



# Asociación Síndrome STXBP1

## MEMORIA DE ACTIVIDADES 2016 - 2020



Enero 2021

# MEMORIA DE ACTIVIDADES 2016 2020



1. EL SÍNDROME STXBP1
2. LA ASOCIACIÓN SÍNDROME STXBP1
3. COMUNICACIÓN
4. ORGANIZACIÓN CONGRESOS Y JORNADAS STXBP1
5. PARTICIPACIÓN CONGRESOS CIENTÍFICOS
6. EVENTOS. CAPTACIÓN DE FONDOS
7. SOLIDARIDAD Y DEPORTE. CAPTACIÓN DE FONDOS
8. PRESENCIA EN MEDIOS
9. ACTOS DE REPRESENTACIÓN
10. COLABORACIONES
11. MERCHANDISING
12. INVESTIGACIÓN

## 1. El Síndrome STXBP1

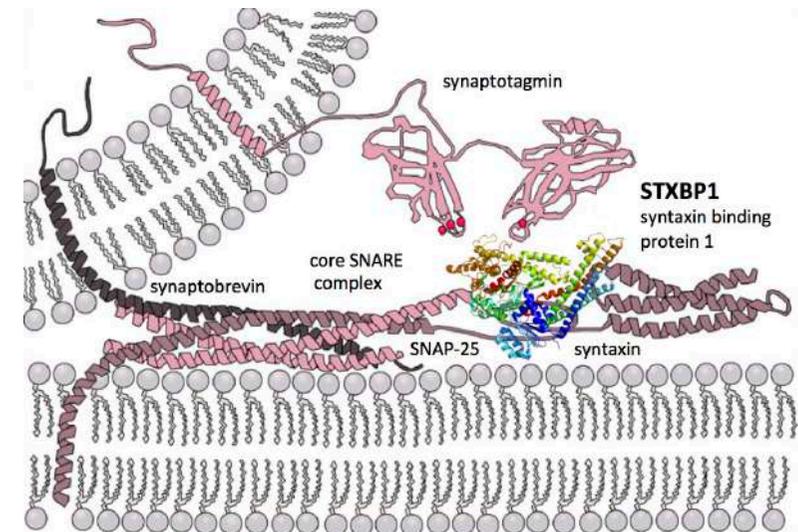


# El Síndrome STXBP1 - Definición



## El Síndrome STXBP1 (encefalopatía *STXBP1* / trastornos del *STXBP1*):

- Grave enfermedad neurológica debida a una **mutación en gen *STXBP1***.
- Considerada enfermedad rara pero, a pesar de su baja frecuencia, es considerada una de las principales causas de **“encefalopatía epiléptica precoz”**.
- Problemas en el neurodesarrollo, incluyendo **retraso psicomotor** habitualmente moderado grave y **TEA**.
- Frecuente la existencia de **trastornos del movimiento**: ataxia, distonía, disquinesias e hipotonía.
- Se han reportado casos de pacientes con mutaciones en *STXBP1* que **no sufren epilepsia**.



# El Síndrome STXBP1 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.

# El Síndrome STXBP1 - ¿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.

# El Síndrome STXBP1 - ¿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.

## 2. La Asociación Síndrome STXBP1



# Quienes somos / Resumen



## La Asociación Síndrome STXBP1:

- Fundada en **octubre 2016** por **6 familias afectadas**.
- A día de hoy, representa a **33 casos diagnosticados en España** (de un total de **41 casos diagnosticados contactados**)
- A nivel mundial, **500 casos** diagnosticados (primer caso en 2008)
- Formada por **327 socios** e integrada en la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)
- Necesidad vital de desarrollar los siguientes **OBJETIVOS**:



Visibilidad



Apoyo a las familias



Investigación



Formación profesionales

# Quienes somos - Objetivos



## Visibilidad

Dar a conocer a la sociedad la enfermedad por mutación 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.

# Quienes somos



## Reunión fundacional, Madrid 8 de octubre de 2016:

- Elaboración Estatutos Fundacionales
- Definición nombre, logo, anagrama. Registrados.
- Inicio inscripción registral, NIF, apertura cuenta bancaria



**TARJETA DE IDENTIFICACIÓN FISCAL**

Agencia Tributaria  
MINISTERIO DE ECONOMÍA Y HACIENDA

Número de Identificación Fiscal Definitivo: **G66889098**

Denominación ASOC SINDROME STXBP1

Razón Social: ASOCIACIÓN SINDROME STXBP1

Antagonismo Comercial:

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

Social:

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

Fiscal:

Administración de la AEAT: 08100 L HOSPITALET

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

Código Electrónico: CAF34A3F05D924E9

MINISTERIO DE INDUSTRIA, TURISMO Y COMERCIO

Oficina Española de Patentes y Marcas

CaixaBank

ACTA FUNDACIONAL

El presente es el acta de la reunión de constitución de la asociación denominada ASOCIACIÓN SINDROME STXBP1, celebrada el día 8 de octubre de 2016, en el domicilio social de la misma, en el número 114 de la calle C de la Avenida de la República, s/n, en el barrio de Llobregat, distrito de Sant Joan de Vilatorrada, provincia de Barcelona, España.

1. Nombre: ASOCIACIÓN SINDROME STXBP1

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

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

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

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

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

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

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

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

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

ACTA FUNDACIONAL

El presente es el acta de la reunión de constitución de la asociación denominada ASOCIACIÓN SINDROME STXBP1, celebrada el día 8 de octubre de 2016, en el domicilio social de la misma, en el número 114 de la calle C de la Avenida de la República, s/n, en el barrio de Llobregat, distrito de Sant Joan de Vilatorrada, provincia de Barcelona, España.

1. Nombre: ASOCIACIÓN SINDROME STXBP1

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

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

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

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

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

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

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

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

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

# Quienes somos



## Junta Directiva:



**Albert Regatero** Presidente



**Olga Cuadrado** Vicepresidenta



**Ricardo Murillo** Vocal



**Pilar Santamaría** Secretaria



**Javier Tolosa** Tesorero

# Quienes somos: Nuestros niños (1/3)



**JULITO** 19



**ELSA** 12



**SELÈN** 6



**ARAN** 6



**ÀLEX** 6



**ANAÏS** 19



**VICTOR** 16



**GUILLE** 9



**EMMA** 13



**ISMA** 18



**LAURA** 7



**JUANA** 5

## Quiénes somos: Nuestros niños (2/3)



**CARLA 7**



**JAVIER 8**



**IRENE 12**



**ADRIÁN 12**



**CARLOTA 12**



**ASIER 7**



**CRUZ LANDER 11**



**ADRIÁN 15**



**ANDRES 3**



**ASIER 1**

# Quiénes somos: Nuestros niños (3/3)



**CARLOS** 15



**NANDO** 15

+9



## 3. Comunicación



# Memoria de Actividades 2016 2020



## Comunicación / Redes Sociales - Facebook

- 1.781 seguidores.
- Mas de 300 publicaciones



# Memoria de Actividades 2016 2020



## Comunicación / Redes Sociales - Instagram



- 512 seguidores.
- 227 publicaciones.



# Memoria de Actividades 2016 2020



## Comunicación / Redes Sociales - Twitter



- 382 seguidores.
- Más de 300 publicaciones.



# Memoria de Actividades 2016 2020



## Comunicación / Redes Sociales - Youtube

YouTube ES

stxbp1

9:00h • Cosmocaixa C/Isaac Newton 26

www.stxbp1.es info@stxbp1.es

Con la colaboración de:

Asoc. Síndrome STXBP1

26 suscriptores

PERSONALIZAR CANAL CREATOR STUDIO

INICIO

Videos subidos Público REPRODUCIR TODO

#SupportSyntaxin - STXBP1 Syndrome Association  
1 K visualizaciones • Hace 9 meses

#Hipoterapia - Asoc. Síndrome STXBP1 (V.O.S.E.)  
338 visualizaciones • Hace 9 meses

#ApoyoSyntaxina - Asoc. Síndrome STXBP1  
3,2 K visualizaciones • Hace 9 meses

Asoc. Síndrome STXBP1 - Reunión Fundacional  
548 visualizaciones • Hace 10 meses

- 121 suscriptores.
- 33 videos subidos.

## Comunicación / Videos

### Video Doodle – Explicación didáctica enfermedad.

- Edición Castellano.
- Edición Inglés.



# Memoria de Actividades 2016 2020



## Comunicación / Videos



# Memoria de Actividades 2016 2020



## Comunicación / Folleto – Edición 2017 (digital y papel)

**¿Cómo colaborar?**

Haz un donativo (E571.2100.0422.4102.0023.9189) 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: E571.2100.0422.4102.0023.9189

2) Pueden entregar este formulario con el comprobante de la transferencia a estas diferentes opciones:

- Por email a [socios@stxbp1.es](mailto:socios@stxbp1.es)
- Por correo postal a C/Aguedadora, 11A, Esc. 6, ATC 3A, 08902 L'Hospitalet de Llobregat (BCN)

\* Mínimo 20€ año o 5€ trimestre

Procedimiento de pago: las donaciones pueden ser por transferencia bancaria o en efectivo en el momento de la inscripción. En el momento de la inscripción se entregará un recibo de ingreso. El responsable del formulario es la Asociación Síndrome STXBP1 con domicilio social en la calle Aguedadora, 11A Esc. 6, ATC 3A, 08902 L'Hospitalet de Llobregat (BCN). Este folleto informativo es un instrumento de carácter informativo y no constituye un contrato. De todo lo que se refiere al funcionamiento de la Asociación Síndrome STXBP1 se derivarán las responsabilidades de cada uno de los socios.

