

ASOCIACIÓN SINDROME STXBP1

Memoria de Actividades 2022-2023

Mar 2024

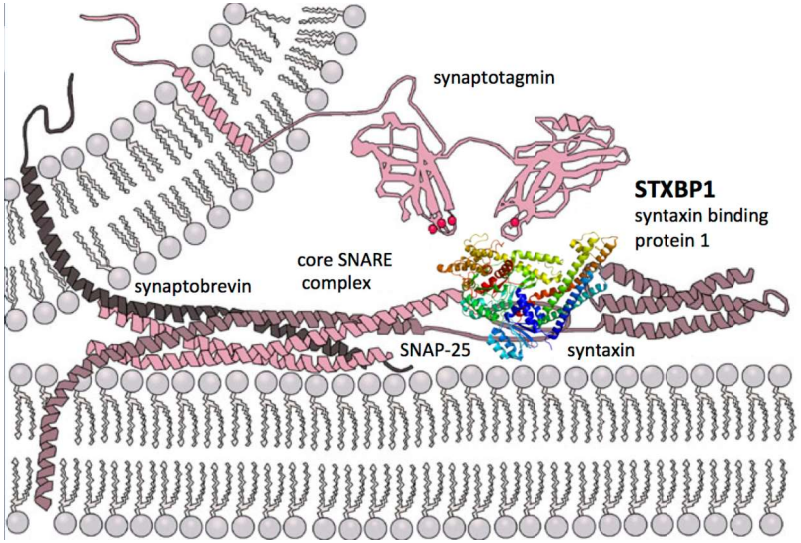
Asociación Síndrome STXBP1

feder entidad de utilidad pública
FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

STXBP1 Global Connect

Memoria de Actividades 22-23 / ÍNDICE

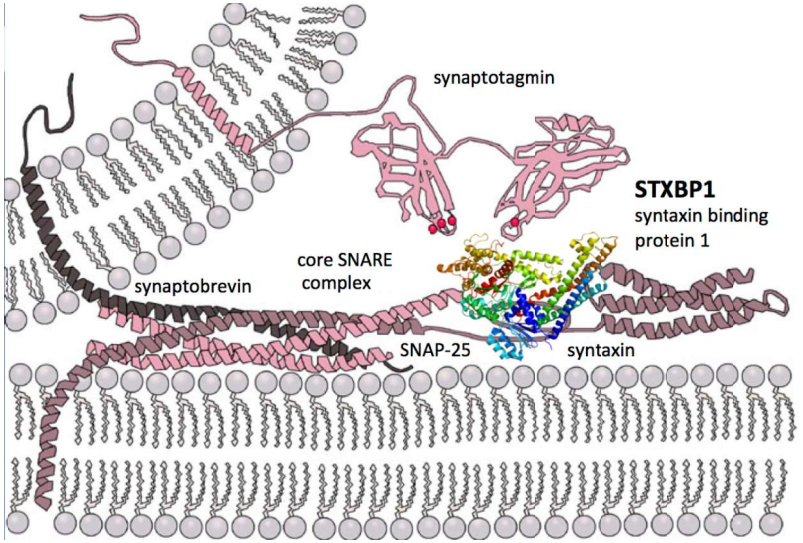
1 - Definición
2 - La Asociación
3 - Objetivos
4 - Transparencia
5- Quienes somos
6 - Congresos
7 - Jornadas Familiares
8 - Medios Comunicación
9 - Solidarios
10 - Empresas
11 - Socios
12 - Redes
13- Lineas de Investigación



Memoria de Actividades 22-23 / **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**.



Memoria de Actividades 22-23 / LA ASOCIACIÓN

La Síndrome STXBP1 (STXBP1 Syndrome Association):

- Fundada en **octubre de 2016** por **6 familias afectadas** como entidad sin animo de lucro tipo Asociación
- Actualmente, representa a **49 casos diagnosticados** **en España** de un total de 61.
- Formada por **398 miembros** y perteneciente a la **Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)**
- Nacida con la necesidad vital de desarrollar los siguientes



OBJETIVOS:



Visibilidad



Soporte a Familias



Investigación



Formación de Profesionales

Memoria de Actividades 22-23 / OBJETIVOS



Visibilidad

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



Apoyo a las familias

Proporcionar apoyo, información y asesoramiento a las familias afectadas.



Investigación

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



Formación de profesionales

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



Memoria de Actividades 22-23 / Transparencia

En la Asociación Síndrome STXBP1 creemos que la transparencia es una prioridad para la correcta gestión interna y un vehículo para generar confianza y dar a conocer al mundo nuestros objetivos y actividades.
Por esa razón ponemos a disposición del público la siguiente información.

− 2021-2022

- Presupuestos Ingresos-Gastos 2022
- Balalnce de Situación 2021
- Cuenta de Pérdidas y Ganancias 2016-2021
- Memoria de Actividades 2021

+ 2019-2020

+ 2017-2018

+ 2016-2017

Memoria de Actividades 22-23 / QUIENES SOMOS

Junta Directiva:



Presidente:
Alberto Regatero
a.regatero@stxbp1.es



Vicepresidenta:
Olga Cuadrado González
o.cuadrado@stxbp1.es



Secretaria:
Pilar Santamaria
p.santamaria@stxbp1.es



Tesorero:
Javier Tolosa
j.tolosa@stxbp1.es

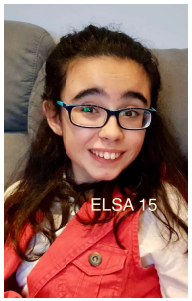


Vocal:
Ricardo Murillo
r.murillo@stxbp1.es



Vocal:
Jone Orrantia Domingo j.orrantia@stxbp1.es

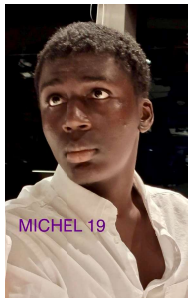
Quienes somos: Nuestros niños (1/2)





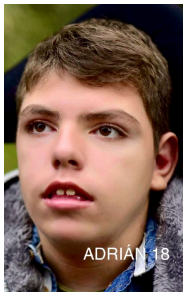
















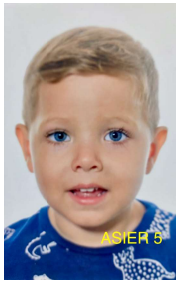












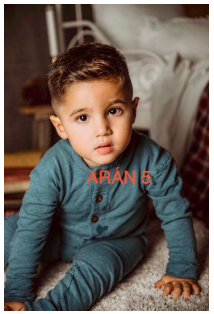


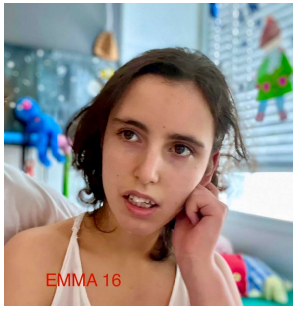


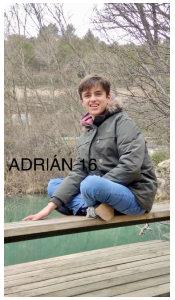






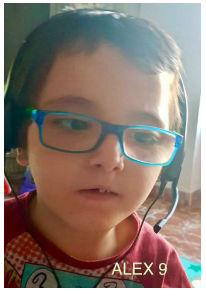








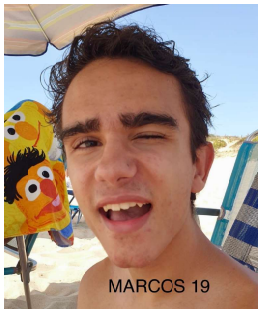




Quienes somos: Nuestros niños (2/2)













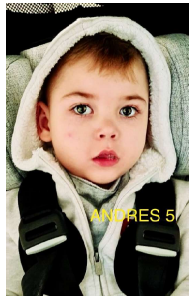


























+4

II Congreso SÍNDROME STXBP1 Barcelona

#ApoyoSintaxina

3 y 4 de Junio 2022

CosmoCaixa, Sala Àgora

C. Isaac Newton, 26, Barcelona

Asociación Síndrome STXBP1

Fundació "la Caixa"

Memoria de Actividades 22-23 / II CONGRESO STXBP1

II Congreso SÍNDROME STXBP1

JORNADA 1 - VIERNES 3 DE JUNIO.

