



ASOCIACIÓN SÍNDROME
STXBP**1**

3. Memoria Actividades

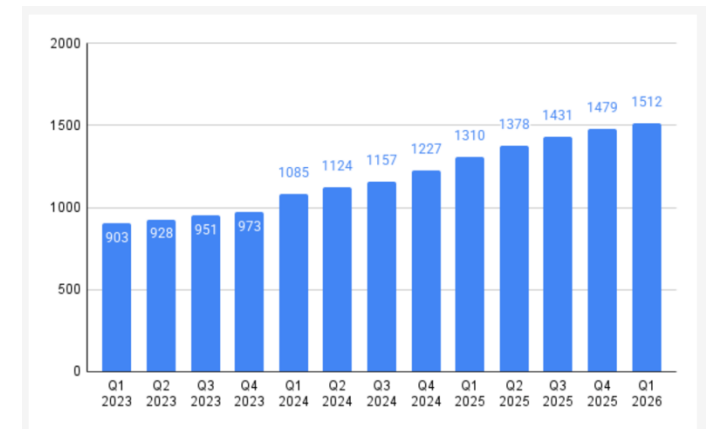


3.1 Financiación

- 1. Los ingresos de 2025 se desglosan de la siguiente manera:**
 1. Danmur: 33.080
 2. Cuotas socios: 21.724,27
 3. Campaña Mi Grano de Arena: 12.271,37
 4. Total = 65.725,84 Euros
- 2. Para 2026 estamos trabajando en la presentación de proyectos, en algunos casos conjuntamente con Fundación Lukiss, para la financiación de proyectos.**

3.2 Familias

1. Censo



3.2 Familias

CSI

**Estreñimiento, sueño
& irritabilidad**

*30 participantes · 640 días-paciente · Dic 2025–
Ene 2026*

El sueño <7h predice alta irritabilidad en el 81% de los días. Efecto arrastre confirmado al día siguiente.

+

- Una primera aproximación Observacional
- Hecha desde familias
- Ha servido para identificar variables importantes

CBD

**CBD / Epidyolex
en STXBP1**

3 iteraciones · ~18 pacientes · Estudio longitudinal

Mejoras claras en función motora, estado de ánimo y cognición. Puntuación media 7,9/10. El 87% quiere continuar.

+

- Autorización Epidyolex a algunos pacientes STXBP1 (antes del decreto)
- Monográfico presentado
- Estudios en la Complutense Onintza Sagredo
- Ampliación de estos estudios en la Rúber Internacinal con Coorte de más de 30 pacientes STXBP1

SLAB51

**Probiótico
en STXBP1**

7 pacientes con seguimiento completo · análisis pre/post

El 57% reporta mejora general en estreñimiento y sueño. Bien tolerado en todos los pacientes.