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

Asociación Síndrome **STXBP1**

Tel: 052 00 26 68 • [www.stxbp1.es](http://www.stxbp1.es) • [info@stxbp1.es](mailto:info@stxbp1.es)

**¿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 prevalentes, 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 (distonía), movimientos involuntarios anormales (dismquiasias) 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 consiguiente 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.

**¿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 espermatozoides) sin que ninguno de los progenitores sean portadores de la mutación.

Por ello es muy poco probable que vuelva a ocurrir en futuras generaciones 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**.

# Memoria de Actividades 2016 2020



## Comunicación / Folleto – Nuevo diseño 2018 (digital y papel)

### ¿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 síndrome de ataxia 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 cederán 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



El Correo Solitario APPI Almansara 2017



Asamblea General de Socios 2017



1/2 Maratón Madrid 2018



Familias fundadoras primer maratón 2016



1/2 Maratón Madrid 2018

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'



### ¿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 (disquisias) 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.



### ¿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.

### ¿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**.

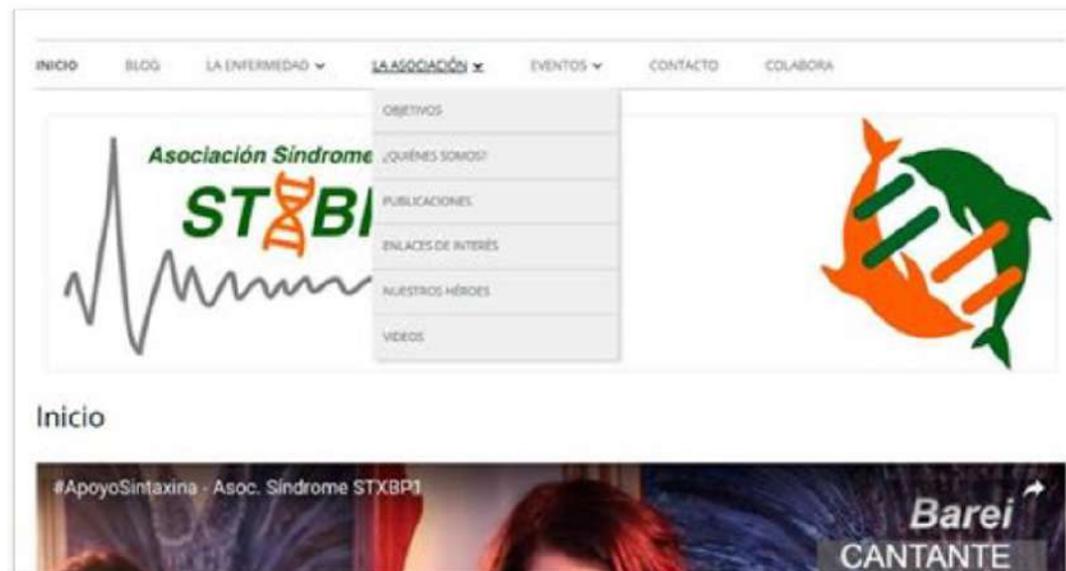


- También Edición Inglés (digital y papel)

# Memoria de Actividades 2016 2020



## Comunicación / Web



1ª Versión

# Memoria de Actividades 2016 2020



## Comunicación / Web

Asociación Síndrome STXBP1

HAZTE SOCIO HACER DONATIVO

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

QUIENES SOMOS  
 JUNTA DIRECTIVA  
 OBJETIVOS  
 ESTATUTOS  
 PUBLICACIONES  
 COMUNICACIÓN  
 LINKS DE INTERÉS  
 DESCARGAS  
 GALERÍAS

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

La colaboración de:  
 feder  
 Obra Social 'La Caixa'

Asoc. Síndrome STXBP1 - Nuestros niños / Our children (May'1...)

www.stxbp1.es

3:20 / 4:10 YouTube

ÚLTIMAS NOTICIAS

12/10/2017  
 Asamblea General de Socios 2017

Asociación Síndrome STXBP1

HAZTE SOCIO HACER DONATIVO

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

LA ENFERMEDAD

¿Qué es el Síndrome STXBP1?

¿Por qué ocurre?

Terapias

Centros de referencia

Tipos de epilepsia

Síndromes relacionados

Glosario de términos

ÚLTIMAS NOTICIAS

12/10/2017  
 Asamblea General de Socios 2017

11/10/2017  
 Presencia abulense en el I Congreso Internacional del Síndrome STXBP1

06/10/2017  
 Programa I Congreso Síndrome STXBP1

octubre

Lu	Ma	Mi	Ju	Vi	Sá	Do
25	26	27	28	29	30	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	1	2	3	4	5
2016		2017			2018	



# Memoria de Actividades 2016 2020



## Comunicación / Software online propio de gestión

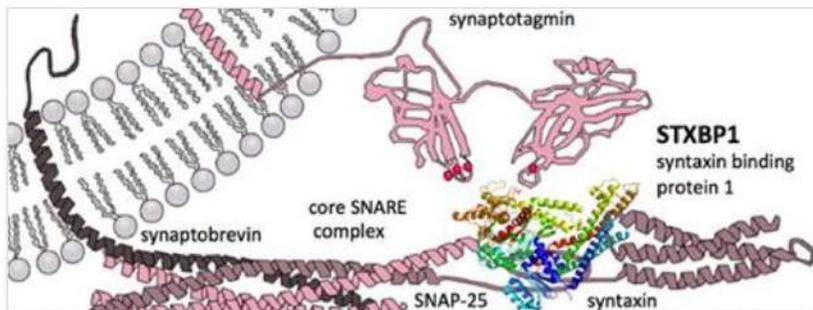
Asociación Síndrome **STBP1** GESTIÓN - ASOCIACIÓN SÍNDROME STXBP1

 SOCIOS	 DONATIVOS	 VOLUNTARIOS	 CONTABILIDAD	 NOTAS DE GASTO	 RECIBOS
 GRUPOS RECIBOS	 PROVEEDORES	 GRÁFICOS			



## Generación información / traducciones

2017



### 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 v Europa. lo cual sólo corrobora lo

## Generación información / contenidos

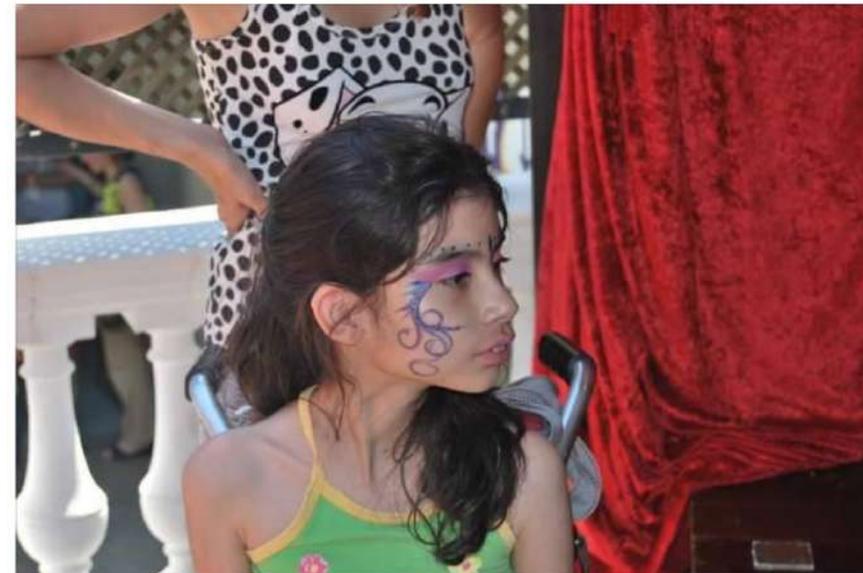
2017

### 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 autopista 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 / contenidos

2017

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](#)



# COMUNICACIÓN

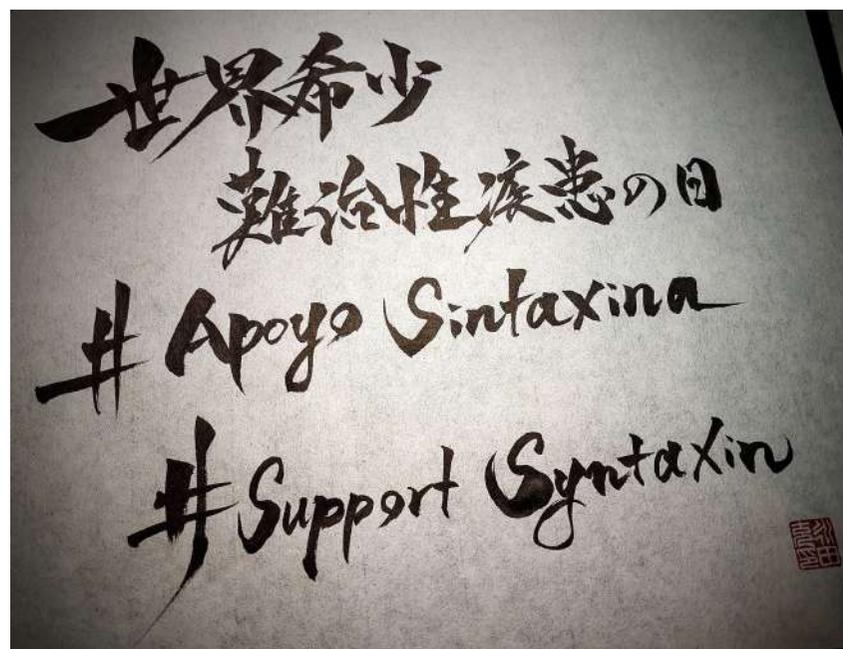


2018

## Generación información / contenidos



Por S.



