

An abstract graphic featuring several DNA double helix structures in green, orange, and grey. Some of the helices are intertwined with stylized hands in orange and green, suggesting a connection between genetics and human health. The background is white with faint, repeating grey DNA helices.

# Memoria de Actividades 2021



REGÍSTRATE / INICIA SESIÓN

Q Buscar

CREA TU RETO

ES



← RETOS

## 36x3000 cumbres de Sierra Nevada a favor de la Asociación Síndrome STXBP1

Para promover la investigación en esta enfermedad rara, dedicaremos a las 36 niñas y niños con STXBP1 cumbres de más de 3000 metros en Sierra Nevada



RECAUDADO

**9.007€**

OBJETIVO

**7.000€**

DONATIVOS

**157**

FALTAN

**Finalizado**

129%

A FAVOR DE



**ASOCIACIÓN SÍNDROME  
STXBP1**

RETO LIDERADO POR

CATEGORÍA

COMPARTE ESTE RETO



**Francisco J. Esteban**  
MariCruz Moya,  
Antonio García-Herrera,  
Iván Samaniego

INVESTIGACIÓN CIENTÍFICA

ENFERMEADES RARAS



Publicado: 27 Feb. 2021





LARAZÓN

Andalucía

## Rebautizar 36 picos de 3.000 metros por una buena causa

Montañeros escalan cumbres en Sierra Nevada por los niños con síndrome Stxbp1 y las rebautizan simbólicamente con sus nombres

LARAZÓN



0 H  
| 07:00 H



Vía [VIVIR Jaén y 7 TV Jaén](#) 📺 ALTA MONTAÑA Y SOLIDARIDAD II 36 Picos de 3.000 metros para hacer visible una enfermedad como la [#STXBP1](#) que desde la UJA tiene la participación de [Francisco J. Esteban](#) y que nos relató en [#Vivireldeporte](#) qué se está haciendo por la Asociación para recaudar fondos para la investigación. Además, el grupo jiennense 'DRU' y su sello discográfico 'New Label Records' nos han cedido los derechos para utilizar las canciones en este reportaje. Todo monta... [Ver más](#)



**DIARIO DE VALLADOLID**

Noticias ▾ Deportes ▾ Suplementos ▾ Especiales ▾ Media ▾ Participa ▾ Más ▾

Anuncios Google

Enviar comentarios ¿Por qué este anuncio? ▾

## Hugo, Candela y Elsa no tienen comité de expertos

«Lo que vive la sociedad este año, el desconcierto y el miedo por una enfermedad desconocida, lo viven nuestras familias toda la vida» / El año perdido de Hugo, los siete sin diagnóstico de Elsa y el cansancio infinito de Candela... / Alrededor de 150.000 personas padecen alguna enfermedad rara en Castilla y León

La salmantina Vanesa con su hijo Hugo, de poco más de dos años, que tiene la enfermedad Osteogénesis imperfecta. | E.M.

viu Universidad Internacional de Valencia

Máster Oficial en  
**Dirección y Gestión de Personas**

ONLINE

Infórmate aquí

ALICIA CALVO | VALLADOLID, 1 DE MARZO DE 2021, 11:23

## ELSA, 7 AÑOS SIN DIAGNÓSTICO

Elsa es una niña de Valladolid que tiene doce años y estuvo siete sin que sus padres supieran qué causaba sus problemas motores y de conducta.

**Aunque el Síndrome STXBP1 no les sonaba de nada, ahora son una especie de expertos** –todo lo que se puede ser de una enfermedad de la que apenas hay bibliografía ni estudios–. Cuando acudieron a un buscador de internet, solo encontraron artículos en inglés difíciles de descifrar y les asaltó la pregunta ‘¿seremos solo nosotros?’

Olga, la madre de esta pequeña vallisoletana, descubrió que no. A través de su neurólogo de Barcelona se juntaron siete familias del país y formaron una asociación para que el que lo sufra «esté acompañado, sepa dónde acudir y se le pueda orientar». Ahora son 36.

«La enfermedad la descubrieron en 2008. Nos sentimos muy solos. Los médicos, muy bien, pero por mucho que quieran no saben», explica Olga.