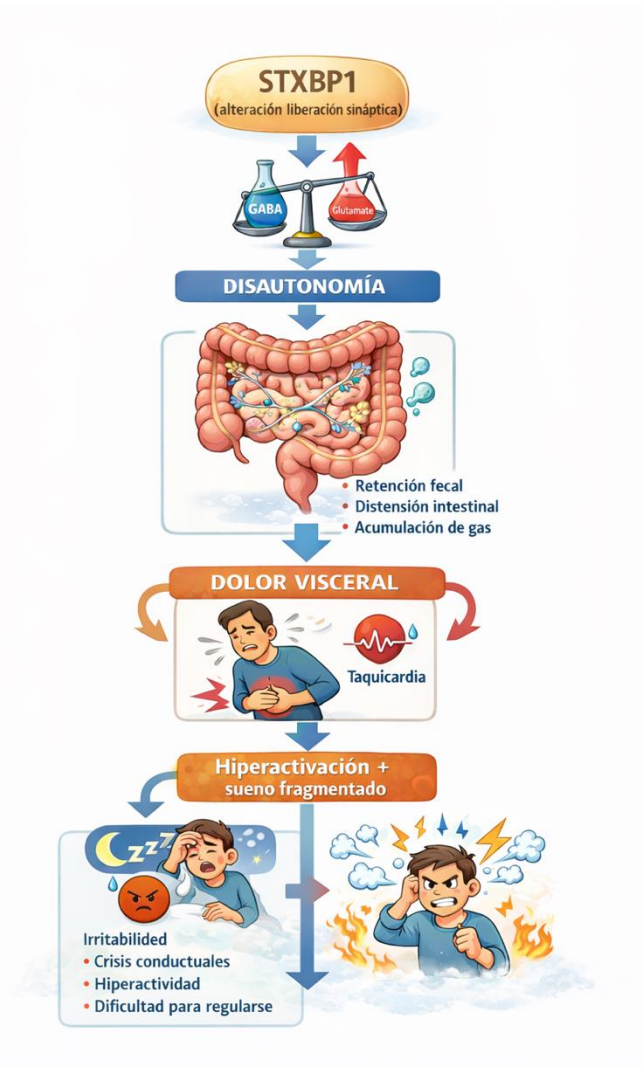
+

Ampliación de estudios en la línea:

- Microbiota intestinal
- Sistema nervio entérico (motilidad intestinal)
- Regulación autonómica
- Eje intestino-cerebro

Tres estudios, tres señales positivas reales. Y en los tres encontramos lo mismo: diferentes perfiles de respuesta dentro del mismo diagnóstico.

3.2 Familias



En breve colgaremos en la web una explicación detallada

3.2 Familias

KIT DIAGNÓSTICO LUKISS

Ampliar el “N”

Más pacientes identificados

Acompañar a las familias desde el principio

“STXBP1 no solo es epilepsia”

Comprender mejor el síndrome
y sus distintas formas

Fenotipo real — más allá de la epilepsia

- Sueño
- Disautonomía
- Reg. emocional
- Conducta
- Gastro-intestinal
- Sens. sensorial

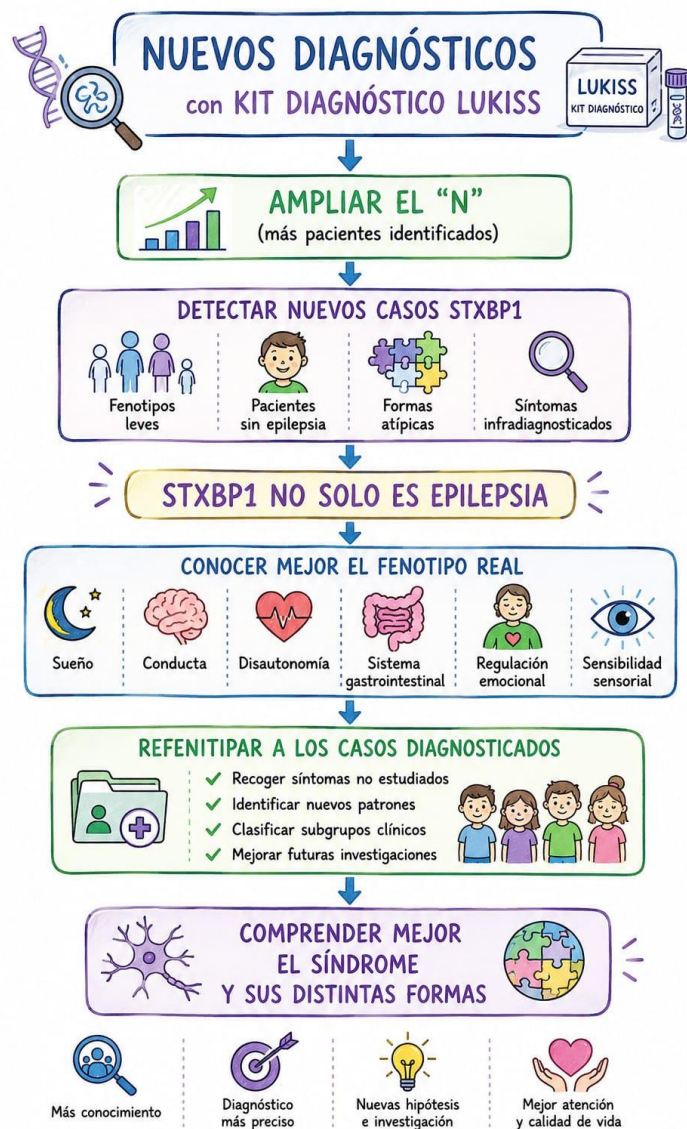
Refenotipar pacientes ya diagnosticados

- Síntomas no estudiados
- Nuevos patrones
- Subgrupos clínicos
- Mejorar investigaciones

