



## MEMORIA DE ACTIVADES 17/18



# INDICE



<b>QUIENES SOMOS</b>	<b>3</b>
<b>LA ENFERMEDAD</b>	<b>6</b>
<b>I CONGRESO SÍNDROME STXBP1</b>	<b>10</b>
<b>DIVULGACIÓN</b>	<b>14</b>
<b>COMUNICACIÓN</b>	<b>18</b>
<b>ACTOS DE REPRESENTACIÓN</b>	<b>23</b>
<b>SOLIDARIDAD Y DEPORTE</b>	<b>29</b>
<b>ACCIONES SOLIDARIAS</b>	<b>33</b>
<b>EVENTOS SOLIDARIOS</b>	<b>34</b>
<b>COLABORACIONES</b>	<b>42</b>
<b>CREACIÓN CONTENIDOS</b>	<b>43</b>
<b>REDES SOCIALES</b>	<b>44</b>
<b>LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN SÍNDROME STXBP1</b>	<b>45</b>

# Quienes somos



La Asociación Síndrome STXBP1, sin ánimo de lucro, fue fundada por 6 familias españolas afectadas en fecha 8 de octubre de 2016.

A día de hoy somos **25 familias** españolas afectadas y **292 socios**.

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

Miembro de **Pleno Derecho de FEDER**.



# QUIENES SOMOS – Junta Directiva



Presidente:  
**Alberto Regatero**  
[a.regatero@stxbp1.es](mailto:a.regatero@stxbp1.es)



Vicepresidente:  
**Julio Ángel Martínez**  
[j.martinez@stxbp1.es](mailto:j.martinez@stxbp1.es)



Secretaria:  
**Pilar Santamaria**  
[p.santamaria@stxbp1.es](mailto:p.santamaria@stxbp1.es)



Tesorero:  
**Javier Tolosa**  
[j.tolosa@stxbp1.es](mailto:j.tolosa@stxbp1.es)



Vocal:  
**Mabel Arribas**



Vocal:  
**Olga Cuadrado**



Vocal:  
**Ricardo Murillo**



Vocal:  
**Elvis Ordoñez**



Vocal:  
**Nuria Sánchez**



Vocal:  
**Mariam Tarazona**

# QUIENES SOMOS - Objetivos



## Visibilidad

Dar a conocer a la sociedad la enfermedad por mutación gen STXBP1, que puede cursar con encefalopatía epiléptica 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?

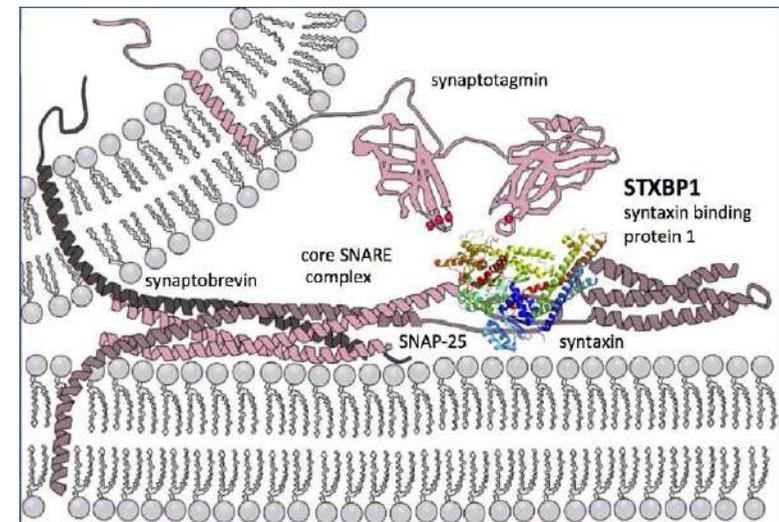
La encefalopatía STXBP1 es una grave enfermedad neurológica debida a una mutación en el gen STXBP1.

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 afectados 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 (disonía), movimientos involuntarios anormales (disquinesias) y un bajo tono muscular (hipotonía).



## La enfermedad - ¿Por qué ocurre?



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 anomalías en la función del cerebro que conduce a epilepsia, retraso del desarrollo, dificultades de aprendizaje y problemas de conducta.

## La enfermedad - ¿Puede ocurrir de nuevo?



A diferencia de otras enfermedades genéticas en que los padres son portadores o están también afectados 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 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.