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

9:40h **Historia familiar.**
Olga Cuadrado, vice-presidenta Asociación Síndrome STXBP1

9:50h **Síndrome STXBP1: Experiencia clínica en el Hospital Vall d'Hebrón**
Dra. Anna Baró. Secció Neurologia Pediàtrica Hospital Universitari Vall d'Hebron y Unitat de Neurologia Pediatrica Hospital General de Granollers.

10:10h **Características electroencefalográficas de la encefalopatía STXBP1.**
Dra. Lena Verdaguer. Servei de Neurofisiologia Clínica, Hospital Universitari Vall d'hebron.

10:30h **Análisis Genético y funcional en encefalopatías epilépticas y del desarrollo**
Dr. Alfons Macaya. Secció Neurología Pediátrica Hospital Universitari Vall d'Hebrón i Institut de Recerca Vall d'Hebrón.

11:00h **Simons Searchlight, Registry & Research possibilities share latest numbers / trends**
Misia Kowanda, investigator, Simons Fundation.

11:25h **Coffee break**

11:45h **Una mirada a los trastornos del neurodesarrollo y del movimiento desde la Integración Sensorial**
Bárbara Viader, Directora y TO del Centro de Estimulación Integral de Barcelona (CEIB).

12:45h **Encefalopatía asociada a STXBP1: importancia del fenotipado, trabajo en red y sincronización**
Dra. Alejandra Darling y Dra. Mar O'Callaghan. Neuropediatras del Servicio de neurología del Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

13:45h **Break**

14:30h **Historia familiar**
Ricardo Murillo, Junta Directiva Asociación Síndrome STXBP1.

14:45h **Investigación y Avances Científicos en el Síndrome STXBP1**
Pfr. Dr. Francisco J. Esteban. Grupo de Biomedicina de Sistemas Universidad de Jaén (UJA).

15:45h **Estimulación multisensorial en casa.**
Alba Alier, Maestra de Educación Especial y logopeda. QUINERA - BJ ADAPTACIONES.

JORNADA 2 - SÁBADO 4 DE JUNIO

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

9:15h **Historia familiar**
Sonia Blanco, socia familiar Asociación Síndrome STXBP1.

9:30h **Proyecto Terapia Celular para el Síndrome STXBP1. Resultados Fase 3**
Dr. Manuel Álvarez Dolado. CABIMER.

10:30h **Relación Fenotipo/Genotipo en el Síndrome STXBP1. De la mutación a la clínica**
Pfr. Dr. Francisco J. Esteban. Grupo de Biomedicina de Sistemas. Universidad de Jaén (UJA).

11:15h **Coffe Break**

11:30h **Medicina de precisión en Dravet y otras encefalopatías epilépticas y del desarrollo**
Dra. Susana Boronat. Directora de Pediatría.
FGS Hospital de la Santa Creu i Sant Pau (Barcelona).

12:15h **Nuevos retos de la Asociación de pacientes STXBP1 Italia Actividades e Investigación**
Attilio Azzola, member of STXBP1 Italia.

12:30h **Caso Clínico: Abordaje Terapéutico desde la Integración Sensorial**
Irene Sanchez. Coordinadora y Terapeuta Ocupacional Centro de Estimulación Integral de Barcelona (CEEIB).

13:30h **Importancia movimiento asociación STXBP1. Una mirada alrededor del mundo**
Albert Regatero, presidente Asociación Síndrome STXBP1.

13:45h **Break**

15:00h **Asamblea General de Socios Asociación Síndrome STXBP1**
Junta Directiva Asociación Síndrome STXBP1
Acceso restringido a socios e invitados.



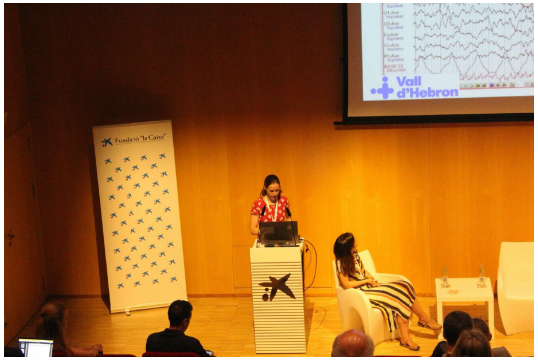




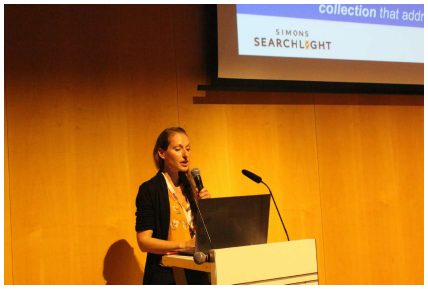
Memoria de Actividades 22-23 / II CONGRESO STXBP1







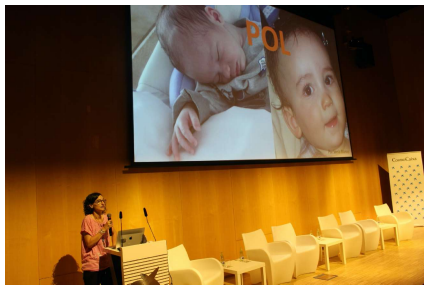














Memoria de Actividades 22-23 / STXBP1 Summit PHI US





Memoria de Actividades 22-23 / JORNADAS FAMILIARES

GOBIERNO DE ESPAÑA · MINISTERIO DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO Y AGENDA 2030 · SECRETARÍA DE ESTADO DE DERECHOS SOCIALES · IMSERSO · creer · CRE Enfermedades Raras Burgos

ENCUENTRO DE FAMILIAS DE LA ASOCIACIÓN SÍNDROME STXBP1

11-13 de noviembre de 2022

Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer)



C/ Bernardino Obregón, 24
09001 Burgos

Tel.: +34 947 253 950
Fax: +34 947 253 987

info@creenfermedadesraras.es
www.creenfermedadesraras.es

PROGRAMA

Viernes, 11 de noviembre

16:00 Llegada y acomodación

18:00-19:00 Visita a las instalaciones. Punto encuentro: Recepción. Coordina Creer

19:15-20:15 Espacio asociación. Presentación de las actividades. Coordina Asociación

Sábado, 12 de noviembre

10:00-10:30 Presentación 'Seis años de la Asociación Síndrome STXBP1". Olga Cuadrado. Vicepresidenta Asociación Síndrome STXBP1

10:30-11:00 Historia familiar de Jara. Jone Orrantia. Miembro Asociación Síndrome STXBP1

Historia familiar de Cristina. Mª Fe Sandín. Miembro Asociación Síndrome STXBP1

11:00-12:30 Charla "Cuidar al cuidador". Ana Gentil. Asociación Autismo Burgos

12:30-14:00 Taller de expresión corporal. Patricia García. Asociación Síndrome STXBP1

16:15-16:45 Historia familiar de Julen. Silvia Declara. Miembro Asociación Síndrome STXBP1

Historia familiar de Marcos. Silvia Alegre. Miembro Asociación Síndrome STXBP1

16:45-18:00 "Estado actual de la investigación científica en el Síndrome STXBP1". Dr. Francisco J. Esteban. Grupo de biomedicina de sistemas. Universidad de Jaén