La de Elsa es una «encefalopatía epiléptica y cursa con problemas de conducta, crisis o picos epilépticos, problemas motores, temblores, retraso cognitivo...». Pero cada caso es distinto. «Hay niños que hablan y otros que no. Unos andan y otros, no».

Olga describe la «incertidumbre» en términos parecidos a los que emplean Vanesa y Cristina. Sus hijos padecen cada uno enfermedades que poco tienen que ver entre sí, pero que comparten ese apellido indeterminado de ‘raro’. «Convivimos con el qué nos vamos a encontrar en el futuro».

En esa convivencia llegó el coronavirus. **«En sus doce años ha sido la peor época para la niña. Para todo el mundo ha sido muy difícil**, pero para un niño con dificultades cognitivas, que no te puede entender, resulta muy frustrante. No comprende la razón de que le cortes todo lo que le gusta. Lo ha llevado muy mal».

Explica Olga que su otro hijo, «que nació hace tres años, una vez que Elsa ya tenía un diagnóstico, entiende mejor que si no se puede salir, no se puede, pero ella, que casi no se comunica, lo asume peor. No lo entiende», describe sobre «una época muy complicada con la niña».

Elsa pronuncia «alguna palabra suelta, se comunica con pictogramas», **aunque sus padres le entienden «muchas cosas»** y cuando no está a gusto, lo saben. Una situación repetida demasiadas veces desde que el coronavirus se lo puso un poco más difícil todavía.

# Memoria de Actividades 2021



**Asociación Síndrome STXBP1** 😊 se siente satisfecho(a).

Publicado por Alberto Regatero Garcia · 14 de abril de 2021 ·

Ayer celebramos la Conferencia Virtual del Dr. Álvarez Dolado, director del proyecto "Terapia Celular para el Síndrome STXBP1", que se está realizando en el [Cabimer](#), con objeto de presentar los resultados de las dos primeras fases de ejecución (de 4).

La conferencia estaba reservada para socios y algunos invitados y colaboradores de nuestra Asociación. Por el momento, solo podemos avanzar que los primeros resultados, están siendo positivos.

Como os hemos comentado alguna vez, el objetivo principal es ensayar el transplante 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 este terapia celular y confirmar su posible aplicación clínica en un futuro.

👉 Y también nos gusta siempre recordar, que el proyecto está siendo financiado al 100% por la Asociación Síndrome STXBP1, con un coste total de aprox. 128.000 €. Y todo gracias a las donaciones de los socios, particulares y empresas privadas, a los cuales les estamos enormemente agradecidos y confiamos en que nos sigan apoyando a pesar de las dificultades 🍌❤️

✅ DONATIVOS: <https://stxbp1.es/donativo.php>

#investigación #STXBP1





REGÍSTRATE / INICIA SESIÓN

Q Buscar

CREA TU RETO

ES



← RETOS

## #RunForSelèn - 42 Km Por la investigación del Síndrome STXBP1 en la Maratón de Barcelona 2021

Quiero que mi carrera, mis entrenos y mi esfuerzo sirva para recaudar fondos para la investigación de la enfermedad minoritaria STXBP1