# I CONGRESO SÍNDROME STXBP1



## Organización, coordinación y desarrollo

130 asistentes



Organiza:



[www.stxbp1.es](http://www.stxbp1.es)  
[info@stxbp1.es](mailto:info@stxbp1.es)

Con la colaboración de:



# I CONGRESO SÍNDROME STXBP1



## PROGRAMA

PROGRAMA	I Congreso Síndrome STXBP1
<b>MAÑANA</b>	<b>TARDE</b>
<b>9.00-9.25:</b> Inauguración.	<b>16:15-17:00:</b> <b>Dr. Alfons Macayá Ruiz</b> , Jefe de Servicio del Servicio de Neuropediatría del Hospital Vall D'Hebron de Barcelona (España), presidente de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica. "Encefalopatías epilépticas precoces: Fisiopatología y Genética"
<b>9.30-10.15:</b> <b>Dr. Victor Ruggieri</b> , neuropediatra, jefe de clínica del Servicio de Neurología en Hospital de Pediatría "J P Garrahan" de Buenos Aires (Argentina): "Escenarios a considerar frente a una Encefalopatía Epiléptica Temprana y Autismo: dos caras de una misma moneda (Pensando en el síndrome STXBP1)"	<b>17:15-18:00:</b> <b>Miquel Raspall Chaure</b> , médico adjunto del Servicio de Neuropediatría del Hospital Vall D'Hebron de Barcelona (España). "Encefalopatías epilépticas precoces: Epidemiología, Clínica y Tratamiento"
<b>10.30-11.15:</b> <b>Dra. Claudia Arberas</b> , médico genetista del Servicio de Genética Médica del Hospital de Niños "Dr. Ricardo Gutiérrez" de Buenos Aires (Argentina), asesora del Comité de Neurogenética de la Sociedad Neurológica Argentina: "Autismo y epilepsia, síndromes específicos. Especial consideración de STXBP1-E. Aspectos clínicos, genéticos, epigenéticos"	<b>18:00-18:15:</b> Pausa
<b>11:30 a 11.45:</b> Pausa – Café.	<b>18:15-19:00:</b> <b>Dra. Elisenda Cortés Saladelafont</b> , neuropediatra. Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona (España) – Unidad de enfermedades neurometabólicas: "Mecanismos sinápticos en STXBP1"
<b>11.45 a 12.30:</b> <b>Dra. Judith Armstrong Morón</b> , adjunta facultativo del Servicio de Genética Médica del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona (España): "Aproximación al diagnóstico genético en el síndrome STXBP1"	<b>19:00-19:30:</b> Mesa redonda con todos los ponentes.
<b>12.45 a 13.15:</b> Mesa redonda con todos los ponentes de la mañana.	<b>19:30:</b> Clausura.
<b>13:30:</b> Pausa – Almuerzo	Registro gratuito en <a href="http://www.stxbp1.es">www.stxbp1.es</a> (Limitado a 195 personas)

# I CONGRESO SÍNDROME STXBP1



## GALERIA DE MOMENTOS



# I CONGRESO SÍNDROME STXBP1



## Videos: Edición y promoción internacional.



Más de 8 horas de grabación, subtulado en Inglés



# DIVULGACIÓN – Página web



HAZTE SOCIO HACER DONATIVO

BLOG / LA ENFERMEDAD / LA ASOCIACIÓN / NUESTROS HÉROES / EVENTOS / COLABORA / CONTACTO

### COLABORA

- Hazte Socio
- Hacer Donativo
- Hazte Voluntario
- Libro de visitas
- Colaboradores / Patrocinadores

### ÚLTIMAS NOTICIAS

- 09/08/2018 Programa del Congreso de Terapias para Niños con Trastornos del Neurodesarrollo.
- 04/08/2018 Concerto solitario Marisufia Valdivia en beneficio de la ASSTXBP1.
- 05/08/2018 Conferencia Científica y Fanzine de la STXBP1 Foundation.

octubre

L	M	Mi	Ju	Vi	Sa	Do
1	2	3	4	5	6	7
8	9	10	11	12	13	14
15	16	17	18	19	20	21
22	23	24	25	26	27	28
29	30	31				

HAZTE SOCIO HACER DONATIVO

BLOG / LA ENFERMEDAD / LA ASOCIACIÓN / NUESTROS HÉROES / EVENTOS / COLABORA / CONTACTO

## CONGRESO DE TERAPIAS PARA NIÑOS CON TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO

Madrid  
27 de octubre de 2018

Sala de Actos Facultad de Psicología  
Universidad Autónoma de Madrid

1 Jornadas Síndrome STXBP1

Organizar: STXBP1  
www.stxbp1.es  
info@stxbp1.es

Colabora: feder, LA, Psicología, Oñen Social 'a' Cator

### Nuestros niños

Asoc. Síndrome STXBP1 - Nuestros niños / ...

ANNAIS

### ÚLTIMAS NOTICIAS

09/08/2018 Programa del Congreso de Terapias para Niños con Trastornos del Neurodesarrollo.

HAZTE SOCIO HACER DONATIVO

BLOG / LA ENFERMEDAD / LA ASOCIACIÓN / NUESTROS HÉROES / EVENTOS / COLABORA / CONTACTO

### NUESTROS HÉROES

- ADRIÁN
- ALEX
- ANNAIS
- ARAN
- CAMILA
- ELSA
- EMMA
- IRENE

### ÚLTIMAS NOTICIAS

- 09/08/2018 Programa del Congreso de Terapias para Niños con Trastornos del Neurodesarrollo.
- 04/08/2018 Concerto solitario Marisufia Valdivia en beneficio de la ASSTXBP1.
- 05/08/2018 Conferencia Científica y Fanzine de la STXBP1 Foundation.