18:00-20:30 Tiempo libre

Domingo, 13 de noviembre

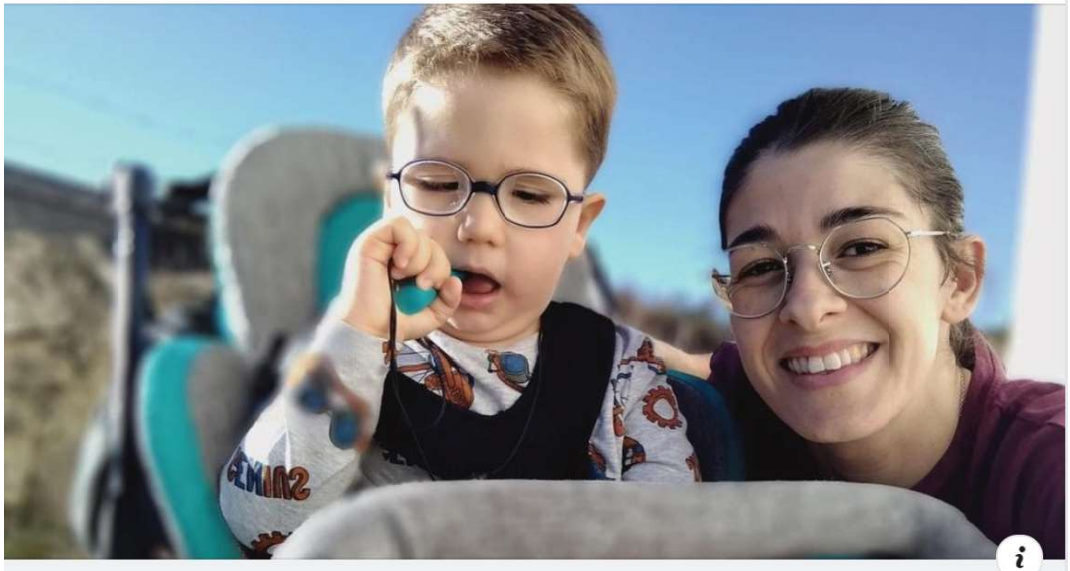
10:15-13:45 Visita por la ciudad y Museo Evolución Humana

16:00 Despedida



Memoria de Actividades 22-23 / MEDIOS

Cuando la maternidad choca con la enfermedad: "Ser madre se conviertr en una carrera de obstáculos que dura toda la vida" El País, Silvia, mamá de Julen ❤️



ELPAIS.COM

Cuando la maternidad choca con la enfermedad: "Ser madre se convierte en una carrera de obstáculos que dura toda la vida"

EL PAÍS

NEO FM SOLIDARIO

Francisco J. Esteban
28 de octubre de 2022 ·

Hemos hablado sobre el Síndrome STXBP1, Minería de Datos y Epilepsia con la Fundación Hipocampo, con la participación del Doctor Manuel Álvarez Dolado del Cabimer, experto en medicina regenerativa.
Gracias, JOne Orrantia Domingo por la publicación.
Asociación Síndrome STXBP1

IVOOX.COM

Neo FM solidario 26 - 10 - 2022 (Fundación Hipocampo) - Neo FM Solidario - Podcast en iVoox

Escucha y descarga los episodios de Neo FM Solidario gratis. Programa que da voz a diferentes asociaciones de Sevilla con fines sociales Programa: Neo FM Solidario. Canal: NEO FM 90.4 Sevilla....

Memoria de Actividades 22-23 / MEDIOS

deia Kiosko

La historia del pequeño de Basauri Thiago y el síndrome STXBP1

A este niño de 3 años, que sufre deterioro cognitivo y motor, le gustan la comida, la música y los columpios

Arantza Rodríguez

Bilbao | 28·09·23 | 07:56 | Actualizado a las 09:16



Memoria de Actividades 22-23 / SOCIAL

Seguimos de terapia con #leonesmarinos en Fundación Río Safari Elche 💪🦭💦 #STXBP1
Disfrutando y... trabajando! No hay Stop!



2022
2023



+10

Memoria de Actividades 22-23 / SOLIDARIOS







Ricardo Murillo
13 de agosto de 2022 ·

Que buena mañana hemos pasado en nuestro puesto solidario a favor de la Asociación STXBP1 en el mercadillo de las fiestas de Luzaga!! Un año más, exitazo total... hemos recaudado 1.136€ que irán destinados íntegramente a la investigación para la cura del Sindrome STXBP1. Muchas gracias especialmente a nuestra artista amiguisima Mayte Moreno Sedeño a Elena Oter y a MariCarmen Murillo que nos han donado generosamente todas las cositas que hemos vendido (literalmente nos las han quitado de las manos). Gracias también a nuestro amigo Antonio por ayudarnos con el puesto y sobre todo, gracias a la gente de Luzaga por colaborar siempre y con tanto entusiasmo con nuestra Asociación. Agradecidos , orgullosos y encantados de comprobar que, año tras año, Luzaga nunca falla. Se os quiere.. Graciassss 😘😘

Memoria de Actividades 22-23 / SOLIDARIOS



2022



900€

Memoria de Actividades 22-23 / SOLIDARIOS

migranodearena.org

2022

PREMIO PERSONA MAS SOLIDARIA 2022 F.J. ESTEBAN





Francisco J. Esteban está con **Ricardo Murillo** y **8 personas más**.
10 de octubre de 2022 ·

¡El reto 36x3000 cumbres de Sierra Nevada, a favor de las niñas y niños de la Asociación Síndrome STXBP1, ha ganado el XI premio migranodearena.org!

¡Gracias de veras a quienes lo habéis hecho posible, de un modo u otro: en la montaña; con vuestras donaciones; con vuestro voto o con vuestro apoyo sea cual fuere!

Sin duda todas las candidaturas son merecedoras del premio y estamos emocionados de recogerlo en nombre de quienes sabéis de la fuerza, la importancia y la repercusión que puede tener cualquier gesto, por pequeño que sea.



2022



PRÓLOGO: ELENA FELÍU

La mente es un mar maravilloso y casi infinito donde es fácil perderse y naufragar. Pero las palabras tejen las redes de la inteligencia para vivir y navegar con la esperanza de encontrarnos con nosotros mismos y con los demás. Los dos poemarios de este libro, UN BARCO HUNDIDO, están escritos por un biólogo que estudia neurociencia, escribe, interpreta música y hace escalada, **Francisco J. Esteban.** Los denomina "neuropoemas" y son estrofas breves, minimalistas, que "nos remiten a las asociaciones poéticas en el cerebro como ejercicio de plasticidad neuronal" y, con ello, pretenden "la conexión entre autor y lector"
—como puntualiza en su brillante prólogo la poeta y profesora **Elena Felíu**—. Sin duda, toda buena poesía es intuición y sinapsis de palabras que, probablemente, se encuentran por primera vez en una estrofa o de dos personas que se buscan y se abrazan como metáfora vital contra cualquier naufragio. Un libro escrito con una sencilla raíz de fondo y con alas de solidaridad.

SOBRE EL AUTOR

Francisco J. Esteban (1968) es natural de Jaén. Reside actualmente en Bedmar (Jaén) y es Profesor Titular de Biología Celular en la Universidad de Jaén, donde compagina docencia e investigación desde 1995. Como divulgador científico, ha publicado diferentes artículos en la plataforma The Conversation (theconversation.com/es), uno de ellos titulado "Lo que la ciencia tiene de poético y viceversa". (Continúa en solapa posterior) Ha participado en talleres sobre poesía y ciencia organizados por la Universidad de Jaén en el marco de la Semana de la Ciencia 2021 y del proyecto ExploraIES 2022. Su segundo poemario, jaikus con jota de julia, ha sido recientemente aceptado para ser publicado en la colección "La Rueca", en concreto, en la serie "Aire", de la Editorial de la Universidad de Jaén. Es asesor científico de la Asociación Síndrome STXBP1, a la que irán destinados los beneficios íntegros de la venta de Un barco hundido, su primer libro de poemas.

Memoria de Actividades 22-23 / SOLIDARIOS

www.alcobendas.org

MERCADO PRODUCTORES

Ayuntamiento de ALCOBENDAS



Cúando
2º domingo de cada mes (excepto julio y agosto). De

Dónde
Paseo de Valdelasfuentes esquina C/ José Hierro.

45 productores
Artesanos y ecológicos

Animación
A partir de las 12:00 h

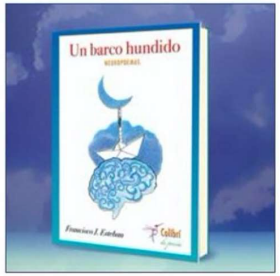
Este **domingo, 12 de Marzo**, el ayuntamiento de Alcobendas ha cedido un espacio en el Mercado de Productores a la **Asociación Síndrome STXBP1**, formada por familiares y amigos de niños y niñas afectados por la encefalopatía STXBP1, una grave enfermedad neurológica considerada una enfermedad rara.

En este evento daremos información sobre esta asociación y venderemos el libro **"Un barco hundido"** un libro de neuropoemas escrito por el **Dr. Francisco J. Esteban Ruiz**, que además ha tenido a bien acudir a esta cita para poder ayudar a la asociación y además poder firmar los libros de su puño y letra.

