

MEMORIA DE ACTIVIDADES 2024

Asociación STXBP1



1. Presentación

La Asociación STXBP1, entidad sin ánimo de lucro fundada en octubre de 2016, tiene como finalidad el apoyo a personas afectadas por el síndrome STXBP1 y sus familias, así como el impulso de la investigación científica y la sensibilización social.

Durante 2024, la Asociación ha continuado desarrollando su actividad en torno a tres pilares fundamentales:

- Apoyo a familias
- Impulso a la investigación
- Sensibilización y visibilidad

2. Datos generales de la Asociación (2024)

Según los datos expuestos en Asamblea (pág. 7):

- 52 casos diagnosticados representados en España
- 365 socios
- Colaboración con centros como CABIMER y Hospital Sant Joan de Déu
- Miembros de redes como FEDER y STXBP1 Global Connect

Junta Directiva en 2024 (pág. 9):

- Presidente: Albert Regatero
- Vicepresidenta: Núria Bercebal
- Secretaria: Pilar Santamaría
- Tesorero: Ignasi Prats

3. Apoyo a familias

Durante 2024 se han realizado:

- Encuentros familiares.
- Coordinación y contacto entre familias.
- Orientación y acompañamiento.
- Mesa redonda de familias en el V Encuentro Científico (marzo 2024).

Destaca la celebración del V Encuentro Científico y Familiar STXBP1 (Madrid, 9 de marzo de 2024) (pág. 14-15), que incluyó:

- Extracciones para proyecto de Terapia Celular.
- Ponencias científicas.
- Mesa redonda de investigadores.
- Asamblea General de socios.

4. Investigación

La investigación ha sido uno de los ejes principales en 2024.

Beca Asociación STXBP1 (Jornada completa)

(pág. 36)

Investigador: Silvestre Ruano Rodríguez

Instituciones implicadas: SINAIE, Universidad de Jaén y CABIMER.

Objetivos 2024:

- Análisis ómico integral.
- Estudio genotipo-fenotipo.
- Identificación de biomarcadores.
- Avance hacia medicina personalizada.

Avances científicos

(pág. 37-39)

- Análisis transcriptómico (RNA-Seq).
- Genómica (39 pacientes analizados).
- Desarrollo de herramienta de riesgo poligénico.
- Publicaciones científicas (BioTech 2025).
- Avances en modelos experimentales y terapia génica.

Terapias avanzadas

- Seguimiento proyecto ASO's (oligonucleótidos antisentido).
- Terapia celular (CABIMER).
- Análisis multiómico en cohortes ampliadas.
- Proyecto metabólico asociado.

5. Redes y colaboración internacional

En 2024 la Asociación participó en:

- STXBP1 Global Connect (reuniones bimensuales) (pág. 34-35)
- → 1.310 pacientes registrados globalmente (actualización marzo 2025).
- ESCO (Consorcio Europeo STXBP1) (pág. 57)
- → Preparación Mes Europeo de Concienciación 2025.

6. Comunicación y sensibilización

Durante 2024 se desarrollaron:

- Campaña “Año Nuevo – Socio Nuevo” (pág. 17)
- Lotería de Navidad solidaria (pág. 18)
- Eventos solidarios organizados por socios (pág. 21-23)
- Apariciones en medios y artículos divulgativos (pág. 24)

7. Situación económica vinculada a proyectos

En 2024 se mantuvieron proyectos de investigación firmados con:

- CSIC
- SINAIE
- CABIMER
- Hospital Sant Joan de Déu

(Resumen económico detallado presentado en Memoria Económica adjunta pág. 51.)

8. Conclusión 2024

El año 2024 ha consolidado:

- El avance científico estructurado.
- La profesionalización de la investigación.
- La presencia internacional.
- La continuidad del apoyo a familias.

Nota sobre la elaboración de la presente memoria

La presente memoria ha sido elaborada a posteriori con el objetivo de regularizar y sistematizar la documentación institucional de la Asociación correspondiente a los ejercicios indicados.

En el momento de su redacción no se disponía de una memoria formal previamente aprobada, por lo que la información recogida ha sido reconstruida a partir de la documentación disponible, presentaciones internas, comunicaciones y registros económicos existentes.

La Junta Directiva deja constancia de que se ha realizado un esfuerzo de recopilación y ordenación de la información con el máximo rigor posible, pudiendo existir limitaciones derivadas de la falta de documentación completa en algunos aspectos.

Este ejercicio de regularización responde al compromiso de transparencia y mejora continua en la gestión de la Asociación.