Asociación Síndrome STXBP1

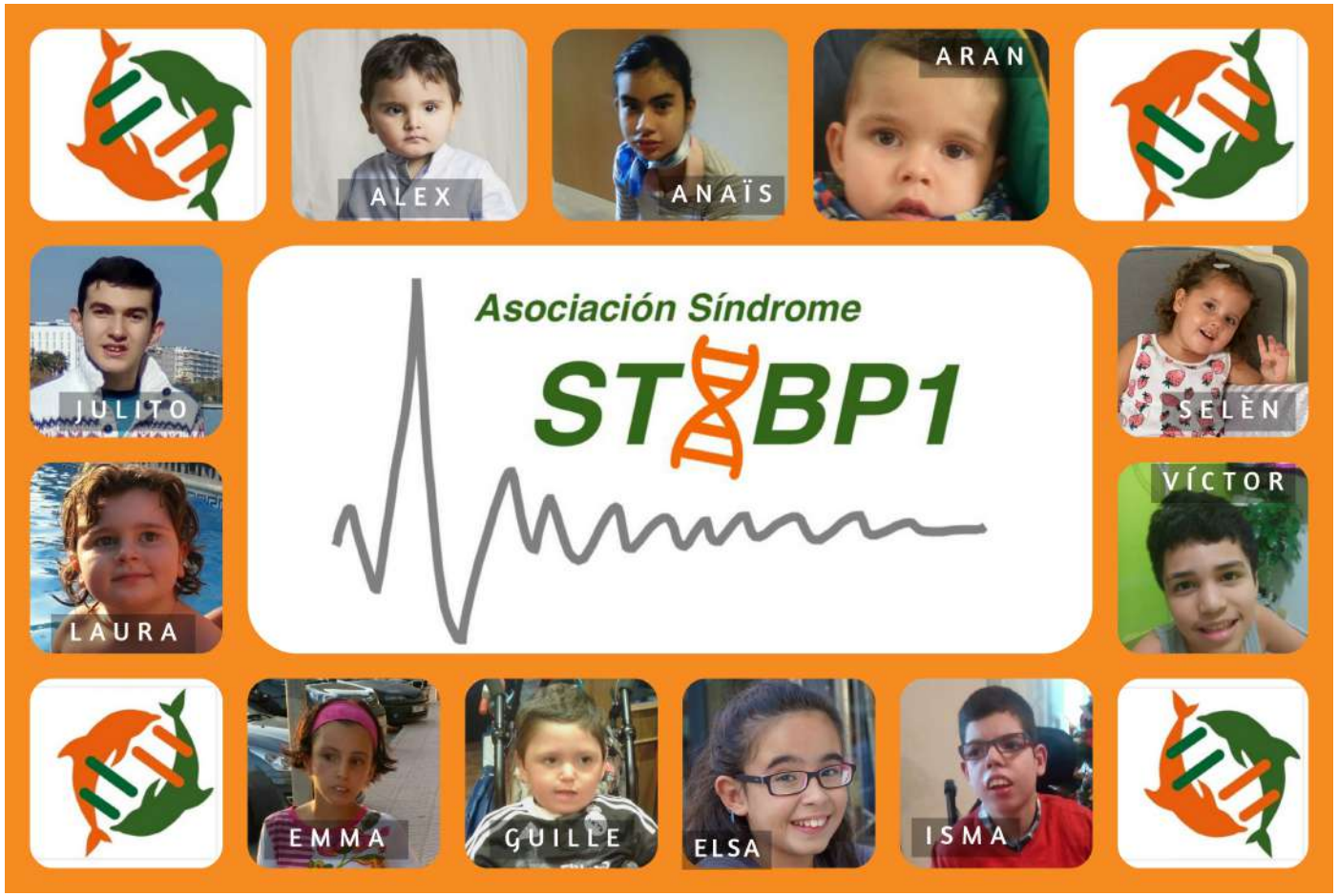
MEMORIA DE ACTIVIDADES 16/17

1/10/16 – 30/09/17

INDICE

Nuestros Niños	3
Quienes somos	4
Junta Directiva	5
Objetivos	6
La enfermedad	7
¿Qué es el Síndrome STXBP1?	7
¿Por qué ocurre?	8
¿Puede ocurrir de nuevo?	9
¿Puede ser curado?	10
Iniciando la Asociación	11
Divulgación	18
Generación Información	27
Jornadas Científicas	30
Preparación I Congreso Síndrome STXBP1	31
Eventos	32
Prensa	35
Líneas de Investigación	39

NUESTROS NIÑOS



Quienes somos

La asociación Síndrome STXBP1, sin ánimo de lucro, ha sido fundada por 7 familias españolas afectadas en fecha 8 de octubre de 2016.

A día de hoy somos 12 familias españolas afectadas y más de 220 socios.

Inscrita en el Registro Nacional de Asociaciones: Sección 1ª / Núm. Nac. 612052.

Quienes Somos – JUNTA DIRECTIVA

Presidente:
Alberto Regatero
a.regatero@stxbp1.es

Vicepresidente:
Julio Ángel Martínez
j.martinez@stxbp1.es

Vocal:
Eva González

Vocal:
Ricardo Murillo

Secretaria:
Pilar Santamaria
p.santamaria@stxbp1.es

Tesorero:
Javier Tolosa
j.tolosa@stxbp1.es

Vocal:
Elvis Ordoñez

Vocal:
Nuria Sánchez

Vocal:
Mabel Arribas

Vocal:
Olga Cuadrado

Vocal:
Mariam Tarazona

Quienes Somos – OBJETIVOS

Visibilidad

Dar a conocer a la sociedad la enfermedad por mutación del gen STXBP1, que puede cursar con encefalopatía epiléptica y/o con retraso global de desarrollo, tanto motor como cognitivo.

Apoyo a las familias

Proporcionar apoyo, información y asesoramiento a las familias afectadas.

Investigación

Promover y apoyar económicamente proyectos de investigación dirigidos a la búsqueda de un diagnóstico precoz; proyectos de investigación para mejorar la calidad de vida y bienestar de las personas afectadas; y proyectos de investigación cuyo objetivo sea la búsqueda de un tratamiento efectivo para disminuir los síntomas de la enfermedad y/o su cura.

Formación de profesionales

Promover y apoyar la formación de profesionales relacionados con el síndrome STXBP1.

La enfermedad – ¿Qué es el Síndrome STXBP1?