El 100% de la venta es para la Asociación

¡OS ESPERAMOS!

Asociación Síndrome STXBP1



Francisco J. Esteban Ruiz

Con la colaboración de:

Pronacera Therapeutics Showing R&D results



Asociación Juvenil "La troji" - Riolobos
3 de enero de 2023 ·

🏃 III SAN SILVESTRE SOLIDARIA 🏃

a beneficio de Asociación Síndrome STXBP1, el cuál padecen 47 niños en España, 2 de ellos extremeños. Entre ellos, Julen, que nos acompañó junto a su familia durante la San Silvestre.

Gracias a todxs los participantes recaudamos 547€ para dicha Asociación.

Memoria de Actividades 22-23 / SOLIDARIOS

Los papás de Cristina ,Julio y Mª Fé, dieron una charla informativa acerca de la Asociación Síndrome STXBP1



2.108€



2023

Memoria de Actividades 22-23 / SOLIDARIOS

2023



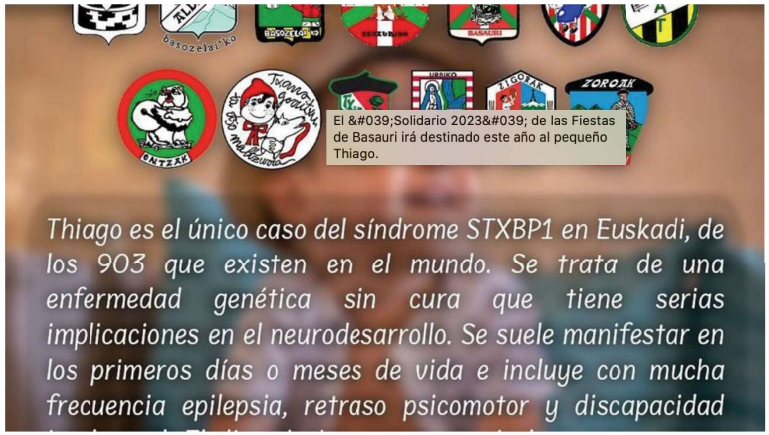
deia

Basauri muestra en fiestas su cara más solidaria

El dinero recaudado durante el pintxo benéfico de los comerciantes será para la asociación STXBP1

S.M.

Basauri | 27·09·23 | 09:03



El 'Solidario 2023' de las Fiestas de Basauri irá destinado este año al pequeño Thiago. / HERRIKO TALDEAK

Queda poco más de una semana para el inicio de las **fiestas de San Fausto de** Basauri que, entre otras cosas, destacan por su **carácter solidario** ya que son numerosas las iniciativas, sobre todo gastronómicas, cuya recaudación va a parar a una causa benéfica. En esta edición, tal y como han avanzado desde





Memoria de Actividades 22-23 / SOLIDARIOS

2023





Guille 💞 Qué bonito tener unas primas así, que el día de su boda promueven la concienciación e investigación del Síndrome STXBP1. 😍👔 Muchas gracias Raquel & Ana !! 😊
#RegalosSolidarios #Investigacion #STXBP1 #HazteSocio



Le gusta a **silviadb12** y **29 personas más**

aytonavasdelmadrono Como cada año os traemos la tradicional Carrera San Silvestre, que se celebrará el día 29 viernes, el precio del dorsal será de 2 euros y puedes inscribirte en la Biblioteca o el mismo día en la Plaza.
Además, para aquellos que no puedan asistir pueden colaborar con el dorsal 0 a través de Bizum al número 680 63 41 63.
Todos los beneficios irán destinadas a la Asociación del Síndrome STXBP1.

Memoria de Actividades 22-23 / SOCIOS



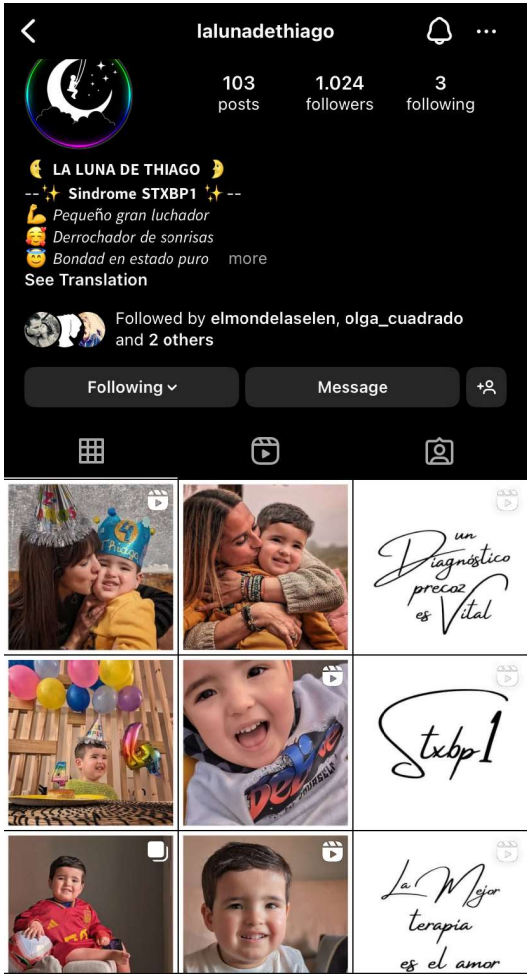


Memoria de Actividades 22-23 / SOCIOS

Asociación Síndrome STXBP1

@lalunadethiago

2023









Memoria de Actividades 22-23 / EMPRESAS

DANMUR instalaciones

👆 AGRADECEMOS enormemente a la empresa **#DANMUR** por su nueva donación de 10.000€ a nuestro favor que permitirá seguir avanzando en nuestros objetivos de **#investigación** de esta enfermedad a dia de hoy incurable.
.
A todo su equipo humano y familia, que dia a dia nos apoyan y los sentimos muy cerca, y en especial a sus socios Jorge Gallego y Ricardo Murillo, por estar siempre ahí 💪❤️

2022

G R A C I A S ❤️ PUMA Spain por la donación de 9.348 € a nuestra asociación de la recaudación de tod@s l@s emplead@s de PUMA Iberia en vuestro Charity Event anual 👏👏
🙌🙌🙌
.
Gracias @sarioh 😊 por tu apoyo y promoción ⬆️ 😘
.
Irán destinados a la investigación del #Síndrome #STXBP1, una enfermedad minoritaria que conlleva unas severas disfunciones motoras, cognitivas y epilepsia. Sin cura actualmente.
#EnfermedadesRaras #Solidaridad #EmpresasMolonas #Emplead@sMasMolones

2023

🌐 Donativo de 20.000 € a favor de la @stxbp1 de la empresa #DANMUR Instalaciones, para seguir avanzando en la investigación del Síndrome #STXBP1.
Estamos enormemente agradecidos con Danmur y en especial con sus socios Jorge Gállego y Ricardo Murillo, papá de Laura ❤️.
El donativo irá integramente a financiar los proyectos de investigación que actualmente la asociación está financiando.
👏⬆️⬆️🧬🚀
#Solidaridad #EnfermedadesRaras #Compromiso #Investigacion

CLUB ATLETISMO ULTRAFONDO JAEN
Francisco Esteban / Charo Torres

1.460 €

Memoria de Actividades 22-23 / LOTERIA NAVIDAD







Memoria de Actividades 22-23 / REDES

STXBP1 Global Connect, de la cual formamos parte, es una red de grupos y de asociaciones conectadas de todo el mundo que tienen como objetivo mejorar la vida de los pacientes con trastornos #STXBP1.

Nuestro colectivo de padres, científicos y profesionales médicos estamos conectados en todo el mundo con el propósito común y final de encontrar una cura para esta rara enfermedad genética.

STXBP1 Global Connect 👉 https://www.stxbp1globalconnect.org es la página central online que enumera todas las organizaciones relacionadas con STXBP1, así como otras que solo disponen de página web, grupos de redes sociales o simplemente una lista de correo electrónico.

Juntos somos mas fuertes. Juntos encontraremos una cura.



