



# The European STXBP1 Consortium Newsletter

## Zima 2026

### Vitajte

S príchodom roku 2026 sa chceme podeliť o výrazný pokrok, ktorý komunita ESCO dosiahla za veľmi krátky čas. Posledné mesiace roka 2025 predstavovali skutočne dôležité míľniky pre výskum STXBP1 aj pre naše rodiny.

V uplynulom štvrtroku sme sa stretli v Heidelbergu na 2. európskom STXBP1 Research Roundtable a Family Summit — silnom momente vzájomného prepojenia a spolupráce medzi rodinami, klinikmi a výskumníkmi. Približne v rovnakom čase bol dosiahnutý ďalší významný krok: bolo spustené prvé pracovisko Natural History Study (NHS) a krátko nato bol do štúdie zaradený prvý pacient.

Dynamika naďalej rastie. V súčasnosti máme štyri pracoviská pripravené na začatie činnosti — v Belgicku, Španielsku, Nemecku a Dánsko — a čoraz viac pacientov sa zapája do Natural History Study aj do registra. Každé nové pracovisko a každá zapojená rodina nás približujú k hlbšiemu pochopeniu STXBP1 a k budúcim liečebným možnostiam.

Pri pohľade do budúcnosti sa rok 2026 javí ako významný rok pre ESCO aj pre výskum STXBP1. Žiadny z týchto pokrokov by nebol možný bez odhodlania, dôvery a zapojenia rodín v rámci našej komunity — ďakujeme, že spolu s nami posúvate túto prácu vpred.

## Oznámenia & Podujatia

### **Od prípravy k pokroku: prvé zaradenie pacienta v rámci ESCO**

ESCO zaradilo svojho vôbec prvého účastníka NHS 4. novembra 2025 na Univerzitnej nemocnici v Antverpách. Štvorročná Rosie a jej rodina láskavo venovali celý deň tomu, aby pomohli posunúť výskum STXBP1 vpred. Študijná návšteva sa začala v Centre pre vývinové poruchy, kde sa Rosie najprv stretla s neuropsychologičkou, ktorá hodnotila jej sociálny a funkčný vývin. Následne absolvovala vyšetrenie u logopéda zamerané na jej komunikačné schopnosti, po ktorom nasledovalo vyšetrenie u fyzioterapeuta, ktorý ju sprevádzal motorickými hodnoteniami.

Potom bola zaradená krátka prestávka, keďže rodina musela zmeniť miesto vyšetrenia.

Popoludní bola Rosie vyšetrená klinickým tímom detskej neurológie na Univerzitnej nemocnici v Antverpách. Spolu s rodinou bol podrobne prebraný jej zdravotný, vývinový, sociálny a rodinný kontext. Vyplnilo sa viacero dotazníkov a hodnotiacich škál týkajúcich sa spánku, správania, motorických funkcií, komunikácie, ako aj sociálno-ekonomických aspektov, napríklad finančnej podpory a kvality života. Rosie absolvovala aj klinické vyšetrenie, po ktorom nasledovalo 30-minútové EEG a EKG, všetko vykonané s trpezlivosťou a starostlivosťou. Rodina tiež udelila súhlas s odberom krvi na účely biosamplingu. V rámci štúdie bola naplánovaná následná konzultácia po troch mesiacoch, ktorá sa uskutoční telefonicky.

Napriek dlhému a náročnému dňu si Rosie počínala výborne a jej účasť predstavuje povzbudivý začiatok našej európskej Natural History Study. Sme Rosii a jej rodine veľmi vďační a dúfame, že ich príklad bude nasledovať mnoho ďalších pacientov a rodín. Spoločne môžeme lepšie porozumieť poruchám súvisiacim





---

## **2. európsky STXBP1 Summit: Moment, ktorý nás posúva ďalej**

V októbri sa v Heidelbergu stretli výskumníci, klinici, rodiny a zástancovia z celej Európy i mimo nej na **2. európskom STXBP1 Summite a Family Day**. Počas štyroch dní podujatie podporovalo vedeckú výmenu, otvorený dialóg a silné prepojenia naprieč komunitou — všetko so zameraním na pokrok vo výskume a starostlivosti o STXBP1. Energia a spolupráca počas summitu nás skutočne povzbudili a plánovanie ďalšieho európskeho STXBP1 Summitu v roku **2027** už prebieha.