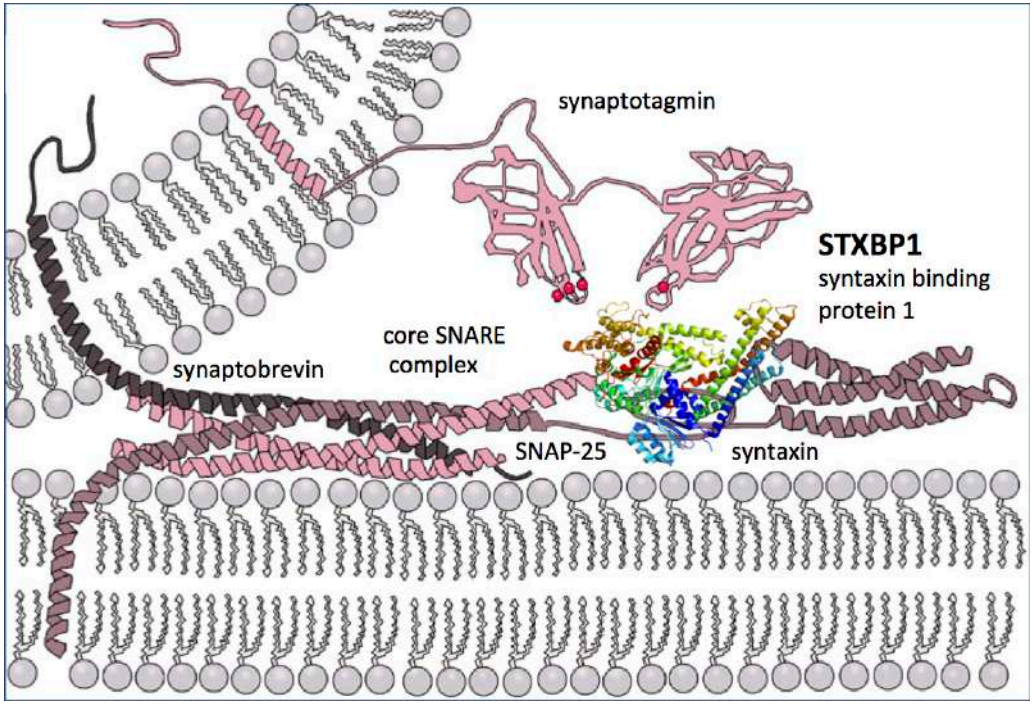
La encefalopatía STXBP1 es una grave enfermedad neurológica debida a una mutación en el gen STXBP1.

Es considerada una enfermedad rara pero a pesar de su baja frecuencia, estudios recientes apuntan que es una de las principales causas de 'encefalopatía epiléptica precoz'.

Las alteraciones genéticas en el gen STXBP1 pueden dar lugar a diferentes formas de **epilepsia** de inicio durante los primeros meses de vida, incluyendo característicamente al síndrome de Ohtahara cuando se presenta en el recién nacido o el síndrome de West cuando lo hace en el lactante. A veces se pueden tener consecutivamente ambos síndromes, e incluso otros con o sin éstos previamente, como el síndrome de Dravet y el síndrome de Rett, normalmente en sus formas atípicas.

Cursa de forma constante con **problemas en el neurodesarrollo**, incluyendo el retraso psicomotor habitualmente moderado-grave y el trastorno del espectro autista. Aunque casi toda la información de la que se dispone proviene de pacientes con epilepsia, se han reportado casos de pacientes afectos de retraso cognitivo/trastorno de aprendizaje con mutaciones en STXBP1 que no sufren epilepsia.

Es frecuente la existencia también de **trastornos del movimiento**, incluyendo inestabilidad (ataxia), una función muscular anormal (distonía), movimientos involuntarios anormales (disquinesias) y un bajo tono muscular (hipotonía).



La enfermedad – ¿Por qué ocurre?

Asociación Síndrome STXBP1

A diferencia de otras enfermedades genéticas en que los padres son portadores o están también afectos de la enfermedad, los niños con encefalopatía STXBP1 son portadores de mutaciones 'de novo'. Es decir, la mutación se ha producido en una célula germinal (óvulo o espermatozoide) sin que ninguno de los progenitores sean portadores de la mutación.

Por ello es muy poco probable que vuelva a ocurrir en futuras gestaciones aunque es conveniente en cualquier caso buscar asesoramiento genético para descartar la posibilidad de un mosaicismo germinal.

La enfermedad – ¿Puede ocurrir de nuevo?

Los genes son fragmentos de ADN que contienen las instrucciones para formar una proteína. Se denominan mutaciones a los cambios que se producen en los genes y que pueden determinar que no se forme la proteína o que ésta sea anormal.

El gen STXBP1 contiene la información para producir la 'SynTaXin Binding Protein 1'. Esta proteína desempeña un papel vital en la liberación de sustancias químicas en el cerebro (neurotransmisores) que son utilizadas por las células del cerebro para comunicarse entre sí. Una mutación en este gen y la consecuente alteración en la proteína, da lugar a anormalidades en la función del cerebro que conduce a epilepsia, retraso del desarrollo, dificultades de aprendizaje y problemas de conducta.

La enfermedad – ¿Puede ser curado?

A día de hoy no existe cura para este trastorno y el tratamiento es sólo sintomático, es decir se limita a tratar las manifestaciones de la enfermedad. Sin embargo, es muy importante conocer el diagnóstico para poder hacer un consejo genético, evitar exploraciones innecesarias, anticipar las dificultades y aplicar los tratamientos médicos y pedagógicos más adecuados al niño lo más precozmente posible.

Iniciando la Asociación

Conexión de familias

Asesoramiento

Elaboración Estatutos

- Asociación sin ánimo de lucro de ámbito nacional (Ley Orgánica 1/2002)
- Objetivos:

A. **Dar a conocer a la sociedad** la enfermedad por mutación del gen STXBP1, que puede cursar con encefalopatía epiléptica y/o retraso global de desarrollo, tanto motor como cognitivo.

B. Proporcionar **apoyo, información y asesoramiento** a las familias afectadas.

C. Promover y apoyar económicamente proyectos de **investigación** dirigidos a la búsqueda de un diagnóstico precoz, proyectos de investigación para mejorar la calidad de vida y bienestar de las personas afectadas y proyectos de investigación cuyo objetivo sea la búsqueda de un tratamiento efectivo para disminuir los síntomas de la enfermedad y/o su cura.

D. Promover y apoyar la **formación de profesionales** relacionados con el síndrome indicado.

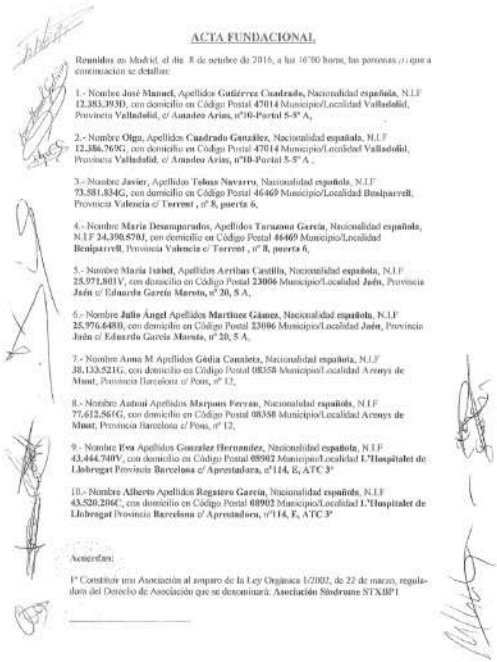
Reunión fundacional

- Madrid, 8 de Octubre de 2016

Iniciando la Asociación

Reunión fundacional

- Madrid, 8 de Octubre de 2016



ACTA FUNDACIONAL

Reunidos en Madrid, el día 8 de octubre de 2016, a las 16'00 horas, las personas (1) que a continuación se detallan:

1.- Nombre **José Manuel**, Apellidos **Gutiérrez Cuadrado**, Nacionalidad **española**, N.I.F **12.353.393D**, con domicilio en Código Postal **47014** Municipio/Localidad **Valladolid**, Provincia **Valladolid**, c/ **Amadeo Arias, nº10-Portal 5-5º A**,

2.- Nombre **Olga**, Apellidos **Cuadrado González**, Nacionalidad **española**, N.I.F **12.386.769G**, con domicilio en Código Postal **47014** Municipio/Localidad **Valladolid**, Provincia **Valladolid**, c/ **Amadeo Arias, nº10-Portal 5-5º A**,

3.- Nombre **Javier**, Apellidos **Tolosa Navarro**, Nacionalidad **española**, N.I.F **73.581.834G**, con domicilio en Código Postal **46469** Municipio/Localidad **Beniparrell**, Provincia **Valencia** c/ **Torrent , nº 8, puerta 6**,

4.- Nombre **María Desamparados**, Apellidos **Tarazona García**, Nacionalidad **española**, N.I.F **24.390.570J**, con domicilio en Código Postal **46469** Municipio/Localidad **Beniparrell**, Provincia **Valencia** c/ **Torrent , nº 8, puerta 6**,

5.- Nombre **María Isabel**, Apellidos **Arribas Castillo**, Nacionalidad **española**, N.I.F **25.971.801V**, con domicilio en Código Postal **23006** Municipio/Localidad **Jaén**, Provincia **Jaén** c/ **Eduardo García Maroto, nº 20, 5 A**,

6.- Nombre **Julio Ángel** Apellidos **Martínez Gámez**, Nacionalidad **española**, N.I.F **25.976.648B**, con domicilio en Código Postal **23006** Municipio/Localidad **Jaén**, Provincia **Jaén** c/ **Eduardo García Maroto, nº 20, 5 A**,

7.- Nombre **Anna M** Apellidos **Gódia Canalets**, Nacionalidad **española**, N.I.F **38.133.521G**, con domicilio en Código Postal **08358** Municipio/Localidad **Arenys de Munt**, Provincia Barcelona c/ Pous, nº 12,

8.- Nombre **Antoni** Apellidos **Marpons Ferran**, Nacionalidad **española**, N.I.F **77.612.561G**, con domicilio en Código Postal **08358** Municipio/Localidad **Arenys de Munt**, Provincia Barcelona c/ Pous, nº 12,

9.- Nombre **Eva** Apellidos **Gonzalez Hernandez**, Nacionalidad **española**, N.I.F **43.444.740V**, con domicilio en Código Postal **08902** Municipio/Localidad **L'Hospitalet de Llobregat** Provincia **Barcelona** c/ **Aprestadora, nº114, E, ATC 3º**

10.- Nombre **Alberto** Apellidos **Registero García**, Nacionalidad **española**, N.I.F **43.520.206C**, con domicilio en Código Postal **08902** Municipio/Localidad **L'Hospitalet de Llobregat** Provincia **Barcelona** c/ **Aprestadora, nº114, E, ATC 3º**

Acuerdan:

1º Constituir una Asociación al amparo de la Ley Orgánica 1/2002, de 22 de marzo, reguladora del Derecho de Asociación que se denominará: **Asociación Síndrome STXBP1**

ESTATUTOS

CAPITULO I
DISPOSICIONES GENERALES

Artículo 1. Denominación.

Con la denominación **Asociación Síndrome STXBP1** se constituye una ASOCIACIÓN al amparo de la Ley Orgánica 1/2002, de 22 de marzo, reguladora del Derecho de Asociación, y normas complementarias, con personalidad jurídica y plena capacidad de obrar, careciendo de ánimo de lucro.

En todo cuanto no esté previsto en los presentes Estatutos se aplicará la citada Ley Orgánica 1/2002, de 22 de marzo, y las disposiciones complementarias de desarrollo.
(La denominación deberá respetar los requisitos y límites previstos en el artículo 8 de la LO 1/2002 y en los artículos 22 y 23 del Reglamento del Registro Nacional de Asociaciones, aprobado por RD 949/2015, de 23 de octubre)

Artículo 2. Duración.

Esta Asociación se constituye por tiempo indefinido.

Artículo 3. Fines.

La Asociación tiene como fines:

a. Dar a conocer a la sociedad la enfermedad por mutación del gen STXBP1, que puede cursar con encefalopatía epiléptica y/o retraso global de desarrollo, tanto motor como cognitivo.
b. Proporcionar apoyo, información y asesoramiento a las familias afectadas.
c. Promover y apoyar económicamente proyectos de investigación dirigidos a la búsqueda de un diagnóstico precoz, proyectos de investigación para mejorar la calidad de vida y bienestar de las personas afectadas y proyectos de investigación cuyo objetivo sea la búsqueda de un tratamiento efectivo para disminuir los síntomas de la enfermedad y/o su cura.
d. Promover y apoyar la formación de profesionales relacionados con el síndrome indicado.

Artículo 4. Actividades.

Para el cumplimiento de estos fines se realizarán todas aquellas actividades y funciones que estime precisas y oportunas, entre otras:

1. Implicación de las personas socias y/o voluntarias en la colaboración efectiva para la consecución de los fines.
2. Edición de soportes documentales (folletos, web, redes sociales, etc.)
3. Recaudación de fondos, búsqueda de subvenciones, donaciones, etc.

Queda excluido todo ánimo de lucro.

Artículo 5. Domicilio social.

- Nombre oficial
- De los 10 socios iniciales a los 210 actuales (Nov'17)

Primeros Pasos

Reunión fundacional

- Creación nombre, logo y anagrama

1ª Versión

Versión definitiva

- Registro marca y logo solicitado:

Trámites creación Asociación Síndrome STXBP1

- Inscripción registral

GOBIERNO DE ESPAÑA | MINISTERIO DEL INTERIOR

- Solicitud NIF

MINISTERIO DE ECONOMÍA Y HACIENDA

Agencia Tributaria

TARJETA DE IDENTIFICACIÓN FISCAL

Número de Identificación Fiscal Definitivo

G66689098

Denominación o Razón Social: ASOC SINDROME STXBP1

Anagrama Comercial:

Domicilio Social: C APRESTADORA, NUM. 114
ESC. E, PLANTA AT, PUERTA 3
HOSPITALET LLOBREGAT (L')
08902 HOSPITALET DE LLOBREGAT (L') - (BARCELONA)

Domicilio Fiscal: C APRESTADORA, NUM. 114
ESC. E, PLANTA AT, PUERTA 3
HOSPITALET LLOBREGAT (L')
08902 HOSPITALET DE LLOBREGAT (L') - (BARCELONA)