Memoria de Actividades 22-23 / CONGRESOS

This Networking event has received funding from the European Union's Horizon 2020 research and innovation programme under the EJP RD COFUND-EJP N° 825575

1st European STXBP1 Summit and Research Roundtable

16-18 May 2023
MILAN (Italy)



Organization Committe
Ganna Balagura
Charlene Son Rigby
Matthijs Verhage
Sarah Weckhuysen

1st European STXBP1 Summit and Research Roundtable

DAY 1 | TUESDAY 16TH

RESEARCH MEETING: STXBP1 IN THE LAB

8.30	Registrations
9.00	Opening and Introduction **G. Balagura**
	SESSION I
	Mechanisms and models of disease in STXBP1- related disorders
	Chairs: **M. Verhage** & **J. Goss**
9.10	A history of STXBP1 research: where are we now **M. Verhage**
9.25	Single cell transcriptional changes in an STXBP1 mouse model **A. Roig Adam**
9.45	Microcircuit failure in STXBP1 encephalopathy leads to hyperexcitability, rescue with AMPAkines **A. Britos dos Santos**, **J. F. Perrier**
10.10	Disease-linked mutations in Munc18-1 deplete synaptic proteins **N. Guiberson**
10.30	*Coffee Break*
11.00	Synaptic phenotypes in patient-derived neurons **J. Sørensen**
11.20	Network defects and proteome changes in patient-derived neurons **M. Öttl**
11.40	Modelling STXBP1 encephalopathy in human brain slice cultures **F. McLeod**
12.00	Early Network Activity in a mouse model of STXBP1 disorder **P. P. Lenck-Santini**
12.20	*Lunch*
	SESSION II
	Pipeline towards therapies for STXBP1- related disorders
	Chair: **F. Zara**
14.00	Fly screen with small molecules **L. Neukomm**, **C. Schäfer**
14.20	ASOs and miRNA modulation for STXBP1-RD **B. Prosser**
14.40	Uncovering the biology of STXBP1 poison exons **L. Janssen**
14.55	CRISPR-mediated transcriptional activation as potential therapeutic strategy **M. Boland**
15.15	*Coffee Break*
15.45	Gene replacement therapy design **R. Toonen**
16.05	A preclinical pharmacology study of AAV gene therapy in a mouse model of STXBP1 encephalopathy **M. Xue**
16.25	Cell-based therapy with GABAergic precursors for STXBP1-RD **M. Álvarez Dolado**
17.00	**Roundtable of pre-clinical researchers**
	Chiar: **M. Verhage**
18.00	Closing remarks

DAY 2 | WEDNESDAY 17TH

RESEARCH MEETING: STXBP1 IN THE CLINIC

	SESSION III
	The clinical spectrum and standard of care in STXBP1-related disorders
	Chairs: **A. Garcia Cazorla** & **M. Milh**
9.00	Phenotypic and genotypic spectrum of STXBP1-RD: updates **I. Helbig**
9.20	Multilevel phenotyping of STXBP1 patients: the N=You approach **H. Bruining**
9.40	Sensory and behavioral profiles in people with STXBP1-RD **A. Fetta**
10.00	STXBP1 ENGAGE Study: Capturing Patient and Family Lived Experiences **J. Gofshteyn**
10.20	Childrens' Colorado model of a Neurogenetic Multidisciplinary Clinic **S. Demarest**
10.40	Launch of the Europen STXBP1 registry **F. Furia**, **G. Balagura**, **H. Stamberger**, **E. Gardella**
11.00	*Coffee Break*
11.20	Role of Anti-Seizure Medications in STXBP1 -RD – Relevance and help from clinical Networking **S. Syrbe**
11.40	The role of 4-Phenyl-Butyrate in STXBP1-RD: clinical trial updates **Z. Grinspan**
12.00	Standardized assessments in physical and occupational therapy in STXBP1-related disorders **S. Pierce**, **K. V. Cunningham**
12.20	Cortical Visual Impairment in STXBP1-RD **M. Abbott**
12.40	The emerging scope of neuropsychological abilities in STXBP1 **A. Miele**
13.00	*Lunch*
	SESSION IV
	The future therapeutic landscape in STXBP1 - related disorders: what to treat, how to measure?
	Chairs: **G. Balagura** & **P. Striano**
14.00	Introduction to the session: Targeted therapies for STXBP1-RD **J. Goss**
14.20	Clinical trials for rare disorders: challenges and novel strategies **S. Auvin**
14.40	EEG in STXBP1-RD: not only epilepsy **E. Gardella**
15.00	qEEG analysis in STXBP1-disorders **K. Linkenkaer-Hansen**
15.20	Characterizing gait deviations in DEE and potential impact for rehabilitation **A. Hallemans**
15.40	Gut-brain axis in epilepsy and autism **E. Russo**
16.00	*Coffee Break*
16.20	Prospective, Multi-Site Natural History Study of STXBP1-related Disorder **S. Ruggiero**
16.40	ESCO natural history study **G. Balagura**, **M. Verhage**
17.00	Angleman Biomarker Outcome Consortium **J. Panagoulias**
17.20	The Loulou Foundation CDKL5 pre-competitive consortium **X. Liogier**
17.40	Virtual clinical trials and seizure prediction in STXBP1-related disorders **J. Xian**
18.00	Roundtable of clinical researchers and industry
19.00	Closing remarks

MILAN 2023

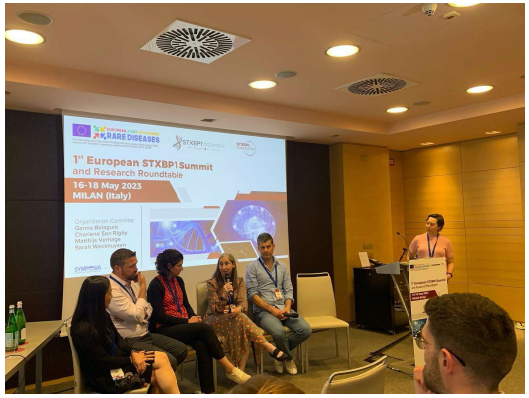
Memoria de Actividades 22-23 / CONGRESOS











Tres días donde investigadores y familias europeas y alrededor del mundo mostraron todos los avances y trabajos acerca del #STXBP1

Mesa redonda del 2o Día acerca de los retos en investigación clínica. Solo con equipos #multidisciplinares y #juntos avanzaremos. Además con organizaciones de pacientes bien estructuradas es más fácil moverse rápido, una de las necesidades mostradas por las familias, la urgencia.

.

Seguir construyendo el ecosistema #STXBP1 necesario para incrementar la investigación y la colaboración.

.

La industria necesita publicaciones que demuestren todas las teorías y confirmen la viabilidad de ensayos clínicos

Memoria de Actividades 22-23 / CONGRESOS

Asociación Síndrome STXBP1

1st European STXBP1 Summit and Research Roundtable

DAY 3 | THURSDAY 18TH

FAMILIES & RESEARCHER MEETING: STXBP1 AT HOME

SESSION V
STXBP1 family community development and integration (hybrid session)
Chair: **C. Son Rigby**

9.00	Family community development and integration **C. Son Rigby**
9.15	Overview of progress and state of the art (day 1+2) **G. Balagura** & **S. Weckhuysen**
9.45	**Regional STXBP1 associations: introductions & goals (hybrid session)**
11.00	*Coffee Break*
11.30	**Roundtable of PAOs, health-care professionals and researchers** Chair: **C. Son Rigby**
13.00	*Lunch*
14.00	Roundtable of STXBP1 families 2
15.30	Closing remarks
16.00-19.00	ESCO consortium meeting (closed session)