Detectar nuevos casos STXBP1

Fenotipos leves · Sin epilepsia · Formas atípicas

3.2 Familias



3.2 Familias



1

Definir biomarcadores

El comité identifica qué biomarcadores son relevantes y medibles.

Necesitamos al
comité



2

Recoger datos de 77 familias

La asociación activa el protocolo. Datos longitudinales + biomarcadores en la cohorte existente. Registro diario ya operativo.

Esto lo hacemos
nosotros



3

Redefinir el fenotipo STXBP1

Con biomarcadores + datos observacionales: un mapa de subtipos biológicos y genéticos. No todos los pacientes STXBP1 son iguales. El fenotipo determina la intervención.

Análisis conjunto



4

Protocolo desde el diagnóstico

Para cada subtipo: qué medir, cuándo intervenir, qué tratar primero. Los estudios futuros saben a quién se dirigen.

Impacto para las
familias

3.3 Comunicación



1. Newsletter

1. A finales de 2025 empezamos a enviar a los socios una newsletter que incluye los temas mas relevantes relacionados con los distintos grupos de trabajo.
2. En abril de 2026 se envió la numero 2, con el objetivo de enviar una newsletter trimestral

2. Redes Sociales

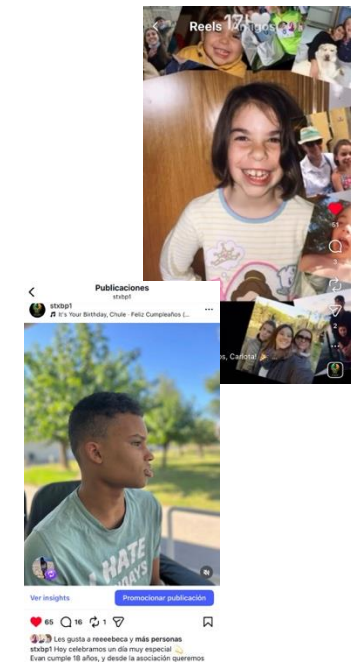
1. Publicación y repost de publicaciones relacionados con el síndrome y entidades afines (FEDER, FEDE, ESCO, etc...), así como eventos y/o actos.

3. Campañas de divulgación y apoyo al STXBP1, en coordinación con Fundación Lukiss

1. “España se mueve por el STXBP1” : Campaña de concienciación del síndrome, promovida por ESCO para su posterior divulgación en el Congreso II Summit Europeo STXBP1 en Heidelberg
2. “Intensivos de fisioterapia”: Charla informativa con la doctora Ruth Izquierdo de Fundación Fivan
3. “La Revuelta”: Asistencia al programa La Revuelta, con breve entrevista a Sonia acerca de nuestro síndrome
4. “Día Internacional de las personas con Discapacidad”
5. “Marcha Benéfica por el STXBP1” en Titulcia
6. Lotería de Navidad
7. Felicitación de cumpleaños a nuestros niños (cuyos progenitores nos han expresado su consentimiento y aprobación previamente).



3.3 Comunicación



3.4 Ciencia

El 31 de mayo de 2025 se celebró el 6º Encuentro Científico y Familiar de la Asociación.