Administración de la AEAT 08100 L HOSPITALET

Fecha N.I.F. Definitivo: 25-01-2017

Código Electrónico: CAF34A3F05D924E9

- Apertura cuenta bancaria

CaixaBank

Proceso captación de socios

FORMULARIO INSCRIPCIÓN SOCIO/A

Solicito darme de alta como socio/a, de acuerdo con los Estatutos de esta Asociación (disponibles en la web)

Nombre:
Primer apellido:
Segundo apellido:
Dirección:
Localidad:
Código postal: Provincia
Teléfono 1: Teléfono 2:
Email:
Fecha de Nacimiento: NIF:

CUOTA € (*) * Mínimo 20 € año o 5 € trimestre
PERIODICIDAD: Anual o Trimestral

Código Cuenta Cliente (IBAN):
Titular de la Cuenta:

FIRMADO:

1) Rogamos envíe este formulario a estas diferentes opciones:
- Por **email** a socios@stxbp1.es
- Por **correo postal** a C/Aprestadora, 114, Esc. E, ATC 3ª, 08902 L'Hospitalet de Llobr. (BCN)

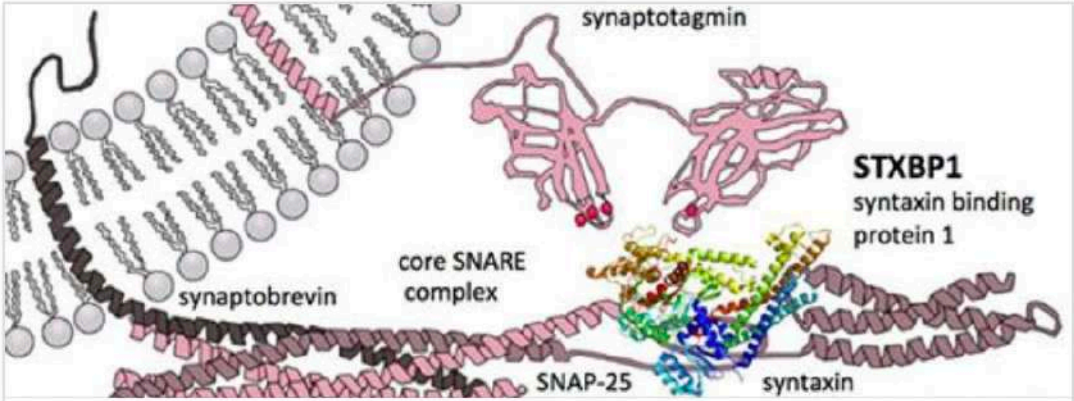
2) El importe de la **primera cuota** le será cargada en su cuenta bancaria en los próximos días.

3) Puede resolver cualquier duda en el **teléfono** 652.06.26.68

Protección de datos: Los datos personales recogidos serán incorporados y tratados en el fichero de identificación del socio, cuya finalidad es la asistencia al socio en todos sus ámbitos. El órgano responsable del fichero es la Asociación Síndrome STXBP1, con domicilio social en la calle Aprestadora, 114, Esc E, Atc 3ª, 08902 L'Hospitalet de Llobregat (Barcelona), donde el interesado podrá ejercer sus derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición ante el mismo. De todo lo cual se informa en cumplimiento de art. 5 de L.O. 15/1999 de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal.

Descripción de la enfermedad

- Material propio más colaboraciones Dr. García Peñas y Dr. Raspall



¿Qué es el Síndrome STXBP1?

La encefalopatía STXBP1 es una grave enfermedad neurológica debida a una mutación en el gen STXBP1.

Es considerada una enfermedad rara pero a pesar de su baja frecuencia, estudios recientes apuntan que es una de las principales causas de 'encefalopatía epiléptica precoz'.

Las alteraciones genéticas en el gen STXBP1 pueden dar lugar a diferentes formas de epilepsia de inicio durante los primeros mese...

Comunicación / Folleto

¿Cómo colaborar?

Haz un donativo (ES71.2100.0422.4102.0023.9189) o hazte socio:

FORMULARIO INSCRIPCIÓN SOCIO/A Solicito darme de alta como socio/a, de acuerdo con los Estatutos de esta Asociación (disponibles en la web)

Nombre: ____
Primer apellido: ____
Segundo apellido: ____
Dirección: ____
Localidad: ____
Código postal: ____
Provincia: ____
Teléfono 1: ____ Teléfono 2: ____
Email: ____
Fecha de Nacimiento: ____ NIF: ____
Cuota € (*) ____ Periodicidad: ☐anual ☐trimestral
Código Cuenta Cliente (IBAN): ____
Titular de la Cuenta: ____
Firmado

1) Rogamos realicen ingreso o transferencia bancaria de la primera cuota en la siguiente cuenta de CAIXABANK: ES71 2100.0422.4102.0023.9189

2) Pueden entregar este formulario con el comprobante de la transferencia a estas diferentes opciones:
- Por email a socios@stxbp1.es
- Por correo postal a C/Aprestadora, 114, Esc. E, ATC 3º, 08902 L'Hospitalet de Llobr. (BCN)

*Mínimo 20 € año o 5 € trimestre.

Obra Social "la Caixa"

oktgoria.com

JOAQUIM RIERA

Familias fundadores tras su primera reunión el 8 de octubre de 2016

Asociación Síndrome STXBP1

Tel.: 652 06 26 68 • www.stxbp1.es • info@stxbp1.es

Asociación Síndrome STXBP1

¿Qué es el Síndrome STXBP1?

La encefalopatía *STXBP1* es una grave enfermedad neurológica debida a una mutación en el gen *STXBP1*.

Es considerada una enfermedad rara pero a pesar de su baja frecuencia, estudios recientes apuntan que es una de las principales causas de encefalopatía epiléptica precoz.

Las alteraciones genéticas en el gen *STXBP1* pueden dar lugar a diferentes formas de epilepsia de inicio durante los primeros meses de vida, incluyendo característicamente al síndrome de Ohtahara cuando se presenta en el recién nacido o el síndrome de West cuando lo hace en el lactante. A veces se pueden tener consecutivamente ambos síndromes, e incluso otros con o sin éstos previamente, como el síndrome de Dravet y el síndrome de Rett, normalmente en sus formas atípicas.

Cursa de forma constante con problemas en el neurodesarrollo, incluyendo el retraso psicomotor habitualmente moderado-grave y el trastorno del espectro autista. Aunque casi toda la información de la que se dispone proviene de pacientes con epilepsia, se han reportado casos de pacientes afectos de retraso cognitivo/trastorno de aprendizaje con mutaciones en *STXBP1* que no sufren epilepsia.

Es frecuente la existencia también de trastornos del movimiento, incluyendo inestabilidad (ataxia), una función muscular anormal (distonía), movimientos involuntarios anormales (disquinesias) y un bajo tono muscular (hipotonía).

¿Por qué ocurre esto?

Los genes son fragmentos de ADN que contienen las instrucciones para formar una proteína. Se denominan mutaciones a los cambios que se producen en los genes y que pueden determinar que no se forme la proteína o que ésta sea anormal.