Por Mitsuru Nagata y Maika Boniche

## 4. Organización Congresos y Jornadas STXBP1



# Organización Congresos y Jornadas STXBP1



2017

## Jornadas Científicas



El Síndrome STXBP1 y otras encefalopatías epilépticas,



Desarrollo y Evolución de un niño son Síndrome STXBP1,

**JORNADA DIVULGATIVA SINDROME**

Detectar y enfrentarse a una enfermedad rara

Fecha: 4 de abril de 2017  
Horario: 17h - 19h  
Lugar: Aula E-4 del Edificio B-4 de la Universidad de Jaén

Organiza:

# I CONGRESO SÍNDROME STXBP1



## Organización, coordinación y desarrollo

130 asistentes

2017



Organiza:



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

Con la colaboración de:



# I CONGRESO SÍNDROME STXBP1



2017

## PROGRAMA

## I Congreso Síndrome STXBP1

### MAÑANA

**9.00-9.25:** Inauguración.

**9.30-10.15:** **Dr. Víctor Ruggieri**, 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)"

**10.30-11.15:** **Dra. Claudia Arberas**, 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"

**11:30 a 11.45:** Pausa – Café.

**11.45 a 12.30:** **Dra. Judith Armstrong Morón**, adjunta facultativo del Servicio de Genética Médica del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona (España):  
"Aproximación al diagnóstico genético en el síndrome STXBP1"

**12.45 a 13.15:** Mesa redonda con todos los ponentes de la mañana.

**13:30:** Pausa – Almuerzo

### TARDE

**16:15-17:00:** **Dr. Alfons Macayá Ruiz**, 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"

**17:15-18:00:** **Miquel Raspall Chaure**, médico adjunto del Servicio de Neuropediatría del Hospital Vall D'Hebron de Barcelona (España).  
"Encefalopatías epilépticas precoces: Epidemiología, Clínica y Tratamiento"

**18:00-18:15:** Pausa

**18:15-19:00:** **Dra. Elisenda Cortés Saladelafont**, neuropediatra. Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona (España) – Unidad de enfermedades neurometabólicas:  
"Mecanismos sinápticos en STXBP1"

**19:00-19:30:** Mesa redonda con todos los ponentes.

**19:30:** Clausura.

Registro gratuito en [www.stxbp1.es](http://www.stxbp1.es)  
(Limitado a 195 personas)

# I CONGRESO SÍNDROME STXBP1



2017

## GALERIA DE MOMENTOS



# I CONGRESO SÍNDROME STXBP1



2017

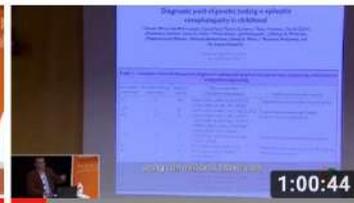
## Videos: Edición y promoción internacional.



(9/9) | Congreso Síndrome STXBP1 - Mesa Redonda...



(8/9) | Congreso Síndrome STXBP1 - Dra. Elisenda...



(7/9) | Congreso Síndrome STXBP1 - Dr. Miquel Raspall...



(6/9) | Congreso Síndrome STXBP1 - Dr. Alfons Macay...



(5/9) | Congreso Síndrome STXBP1 - Mesa Redonda...



(4/9) | Congreso Síndrome STXBP1 - Dra. Judith...

Más de 8 horas de grabación, subtulado en Inglés



(3/9) | Congreso Síndrome STXBP1 - Dra. Claudia...



(2/9) | Congreso Síndrome STXBP1 - Dr. Victor Ruggier...



(1/9) | Congreso Síndrome STXBP1 - INAUGURACIÓN...

# I JORNADAS SÍNDROME STXBP1



2018

## Organización, coordinación y desarrollo

**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

**I Jornadas Síndrome STXBP1**

www.stxbp1.es



### CONGRESO DE TERAPIAS PARA NIÑOS CON TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO

Madrid 27.10.2018 | Jornadas Síndrome STXBP1

#### PROGRAMA

- 9.00 - 9.15h **Inauguración**
- 9.15 - 9.30h Presentación estudio "**Características y necesidades de las personas con el Síndrome STXBP1 en España**"  
Eva Murillo, Facultad de Psicología de la Universidad Autónoma de Madrid.
- 9.30-10.30h "**Terapia Ocupacional y el abordaje de Integración Sensorial**".  
Elena Yagüe Garde, Terapeuta ocupacional de AYTONA (Centro de Atención Temprana y Desarrollo Infantil).
- 10.30 - 11.30h "**Problemas de alimentación en la infancia**"  
Elena Yagüe Garde, Terapeuta ocupacional de AYTONA y especializada en trastornos de alimentación en la infancia.
- 11.30 - 12.00h **Pausa / Café**
- 12.30 - 13.30h "**Comunicadores dinámicos: una herramienta para el desarrollo de la comunicación y del lenguaje**"  
Bibiana Escribano, Terapeuta ocupacional de BJ Adaptaciones.
- 13.30 - 14.30h "**El Desarrollo Motor y la Plasticidad Cerebral. Más allá de las limitaciones**" Método Feldenkrais.  
Ohad Nachmani, Profesor del Método Feldenkrais.
- 14.30 - 15.00h **Mesa redonda y Clausura**



# I JORNADAS SÍNDROME STXBP1



2018

## GALERIA DE MOMENTOS



# II JORNADAS SÍNDROME STXBP1



2019

## Organización, coordinación y desarrollo



### PROGRAMA

- 9'30h Acreditaciones - Acogida niños/as (Servicio de cuidadores \*)
- 9'45h **Presentación / La Asociación Síndrome STXBP1: Resumen de Actividades.**  
*Albert Regatero, presidente Asociación Síndrome STXBP1.*
- 10'00h **Historia familiar - Tamara Figueirido**
- 10'10h **Historia familiar - Mayte Ruberte & Juan Manuel Pérez**
- 10,20h **Investigación y avances científicos en el Síndrome STXBP1**  
*Francisco Esteban, Biólogo, Universidad de Jaén.*
- 11'00h **Historia familiar - Fernando Santamaría & Ana Milena**
- 11'10h *Break / Café*
- 11'30h **Proyectos científicos apoyados por la Asociación Síndrome STXBP1 en España**  
*Francisco Esteban, Biólogo, Universidad de Jaén (UJA).*  
*Isabel Trigo, Graduada en Biología y estudiante de Máster en Biotecnología y Biomedicina de la UJA.*
- 12'00h **Colaboración Asociación Síndrome STXBP1 en Investigación del Hospital Sant Joan de Déu BCN**  
*Julio Ángel Martínez, vicepresidente Asociación Síndrome STXBP1.*
- 12'10h **Fisioterapia pediátrica: abordaje e intervención**  
*Isabel Muñoz, fisioterapeuta pediátrica.*
- 13'00h **Claves para cuidar los lazos familiares y la crianza de nuestros hijos.**  
*Laura Reguera Carretero, Psicóloga*
- 13'50h *Break / Comida*
- 15'30h **Historia familiar - Nuria Bercebal & Juan Luis García.**
- 15'40h **Duelo: camino a la aceptación a través de la gestión de emociones.**  
*Gonzalo Bermejo, Coaching para familias, padre niña con Synga1, Presidente Asociación Syngap1 España.*
- 16'30h **Bases de datos y registros STXBP1.**  
*Albert Regatero, presidente Asociación Síndrome STXBP1*
- 16'40h **Mesa redonda familias: Necesidades, propuestas, resolución de dudas.**
- 17'30h **Actividad conjunta familias y niños: Animación Infantil PINGU POLLUELO. 1'15h**

(\*) Los niños estarán atendidos y cuidados por voluntarios y monitores especializados, utilizando las instalaciones del CREER, tales como sala multiusos, salas de psicomotricidad y otras.