octubre

L	M	Mi	Ju	Vi	Sa	Do
1	2	3	4	5	6	7
8	9	10	11	12	13	14
15	16	17	18	19	20	21
22	23	24	25	26	27	28
29	30	31				

# DIVULGACIÓN – Nuevo folleto



## Nuevo diseño 2018.

### ¿Cómo colaborar?

ONLINE: [www.stxbp1.es](http://www.stxbp1.es)

**HAZTE SOCIO** **HACER DONATIVO**

FORMULARIO DE 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  
Nº Cuenta (IBAN) \_\_\_\_\_  
Titular Cuenta \_\_\_\_\_

\*Mínimo 20€ año o 1€ trimestre. Firmado: \_\_\_\_\_

Pueden entregar este formulario a estas diferentes opciones:

- E-mail: [socios@stxbp1.es](mailto:socios@stxbp1.es)
- Por correo postal a C/Aprestadora, 114, Esc. E, ATC 3ª, 08902, L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona.
- A algunos de nuestros colaboradores.

Los datos personales recogidos serán incorporados y tratados en el fichero de identificación del socio/a. Finalidad es la relación al socio en todos sus ámbitos. El 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. No se ceden datos a terceros, salvo obligación legal. Puede consultar la información adicional y detallada sobre protección de datos en [www.stxbp1.es/privacidad-legal](http://www.stxbp1.es/privacidad-legal).

Acepto la política de privacidad

### #ApoyoSintaxina



Y muchos más eventos...



+34 93 026 82 48  
[www.stxbp1.es](http://www.stxbp1.es)  
[info@stxbp1.es](mailto:info@stxbp1.es)

Obra Social 'La Caixa'



feder

### ¿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 afectados 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 (dystonia), 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 anomalías en la función del cerebro que conduce a epilepsia, retraso del desarrollo, dificultades de aprendizaje y problemas de conducta.



A diferencia de otras enfermedades genéticas en que los padres son portadores o están también afectados 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 mosaicismos 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**.



## Video Doodle – Explicación didáctica enfermedad.



# DIVULGACIÓN – Videos promoción



# Comunicación - Radio



ARAGÓN RADIO

Audio entrevista a Lourdes Díez, mamá de nuestro príncipe Ismael, en [Despierta Aragón](#) de [Aragón Radio](#) con motivo del día mundial de las [#EnfermedadesRaras](#), nos habla de cómo es su vida y lo que representa vivir con el Síndrome STXBP1.

[#ApoyoSintaxina](#) [#Visibilidad](#) [#Adolescencia](#) [#Felicidad](#)



YOUTUBE.COM

## Asoc. Síndrome STXBP1 - Audio entrevista a Lourdes Díez en Aragón Radio

Audio entrevista a Lourdes, socia y mamá de uno de nuestros príncipes, Ismael, entrevistada en el...

# COMUNICACIÓN - Radio



 **Cadena SER Ávila**  
9 de noviembre de 2017 · 🌐

La historia de unos luchadores de la Asociación Síndrome STXBP1



CADENASER.COM  
**El mundo de Emma**  
Una niña abulense de diez años sufre el Síndrome STXBP 1, una...



 **Asociación Síndrome STXBP1: Entrevista a Fernando Santamaría, papá de Juana, en Onda Cero León...**

Y hoy, Fernando Santamaría, socio y papá de nuestra princesa Juana, entrevistado en Onda Cero León, nos habla de su historia, del Síndrome STXBP1 y de las #EnfermedadesRaras. #ApoyoSyntaxina #Visibilidad #Divulgación

leonoticias

## EL GEN QUE TE CAMBIA LA VIDA

La pequeña Juana sigue luchando por aprender a caminar y hablar como los niños de su edad mientras sus padres buscan visibilidad para una enfermedad, el síndrome STXBP1, que tan sólo sufren 15 personas en España | Este miércoles se celebra el 'Día de las enfermedades raras'



SANDRA SANTOS



Diario de Ávila

15 de mayo · 🌐

El abulense José Hortigüela participará en el Ironman de Austria el próximo 1 de julio con el objetivo de recaudar fondos para la Asociación Síndrome Stxbp1



DIARIODEAVILA.ES

### El Ironman más solidario

El abulense José Hortigüela participará en el Ironman de Austria el...



VALENCIANOTICIAS.COM

**La IV Carrera Solidaria de APPI en Almussafes recaudará fondos para la investigación de dos enfermedades raras - Val... Noticias**



LAVANGUARDIA.COM

**Almussafes alberga carrera solidaria APPI a favor estudio enfermedades raras**

**Levante**  
EL MERCANTIL VALENCIANO

## La IV Carrera Solidaria de APPI Almussafes recauda 13.244 ? para la cura de las dolencias raras

Un millar de personas participan en las dos pruebas más importantes de la convocatoria, la 10K y la 5K

Joan Gimeno Almussafes | 01.10.2018 | 23:47

El parque empresarial Juan Carlos I de Almussafes se convirtió el domingo en el escenario de una gran fiesta de la solidaridad en la que la unión de las compañías integradas en la Asociación de Parques y Polígonos Industriales de Almussafes (APPI), el ayuntamiento y la ciudadanía permitió recaudar 13.244 euros para la investigación de enfermedades minoritarias en la IV Carrera Solidaria de la entidad. El acontecimiento, que surgió hace cuatro años en homenaje a María Moreno, una joven que padecía hipertensión pulmonar y que no pudo superar el trasplante al que fue sometida, se desarrolló según lo previsto y superando los 12.000 euros conseguidos en la edición celebrada en 2017. Este dinero se destinará a partes iguales a la Asociación Española de Hipertensión Pulmonar y la Asociación Síndrome STXBP1.