Viac informácií nájdete v našom eventovom blogu a v reflexiách zo summitu od **Jamesa Gossa**, vedeckého riaditeľa STXBP1 Foundation, prostredníctvom



odkazu nižšie.

Kliknite sem



## Naša európska komunita STXBP1

V tejto sekcii predstavujeme členov našej európskej STXBP1 komunity — rodiny, klinikov a obhajcov — ktorých hlasy a nasadenie nás všetkých inšpirujú a posilňujú.





## **Toto je Robyne**

Robyne žije na severe Belgicka, v regióne Noorderkempen. Narodila sa v roku 1999 a diagnózu STXBP1 dostala vo veku osemnásť rokov. Už dva týždne po narodení sa u nej objavili epileptické záchvaty. Po mesiaci v nemocnici lekári našťastie našli správnu liečbu, vďaka ktorej je bez záchvatov.

Spočiatku lekári hovorili o infantilnej epilepsii a dávali nám nádej na pomerne normálny život. Postupom času sa však ukázalo, že Robyne potrebuje viac podpory než ostatné deti. Pozorovali sme oneskorenie v jej mentálnom aj fyzickom vývine. Zároveň sme zistili, že iný spôsob života, prispôbenie očakávaní a vytvorenie podporného prostredia nie sú neprekonateľné. Malé okamihy šťastia sa často ukázali ako väčšie, než sme si kedy dokázali predstaviť. Robyne je zvyčajne dobre naladená a zbožňuje hudbu — počúvanie, spievanie aj všetko medzi tým. Televízne programy s hudbou patria medzi jej obľúbené. Dokáže povedať približne päťdesiat slov, no netvorí vety. Rada sa tiež hrá s vodou — každé špliechnutie jej vyčarí úsmev na tvári.

Napriek tomu sa každý deň objavia približne dva momenty, keď Robyne plače alebo je rozrušená. Pre nás ako rodičov a opatrovateľov sú to náročné chvíle. Chceme jej pomôcť, no zatiaľ nevieme, čo presne nie je v poriadku ani ako k nej preniknúť. Jediné, čo môžeme urobiť, je zostať pri nej a počkať, kým to prejde. Chôdza je pre Robyne taktiež výzvou. V známom prostredí — napríklad v obývačke, na chodbe či v spálni — dokáže pokojne prejsť z jedného miesta na druhé. Vonku je to však kvôli nerovnému povrchu náročnejšie. Dokáže chodiť s oporou, no po približne sto metroch je to pre ňu príliš vyčerpávajúce a potrebuje si oddýchnuť.

V súčasnosti je Robyne bez záchvatov a úprimne dúfame, že to tak aj zostane.  
Viac informácií o komunite STXBP1 v Belgicku nájdete kliknutím na odkaz nižšie.

[Dozvedzte sa viac](#)



### Vitajte Merel Swinnen v belgickom tíme!

Dr. **Merel Swinnen** je lekárka v špecializačnej príprave v oblasti neurológie dospelých na Univerzitetnej nemocnici v Antverpách a doktorandka v **Translational Epilepsy Genomics Group** pri VIB, Univerzite v Antverpách v Belgicku. Úzko spolupracuje s Dr. **Hannah Stamberger** v oblasti výskumu aj klinickej praxe na neurologickom oddelení univerzitnej nemocnice.

Jej doktorandský výskum sa zameriava na poruchy súvisiace so STXBP1, pričom sa podieľa na koordinácii belgického pracoviska pre ESCO Natural History Study a register. Jej výskum sa ďalej sústreďuje na poruchy hybnosti pri STXBP1, priebeh epilepsie a genetické modifikátory.

---

## STXBP1 Science Spotlight

V tejto sekcii nájdete prehľady najnovšieho výskumu v oblasti STXBP1. Niekedy pochádzajú aktualizácie priamo od klinikov a výskumníkov, inokedy zdieľame stručné zhrnutie s odkazmi na ďalšie čítanie.

[Prečítajte si tu \(English\)](#)

---



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](#)