6º ENCUENTRO CIENTÍFICO Y FAMILIAR SÍNDROME STXBP1

10:30 – 11:00: Inauguración y bienvenida
José Carlos Reyes (Director de CABIMER) y Albert Regatero (Presidente de la Asociación Síndrome STXBP1)

11:00 – 11:40: Calidad de vida, impacto en la familia y factores psicológicos de progenitores de niños/as con una encefalopatía epiléptica y del desarrollo
María Salcedo Pérez Juana – Universidad Juan Carlos I (Madrid)

11:40 – 12:30: Identificación de biomarcadores y dianas terapéuticas mediante el análisis multiómico del síndrome de Rett y otros trastornos del desarrollo
Dra. Judith Armstrong – Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona)

12:30 – 12:40: Pausa / Café

12:40 – 13:30: Análisis Genómico y de Riesgo Poligénico en el Síndrome STXBP1
Dr. Manuel Álvarez Dolado – CABIMER (CSIC)

13:30 – 14:15: Análisis Transcriptómicos del Síndrome STXBP1
Silvestre Ruano – CABIMER – Pronacera

14:15 – 14:30: Mesa Redonda

3.4 Ciencia: Plan

El equipo responsable de Ciencia y el equipo de Familias han diseñado un nuevo plan que tiene en cuenta las siguientes bases:

1. Profundizar en el entendimiento de la enfermedad: estudios observacionales (Equipo Familias)

2. Creación de un comité científico

3. Análisis de compromisos adquiridos (CABIMER)

4. Presencia internacional

5. Plan Estratégico

1. Entendimiento de la enfermedad: relación multisistémica hace necesario trabajo de fenotipado profundo

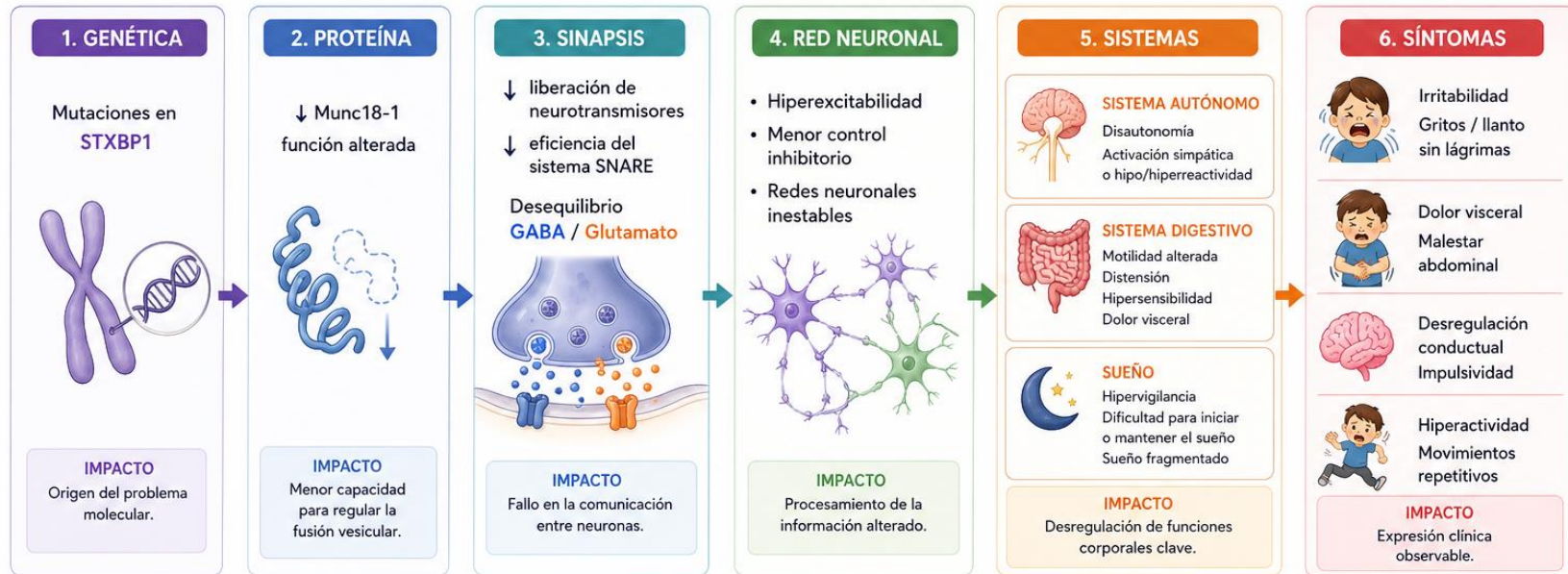
2. Nuevos Proyectos y Alianzas (nacionales e internacionales) para nuevas terapias