(\*\*) Hay programadas las siguientes actividades para los niños: 10'00h Taller de Juegos Musicales, por Luisa Dapena Álvarez, musicoterapeuta; 12'20h Taller Estimulación Artística, por Asociación Berbíqui - Arte, Diversidad e Inclusión; 16'00h Sesión de Cine



# II JORNADAS SÍNDROME STXBP1



2019

## Organización, coordinación y desarrollo



# II JORNADAS SÍNDROME STXBP1



2019

## Organización, coordinación y desarrollo



# III JORNADAS SÍNDROME STXBP1



2020

## III Jornada SÍNDROME STXBP1 Asamblea General

#ApoyoSintaxina

14 de Marzo 2020  
Hotel Catalonia Barcelona Plaza  
Pl. Espanya, 6-8  
Barcelona

**CANCELADO POR CORONAVIRUS**

### PROGRAMA:

- 15:00h **Presentación y bienvenida.**  
Albert Regatero, presidente de la Asociación Síndrome STXBP1.
- 15:10h **Historia familiar.**  
Olga Cuadrado, Junta Directiva Asociación Síndrome STXBP1.
- 15:20h «Una aproximación al Vall d'Hebrón Institut de Recerca».  
Dr. Alfons Macaya, Neurólogo Pediátrico. Hospital Vall d'Hebrón. Instituto Investigación (VHIR).
- 15:30h «Investigación y avances científicos en el Síndrome STXBP1».  
Dr. Francisco J. Esteban, Grupo de Biomedicina de Sistemas Universidad de Jaén (UJA).
- 16:00h "Proyecto Terapia Celular para el Síndrome STXBP1. Resultados Fase 1"  
Dr. Manuel Álvarez Dolado. Centro Andaluz de Biología Molecular y Medicina Regenerativa (CABIMER).
- 17:00h "Genotipo y respuesta farmacológica en la encefalopatía epiléptica infantil STXBP1".  
Paula Gregorio Pablos. Graduada en Farmacia y estudiante del Máster "Biotecnología y Biomedicina" – UJA.
- 17:20h "Análisis de la relación entre genotipo y fenotipo en la encefalopatía epiléptica infantil STXBP1".  
Isabel Trigo Pérez (Graduada en Biología y estudiante del Máster "Biotecnología y Biomedicina" UJA).
- 17:40h **Presentación del libro "Rutes accessibles per Catalunya".**  
Anna Godia, socia fundadora Asociación Síndrome STXBP1.
- 18:00h Break / Café.
- 18:10h **Asamblea General de Socios Asociación Síndrome STXBP1.**
- 19:30h **Resumen III Jornada Síndrome STXBP1. Despedida.**



# III JORNADAS SÍNDROME STXBP1



2020

## III Jornada SÍNDROME STXBP1 Asamblea General

#ApoyoSintaxina

14 de Marzo 2020  
Hotel Catalonia Barcelona Plaza  
Pl. Espanya, 6-8  
Barcelona

**CANCELADO POR CORONAVIRUS**

## III Jornada SÍNDROME STXBP1 Asamblea General

### PROGRAMA INFANTIL:

- 15:00h Juegos, actividades dirigidas y entretenimiento.
- 16:30h Música y creatividad.  
Una experiencia multisensorial para disfrutar.  
Por ARTRANSFORMA, arte y creatividad para todos.
- 17:30h Visita del Doctor Sonrisas.  
Por Fundación Theodora, dinamización y creación de espacios de ilusión y sonrisas.
- 18:30h Concierto miembros de ALMA DE PATO.  
Grupo musical barcelonés, fusión trópico mediterránea de rumba, samba, swing y funk.
- 19:30h Fin de la Jornada.



## 5. Participación Congresos Científicos



# Participación Congresos Científicos

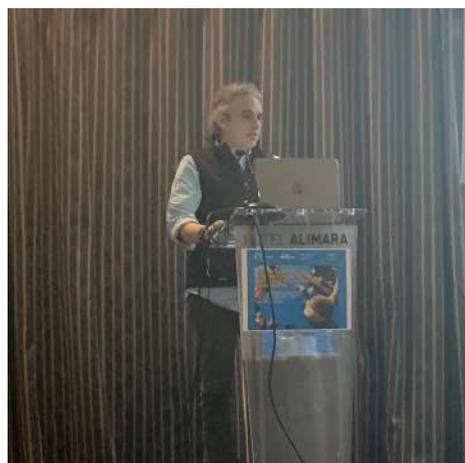


2018



## STXBP1 Y OTRAS ENCEFALOPATÍAS PRECOCES CON EPILEPSIA Y MOVIMIENTOS ANORMALES.

- Nuevos retos para la Asociación de pacientes con STXBP1. *Alberto Regatero.*
- Espectro clínico y mutacional de STXBP1 en España. *Anna Marcé y Alfons Macaya.*
- Estudio del transcriptoma en STXBP1. *Francisco José Esteban Ruiz.*
- Síndrome GNAO1 y otras EIEE con movimientos anormales. *Ana Felipe y Belén Pérez Dueñas.*



# Participación Congresos Científicos



2018



#ENG



# Participación Congresos Científicos



2019

## CONGRESO STXBP1 – Investigadores y Familia / Philadelphia USA



F. Esteban, PhD, MSc; *University of Jaén* – The Complexity of *STXBP1* Genotype, Phenotype, & Treatment

## 6. Eventos. Captación de Fondos

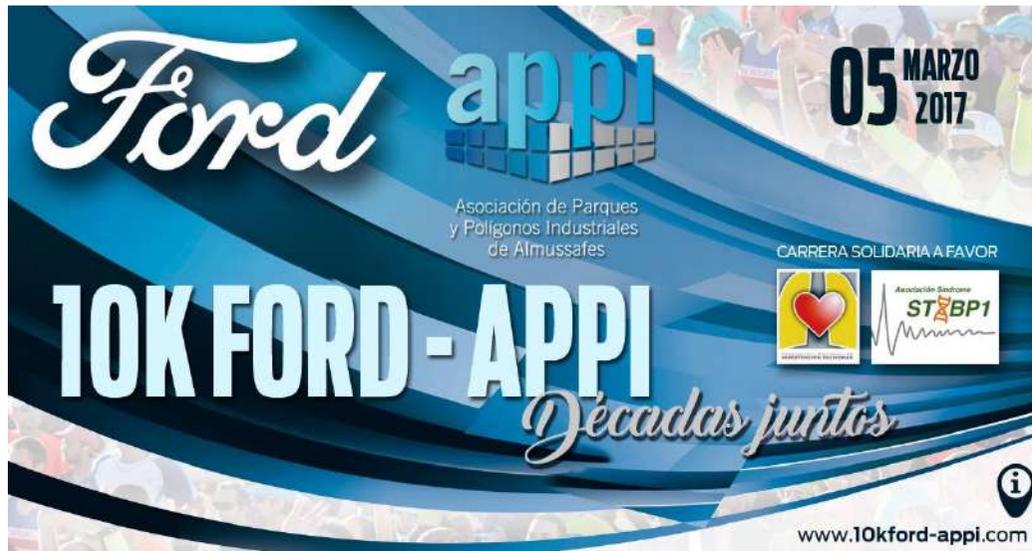


# Memoria de Actividades 2016 2020



## Eventos / Captación de fondos

2017



# Memoria de Actividades 2016 2020



## Eventos / Captación de fondos



2018



# Memoria de Actividades 2016 2020



## Eventos / Captación de fondos

2019

**V CARRERA SOLIDARIA**  
ASSOCIACIÓ D'EMPRESARIS DE PARCS I POLÍGONS INDUSTRIALS (RIBERA BAIXA)

DOMINGO 29 20 19 SEPTIEMBRE

51/10K

INSCRIPCIONES  
<https://www.cronosports.es/info/756/>

SALIDA Avenida de la Fola sin número (frente Rte. el Cantell y empresa Atarsa) Pol. Industrial Juan Carlos I. Almussafes

HORARIO 10:00 h

Organiza: appi Ajuntament d'Almussafes

Subscripciones patrocinadas: FORD FUND, Gestamp, ANTRION, LEAR, MAGNA, ZET, INNOVIMESA, etc.



# Memoria de Actividades 2016 2020



## Eventos / Captación de fondos

2017



Unión Extremeña Rubí

Rada de Haro (Cuenca)



# Memoria de Actividades 2016 2020



2018

## Eventos / Captación de fondos

Fantástico día en la I Feria del Deporte de Carlet (Valencia), con nuestro equipo CBS Carlet, promocionando la Asociación Síndrome STXBP1.

#ApoyoSyntaxina #Solidaridad #Información Carlet #VIU l'esport #EnfermedadesRaras #STXBP1 #Àlex



## Eventos / Captación de fondos

2018

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



# Memoria de Actividades 2016 2020



2018

## Eventos / Captación de fondos



# Memoria de Actividades 2016 2020



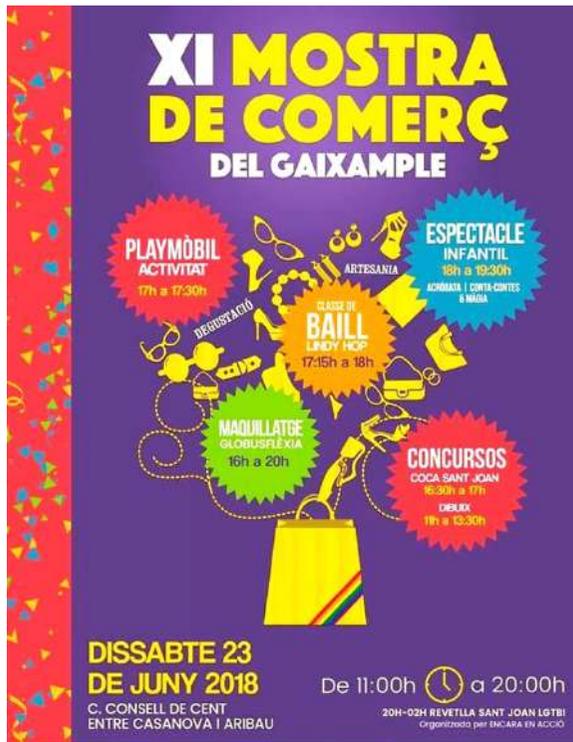
2018

## Eventos / Captación de fondos



## Eventos / Captación de fondos

2018



# Memoria de Actividades 2016 2020



## Eventos / Captación de fondos

2018

**CONCIERTO SOLIDARIO**  
**Mantequilla Voladora**  
Con la colaboración de Abraham Gallego  
RIFA BENÉFICA, BARRA SOLIDARIA  
Y URNA PARA DONATIVOS.