El gen *STXBP1* contiene la información para producir la 'SynTaXin Binding Protein 1'. Esta proteína desempeña un papel vital en la liberación de sustancias químicas en el cerebro (neurotransmisores) que son utilizadas por las células del cerebro para comunicarse entre sí. Una mutación en este gen y la consecuente alteración en la proteína, da lugar a anormalidades en la función del cerebro que conduce a epilepsia, retraso del desarrollo, dificultades de aprendizaje y problemas de conducta.

¿Puede ocurrir de nuevo?

A diferencia de otras enfermedades genéticas en que los padres son portadores o están también afectos de la enfermedad, los niños con encefalopatía *STXBP1* son portadores de mutaciones 'de novo'. Es decir, la mutación se ha producido en una célula germinal (óvulo o espermatozoide) sin que ninguno de los progenitores sean portadores de la mutación.

Por ello es muy poco probable que vuelva a ocurrir en futuras gestaciones aunque es conveniente en cualquier caso buscar asesoramiento genético para descartar la posibilidad de un mosaicismo germinal

¿Puede ser curado?

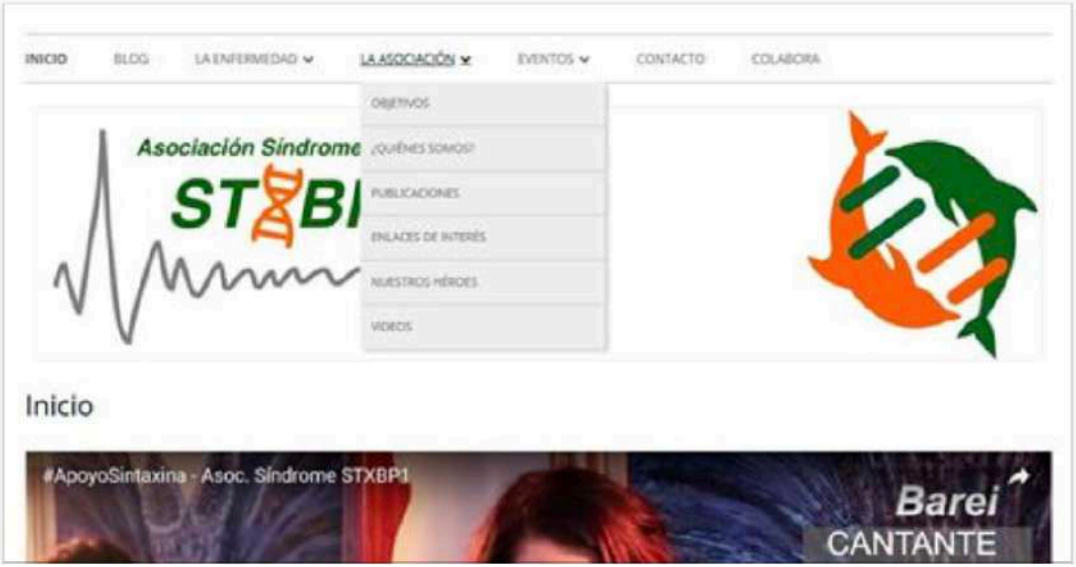
A día de hoy no existe cura para este trastorno y el tratamiento es sólo sintomático, es decir se limita a tratar las manifestaciones de la enfermedad. Sin embargo, es muy importante conocer el diagnóstico para poder hacer un consejo genético, evitar exploraciones innecesarias, anticipar las dificultades y aplicar los tratamientos médicos y pedagógicos más adecuados al niño lo más precozmente posible.

Objetivos:

1. Dar a conocer a la sociedad la enfermedad por mutación del gen *STXBP1*.
2. Proporcionar apoyo, información y asesoramiento a las familias afectadas.
3. Promover y apoyar económicamente proyectos de investigación dirigidos a la búsqueda de un diagnóstico precoz; proyectos de investigación para mejorar la calidad de vida y bienestar de las personas afectadas; y proyectos de investigación cuyo objetivo sea la búsqueda de un tratamiento efectivo para disminuir los síntomas de la enfermedad y/o su cura.
4. Promover y apoyar la formación de profesionales relacionados con el síndrome *STXBP1*.