La IV Carrera Solidaria de APPI Almussafes recauda 13.244 ? para la cura de las dolencias raras **levante-emv**

# COMUNICACIÓN - TV



Asoc. Síndrome STXPB1 - Entrevista a José Hortigüela y Nacho Fernandez en La Jornada de LA 8 Ávila



**Asociación Síndrome STXPB1: Asoc. Síndrome STXPB1 - Entrevista al IRONMAN AUSTRIA's finisher José Hortigüela y Nacho Fernandez....**

Una vez finalizado el IRONMAN Austria y conseguido el reto solidario a favor de la #Investigación del Síndrome STXPB1 (3.351€!), Jose Horti habla de su experiencia y sensaciones, con su amigo Nacho Fernández, papá de Emma, en el programa La...

# ACTOS DE REPRESENTACIÓN

El lunes en la Asamblea Local de Cataluña de la Federación Española de Enfermedades Raras, representados por nuestro presidente Alberto Regatero García

#SomosFeder #Asociacionismo #Juntos #EnfermedadesRaras



ENFERMEDADES-RARAS.ORG

**Celebramos nuestra Asamblea autonómica en Cataluña**

Conoce FEDER. Que son las Enfermedades Raras y cómo podemos...

Ayer, en las XII Jornadas Socio sanitarias sobre Enfermedades Raras de la Comunidad Valenciana organizadas por la Federación Española de Enfermedades Raras, representados por nuestro tesorero Javier Tolosa  
#ApoyoSintaxina #STXBP1 #Asociacionismo



# ACTOS DE REPRESENTACIÓN



Asamblea local FEDER Valencia

# ACTOS DE REPRESENTACIÓN

El pasado 13 de marzo, estuvimos representados por nuestra socia Ika Masa Martínez en el Acto Oficial de las Enfermedades Raras, organizado por la Federación Española de Enfermedades Raras en el Teatro Goya de Madrid.

Ika nos cuenta como se desarrolló la jornada haciendo clic aquí  <https://stxbp1.es/la-asociacion-sindrome-stxbp1-asiste-al-.../...> Ver más



# ACTOS DE REPRESENTACIÓN



Asamblea General de Socios de la **Federación Española de Enfermedades Raras**. Hemos sido ratificados como **SOCIOS DE PLENO DE DERECHO**.

Gracias Patricia Lebrero, socia y mamá de Guille, por representarnos.

#ApoyoSintaxina



# ACTOS DE REPRESENTACIÓN

## Entrega acreditación Socios de Honor

Dr. Miquel Raspall, Dr. Alfons Macaya, Dra. Judith Arström, Dra. Elisenda Cortés



## Retos solidarios



 <p>ASOCIACIÓN SÍNDROME STXBP1</p> <h3>Por la Investigación del Síndrome STXBP1 en la Mar...</h3> <p>Pretendo recaudar 3.000 € que irán directamente a la bolsa de fondos para investigación que está creando la Asociación Síndrome STXBP1 para afrontar l...</p> <p>40%</p> <table><tr><td>RECAUDADO</td><td>FALTAN</td></tr><tr><td>1.205 €</td><td>Reto finalizado</td></tr></table>	RECAUDADO	FALTAN	1.205 €	Reto finalizado	 <p>ASOCIACIÓN SÍNDROME STXBP1</p> <h3>El meu gra de sorra per una bona causa</h3> <p>Aquest any la Marató la correré per ajudar a recaptar fons per l'estudi del síndrome STXBP1, una enfermetat neurològica molt poc habitual.</p> <p><a href="https://st...">https://st...</a></p> <p>108%</p> <table><tr><td>RECAUDADO</td><td>FALTAN</td></tr><tr><td>540 €</td><td>Reto finalizado</td></tr></table>	RECAUDADO	FALTAN	540 €	Reto finalizado	 <p>ASOCIACIÓN SÍNDROME STXBP1</p> <h3>42K for Asociación Síndrome STXBP1</h3> <p>Correré la #ZurichMaratoBCN en apoyo al proyecto de investigación de la Asociación Síndrome STXBP1. #ApoyoSintaxina #STXBP1 I will run the #ZurichM...</p> <p>74%</p> <table><tr><td>RECAUDADO</td><td>FALTAN</td></tr><tr><td>370 €</td><td>Reto finalizado</td></tr></table>	RECAUDADO	FALTAN	370 €	Reto finalizado
RECAUDADO	FALTAN													
1.205 €	Reto finalizado													
RECAUDADO	FALTAN													
540 €	Reto finalizado													
RECAUDADO	FALTAN													
370 €	Reto finalizado													