FACULTY

Megan **Abbott**, *Aurora* (USA)
Manuel **Álvarez Dolado**, *Sevilla* (E)
Stephane **Auvin**, *Paris* (F)
Ganna **Balagura**, *Genoa* (IT)
Michael **Boland**, *New York* (USA)
Altair **Britos dos Santos**, *Copenhagen* (DK)
Hilgo **Bruining**, *Amsterdam* (NL)
Kristin **Cunningham**, *Philadelphia* (USA)
Scott **Demarest**, *Aurora* (USA)
Anna **Fetta**, *Bologna* (IT)
Francesca **Furia**, *Odense* (DK)
Angeles **Garcia Cazorla**, *Barcelona* (E)
Elena **Gardella**, *Odense* (DK)
Jacqueline **Gofshteyn**, *Philadelphia* (USA)
James **Goss**, *Holly Springs* (USA)
Zachary **Grinspan**, *New York* (USA)
Noah **Guiberson**, *New York* (USA
Anne **Hallemans**, *Antwerp* (B)
Ingo **Helbig**, *Philadelphia* (USA)
Lara **Janssen**, *Amsterdam* (NL)
Pierre-Pascal **Lenck-Santini**, *Marseille* (F)
Klaus **Linkenkaer-Hansen**, *Amsterdam* (NL)
Xavier **Liogier**, *London* (UK)
Faye **McLeod**, *Newcastle* (UK)
Andrea **Miele**, *Aurora* (USA)
Mathieu **Milh**, *Marseille* (F)
Lukas **Neukomm**, *Lausanne* (CH)
Miriam **Öttl**, *Amsterdam* (NL)
Jennifer **Panagoulias**, *Austin* (USA)
Jean-Francois **Perrier**, *Copenhagen* (DK)
Samuel **Pierce**, *Philadelphia* (USA)
Ben **Prosser**, *Philadelphia* (USA)
Amparo **Roig Adam**, *Amsterdam* (NL)
Sarah **Ruggiero**, *Philadelphia* (USA)
Emilio **Russo**, *Catanzaro* (IT)
Christel **Schäfer**, *Lausanne* (CH)
Charlene **Son Rigby**, *San Francisco* (USA)
Jakob **Sørensen**, *Copenhagen* (DK)
Hannah **Stamberger**, *Antwerp* (B)
Pasquale **Striano**, *Genoa* (IT)
Steffen **Syrbe**, *Heidelberg* (DEU)
Ruud **Toonen**, *Amsterdam* (NL)
Matthijs **Verhage**, *Amsterdam* (NL)
Sarah **Weckhuysen**, *Antwerp* (B)
Julie **Xian**, *Philadelphia* (USA)
Mingshan **Xue**, *Houston* (USA)
Federico **Zara**, *Genova* (IT)

ORGANIZATION COMMITTEE

Ganna **Balagura**
IRCCS G. Gasliri Institute, Italy
Charlene **Son Rigby**
STXBP1 Foundation, USA
Matthijs **Verhage**
VU Amsterdam. The Netherlands
Sarah **Weckhuysen**
University of Antwerp, Belgium

CONGRESS VENUE

Hotel NH Milano Touring
Via Iginio Ugo Tarchetti, 2
20121 Milano

ORGANIZING SECRETARIAT

SYMPOSIA ORGANIZZAZIONE CONGRESSI | We care
Symposia Organizzazione Congressi Srl
Provider Standard Age.Na.S. n. 486
Piazza Campetto, 2/8 - 16123 Genova
T Tel. 010 255146
E symposia@symposiacongressi.com
W www.symposiacongressi.com

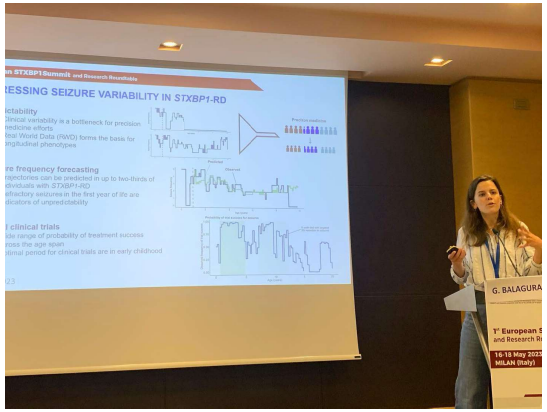
MILAN 2023

Memoria de Actividades 22-23 / CONGRESOS





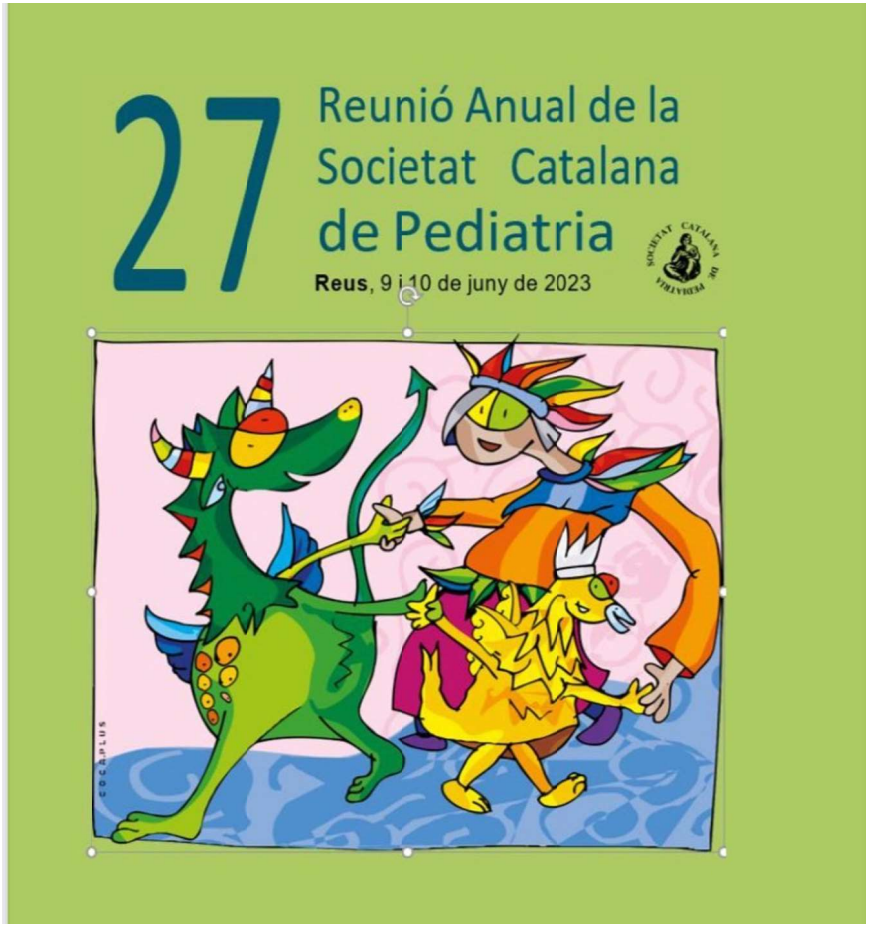
Dia 3 - STXBP1 at Home. Dedicado a explicar los objetivos y retos de familias y #asociaciones así como un lugar de interacción entre investigadores, clínicos y familias.
#letsdoit #together