A BENEFICIO DE:

**SÁBADO 11 AGOSTO** 20:00 h.  
PARQUE DE SAN ANTONIO

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



**INTRODUCCIÓ A LES INTERVENCIIONS ASSISTIDES AMB GOSSOS**  
7 DE JULIOL A LES 11H  
Places limitades  
Lloc: Passeig Cordelles, 29  
Inscripcions: 640084519

Taquilla inversa a favor de:  
Asociación Síndrome **STBP1**

Organitzen:  
**Spa! Gos Vincles**  
Tot per la teva mascota

# Memoria de Actividades 2016 2020



## Eventos / Captación de fondos

2018



LYZAGA



# Memoria de Actividades 2016 2020



2019

## Eventos / Captación de fondos



## Eventos / Captación de fondos

2019



Valladolid ha mostrado su cara más solidaria este fin de semana, y lo ha hecho en el primer Festival Benéfico 'El Chipirón' que se realizó el sábado 23 a partir de las 21:00 horas en el Mirador de Cristal del Museo de la Ciencia. El conocido grupo local Los Pichas y DJ Miñambres formaron parte de este evento, cuya recaudación, 6732€, ha ido destinada de forma íntegra a la Asociación STXBP1.



# Memoria de Actividades 2016 2020



## Eventos / Captación de fondos

2019

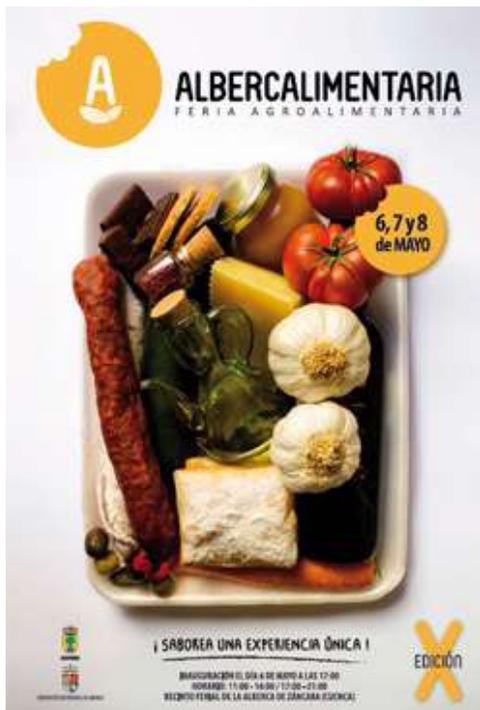


# Memoria de Actividades 2016 2020



## Eventos / Captación de fondos

2019



Visibilidad y Solidaridad de la Asociación Cultural Peña Cortijo La Pluma de Sevilla ❤️ Ocurrió en la pasada #FeriaDeAbril, donde realizaron una pequeña charla sobre nuestra enfermedad, repartieron información y eligieron como detalle uno de nuestros productos #Solidarios. Gracias 🙏 a toda la peña, en especial a Jesús González Márquez, por la iniciativa, por pensar en nuestra asociación y por ayudarnos en la difusión. #ApoyoSintaxina #Javier 💕

# Memoria de Actividades 2016 2020



2019

## Eventos / Captación de fondos



I.E.S. "Ribera del Duero" – I.E.S. Roa



AMPA El Gargot

# Memoria de Actividades 2016 2020



## Eventos / Captación de fondos

2019

**PIRÓN IES VEGA DEL PIRÓN**

### Tapones SOLIDARIOS

Nuestro centro participa en una campaña de RECOGIDA de TAPONES en favor de la Asociación Síndrome STXBP1.

La encefalopatía STXBP1 es una grave enfermedad neurológica debida a una mutación del gen STXBP1 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.stxbp1.es](http://www.stxbp1.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



### TAPONES SOLIDARIOS

### Asociación STXBP1



RECOGIENDO TAPONES, BOTELLAS...  
NOS AYUDAS CON LA SYNTAXINA  
(Enfermedad rara infantil)

“Muchas gracias por tu colaboración”

**Información:**  
[info@stxbp1.es](mailto:info@stxbp1.es)  
<http://www.stxbp1.es/>  
652062668



## 7. Solidaridad y Deporte. Captación de Fondos



# Memoria de Actividades 2016 2020



## Solidaridad y Deporte - Captación de fondos

2017

**TRIATLON ZARAUZT 2017**  
 Lidera este reto: Nacho Fernandez Muñoz  
 Evento TRIATLON ZARAUZT 2017

recaudado **3224 €**  
 objetivo **3000.00 €**

quedan **0 dias** donativos **79** inicio **23/03/2017**

100 %



RECAUDADO **1.205 €** FALTAN **Reto finalizado**



RECAUDADO **540 €** FALTAN **Reto finalizado**



RECAUDADO **370 €** FALTAN **Reto finalizado**

## Solidaridad y Deporte - Captación de fondos

2018



ASOCIACIÓN SÍNDROME STXBP1

### IRONMAN AUSTRIA 2018 Por la Investigación del SIND...

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.

112%

RECAUDADO

3.351 €

FALTAN

Reto finalizado



ASOCIACIÓN SÍNDROME STXBP1

### Media Maratón de Madrid por la investigación del S...

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...

195%

RECAUDADO

11.700 €

FALTAN

Reto finalizado



ASOCIACIÓN SÍNDROME STXBP1

### 21.097,5 metros por la Investigación del Síndrome...

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...

14%

RECAUDADO

420 €

FALTAN

Reto finalizado

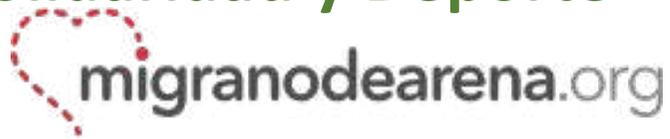


# Memoria de Actividades 2016 2020



2019

## Solidaridad y Deporte - Captación de fondos



MIGRANODEARENA.ORG  
**Media Maraton por la investigacion del Síndrome STXBP1**  
Ana y yo vamos a correr una Media Maratón para recaudar fondos...



# Memoria de Actividades 2016 2020



## Solidaridad y Deporte - Captación de fondos

2018

### ½ maratón Madrid

**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€  
1€ de cada inscripción así como parte de la recaudación van destinados a la asociación STBP1

**SORTEO**  
Prizes: coche, bicicleta, triatlón, etc.

ORGANIZA: triavila.es  
Colabora: domus, suravila, etc.



## Solidaridad y Deporte - Captación de fondos

2018



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



A BENEFICIO DE:



**INSCRIPCIONES:** Corredores  
5€ (2 vueltas) Bolsa de corredor.  
- Online: [orycronsport.com](http://orycronsport.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:** 19.40h Infantiles(Gratis)  
20:10 h CARRERA y ANDARINES. 20.20h ZUMBA

## Solidaridad y Deporte - Captación de fondos

2018

### I MARXA SOLIDÀRIA DATEM GROUP



## Solidaridad y Deporte - Captación de fondos

2019



Exitazo total de la VI edición de la carrera Batalla Rosa celebrada esta mañana en El Puerto de Santamaria. Más de 1.200 participantes corriendo contra el cancer de Mama y a favor de la Asociación Síndrome STXBP1. Como todos los años el ambiente y la organización han estado de 10. Gracias a Lucia y a Bea y a todos sus amigos que han colaborado con el evento. Sois estupendos y es increíble lo que hacéis, superando año tras año las expectativas. El año que viene a por los 2.000 participantes!!!



# Memoria de Actividades 2016 2020



2020

## Solidaridad y Deporte - Captación de fondos

ZUMBA FAMILY+ DANCE +  
SPINNING  
**MASTERCLASS**

Asociación Síndrome  
**STBP1**

Domingo 8 de marzo

**Gold FITNESS** GoldFitness Gym  
\*c/Guitiriz, 2\*28925, Alcorcón

[www.stxbp1.es](http://www.stxbp1.es)  
[info@stxbp1.es](mailto:info@stxbp1.es)  
+34 930268248

[www.instagram.com/stxbp1](https://www.instagram.com/stxbp1)

5€\*



# Memoria de Actividades 2016 2020



## Solidaridad y Deporte - Captación de fondos

2020

462 participantes – 5.115 €

**#RUNFORSTXBP1**  
Doble maratón solidaria,  
para la investigación del síndrome STXBP1  
con Sergio Arias y Vilma Gimenez  
**2MAYO2020**  
ADULTOS 10€ NIÑOS 5€  
¡¡Todos juntos podemos!!

#KILOMETROS SOLIDARIOS EN CASA  
INNPOWER  
murillo  
www.stxbpl.es



## 8. Presencia en medios



# Memoria de Actividades 2016 2020



## Presencia en medios



Actualidad Famosos Entretenimiento Curiosidades

VerteleTV » Jordi Sánchez, Valls y más televisivos se unen contra el Síndrome STXBP1

El mundo de la TV se vuelca con esta iniciativa solidaria

**Jordi Sánchez, Valls y más televisivos se unen contra el Síndrome STXBP1**

Jordi Sánchez ACTU

#ApoyoSintaxina

Sevilla Sevilla Sevilla

79,20 € 63 €

Síguenos en Twitter

UNEXPECTED

### APPI SOCIAL

#### Gracias a la Appi por darnos esta oportunidad

Mi nombre es Javier y soy el padre de un niño de 2 años diagnosticado con una enfermedad rara llamada sintaxina binding protein 1, causada por la mutación del gen STXBP1. Tras una ardua lucha, nuestro hijo fue diagnosticado hace unos meses. La encefalopatía sbx1 es una enfermedad rara y grave que a día de hoy no tiene cura. En 2015 tan solo habían diagnosticados 154 casos a nivel mundial.