## Retos solidarios.



 <p>ASOCIACIÓN SÍNDROME STXBP1 </p> <p><b>IRONMAN AUSTRIA 2018 Por la Investigación del SIND...</b></p> <p>UN GRAN RETO PERSONAL POR UNA CAUSA QUE MERECE LA PENA. Ayudar a que se estudie y se investigue para la enfermedad genética rara STXBP1.</p> <p>112%</p> <table border="1"><tr><td>RECAUDADO</td><td>FALTAN</td></tr><tr><td>3.351 €</td><td>Reto finalizado</td></tr></table>	RECAUDADO	FALTAN	3.351 €	Reto finalizado	 <p>ASOCIACIÓN SÍNDROME STXBP1 </p> <p><b>Media Maratón de Madrid por la investigación del S...</b></p> <p>Ana y yo vamos a correr la Media Maratón de Madrid para recaudar fondos que irán destinados íntegramente a la investigación del Síndrome STXBP1, enfer...</p> <p>195%</p> <table border="1"><tr><td>RECAUDADO</td><td>FALTAN</td></tr><tr><td>11.700 €</td><td>Reto finalizado</td></tr></table>	RECAUDADO	FALTAN	11.700 €	Reto finalizado	 <p>ASOCIACIÓN SÍNDROME STXBP1 </p> <p><b>21.097,5 metros por la Investigación del Síndrome...</b></p> <p>Voy a correr mi primera Media Maratón y nada mejor que hacerlo por mi hijo y por la Asociación Síndrome STXBP1 para conseguir que se investigue esta e...</p> <p>14%</p> <table border="1"><tr><td>RECAUDADO</td><td>FALTAN</td></tr><tr><td>420 €</td><td>Reto finalizado</td></tr></table>	RECAUDADO	FALTAN	420 €	Reto finalizado
RECAUDADO	FALTAN													
3.351 €	Reto finalizado													
RECAUDADO	FALTAN													
11.700 €	Reto finalizado													
RECAUDADO	FALTAN													
420 €	Reto finalizado													

# SOLIDARIDAD y DEPORTE

½ maratón Madrid



# SOLIDARIDAD y DEPORTE



## Carreras Solidarias

**II DUCROS NOCTURNO DE EL FRESNO**  
Copa Suravila

**5 Km - 15Km - 2,5Km**

Fecha: 26 Mayo 2018 a las 21:30  
Lugar: EL FRESNO (Ávila)  
Distancias: Run 5 Km+Bike 15Km+Run 2,5Km  
Inscripción 15€  
7€ de cada inscripción irá como parte de la recaudación (irán destinados a la Asociación STBP1)

**SORTEO** de premios especiales por participación

**PUNTO DE INSCRIPCIÓN:** TUBULAR BIKES DEPORTES ALFONSO

Recepción de Dorsales: A partir de las 20:00

ORGANIZA: Colabora: **trivavila.com**

COLABORADORES: + Info: [www.trivavila.es](http://www.trivavila.es)



**IV CARRERA SOLIDARIA**  
**11 DE AGOSTO DE 2018**  
Corredores 5.8 km  
Andarines 2.9 km

**PREMIOS PARA 3 PRIMEROS, LOCAL, VETERAN@ ZUMBA**

**INSCRIPCIONES:** Corredores 5€ (2 vueltas) Bolsa de corredor.  
- Online: [orycrosport.com](http://orycrosport.com)  
- Presenciales: Deportes Alfonso (Ávila) hasta el día 10 / En salida el día de la carrera. Recogida de dorsales desde las 18.30 h.  
Andarines-Zumba: ..... 2 kilos alimento (sin dorsal) (1 vuelta) en Salida el día 11.  
**LUGAR:** PLAZA MAYOR de SANCHIDRIAN (ÁVILA)  
**HORA:** 18.40h Infantiles(Gratis)  
20.10 h CARRERA y ANDARINES. 20.20h ZUMBA

**EN BENEFICIO DE:**

Asociación Síndrome **STBP1**

BANCOS DE ALIMENTOS  
SERVICIOS DE ALIMENTOS

**CONSTRUCCIONES Arlaga**  
CONSTRUCCION Y OBRA CIVIL  
Tfno: 625.31.30.60  
SANCHIDRIAN (ÁVILA)

**COBERT**

**DEPORTES Alfonso**  
C/ Info. Marqués 1. Tel: 910 22 82 27

**AZUF CARGU**  
Transporte Urgente

**NUTRICIÓN HERBALIFE**

**CASA YOLI**  
PANADERÍA - BOLLERÍA

**unide**  
Sanchidrian

**SAGALO INGENIEROS**  
PROYECTOS / CERTIFICACIÓN ENERGÉTICA  
[sagalongeneria@gmail.com](mailto:sagalongeneria@gmail.com) / 639.833.112