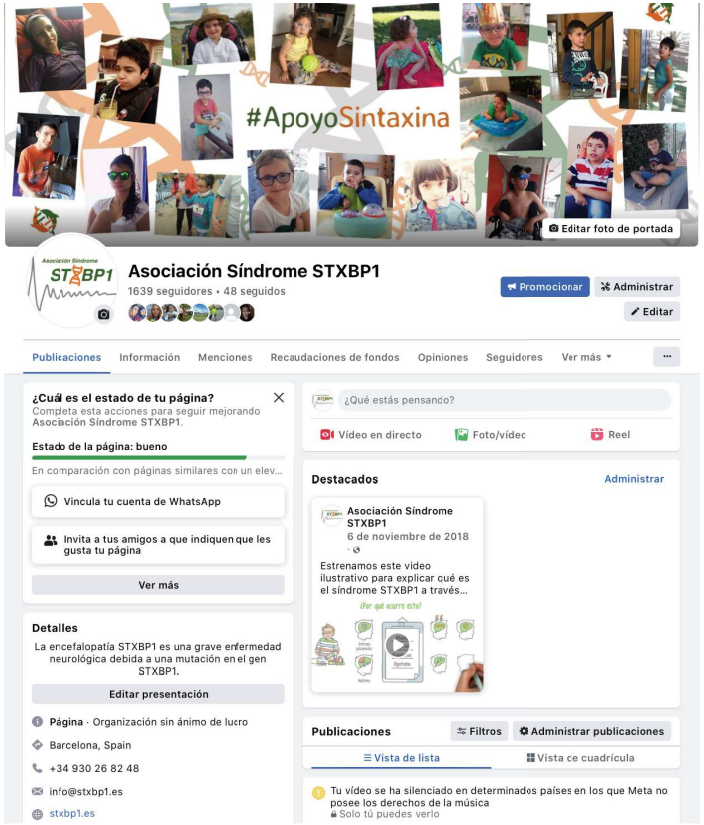


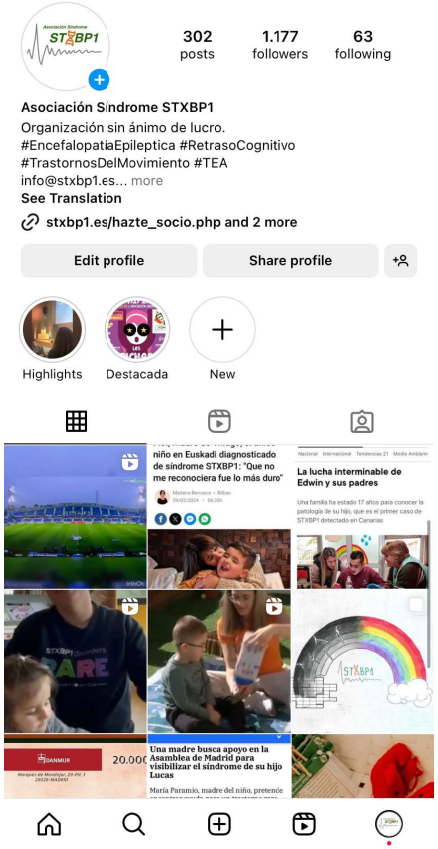
Memoria de Actividades 22-23 / CONGRESOS





Memoria de Actividades 22-23 / REDES SOCIALES







Memoria de Actividades 22-23 / NEWSLETTERS

Novedades Asociación Síndrome STXBP1

To: albert regatero garcia

This message is from a mailing list.

Web Nuestros Héroes Blog



Estimados socios y socias,

Queríamos informaros que en nuestra última reunión de Junta Directiva, con el aval otorgado en la última Asamblea General de Socios, y con el objetivo de impulsar la investigación del Síndrome STXBP1, hemos decidido:

1) Firma de un acuerdo con la empresa de investigación SINAE para la contratación de una investigadora para realizar su proyecto de **tesis doctoral para el STXBP1 (predictores de riesgo poligénico)**.
El Director de la tesis será el investigador y profesor de la Universidad de Jaen (Biología Experimental) Francisco J. Esteban y el codirector José Antonio Horcajadas (socio fundador de la empresa SINAE). Además esta investigadora estará a disposición de la Asociación para otros proyectos que puedan surgir en paralelo. **Presupuesto: 30.000 €/año.**

2) Confirmar dos nuevos proyectos propuestos por el Dr. Manuel Álvarez Dolado, científico del CSIC, para realizar en el CABIMER (Centro Andaluz de Biología Molecular y Medicina Regenerativa):

- **Proyecto genómico del STXBP1** (secuencia del genoma, tomando muestras de sangre). **Presupuesto: 43.000 €.**
- **Proyecto de Terapia mediante oligo anti-sentido (ASOs),** en 4 fases, durante 2 años. **Presupuesto: 120.000 €.**

Líneas de Investigación

Genotype/Phenotype Correlation and Molecular Comorbidity

Prf Dr FJ Esteban (University of Jaén)

Continuidad convenio de colaboración 2024, hasta ahora:

TRABAJOS DE FIN DE GRADO

APLICACIÓN DE LA BIOLOGÍA DE SISTEMAS AL ESTUDIO DEL GEN STXBP1 Y SUS COMORBILIDADES
Tipo de proyecto: Trabajo de Fin de Grado
Entidad de realización: Universidad de Jaén
Alumna: Paula María Ruiz Real
Calificación obtenida: 8,7 (/10)
Fecha de defensa: 23/07/2021

BIOMARCADORES COMUNES A LAS ENFERMEDADES GABAÉRGICAS Y SU APLICACIÓN A LA ENCEFALOPATÍA STXBP1
Tipo de proyecto: Trabajo de Fin de Grado
Entidad de realización: Universidad de Jaén
Alumna: Alicia García Martínez
Calificación obtenida: 9,5 (/10)
Fecha de defensa: 22/06/2022

Líneas de Investigación

Genotype/Phenotype Correlation and Molecular Comorbidity

Prf Dr FJ Esteban (University of Jaén)

Continuidad convenio de colaboración 2024, hasta ahora:

TRABAJOS DE FIN DE MÁSTER

ANÁLISIS DE LA RELACIÓN ENTRE GENOTIPO Y FENOTIPO EN LA ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL STXBP1
Tipo de proyecto: Trabajo de Fin de Máster
Entidad de realización: Universidad de Jaén
Alumna: Isabel Trigo Pérez
Calificación obtenida: 9,1 (/10)
Fecha de defensa: 09/07/2020

GENOTIPO Y RESPUESTA FARMACOLÓGICA EN LAS ENCEFALOPATÍAS EPILÉPTICAS INFANTILES Y EN EL SÍNDROME STXBP1
Tipo de proyecto: Trabajo de Fin de Máster
Entidad de realización: Universidad de Jaén
Alumna: Paula Gregorio Pablos
Calificación obtenida: 9,4 (/10)
Fecha de defensa: 09/07/2020

Líneas de Investigación

Genotype/Phenotype Correlation and Molecular Comorbidity

Prf Dr FJ Esteban (University of Jaén)

Continuidad convenio de colaboración 2024, hasta ahora:

Análisis computacional de los tipos de mutación y de las características clínicas en el Síndrome STXBP1
Tipo de proyecto: Trabajo de Fin de Máster
Entidad de realización: Univ. Europea/UJA
Alumna: Rebeca Gadea Fernández
Calificación obtenida: 9,1 (/10)
Fecha de defensa: 17/11/2022

MARCADORES MOLECULARES DE RIESGO POLIGÉNICO EN ENFERMEDADES Y TRASTORNOS NEUROLÓGICOS COMPLEJOS
(Con el fin de establecer la base del estudio de una posible co-ocurrencia génica en las encefalopatías epilépticas del desarrollo, principalmente el síndrome STXBP1).
Estudiante: Lisandra Elena García de Castro Cuspineda
Curso: 2023-2024

Líneas de Investigación

Genotype/Phenotype Correlation and Molecular Comorbidity

Prf Dr FJ Esteban (University of Jaén)

Continuidad convenio de colaboración 2024, hasta ahora:

PRÁCTICAS EN EMPRESAS (EN NUESTRO GRUPO UJA)

APLICACIÓN DE UN MODELO BAYESIANO PARA EL ANÁLISIS DE LA IMPLICACIÓN DE STXBP1 EN LA PRIORIZACIÓN DE GENES DE RIESGO EN LA ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL.
Estudiante: Genoveva Carmen Martos de la Fuente.
Periodo de Prácticas: 01/05/2021 al 31/07/2021

PROGRAMA *DACIU* ALTAS CAPACIDADES EN UNIVERSIDAD

RELACIONES FUNCIONALES ENTRE LOS GENES IMPLICADOS EN LOS FENOTIPOS DE COMPORTAMIENTO EN EL SÍNDROME STXBP1
Estudiante: Alicia Herrador Rodríguez
Curso: 2022-2023
Publicación, DOI: 10.60096/fundacionavanza/1602022

ANÁLISIS DE REDES DE INTERACCIÓN Y DE ENRIQUECIMIENTO FUNCIONAL DE LOS GENES IMPLICADOS EN LOS FENOTIPOS PRINCIPALES DEL SÍNDROME STXBP1
Estudiantes: Alicia Herrador Rodríguez y Antonio Alba Robles
Curso: 2023-2024
Publicación: en desarrollo

Líneas de Investigación

Genotype/Phenotype Correlation and Molecular Comorbidity

Prf Dr FJ Esteban (University of Jaén)

Continuidad convenio de colaboración 2024, hasta ahora:

TESIS DOCTORAL

GENÓMICA DEL SÍNDROME STXBP1
Doctoranda: Raquel García Ríos
Programa de Doctorado: Biología Molecular y Celular
Línea Investigación del Programa: Biomedicina y Biología de Sistemas

Financiado por la Asociación Síndrome STXBP1: **36.000 €/año**

Líneas de Investigación

Genotype/Phenotype Correlation and Molecular Comorbidity

Prf Dr FJ Esteban (University of Jaén)