A raíz del diagnóstico, nos pusimos en contacto con otras 6 familias españolas con niños afectados por esta encefalopatía epiléptica. Junto a ellas, el 8 de Octubre de 2016, tuvimos nuestra primera reunión donde definimos los objetivos de la asociación entre los que se encuentran dar a conocer esta enfermedad, ayudar a otras familias afectadas, promover la investigación y la formación de profesionales conocedores del síndrome STXBP1.

Una vez constituida la Asociación Síndrome STXBP1

### Asociación Síndrome STXBP1 21

2017

Prácticamente la totalidad de los miembros fundadores han confirmado su asistencia, viniendo desde todos los rincones de España para apoyar la carrera y dar la máxima difusión posible. Estaremos informando acerca de la enfermedad, la asociación, nuestros objetivos y formas de colaboración. Además tendremos la presencia de figuras del deporte y personajes públicos que apoyan nuestra causa y que desean prestarnos su apoyo.

A nivel personal quiero transmitirles que nuestro hijo es un súper héroe que ha tenido que enfrentarse a convulsiones continuas, duros tratamientos y que a pesar de todo, lucha por superarse día tras día. Su lucha es mi lucha y como runner, cada kilómetro que recorro lo hago pensando en él. Por ello me gustaría que nos acompañarais el próximo 5 de marzo en la Carrera Solidaria por las ENFERMEDADES RARAS

Por Ràdio Arenys de Munt - El Café del Matí

**Entrevista a l'associació síndrome stx1p1**

9/20/2017 17 0 0

Reproducción y suscripción de un audio de 23:27 minutos.

Descripción de Entrevista a l'associació síndrome stx1p1

Parlem amb el president de l'associació a Barcelona, per donar a conèixer aquesta malaltia genètica sense cura de la que cal suport i investigació.

Family Il·lusions El préstamo para tu coche

formulab

PORTADA NOTICIAS PROGRAMACION AUDIENCIAS VIDEOS FOTOS SERIES PROGRAMAS TELENOVELAS ROSTROS FOROS

VIDEOS

Octavi Pujades ACTOR

DESCOBRÉIX MÉS

Numerosos rostros televisivos dan la cara para apoyar a la Asociación Síndrome STXBP1

Octavi Pujades, Miquel Herrán, Ricardo Gómez, Baret, Jordi Sánchez, Arturo Valls y Beatriz Luengo, entre otros, muestran su apoyo los afectados por esta rara enfermedad.

## Radio Arenys de Munt

# Memoria de Actividades 2016 2020



## Presencia en medios



MÉRCOLES 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 el mundo.

BIRO DE ÁVILA VIERTES 20 DE DICIEMBRE 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

**ÁVILA.** Emma tiene 11 años y desde los 3 años muestra una conducta peculiar por una mutación en el gen STXBP1 que le ha impedido tener un desarrollo normal. Después de numerosas pruebas, el diagnóstico final de enfermedad llegó cuando ya tenía 6 años, y al mismo su familia supo por fin a qué se refería y saber las razones que provocaban las convulsiones que Emma sufría desde que era un bebé.

Por lo que por estas fechas y en coincidencia con el día mundial de las enfermedades raras se está haciendo cada vez más evidente al observar que el desarrollo físico y psíquico de Emma no fue acorde con el resto de los niños y de las niñas. Históricas pruebas genéticas, neurológicas, neuropsíquicas, afectivas, conductuales de todo tipo se realizaron en el cuerpo de Emma, pero nadie era capaz de resolver lo que se consideró un "el enigma de Emma", como lo calificó el doctor Jaime Palma, neurólogo del Hospital San Rafael, de Madrid.

Por procedimiento del doctor Palma quedó durante un tiempo en Washington conociendo un niño que tenía un cuadro similar parecido al de Emma. Ve el diagnóstico de este y es lo que pudo ser el mismo problema que padecía la niña abulense. Se calcula de una mutación en el gen STXBP1 y esa fue la primera pista que después de más de cuatro años de seguimiento se ofreció al doctor Palma para poder dar un diagnóstico a Emma y así poder ayudarle en su vida.

**¿QUÉ ES EL SÍNDROME STXBP1?** La anomalía genética STXBP1 es una grave enfermedad neurológica debida a una mutación en el gen STXBP1, que puede dar lugar a diferentes formas de epilepsia de inicio durante los primeros meses de vida. Curso de forma consistente con problemas de aprendizaje, discapacidad intelectual y al trastorno del espectro autista.

**¿POR QUÉ OCURRE?** Los genes contienen las instrucciones para formar una proteína. Si alguna de estas instrucciones a los cromosomas que se producen en los genes y que pueden determinar que no se forma la proteína que hace una persona. El gen STXBP1 contiene la información para producir la "Proteína Binding Partner". Esta proteína desempeña un papel vital en la función de comunicación química en el cerebro.

aunque está centrado su caso al no haber neurología infantil en Ávila.

Emma es fuertemente inteligente y los cambios conductuales eran indicativos para sus crisis antes que para darle la protección. Desde los 3 años, cuando se sucedieron las crisis, desde que comenzó una serie de manifestaciones que coincidían con el tiempo, porque coincidían las crisis solo durante un período determinado y luego que se normalizaba para poder irse. Tienen muchos efectos secundarios y cada crisis que produce es un momento de los padres que puede ser un momento de la vida que hay que estar pendiente de cómo se va a desarrollar. Emma no ha estado en los padres que con la llegada de la adolescencia se ve que se necesita en el control de los crisis, aunque el desarrollo de Emma está muy alterado y desde los cuatro años se ha ido perdiendo lo que le iba a pasar, pero para poder hacer todo tipo de cosas y cosas.

El padre y presente en esta familia de Emma es la familia de Emma y Pilar se han ido ocupando de la vida de Emma con el apoyo de familiares, amigos y asociaciones como Aspac y Aspacita, pero desde el momento en que los padres de Emma se han ido ocupando de la vida de su primera hija que desde entonces ha nacido. Todo, nada es el 2014, cuando Emma fue diagnosticada de normal. Hoy se preparan para el futuro que para por esta semana al hijo de Emma, pero por el momento, todas las horas del día, se están haciendo cosas con Emma, intentando ayudar a su hijo de mejor que antes y hasta donde se pueda.

Nacho y Pilar disfrutaron de la

## Diario de Ávila

2017

### 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

# Memoria de Actividades 2016 2020



2018

## Presencia en medios

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*



ARAGÓN RADIO



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...

# Memoria de Actividades 2016 2020



2018

## Presencia en medios

 **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

## Presencia en medios

leonticias

### 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...

2018

## Presencia en medios

2018

**Levante**  
EL MERCANTIL VALENCIANO



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**

### 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

## Presencia en medios

2018



Asoc. Síndrome STXBP1 - Entrevista a José Hortigüela y Nacho Fernandez en La Jornada de LA 8 Ávila



**Asociación Síndrome STXBP1: Asoc. Síndrome STXBP1 - Entrevista al IRONMAN AUSTRIA's finisher José Hortigüela y Nacho Fernández....**

Una vez finalizado el IRONMAN Austria y conseguido el reto solidario a favor de la #Investigación del Síndrome STXBP1 (3.351€!), Jose Horti habla de su experiencia y sensaciones, con su amigo Nacho Fernández, papá de Emma, en el programa La...

# Memoria de Actividades 2016 2020



2019

3



TELENOTÍCIAS [↗](#)

**La síndrome STXBP1, la malaltia minoritària de l'Aran**



DIARIODELEON.ES

**Las raras quieren ser visibles**

El Hospital de León estrena un programa para reducir el tiempo de...

## Presencia en medios

Lunes 01.04.19  
EL NORTE DE CASTILLA

VALLADOLID | 9

### Los compañeros solidarios de Elsa en Parquesol

El colegio Francisco Pino recauda con una marcha fondos para los alumnos del centro que padecen enfermedades raras

:: VÍCTOR M. VELA

VALLADOLID. Olga Cuadrado entró a Google en diciembre de 2015 con incertidumbre, una duda y un puñado de letras que le cosquilleaban en los dedos. STXBP1. Tecleó en el buscador como quien se pasea sin rumbo por el teclado. STXBP1. Como si fuera una errata, una contraseña, cinco letras y un número pulsados al azar. Y después de darle a 'enter' se encontró con un vacío enorme. «Solo había artículos en inglés. Ni uno solo en español. Me sentí de-

ta en el parque. Pero a los 16 meses nos empezamos a preocupar porque no caminaba, porque no hacía las cosas que le correspondían para su edad». Del pediatra acudieron al centro base de La Rondilla, recibieron atención de neurólogos del Río Hortega, de médicos del hospital de La Paz. Más tarde del San Juan de Dios en Barcelona. Varios médicos, decenas de pruebas sin saber qué era exactamente lo que padecía Elsa.

«Lo primero que nos dijeron era que la niña tenía temblores. Nos-



José Manuel Gutiérrez y Olga Cuadrado, con su hija Elsa, en el colegio Francisco Pino. :: RODRIGO JIMÉNEZ

## 9. Actos de Representación



# ACTOS DE REPRESENTACIÓN



2017



Donativo Obra Social «la Caixa» para crear nuestra página web.