3. Inclusión de empresas biotecnológicas especializadas en edición genética y en IA salud

3.4 Ciencia: modelo integrado

MODELO INTEGRADO STXBP1: DE LA SINAPSIS A LOS SÍNTOMAS

Una alteración en la sinapsis se amplifica a nivel de red y sistemas, generando síntomas interconectados.



IDEA CLAVE

La mutación en STXBP1 altera la liberación sináptica, desorganiza redes neuronales y desregula múltiples sistemas. Esto genera síntomas interconectados que se retroalimentan y se perpetúan en el tiempo.



Mutación (STXBP1)



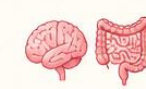
Proteína (Munc18-1)



Sinapsis (transmisión química)



Red neuronal (conectividad)



Sistemas (autónomo, digestivo, sueño)



Síntomas (conducta, dolor, sueño)

En breve colgaremos en la web una explicación detallada

3.4 Ciencia: Comité Científico

El pasado 14 de abril se celebró la primera reunión del Comité Científico. Este comité está formado inicialmente por 4 componentes, pero esperamos ampliarlo en función de las necesidades y del mejor entendimiento de la enfermedad y de las terapias que se están trabajando a nivel internacional.



1. Michael Boland

1. Director Estratégico de ENDD (consorcio entre Penn University y Children's Hospital Philadelphia).
2. Padre de paciente STXBP1



2. Encarna Guillén

1. Directora del Área de Genética del Hospital SJD y Directora Estratégica de Únicas SJD



3. Antonio Gil-Nagel

1. Director del Área de Neurología del Hospital Ruber Internacional
2. Su equipo sigue clínicamente a unos 35 pacientes STXBP1



4. Sagi Gidali

1. Co-fundador de Rafa's Moonshot
2. Padre de paciente STXBP1

Prioridades:

1. Estudios observacionales síntomas
2. Estudio Historia Natural (ESCO)
3. Biomarcadores
4. Contactos biotecnología

3.4 Ciencia: proyectos realizados



Fecha	Proyecto	Centro	Firmado	Pagado	Pendiente	2019	2020	2021	2022	2023	2024	2025	2026
14/05/2019	Apoyo tecnológico ASO	CSIC	32.121	32.121	-	12.849	19.272						
01/03/2020	Adenda apoyo tecnológico (ASO)	CSIC	32.500	32.500	-		20.702	11.798					
10/04/2021	2ª Adenda apoyo tecnológico (450%)	CSIC	32.500	32.500	-				32.500				
29/11/2022	3ª Adenda apoyo tecnológico (450%)	CSIC	32.500	32.500	-					32.500			
04/08/2023	4ª Adenda apoyo tecnológico (ASO)	CSIC	32.500	32.500	-						32.500		
25/01/2021	Servicios de formación	UDJ	36.000	9.000				9.000					
07/02/2023	Prestación de servicios de investigación	SINAE	150.000	105.102						35.102	40.000	30.000	7.683
19/09/2023	Contrato de donación (genómica)	CSIC	115.000	102.260	12.740						30.000	72.260	20.000
18/04/2025	Análisis perfil metabolitos	JA	18.150	9.075	9.075							9.075	9.075
10/06/2024	Identificación de biomarcadores y dianas	SJD	10.000	10.000	-								
Total			491.271	397.558	21.815	12.849	39.974	20.798	32.500	67.602	102.500	111.335	36.758