**La Tienda**  
CAROL ERÉN - FISIOTERA  
Plaza Mayor, s/n SANCHIDRIAN (ÁVILA)  
Tfno: 922.21.80.93

**marialópezcollado**  
FISIOTERAPIA

**LA AVENTURA NATURAL**  
El Aguado, Rodríguez Salgado, 31. Ávila  
Tfno: 922.21.78.33 / 608.96.06.39  
[trapecio.avila@trivavila.com](http://trapecio.avila@trivavila.com)

**Alcosegur**  
CORPORACIÓN DE SEGUROS  
920 229 207 [avila@alcosegur.es](mailto:avila@alcosegur.es)  
91 649 39 04 [alcorcon@alcosegur.es](mailto:alcorcon@alcosegur.es)  
[www.alcosegur.es](http://www.alcosegur.es)

**AEO ENERGÍA**  
Another Energy Option

**Coca-Cola**

**PELLUQUERÍA BE-TRIZ**

# SOLIDARIDAD y DEPORTE



## Carreras Solidarias



DOMINGO 30 2018 SEPTIEMBRE

### IV CARRERA SOLIDARIA

ASOCIACIÓ DE EMPRESARIS DE PARCS I POLÍGONS INDUSTRIALS (RIBERA BAIXA)

CARRERA SOLIDARIA *a favor*

ASOCIACIÓN SÍNDROME STBP1

ASOCIACIÓN NACIONAL DE HIPERTENSIÓN PULMONAR

FORD FUND

PATROCINADORES PRINCIPALES

MAGNA Gestamp ANGLIN TET

CBRE AKTRION segura GRUPO TALLERES PISAZOS

OXIMESA YANFENG LEAR ALACOR

ORGANIZA appi Ayuntamiento d'Almussafes

COLABORA FILL MORNING ANETO conium vrd electric machi Coagal Cruz Roja



## Tapones SOLIDARIOS

Nuestro centro participa en una campaña de RECOGIDA de TAPONES en favor de la Asociación Síndrome STXPB1.

La encefalopatía STXPB1 es una grave enfermedad neurológica debida a una mutación del gen STXPB1 que regula la Sintaxina, proteína imprescindible para la función normal del cerebro. Los niños afectados pueden mostrar algunos de estos síntomas en diferentes grados de gravedad: epilepsia neonatal, retraso global, deterioro cognitivo (leve-profundo), autismo, trastornos del movimiento y parálisis cerebral.

Esta Asociación creada recientemente con 14 familias españolas afectadas y más de 200 socios, trata de promover y apoyar económicamente tres tipos de proyectos:

- 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
- proyectos de investigación cuyo objetivo sea la búsqueda de un tratamiento efectivo para disminuir los síntomas de la enfermedad y/o su cura.

Todo el mundo puede colaborar con dicha Asociación recogiendo los tapones que genera en su vida cotidiana y trayéndolos a nuestro Instituto. También puedes correr la voz entre tus conocidos para que otras personas hagan lo mismo.

Puedes informarte y contactar de las siguientes formas:

Página web: [www.sbxp1.es](http://www.sbxp1.es)  
Email: [info@stxbp1.es](mailto:info@stxbp1.es)  
Facebook: [www.facebook.es/stxbp1](https://www.facebook.es/stxbp1)  
Twitter: [@stxbp1](https://twitter.com/stxbp1)

MUCHAS GRACIAS POR TU COLABORACIÓN



# EVENTOS SOLIDARIOS



## Promoción y recaudación.

Fantástico día en la I Feria del Deporte de Carlet (Valencia), con nuestro equipo CBS Carlet, promocionando la Asociación Síndrome STBP1.

#ApoyoSyntaxina #Solidaridad #Información Carlet #VIU l'esport #EnfermedadesRaras #STXPB1 #Àlex



# EVENTOS SOLIDARIOS

## Promoción y recaudación.

Hoy la población de Villar de la Encina (Cuenca) se ha volcado a favor de la Asociación Síndrome STXBP1 organizando una carrera solidaria, rifas y muchas sorpresas.

Muchas gracias a tanta solidaridad, amabilidad y cariño de todo el pueblo, y en especial al alcalde Santiago Vieco y a Teresa de la comisión de fiestas.

#ApoyoSyntaxina



# EVENTOS SOLIDARIOS



## Promoción y recaudación.



# EVENTOS SOLIDARIOS



## Promoción y recaudación.



# EVENTOS SOLIDARIOS



## Promoción y recaudación.



**XI MOSTRA DE COMERÇ DEL GAIXAMPLE**

- PLAYMÒBIL ACTIVITAT** 17h a 17:30h
- ARTESANIA**
- ESPECTACLE INFANTIL** 18h a 19:30h  
AOMBATA | CORTA-CONTES | MÀGA
- DEBUSTACIÓ**
- CLASSE DE BAILL LINDY HOP** 17:45h a 18h
- MAQUILLATGE GLOBUSFLÈXIA** 16h a 20h
- CONCURSOS**  
COCA SANT JOAN 16:30h a 17h  
DEJUN 18h a 19:30h

**DISSABTE 23 DE JUNY 2018**  
De 11:00h a 20:00h  
C. CONSELL DE CENT ENTRE CASANOVA I ARIBAU  
20H-02H REVETLLA SANT JOAN LGTBI  
Organitzada per IMCÀRA EN ACCIÓ