RECAUDADO

**2.278€**

OBJETIVO

**2.000€**

DONATIVOS

**40**

FALTAN

**Finalizado**

114%

A FAVOR DE



**ASOCIACIÓN SÍNDROME STXBP1**

RETO LIDERADO POR



**Albert Regatero**

EVENTO

**Zurich Marató Barcelona 2021 (7/11/21)**

CATEGORÍA

DISCAPACIDAD INTELECTUAL

INVESTIGACIÓN CIENTÍFICA

COMPARTE ESTE RETO







REGÍSTRATE / INICIA SESIÓN

Buscar

CREA TU RETO

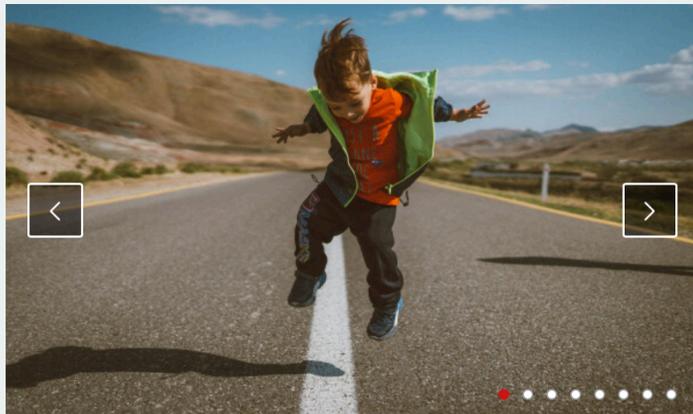
ES



← RETOS

## SUBASTA ONLINE por la investigación del Síndrome STXBP1. Semana Solidaria Mediolanum

Una subasta de arte para la investigación de una extraña enfermedad que limita la movilidad de los niños.



RECAUDADO

**5.698€**

OBJETIVO

**3.000€**

DONATIVOS

**159**

FALTAN

**Finalizado**

190%

A FAVOR DE



ASOCIACIÓN SÍNDROME STXBP1

RETO LIDERADO POR



David del Amo

EVENTO

4ª edición Semana Solidaria Mediolanum

CATEGORÍA

INFANCIA

ENFERMEADES RARAS

COMPARTE ESTE RETO



Publicado: 25 Oct. 2021



Asociación Síndrome STXBP1

Publicado por Alberto Regatero García · 25 de noviembre de 2021 ·

De lleno en la fase III del Proyecto de Terapia Celular para el Síndrome #STXBP1, visitamos el [Cabimer](#) y a su investigador principal del [CSIC](#) Dr. Álvarez Dolado.

"Se están cumpliendo las expectativas..." próximamente más información 📢👍

Al proyecto financiado al 100% por nuestra asociación (aprox 140.000€) se une la beca de la [Fundación Alicia Koplowitz](#) de 45.000€, que permitirá hacer pruebas adicionales, transplantar en otras zonas y la contratación de un nuevo investigador para realizar, entre otras cosas, su tesis doctoral.

Enhorabuena a todo el equipo del laboratorio por los avances prometedores.

Gracias [Francisco J. Esteban](#) de la [UNIVERSIDAD DE JAEN](#) por tu trabajo desinteresado, colaboración y asesoramiento ❤️, seguimos!!

[Ricardo Murillo](#) [Ana Vargas](#) [Alberto Regatero García](#)







Asociación Síndrome STXBP1

Editar Hacer donación Promocionar

### Información

[Introducir ubicación](#)

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

¿Por qué ocurre esto?  
Los genes son fragmentos de ADN que contienen las instrucciones para formar una proteína. Se denominan mutaciones a los cambios... [Ver más](#)

A 1379 personas les gusta esto

1469 personas siguen esto

<http://www.stxbp1.es/>

[Promocionar sitio web](#)

930 26 82 48

[Enviar mensaje](#)

[info@stxbp1.es](mailto:info@stxbp1.es)

[Editar horario comercial](#)

Organización sin ánimo de lucro

Asociación Síndrome STXBP1

[Editar información](#)

### II Congreso SÍNDROME STXBP1 Barcelona

#ApoyoSintaxina

3 y 4 de Junio 2022  
CosmoCaixa, Sala Agora  
C. Isaac Newton, 26, Barcelona

Federación Española de Enfermedades Raras  
2 de junio a las 15:33

Esta semana la Asociación Síndrome STXBP1 organiza su II Congreso en Barcelona. La cita permitirá compartir testimonios en primera persona, pero también los úl... [Ver más](#)

244 Personas alcanzadas 26 Interacciones - Puntuación de distribución

[Promocionar una publicación](#)

12 3 veces compartida

Me gusta Comentar Compartir

Comenta como Asociación Síndrome STXBP1

### Asociación Síndrome STXBP1

Publicado por Alberto Regatero Garcia · 28 de mayo a las 9:42

### II Congreso SÍNDROME STXBP1

JORNADA 1 - VIERNES 3 DE JUNIO.