Comunicación / Videos

Comunicación / Web

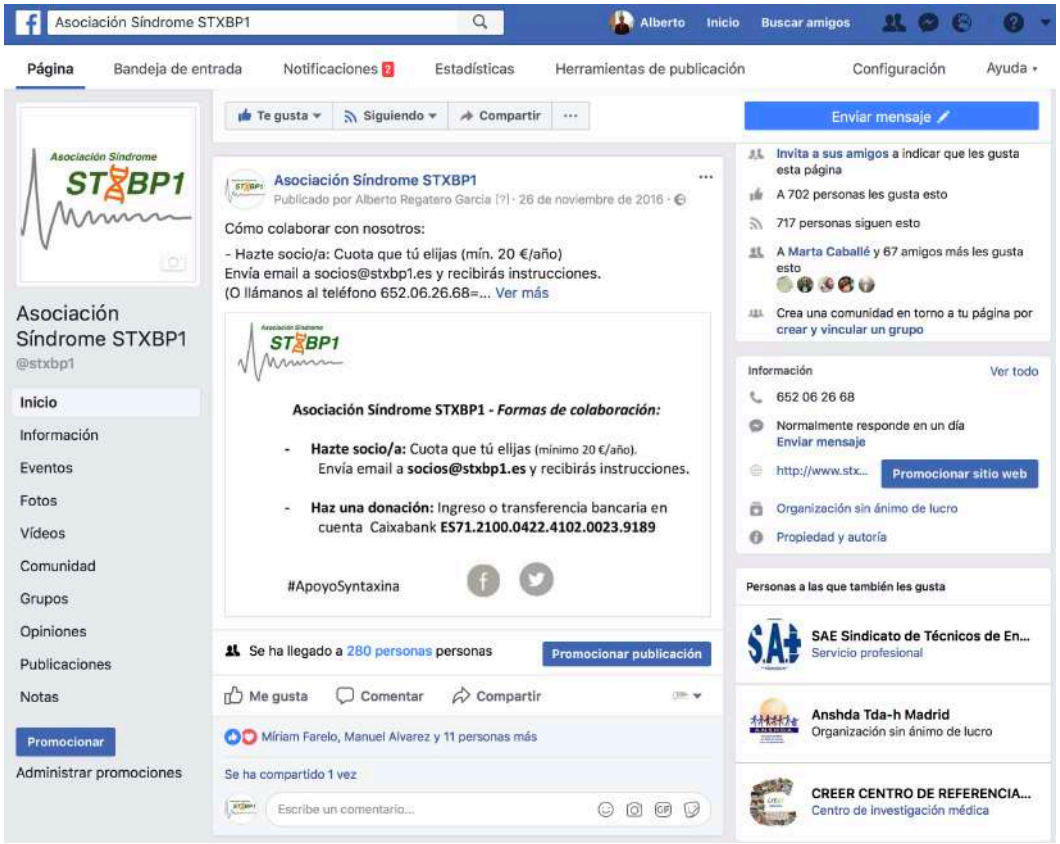


1ª Versión

Comunicación / Web

TECNOQUATRE

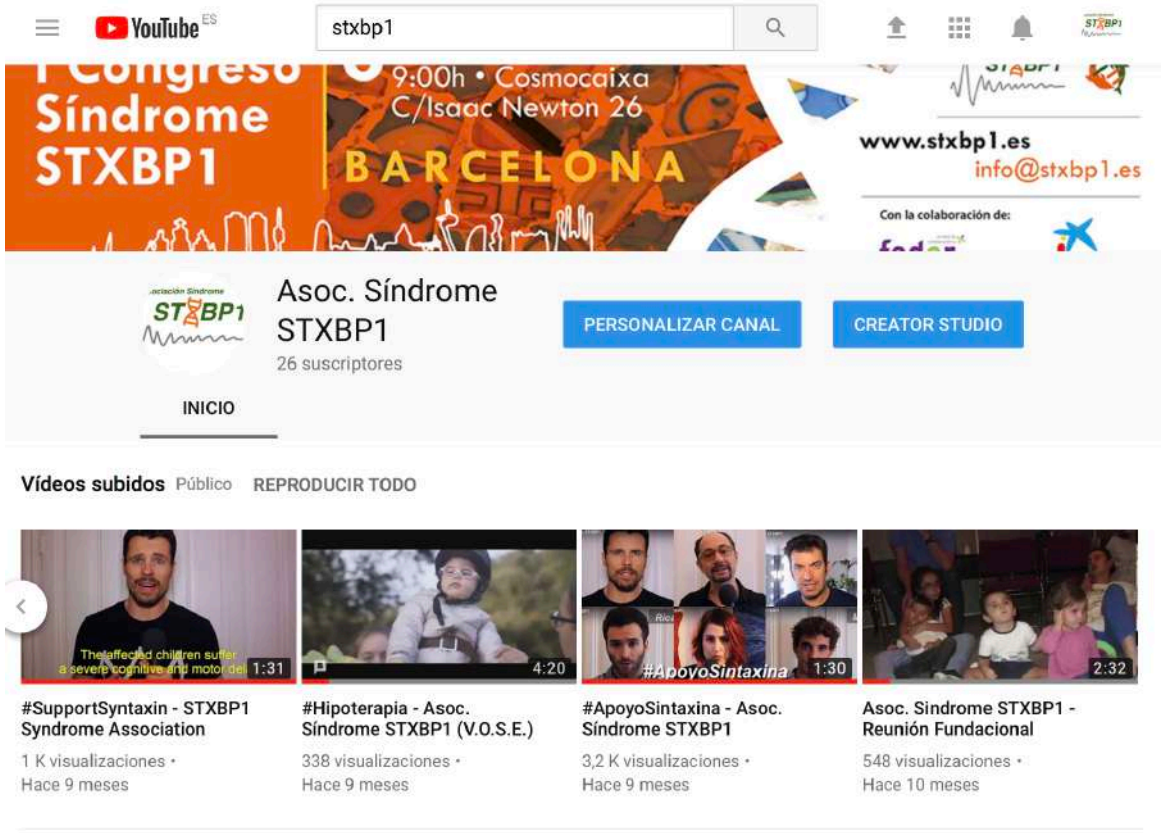
Comunicación / Redes Sociales



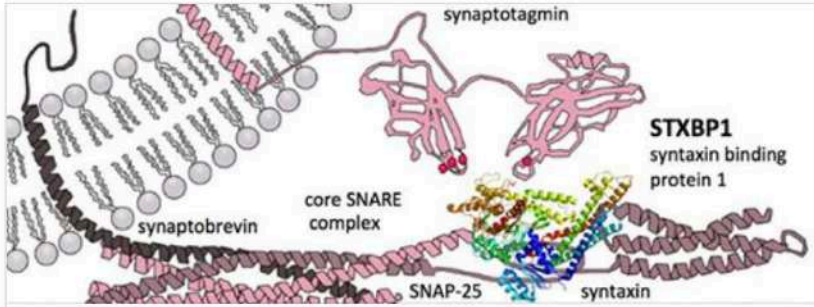
Comunicación / Redes Sociales

Comunicación / Redes Sociales

Comunicación / Redes Sociales



Generación información / traducciones



Las dos dimensiones de STXBP1 - 2016

Publicado el 15 de febrero 2016 por Ingo Helbig (traducción Asociación Síndrome STXBP1)

Sináptica. Esta es la semana del STXBP1 y todo está ocurriendo muy rápido. Nos estamos preparando para el primer Acto Benéfico del STXBP1 y nuestra publicación en la revista Neurology examinando las características fenotípicas de 147 pacientes ha estado online desde hace muy poco. STXBP1 es uno de los cinco gene...

TASA DE INCIDENCIA STXBP1

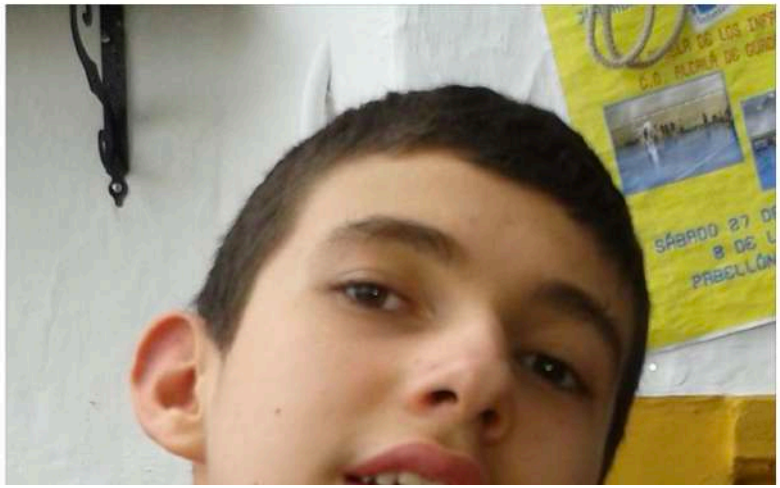
Cuando se recibe del especialista el diagnóstico de una enfermedad rara (es decir, aquella que afecta a una de cada 2.000 personas --0'05%-- en Europa), tras la pregunta por los padres de "tiene o razonablemente puede tener cura algún día" y la de "se puede transmitir", la tercera suele girar en torno a cuán rara es. La definición de la Unión europea sobre "enfermedad rara" es la propuesta por la Comisión Europea de Salud Pública (año 2013), que establece como rara a aquellas "enfermedades, incluidas las de origen genético, que son crónicamente debilitantes o potencialmente mortales y las cuales tienen tan poca prevalencia que se necesitan esfuerzos especiales combinados para combatirlas."
Es en el año 2008 cuando Saitsu et al publican tras sus investigaciones que en un 25% de los casos de Síndrome de Ohtahara (o encefalopatía epiléptica infantil temprana) se da una mutación en el gen STXBP1, era pronto para conocer poder extrapolar una tasa de prevalencia.
Posteriormente se fueron detectando mutaciones en otras encefalopatías epilépticas, como West y Dravet, y ampliándose casi exponencialmente el número de diagnósticos por casi todo el mundo, o al menos el llamado Primer Mundo, que cuenta con la posibilidad de implementar costosos análisis genéticos en laboratorios muy especializados. Esto explica que la prevalencia de la enfermedad (el número de personas viviendo con una enfermedad en un momento dado), sea mucho más alta en USA y Europa, lo cual sólo corrobora lo

Generación información / traducciones

LA MEJOR TERAPIA: EL CARIÑO DE SUS PADRES

Esta es la historia pequeña y larga de mi vida con el síndrome STXBP1 ¿Para qué leerla? No sé si servirá a alguien, temo aburrir a muchos, pero también sé que unos pocos, por suerte pocos, se sentirán identificados y quizás les ayude a sentirse acompañados en este camino sin fin, en el que estamos todos los que tuvimos que tomar la salida STXBP1 de la autovía de la vida. En cualquier caso, escribirla me servirá como desahogo.