13/07/2017

Hoy la Obra Social «la Caixa» nos ha donado 2.160 € para la creación de nuestra nueva página web, que nos permitirá cumplir nuestros objetivos de



Ratificación socios de FEDER



# ACTOS DE REPRESENTACIÓN



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

#SomosFeder #Asociacionismo #Juntos #EnfermedadesRaras



ENFERMEDADES-RARAS.ORG

**Celebramos nuestra Asamblea autonómica en Cataluña**

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

2018

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



2018



Asamblea local FEDER Valencia

# ACTOS DE REPRESENTACIÓN



2018

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



2018



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



# ACTOS DE REPRESENTACIÓN



2018

## Entrega acreditación Socios de Honor

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



# ACTOS DE REPRESENTACIÓN

## Entrega acreditación Socios de Honor

José Hortigüela; Romina Moya



# ACTOS DE REPRESENTACIÓN



2019



**Asociación Síndrome STXBP1** está en Hospital Materno-Infantil Vall D'hebron. ...

11 de diciembre de 2019 · Barcelona · 🌐

Hoy estamos en el Hospital Gen. Univ. Vall d'Hebron informando acerca del síndrome #STXBP1, con motivo de La Marató de TV3, dedicado a las #EnfermedadesMinoritarias.

Federación Española de Enfermedades Raras 🙌

Participa aquí 👉 <https://www.ccma.cat/tv3/marato/>

#MinoriesQueFanUnaMajoria #MinoriasQueHacenUnaMayoria

#ApoyoSyntaxina #LamaratóTV3 #Solidaridad #Investigación



**Vall d'Hebron**  
Hospital

Per **La Marató** 3



## Declaración Institucional por el Día Mundial de las Enfermedades Raras en las Cortes de Castilla y León



LAMENTO ▾ ACTIVIDAD ▾ RECURSOS de PARTICIPA ▾ TRANSPARENC

INFORMACIÓN ▾

Actividad > Noticias Institucionales

> Las Cortes se adhieren al Día Mundial de las Enfermedades Raras con la lectura de una declaración institucional

### Las Cortes se adhieren al Día Mundial de las Enfermedades Raras con la lectura de una declaración institucional

## 10. Colaboraciones



## Colaboraciones

### 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 #EnfermedadesRaras**

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.



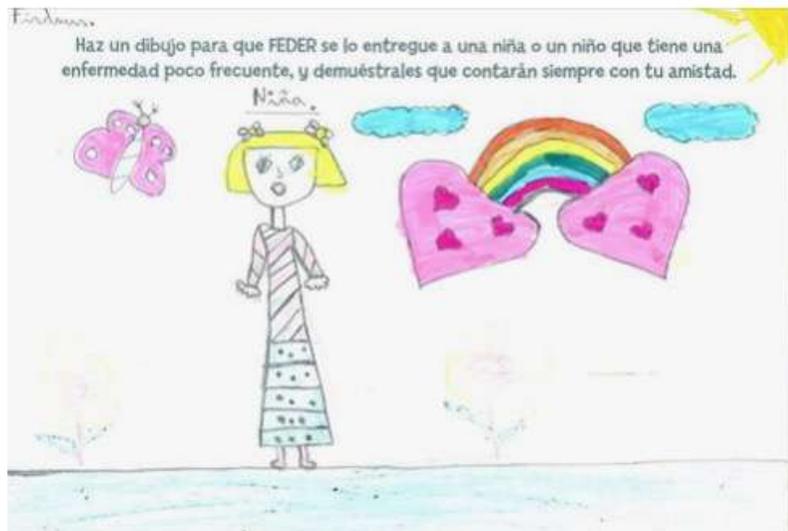
## Colaboraciones

### “Las enfermedades raras van al cole”

2018

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 Garcia estuvo en la Escuela Ramón Berenguer III de Barcelona, explica... [Ver más](#)



# Memoria de Actividades 2016 2020



2020

## Colaboraciones

Francisco J. Esteban, Biólogo Celular y Molecular de la Universidad de Jaén, dará respuestas y hablará sobre Epilepsia Infantil y el Síndrome #STXBP1, el 13 de Febrero en la Sala de Conferencias de Paleomágina (Ayuntamiento de Bedmar y Garciez), con la colaboración de Fundación Descubre.

El tema a tratar en este encuentro serán las enfermedades raras: por qué son raras; cómo se producen; la dificultad en conseguir tratamientos adecuados; y el impacto social que conllevan. Utilizarán como ejemplo las epilepsias infantiles y hablarán de los tipos, diagnóstico y tratamiento, así como de las asociaciones de enfermos y familiares. En este sentido, se centrarán en el síndrome STXBP1 y en las actividades que la asociación española lleva a cabo para que se conozca el síndrome y recaudar fondos para investigación.

Gracias profesor Esteban por tu valiosa aportación a la divulgación y conocimiento del síndrome STXBP1

**Café con Ciencia 2020** EN FEBRERO

¿Buscas respuestas? Disfruta de un café y de un encuentro con un científico y hallarás respuestas.

**Día 7** a las 18:30:  
Beatriz Montes Berges, Psicóloga y Criminóloga (Departamento de Psicología, Universidad de Jaén). Nombre de la Mesa: ¿Cómo tener una relación de pareja sana?

**Día 13** a las 18:30:  
Francisco José Esteban Ruiz, Biólogo Celular y Molecular. (Departamento de Biología Experimental, Universidad de Jaén). Nombre de la Mesa: Las enfermedades raras ¿por qué son raras? La epilepsia infantil y el síndrome STXBP1.

**Día 19** a las 18:30:  
Rosa Torres Devesa, Ingeniera de Montes (Directora del Parque Natural de Sierra Magina, Junta de Andalucía). Nombre de la Mesa: La Gestión del Parque Natural Sierra Magina (Jaén).

**Día 27** a las 18:30:  
José Manuel Ramos Ruiz (Instituto de Astrofísica de Andalucía, IAA-CSIC, Granada) Nombre de la Mesa: Verificación: explotar cosas como forma de vida para que no exploten.

**DESOBRE**  
FUNDACIÓN ANDALUZA PARA LA INVESTIGACIÓN DE LA INNOVACIÓN Y EL CONSUMIDOR

**PALEO ÁGINA**  
SALA DE CONFERENCIAS DE PALEOMÁGINA

**ENTRADA GRATUITA.**  
Los asistentes disfrutarán de una merienda junto con el encuentro con un investigador.

**BED MAR Y GARCIEZ**

# Memoria de Actividades 2016 2020



## Colaboraciones

## Calendario Solidario del Ampa Cpc Cruz Roja Valencia.

2020



## Colaboraciones

## “Septiembre, Mes de Concienciación STXBP1” 2020

Asociación Síndrome  
**STXBP1**

**STXBP1 Disorders**  
Leading the Charge For a Cure

**¡Septiembre es el mes de concienciación del STXBP1!**

Prepárate para todo lo relacionado con el STXBP1. Este es el segundo año que dedicamos todo el mes de septiembre a los trastornos STXBP1, con continuas comunicaciones y actividades.

¿Por qué septiembre? Septiembre es el 9º mes y el gen STXBP1 está en el 9º cromosoma.

Únete durante todo el mes y trabajaremos juntos para crear más conciencia sobre este raro trastorno genético, mantenerte al día con las últimas investigaciones y unirte a la comunidad a través de nuestro Evento Anual Move to Cure ... virtualmente.

**STXBP1disorders.org**  
**#STXBP1**

Asociación Síndrome  
**STXBP1**

**STXBP1 Disorders**  
Leading the Charge For a Cure

## Sabías que...

P. ¿Qué es STXBP1?

R. STXBP1 es un gen que participa en el desarrollo del cerebro y la señalización de neurotransmisores. También se conoce como Munc18-1. Los cambios en el gen STXBP1 (mutaciones) pueden provocar epilepsia, discapacidad intelectual, retraso en el desarrollo, trastornos del movimiento y otras dificultades.

**STXBP1disorders.org**  
**#STXBP1**

## Colaboraciones

## “Septiembre, Mes de Concienciación STXBP1” 2020

Asociación Síndrome  
**STXBP1**

**STXBP1 Disorders**  
Leading the Charge For a Cure

### Sabías que.....

Tasa de incidencia 1: 30.000

*López-Rivera, J.A., et al. Un Catálogo de Nuevas Estimaciones de Incidencia Trastornos del Neurodesarrollo Monogénicos Causados por Variantes de Novo. Cerebro 143, 1099-1105 (2020)*

**STXBP1disorders.org**  
**#STXBP1**

Asociación Síndrome  
**STXBP1**

**STXBP1 Disorders**  
Leading the Charge For a Cure

### Sabías que.....

Entre los pacientes con epilepsia que se sometieron a pruebas genéticas, STXBP1 es el 5º diagnóstico genético más común.

*Symonds, J.D., Mctague, A. Epilepsia y trastornos del desarrollo: secuenciación de próxima generación en la clínica. Revista Europea de Neurología Pediátrica. (2019)*

**STXBP1disorders.org**  
**#STXBP1**

## Colaboraciones

## “Proyecto Marketing Solidario”

2020

“Marcapáginas frente al síndrome STXBP1” en La Voz de Medina 🍷  
Bravo #cifpmedina !! Gracias por la visibilidad y solidaridad 🍷



LAVOZDEMEDINADIGITAL.COM  
Marcapáginas frente al síndrome STXBP1  
P. De la Fuente.- Los alumnos de 1º de Actividades comerciales de F...