Organitza: Amb el suport de:

# EVENTOS SOLIDARIOS

## Promoción y recaudación.

**CONCIERTO SOLIDARIO**  
**Mantequilla**  
**Voladora**  
Con la colaboración de Abraham Callejo  
**RIFA BENÉFICA, BARRA SOLIDARIA**  
**Y URNA PARA DONATIVOS.**  
**A BENEFICIO DE:**

AMAC  
ACEPAINO  
STBP1

**SÁBADO**  
**11**  
**AGOSTO**

20:00 h.  
**PARQUE DE**  
**SAN ANTONIO**

ORGANIZA:  
Asociación de Mujeres Las Manchegas  
COLABORA:  
Ayuntamiento de Casas de Ves



# EVENTOS SOLIDARIOS



## Promoción y recaudación.



LYZAGA



## Proyecto app-web

Se trata de una aplicación que ayuda a las familias que tienen un niño o niña con una enfermedad rara a transitar por las principales situaciones comunicativas con los profesionales de la salud. La aplicación es el resultado de los estudios realizados en el marco del proyecto **#Juntos: superar barreras socioeducativas y favorecer la alfabetización sobre las interferencias y dificultades de comprensión de la información y documentación dirigida a familias de niños y niñas afectados por #EnfermedaRaras**

El hilo conductor son 7 retos que invitan a las familias a superar algunas de estas situaciones, como el día que les comunican el diagnóstico, cuando tienen una visita médica, les entregan un informe médico o deben realizar una prueba médica. Cada reto incluye un vídeo con testimonios reales de familias afectadas y de profesionales de la salud, un hipertexto que explica la situación y anticipa las dudas que puedan surgir, un diccionario básico de términos médicos, e información de consejos, recursos y enlaces.



# COLABORACIONES

## “Las enfermedades raras van al cole”

Hemos participado en el programa de sensibilización educativa “Las Enfermedades Raras van al cole” de FEDER que quiere fomentar el respeto a las diferencias y normalizar la imagen de las enfermedades poco frecuentes entre la población infantil, situando a niños y adultos con estas enfermedades como parte de la sociedad, en igualdad de derechos como cualquier otra persona.

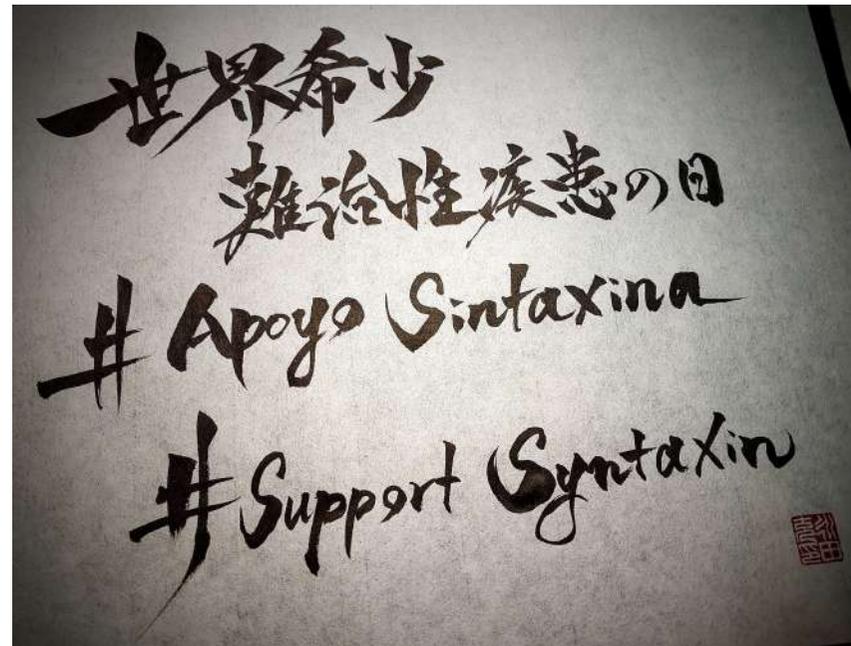
Nuestro presidente [Alberto Regatero García](#) estuvo en la Escuela Ramón Berenguer III de Barcelona, explica... [Ver más](#)



# CREACIÓN CONTENIDOS



Por S.