...
Ver más



Nuria Sánchez Garrido ▸ Asociación Síndrome STXBP1
29 de noviembre de 2016 ·

POR QUE SON TAN HERMOSOS LOS NIÑOS ESPECIALES?
Todos los niños llenan de amor al mundo, de felicidad, de pureza, los niños especiales tienen el rostro más bello...
Ver más

Generación información / traducciones

UNA RECOMENDACIÓN: Terapia con Leones Marinos en Fundación Río Safari Elche

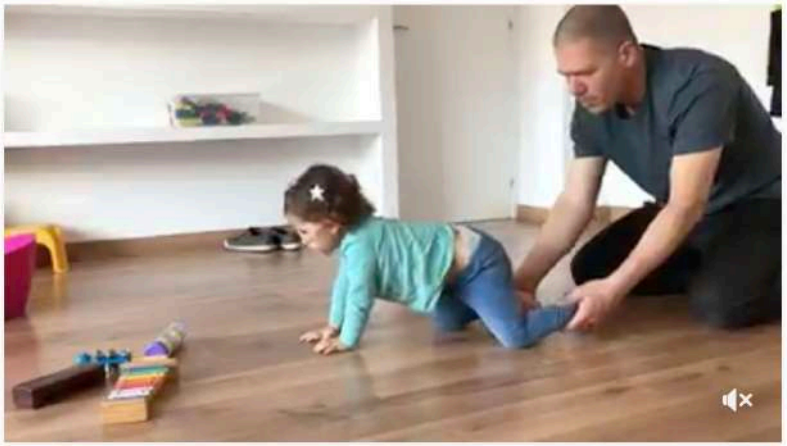
Estos días dos de nuestras niñas, Elsa y Emma, están disfrutando y trabajando con la Terapia Asistida con Leones Marinos (Otáridos) de la Fundación Río Safari Elche

Las Terapias Asistidas con animales han demostrado ser una excelente forma de intervención y unas valiosas herramientas terapéuticas para conseguir grandes beneficios para los participantes en cuanto a mejora de los niveles emocionales,... Ver más

UNA RECOMENDACIÓN: Ohad Nachmani y su Método Feldenkrais en Momentum

En este video podéis ver una sesión de Selèn, una de nuestras niñas, con Ohad Nachmani quien imparte el Método Feldenkrais en su espacio Momentum de Barcelona. Como muchos sabréis, este método busca la propia percepción del cuerpo a través de movimientos y de una atención consciente. Selèn combina esta terapia con otras terapias psicomotrices.

Ella está en el estadio donde tiene la intención y motivación suf...
Ver más



Jornadas Científicas

El Síndrome STXBP1 y otras encefalopatías epilépticas,

Desarrollo y Evolución de un niño son Síndrome STXBP1,

I Congreso Síndrome STXBP1 (preparación)

Eventos / Captación de fondos

Eventos / Captación de fondos

Unión Extremeña Rubí

Rada de Haro (Cuenca)

Eventos / Captación de fondos

TRIATLON ZARAUTZ 2017

Lidera este reto: Nacho Fernandez Muñoz
Evento TRIATLON ZARAUTZ 2017

recaudado
3224 €
objetivo
3000.00 €

100
0 % 100

quedan	donativos	inicio
0 días	79	23/03/2017

migranodearena.org
un reto, una finalidad

Yo #ApoyoSintaxina en la Maratón de Barcelona 2017 / I...

Lidera este reto: Albert Regatero Garcia
Evento Zurich Marató De Barcelona 2017 Solidaria

recaudado
508 €
objetivo
3000.00 €

16
0 % 100

quedan	donativos	inicio
0 días	19	15/02/2017

Presencia en medios

Radio Arenys de Munt

Presencia en medios

MIÉRCOLES 11 DE OCTUBRE DE 2017 DIARIO DE ÁVILA

Presencia abulense en el I Congreso Internacional del Síndrome STXBP1

La enfermedad se estima que afecta a unas 300 personas en todo el mundo, de las que 30 son españolas, y una de ellas es de Ávila

+ El seminario tendrá lugar el próximo 3 de noviembre en Barcelona, con el objetivo principal de divulgar la existencia de esta dolencia.

REDACCIÓN / ÁVILA

Ávila estará presente en el I Congreso Internacional del Síndrome STXBP1, que se celebrará en Barcelona el próximo 3 de noviembre, y que se marca como principal objetivo el de divulgar la existencia de la enfermedad, que se calcula que afecta a 300 personas en todo

8 ÁVILA — DIARIO DE ÁVILA MARTES 28 DE FEBRERO DE 2017

SANIDAD | DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

EL ENIGMA DE EMMA

Una niña abulense es una de las 154 afectadas en todo el mundo por una mutación en el gen STXBP1, que impide su desarrollo normal

DATOS DE LA ENFERMEDAD

Diario de Ávila

La Razón

LA RAZÓN

El rastro en los genes de un «monstruo»

Julito, un menor de Jaén, es el primer andaluz al que diagnostican el síndrome STXBP1, una grave enfermedad neurológica que sus padres intentan dar a conocer a través de una asociación

EL ITINERARIO DE LA VIDA DE JULITO incluye cientos de visitas a consultas médicas pero también momentos familiares como el que muestra la imagen, la celebración de su sexto cumpleaños en la que quiso meter la mano en la tarta y le dejaron

Merchandising

Ovejas Solidarias

Pulseras

Camisetas

Adhesiones

- Desde enero 2017
- Ratificados en Junio 2017
- Socios observadores

Líneas de Investigación Síndrome STXBP1

Se han llevado a cabo durante todo el ejercicio, diferentes reuniones con objeto de impulsar la Investigación y estamos con la voluntad de iniciar un:

Proyecto de investigación sobre Uso de chips de ADN (microarrays) en STXBP1

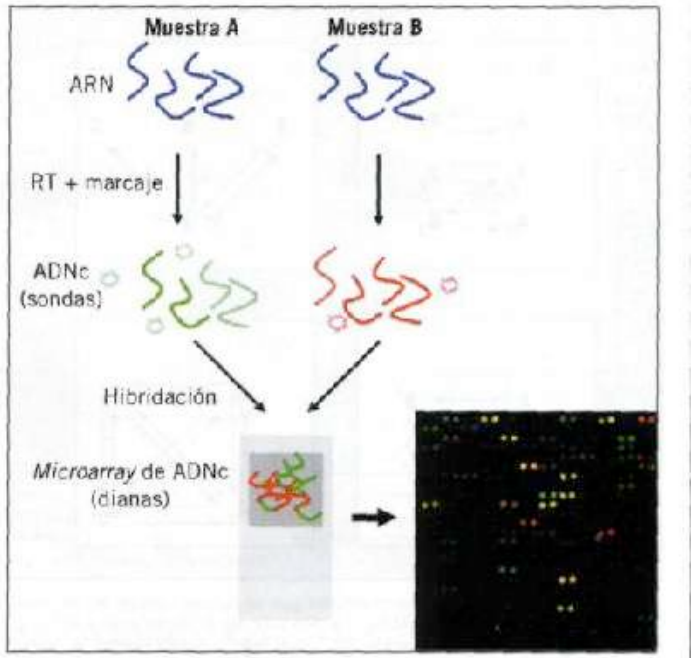
I.- Introducción.- Conceptos básicos.-

El **genoma** de los seres vivos es el conjunto de genes que se encuentran distribuidos en cromosomas. Los **genes,** a su vez, son secuencias de ADN que contienen toda la información necesaria para sintetizar las **proteínas**, moléculas esenciales para la vida que realizan prácticamente todas las funciones celulares.

Cuando un gen se «activa» para dar lugar a su proteína correspondiente, diremos que ese gen se está expresando en esa célula. Y cuando surgen anomalías en la expresión de los genes pueden llevar a disfunciones celulares provocando graves enfermedades.

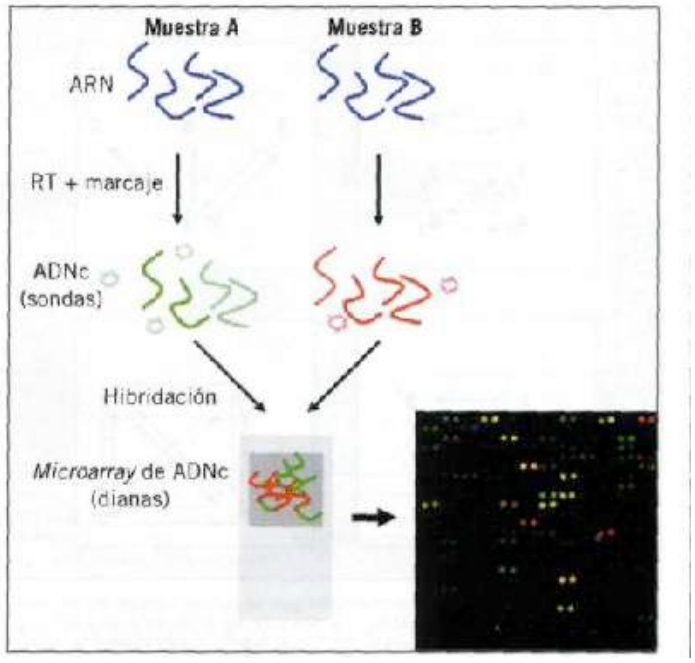
II.- **¿Qué es un *microarray* de ADN y cómo funciona?**

Los *microarrays* de ADN son una herramienta que permite realizar análisis genéticos diversos basados en la miniaturización de procesos biológicos. La primera aplicación de esta tecnología fue para medir simultáneamente el nivel de expresión de miles de genes. Las mejoras tecnológicas han perfeccionado la calidad y permitido que lo que era una herramienta para la investigación genética adquiera aplicaciones en medicina.



II.- **¿Qué es un *microarray* de ADN y cómo funciona?**

Hoy día con microarrays se pueden realizar estudios de diagnóstico y caracterización de tejidos, también se pueden identificar genes que modifican su expresión tras la administración de fármacos o identificar genes con valor pronóstico



Los microarray ofrecen la posibilidad de usar ADN de dos muestras diferentes (p. ej., un tejido de un sujeto afecto y el mismo tejido de un sujeto control). Éstos se comparan sobre un mismo *microarray*, cada una marcada con un fluorocromo distinto. Las 2 muestras se mezclan y se hibridan simultáneamente sobre el *microarray*

Líneas de Investigación Síndrome STXBP1

El proyecto de investigación

Se pretende poner en marcha un proyecto de investigación sobre la base de estudiar en niños afectos con encefalopatía por STXBP1 qué genes están expresados de forma irregular, generando el consiguiente déficit o aumento de proteína, lo que sería fundamento de un posible remedio parcial de ciertos síntomas, algunos de ellos importantes por su carácter incapacitante (como hipotonía, ataxia y temblores, algunos de los cuales se representan en la ilustración).

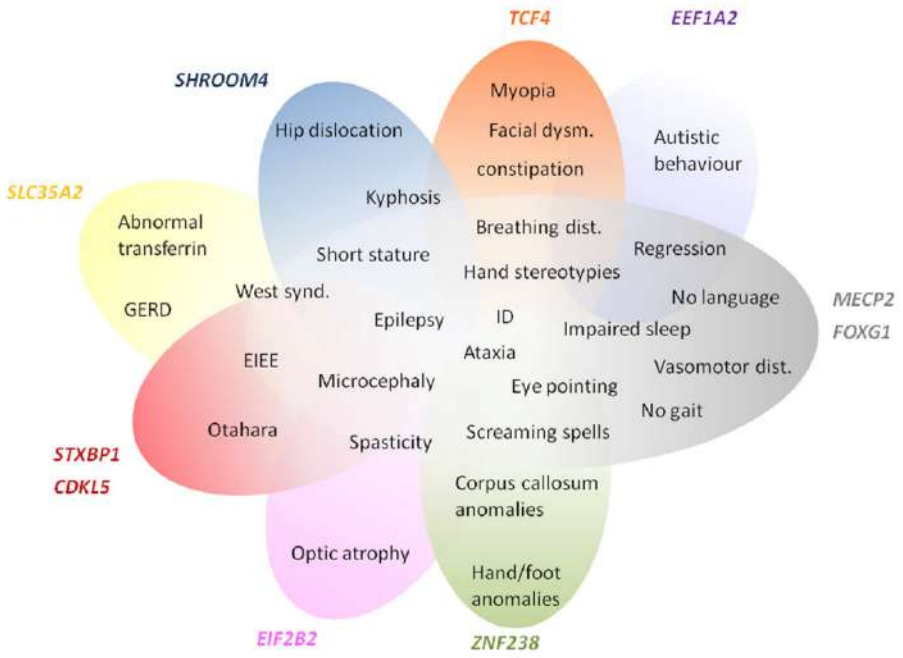


Figure 1 Scheme representing phenotype overlap of the genes already identified as causing neurodevelopmental disorders and the RTT phenotype. The phenotypes clearly blend, suggesting that the RTT spectrum may still be expanding.

Asociación Síndrome STXBP1

MEMORIA DE ACTIVIDADES 16/17

1/10/16 – 30/09/17