)

(Swinnen) לצוות הבלגי!

ד"ר מרל סוויין היא מתמחה בנוירולוגיה של מבוגרים בבית החולים האוניברסיטאי באנטוורפן ודוקטורנטית בקבוצת הגנומיקה הטרנסלציונית של אפילפסיה

(Translational Epilepsy Genomics)

(Group) ב-VIB, אוניברסיטת אנטוורפן. היא עובדת בשיתוף פעולה הדוק עם ד"ר האנה סטמברגר הן במחקר והן בפרקטיקה הקלינית. הדוקטורט שלה מתמקד בהפרעות הקשורות ל-STXBP1, והיא מסייעת בתיאום האתר הבלגי עבור מחקר תולדות המחלה ומאגר הנתונים של ESCO. מחקרה מתמקד עוד בהפרעות תנועה ב-STXBP1, מסלולי אפילפסיה ושינויים גנטיים (genetic modifiers).

מוקד המדע של STXBP1

מוקד המדע של STXBP1

במדור זה תמצאו סיכומים של המחקרים האחרונים בנושא STXBP1. לעיתים העדכונים מגיעים ישירות מקלינאים וחוקרים; בפעמים אחרות נשתף סיכום קצר עם קישורים לקריאה נוספת.

[קראו כאן \(English\)](#)

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](#)