## Colaboraciones

- Libro "**Rutes accessibles per Catalunya**" escrito por una de nuestras socias fundadoras Anna M Godia Canaleta, una guía para que las personas con movilidad reducida y sus familias puedan disfrutar de la naturaleza y la montaña .
- Tal como indica la editorial, "la guía nace del espíritu de una madre y un padre que no se rinden. Amantes de la naturaleza y el excursionismo, el nacimiento de su hijo con una enfermedad minoritaria y con una grave discapacidad no les ha hecho parar de descubrir nuevos lugares. Con unas ganas inmensas de seguir disfrutando de la naturaleza, aunque ahora con silla de ruedas, se ha elaborado esta guía, una recopilación de 20 itinerarios a pie plano que nos transportan por diferentes espacios naturales de gran belleza y biodiversidad, por diferentes puntos de Cataluña."
- **Con su compra se colabora con la Asociación Síndrome STXBP1.**



## Rutes accessibles per Catalunya

Anna M. Gòdia Canaleta



## 11. Merchandising



## Merchandising



## Merchandising



Asociación Síndrome  
**STXBP1**

#ApoyoSintaxina [www.stxbp1.es](http://www.stxbp1.es)

La encefalopatía **STXBP1** es una grave enfermedad neurológica debida a una mutación en el gen **STXBP1**, siendo una de las principales causas de "encefalopatía epiléptica precoz".

#HazteSocio

Provoca **problemas en el neurodesarrollo**, incluyendo retraso psicomotor moderado-grave, dificultades de aprendizaje y trastorno de espectro autista.

#Colabora

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

Asociación Síndrome **STXBP1**  
Tel: 952 09 26 08 - [www.stxbp1.es](http://www.stxbp1.es) - [info@stxbp1.es](mailto:info@stxbp1.es)

Colabora: **Obra Social "la Caixa"**

Miembro de: **feder**

Asociación Síndrome STXBP1. Inscrita en el Registro Nacional de Asociaciones. Solicitud 7/10m. IAE: 512052

Rollups



Mascota, por **Cristina Durán**, ilustradora



## Merchandising



### Presentación nueva equipación CBS Asociación STXBP1 Carlet

19/01/2018

El pasado sábado 13 de enero se presentó la nueva equipación del CBS Asociación STXBP1 Carlet en partido correspondiente a la jornada número 10 del grupo E de 2º Zonal de la FBCV, disputado en el pabellón municipal de Carlet.

## Merchandising



# Memoria de Actividades 2016 / 2017



## Merchandising



## 12. INVESTIGACIÓN



## INVESTIGACIÓN



### 2018:

- **“Características de las personas con el síndrome STXBP1 en España: implicaciones para el diagnóstico”** por **Eva Murillo**, Universidad Autónoma de Madrid, Facultad de Psicología.



### 2018/2019:

- **“La Complejidad del genotipo/fenotipo/comorbodidad del STXBP1-E”**, por **Francisco Esteban**, biólogo e investigador Universidad de Jaén.

### 2018/2019:

- *Colaboración:* **“Encefalopatía asociada a STXBP1: modelo metabolismo sináptico. Estudio de biomarcadores”**, Hospital Sant Joan de Deu Barcelona, Equipo de Enfermedades Neurometabólicas y Sinaptopatías, investigadora principal **Dra. A. García-Cazorla**

## INVESTIGACIÓN

### 2019/2022:

- Proyecto propio “**Terapia Celular para el Síndrome STXBP1**” por el Grupo de Terapia Celular en Neuropatologías, Departamento de Regeneración y Terapia Celular del **CABIMER** (Centro Andaluz de Biología Molecular y Medicina Regenerativa. Investigador principal, **Dr. Manuel Álvarez-Dolado**.
  - **Objetivo principal:** Ensayar el trasplante de progenitores GABAérgicos neurales fetales derivados de la MGE en un modelo murino defectivo para STXBP1 (incluye adquisición y mantenimiento de nuestra propia colonia de ratones), recopilando la información preclínica necesaria para analizar los beneficios de esta terapia celular y confirmar su posible aplicación clínica en un futuro
  - **Coste total:** **128.000 €** - Financiado 100% por la Asociación Síndrome STXBP1
  - Actualmente en la **Fase II**, de 4 fases totales.

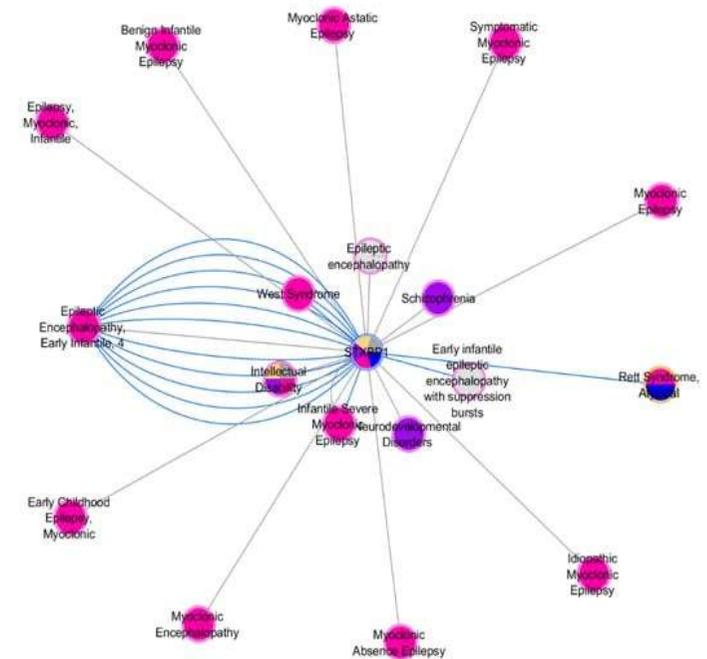


## INVESTIGACIÓN



2019/2020:

- **Convenio de Colaboración Universidad de Jaén – Asociación Síndrome STXBP1** – Dirigido por **F.Esteban**, cuyo principal objetivo es “el establecimiento y desarrollo de relaciones académicas, culturales y científicas entre ambas partes”.
- Documento por **Isabel Trigo-Pérez y Francisco J.Esteban** “Una breve introducción a la genética para la interpretación de mutaciones en STXBP1”, donde se intenta proporcionar a las familias y su entorno conceptos para favorecer la comprensión de lo que es el síndrome STXBP1 (desde un punto de vista principalmente genético), sin tener necesariamente conocimientos científicos previos.



# Memoria de Actividades 2016 2020



## INVESTIGACIÓN



**2019/2020:**

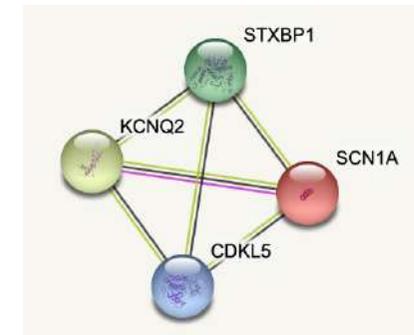
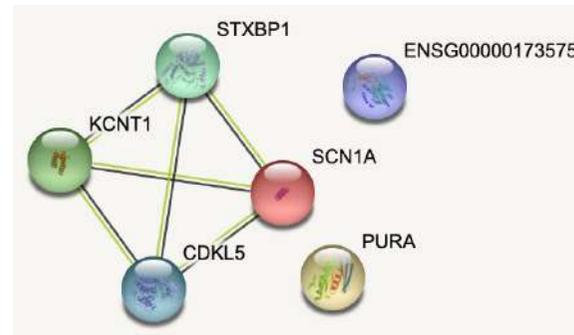
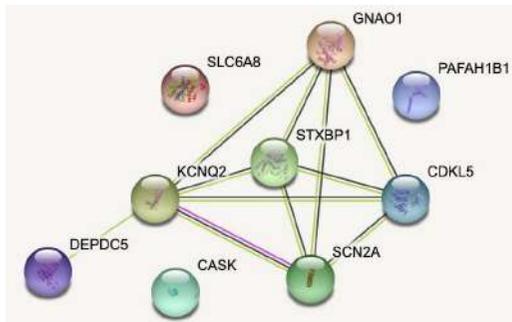
- **Convenio de Colaboración Universidad de Jaén – Asociación Síndrome STXBP1 – Dirigido por F.Esteban.**
  - **Isabel Trigo-Pérez**, graduada en Biología, Trabajo Final de Master del Máster Biotecnología y Biomedicina: **"Análisis de relación entre genotipo y fenotipo en la encefalopatía infantil STXBP1"** . Calificación: Sobresaliente
  - **Paula Gregorio Pablos**, graduada en Farmacia, Trabajo Final de Master del Máster Biotecnología y Biomedicina **"Genotipo y respuesta farmacológica en las encefalopatías epilépticas infantiles y en el síndrome STXBP1"**. Calificación: Sobresaliente.



## INVESTIGACIÓN

2019/2020:

- **Convenio de Colaboración Universidad de Jaén – Asociación Síndrome STXBP1 – Dirigido por F.Esteban.**
- **Reseñas en Blog, por Isabel Trigo-Pérez y Francisco Esteban:**
  - **"Diagnóstico de Encefalopatías Epilépticas Infantiles Tempranas mediante un panel de genes"**
  - **"El diagnóstico genético ayuda a decidir el tratamiento más adecuado y aporta información sobre la historia natural de la epilepsia"**
  - **"Diagnóstico genético de la Encefalopatía Epiléptica de inicio temprano tipo brote supresión",**



**#ApoyoSintaxina**

**[www.stx\\_bp1.es](http://www.stx_bp1.es)**