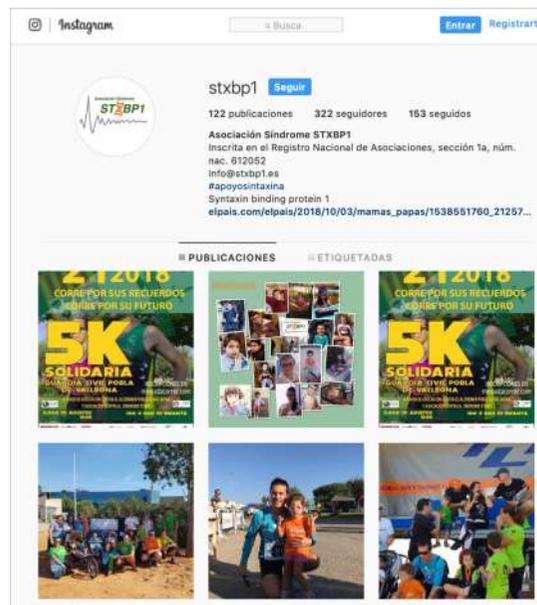
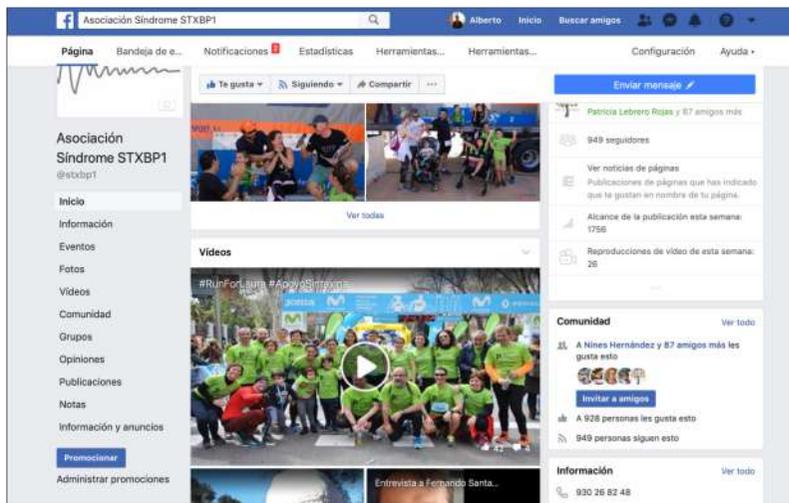


Por Mitsuru Nagata y Maika Boniche

# REDES SOCIALES



Organización STXBP1 con más repercusión mundial.



## Proyecto de Investigación Microarray.

- Por **Francisco Esteban**, biólogo Universidad de Jaén y **Hospital Vall d'Hebrón Barcelona**: Investigador Jefe **Dr. Alfons Macaya**.
- **Estudio principal** de la Asociación Síndrome STXBP1, aprobado en Asamblea Socios 2017
- Fases y estado del proyecto:
  1. Actualmente en proceso de redacción (Esteban)
  2. Una vez escrito pasará por el comité de bioética del Hospital Vall d'Hebrón (se reúnen primer viernes de cada mes)
  3. Desde el Hospital deben tomar las muestras y enviarlas al laboratorio que se encarga de la técnica de microarrays.
  4. El laboratorio envía los datos a Esteban para analizarlos.
  5. Desde la aprobación del proyecto a tener resultados, entre 6 y 9 meses.

## Proyecto de Investigación Microarray. **Resumen:**

- Estudio de conocimiento de la enfermedad para conocer cómo funciona y tratar así de atajar la sintomatología general.
- Centrado en conocer los procesos biológicos de la enfermedad tras lo cual pueden salir marcadores de la misma y averiguar la expresión de genes concretos.
- Se estudia la estructura molecular y funcionamiento interno STXBP1, mediante “microarray” o “secuenciación de masas.
- Se necesita el máximo número de niños.

## Estudio de biomarcadores STXBP1.

- Proyecto del **Hospital Sant Joan de Déu Barcelona** “Encefalopatía asociada a STXBP1: modelo de metabolismo sináptico. Estudio de biomarcadores”, por el Equipo de Enfermedades Neurometabólicas y Sinaptopatías, encabezado por la **Dra. Àngels García – Cazorla**.
- La Asociación Síndrome STXBP1 ha sido informada y ha informado a los padres, siendo la participación voluntaria e individual de cada familia.
- Los recursos para la realización están integrados en la beca FIS “Medicina personalizada en los defectos genéticos de la neurotransmisión en pediatría. Nuevo enfoque basado en el metabolismo de la sinapsis neuronal”, concedida a Dra. A. García-Cazorla (investigadora principal)

## Estudio de biomarcadores STXBP1. Resumen:

- Objetivo general: Definir el espectro clínico, bioquímico y genético de la encefalopatía STXBP1.
  1. Caracterización amplia del fenotipo clínico-conductual de los pacientes.
  2. Identificación de biomarcadores de los pacientes.
  3. Diagnóstico de nuevos pacientes con sospecha clínica de STXBP1.
  4. Integrar los conocimientos y compartirlos en registros y redes internacionales relacionados con los Neurotransmisores.
- Materiales y Métodos:
  1. Caracterización clínico-conductual mediante signos y síntomas, historial clínico, revisión estudios complementarios (EEFG y neuroimagen), videofilmación, caracterización del trastorno del movimiento (mediante diferentes escalas) y otras escalas específicas (p.e. sueño, calidad de vida)
  2. Estudios en LCR (líquido cefalorraquídeo) mediante muestras obtenidas por punción lumbar.
  3. Caracterización genética mediante estudios de secuenciación masiva WES (whole exome sequencing)
  4. Registro en agrupaciones internacionales relacionados a defectos de los NTs.

# Memoria de Actividades 17/18 .