PUBLICACIONES

García-Herrador A, Esteban FJ (2023). Relaciones funcionales entre los genes implicados en los fenotipos de comportamiento en el síndrome stxbp1.
Publicaciones DACIU. Fundación Avanza. DOI: 10.60096/fundacionavanza/1602022

Gregorio-Pablos P, Esteban FJ (2024). Construcción y análisis de redes en el estudio del tratamiento farmacológico de las encefalopatías epilépticas infantiles. (En prensa).
Colección: CIENCIAS EXPERIMENTALES Y DE LA SALUD
Serie: AVANCES RECIENTES
Editorial: Universidad de Jaén

Vargas E, Martín-García S, Esteban FJ (2024). Proteómica, Enriquecimiento Funcional y Biología de Sistemas. (En prensa. Incluye el ejemplo práctico: Análisis de interacciones proteína-proteína para el estudio del síndrome STXBP1.)
Colección: CIENCIAS EXPERIMENTALES Y DE LA SALUD

Líneas de Investigación

Cell-based Therapy for STXBP1 Syndrome

Dr M Álvarez-Dolado (Cabimer)

+ Extensión a Adultos

“Secuenciación masiva del genoma y transcriptoma de pacientes con síndrome STXBP1: Mejora de la comprensión de la enfermedad, su relación con el fenotivo y diagnóstico”, financiado íntegramente por nuestra Asociación y con un coste total aproximado de **135.000 €** + Estudio de Metabólica complementario

Líneas de Investigación / Publicaciones Colaboración

Quality of life, socioeconomic and psychological concerns in parents of children with tuberous sclerosis complex, STXBP1 and SYNGAP1 encephalopathies: a mixed method study

María Salcedo-Perez-Juana [1], Domingo Palacios-Ceña [1], Ana San-Martín-Gómez [1], Ángel Aledo-Serrano [2], Lidiane Lima Florencio [3]

Affiliations + expand

PMID: 38027293 PMCID: PMC10665567 DOI: 10.3389/fped.2023.1285377

Free PMC article

Abstract

Background: Developmental and Epileptic Encephalopathies (DEEs) occur in childhood and are associated with severe epileptic seizures and neurological impairment. The aim of this study was to combine quantitative and qualitative methodologies to comprehensively describe factors related to quality of life, impact on the family and psychosocial factors in parents of children with TSC, STXBP1 and SYNGAP1 variants.

Methods: A convergent parallel mixed design including parents of children with DEE. In the cross-sectional study, 20 parents (10STXBP1, five SYNGAP1, five TSC) were given questionnaires on quality of life, impact on the family and psychological factors. In the descriptive qualitative study, in-depth interviews were conducted with 18 parents (nine STXBP1, five TSC, four SYNGAP1) using a semi-structured questionnaire. A thematic analysis was carried out. The results of the two studies were combined by showing similarities and differences through tables, figures, accounts, and joint displays.

Results: In terms of quality of life, the integrated results were consistent in highlighting the importance of family interaction, although in the qualitative section the influence of the relationship between the children's siblings, the relationship with health professionals and the difficulties in obtaining public aid were highlighted. In terms of impact, the integrated results show that the illness has a significant impact on the family; the financial burden is highlighted, and the experience of the illness is discussed in depth. Finally, the psychological aspects, symptoms such as anxiety, stress and strain, were consistent. Most of the participants reported sleep disturbance, as identified in the questionnaire, although not mentioned in the interviews.

Conclusions: The combined results of the mixed method provide an in-depth analysis of the impact of DEEs on parents of children with STXBP1, SYNGAP1 and TSC.



María Salcedo Pérez-Juana
Personal docente e Investigador en la Universidad Rey Juan Carlos
3 meses

🎉 Feliz de anunciar que se ha publicado el primer artículo de mi tesis 🎉

En colaboración con el **Hum_QRinHS Universidad Rey Juan Carlos** (liderado por Domingo Palacios Ceña), la doctora Lidiane Lima Florencio y el neurólogo **Angel Aledo-Serrano**, se ha publicado un artículo que pretende describir la calidad de vida, el impacto en la familia y los factores psicosociales en madres y padres de niños y niñas con una encefalopatía epiléptica y del desarrollo, concretamente en las variantes genéticas STXBP1, TSC y SYNGAP1.

Es gracias a la colaboración de las asociaciones de pacientes que esto ha sido posible:
➡ Asociación Síndrome STXBP1: **https://stxbp1.es/**
➡ Asociación Española de Esclerosis Tuberosa: **https://lnkd.in/dmMYivdi**
➡ Asociación SYNGAP1 España: **https://www.syngap1.es/**
¡Muchísimas gracias! 💜

Para mí es todo un orgullo contribuir a la visibilización de este grupo de enfermedades y, concretamente, de la situación y las necesidades de las madres y los padres de estos niños y niñas. Los resultados de este artículo pueden ayudar a los profesionales del ámbito sanitario y social a identificar brechas en la atención, y mejorar el apoyo y los servicios para estas familias.

En conclusión, la investigación es fundamental para conocer las necesidades, no solo de las personas con estas enfermedades, sino también de su entorno.

Líneas de Investigación / Estudios Colaboración



Encoded THERAPEUTICS

STXBP1disorders

Evaluando posible Estudio Historia Natural a nivel global.

Cuestionario rellenado por 199 familias en todo el mundo, de las cuales, **26 de España.**

Entrevistas posteriores seleccionadas: 2 (ce) +1 (no ce)

35 familias seleccionaron nuestra asociación como recibidora de donación 30 €/cuestionario: **1.050 €**

Colaboración en la traducción al castellano de la encuesta y su posterior promoción, divulgación.

Líneas de Investigación / Estudios Colaboración



STXBP1 ENGAGE ENCUESTA ONLINE

PADRES, MADRES Y CUIDADORES

COMPARTA SU EXPERIENCIA VIVIENDO CON STXBP1
¡PARTICIPE EN NUESTRA ENCUESTA HOY!

STXBP1 ENGAGE

ENLANCE A LA ENCUESTA
HTTPS://ES.EU.RESEARCH.NET/R/ES-STXBP1-ENGAGE

Reconocemos que la experiencia de cada persona que vive con STXBP1 es única. El objetivo de esta encuesta es comprender lo que significa cuidar a alguien que vive con STXBP1 desde su perspectiva.

ELEGIBILIDAD

- Para poder completar la encuesta, usted debe ser un adulto (mayor de 18 años) que cuide a una persona que vive con STXBP1
- La persona a la que usted cuida y vive con STXBP1 debe tener un diagnóstico clínico confirmado con pruebas genéticas
- Debe poder completar la encuesta en inglés o español

POR CADA ENCUESTA COMPLETADA, SE HARÁ UNA DONACIÓN A UNA ORGANIZACIÓN BENÉFICA RELACIONADA CON STXBP1

Si tiene preguntas, póngase en contacto con el equipo de admedicum team:
engagestxbp1@admedicum.com

Este proyecto está patrocinado por Encoded Therapeutics, una empresa de biotecnología con sede en California, EE. UU., en colaboración con la Fundación STXBP1, una organización de defensa de los pacientes con sede en EE. UU.
El apoyo al proyecto es proporcionado por admedicum.

Dear Albert,

I hope this message finds you well.

Firstly, I would like to express our deepest gratitude for your involvement and agreement to be listed as an honorarium recipient in the STXBP1 ENGAGE survey. Your organization's work is critical to our community, and it was truly heartening to see survey participants choose your organization to receive the honoraria on their behalf.

We trust that the honorarium payment process was executed smoothly without any difficulties, but if there are any questions, please reach out to our collaborator, Michelle Levine at admedicum, who has kindly provided logistical support throughout the study. You may reach out to her at michelle.levene@ademedicum.com.

I am pleased to inform you that the survey has concluded with 199 responses and we are currently in the process of analyzing the results. We look forward to sharing these insights with you and the broader community soon.

Thank you once again for your participation in this initiative.

Warm regards,
Candy
--
Maria Candida Vila
Director, Medical Affairs

TZ Pacific (GMT-8) M 240.888.1504 E cvila@encoded.com
341 Oyster Point Blvd. South San Francisco, CA 94080

Encoded THERAPEUTICS

Asociación Síndrome STXBP1

#ApoyoSintaxina www.stxbp1.es