9:30h Presentación y bienvenida  
Alberto Regatero, presidente Asociación Síndrome STXBP1

JORNADA 2 - SÁBADO 4 DE JUNIO

9:00h Presentación Jornada 2  
Alberto Regatero, presidente Asociación Síndrome STXBP1

# Memoria de Actividades 2021



Instagram

Search



stxbp1

Edit profile

255 posts 890 followers 48 following

Asociación Síndrome STXBP1

Organización sin ánimo de lucro.

#EncefalopatíaEpileptica #RetrasoCognitivo #TrastornosDelMovimiento #TEA

info@stxbp1.es

#apoyosintaxina

#STXBP1

forms.gle/oJzjTNJADFZNKf6QA



Destacada

POSTS

VIDEOS

SAVED

TAGGED

I Congreso  
SÍNDROME STXBP1

ERNES 3 DE JUNIO

Inicio y bienvenida  
Albert Roguera, presidente Asociación Síndrome STXBP1

10:00h. Historia familiar  
Sandra Blanco, secretaria Asociación Síndrome STXBP1

10:30h. STXBP1: Experiencia clínica en el Hospital Vall d'Hebron  
Jordi Sanjaume, Sección Neurología Pediátrica Hospital Universitario Vall d'Hebron

11:00h. Caso electroencefalográfico de la encefalopatía STXBP1  
Catalina Sanjaume, Servicio de Neurofisiología Clínica, Hospital Vall d'Hebron

11:30h. Aspectos sintácticos y funcionales en encefalopatías epilépticas y del desarrollo  
Araceli Sanjaume, Sección Neurología Pediátrica Hospital Universitario Vall d'Hebron

12:00h. #ApoyoSintaxina  
Araceli Sanjaume, Sección Neurología Pediátrica Hospital Universitario Vall d'Hebron

JORNADA 2 - SÁBADO 4 DE JUNIO

9:00h. Presentación Jornada 2  
Albert Roguera, presidente Asociación Síndrome STXBP1

9:30h. Historia familiar  
Sandra Blanco, secretaria Asociación Síndrome STXBP1

10:00h. Proyecto Terapia Celular para el Síndrome STXBP1  
Dr. Manuel Álvarez Domínguez, CIBERESP

10:30h. Rotación Función/Genotipo en el Síndrome STXBP1  
Dr. Manuel Álvarez Domínguez, Grupo de Biomedicina de Síntesis, Universidad de León (LEAL)

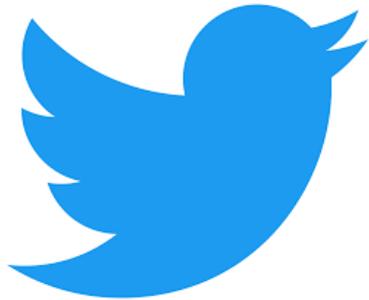
11:00h. Coffee Break

11:30h. Medicina de precisión en Dravet y otras encefalopatías del desarrollo  
Dra. Susana Borowat, Directora de Pediatría



II Congreso  
SÍNDROME STXBP1  
Barcelona

#ApoyoSintaxina



← **Asc. Síndrome STXBP1**  
1.132 Tuits Segueix

Asociación Síndrome STXBP1. La mutación en este gen cursa con retraso cognitivo y motor, y suele presentar encefalopatía epiléptica. [#ApoyoSintaxina](#)

📍 Spain [stxbp1.es](#) 📅 Data en què s'hi va unir: octubre de 2016

190 Seguint 416 Seguidors

Tuits   Tuits i respostes   Continguts   Agradaments

📌 Tuit fixat

 **Asc. Síndrome STXBP1** @stxbp1 · 6 de nov. de 2018

Qué es el síndrome STXBP1?  
Estrenamos este video ilustrativo para darnos a conocer mejor a través de Marco ❤️  
[#ApoyoSintaxina](#) [#Divulgación](#)



🔍 Cerca al Twitter



**Potser t'agrada**

-  **stxbp1**  
@curestxbp1
-  **John Oldenhof, PI**  
@john\_oldenhof
-  **Jóvenes Epileptól**  
@SEEPJovenes

[Mostra'n més](#)