Terapia Celular	171.121	-
Genómica y ASOs	216.437	21.815
RETT	10.000	-

1. **Terapia celular:** coste total de **171.121 euros**. Una vez recibido el informe del proyecto no se identificaron líneas de actuación adicionales.
2. **Proyecto Genómica:**
 1. **Recibidos borradores de los informes de Genómica y de ASOs.**
 2. **Total invertido 232.252 euros.**
 3. **Genómica**
 1. Pendiente de publicación en Gene & Disease (Japón). No hemos tenido acceso al informe definitivo realizado para la publicación.
 2. En fase de revisión por nuestro Comité Científico.
 3. Cuando se publica haremos revisiones con los principales grupos de investigación con los que mantenemos relación.
 4. Hemos suspendido el contrato de Doctorado.
 5. El informe final tenemos que recibirlo en mayo y realizar el pago de los 20.000 euros restantes.
 4. **ASOs**
 1. Informe recibido de las Fases I y II, Cabimer sigue trabajando en las Fases III y IV.
3. **RETT**
 1. No hemos recibido ninguna información sobre el estado del proyecto.

3.4 Ciencia: red internacional

Uno de los principales focos de la nueva Junta Directiva es el incremento de contactos y conocimiento de lo que esta pasando a nivel internacional.

1. STXBP1 Foundation

1. Formamos parte del Comité Estratégico, grupo que apoya en la definición de la estrategia de la entidad.
2. En los últimos meses hemos participado en la revisión del nuevo Plan Estrategico, donde hemos hablado de dos temas que consideramos muy relevantes:
 1. Mejora de la colaboración entre todas las entidades internacionales: crear red real de colaboración
 2. Creacion de un comité clínico que permita la creación de un manual de cuidados para los pacientes y que incluya el conocimiento de los principales clínicos a nivel internacional.



2. ESCO (Consortio Europeo STXBP1)

1. ESCO es un consorcio europeo compuesto por centros de 8 países y cuyo objetivo es el estudio de STXBP1
2. Inicialmente el centro de referencia era SJD y posteriormente se unió Ruber Internacional gracias al apoyo de la Asociación y de Fundación Lukiss.
3. A finales de 2025 SJD desistió de su participación en el consorcio.
4. Los proyectos en curso son:

1. Estudio Historia Natural (recopilación de información de pacientes en visita médica – mismo protocolo que STARR en Estados Unidos)

1. El Hospital Ruber ya ha recibido la aprobación del equipo de coordinación de ESCO y está listo para empezar a ver pacientes.
2. Actualmente ESCO y Ruber están trabajando en la selección de pacientes con el objetivo de definir el número de pacientes para el este año.

2. Registro Pacientes (recopilación de información sin visita médica)

1. El equipo del Hospital Ruber está en proceso de petición de consentimientos para comenzar a recopilar información de los pacientes.



3.4 Ciencia: Heidelberg 2025

1. Mecanismo generación proteína

1. La mutación en el gen STXBP1 provoca que la generación de proteína STXBP1/Munc18-1 sea deficitaria.
2. El gen tiene dos copias y la principal duda que existe es si:
 1. Haplosuficiencia: quiere decir que la copia alterada genera poca o ninguna proteína y la que genera la otra copia no es suficiente.
 2. Efecto Dominante Negativo: la copia alterada interfiere en la generación de proteína del alelo correcto.
3. El correcto entendimiento de este mecanismo es muy importante para el desarrollo de terapias y quienes se pueden beneficiar de cada tipo de terapia.
4. La comunidad científica parece que descarta el Efecto Dominante Negativo, pero se está haciendo una revisión profunda del mecanismo SNARE completo en los distintos tipos de mutaciones para entender este efecto y la interacción de Munc18-1 con el resto de las proteínas involucradas.

2. Capsida

1. Finalmente, Capsida no realizó ninguna presentación de su terapia tras el resultado de la primera administración.
2. Actualmente se encuentran en fase de análisis de lo que pudo haber ocurrido bajo la supervisión de la FDA (Agencia del Medicamento Americana). Estas conclusiones se esperan en los próximos meses.

3. Fenotipo/Genotipo y biomarcadores

1. Los estudios realizados hasta el momento no encuentran una relación entre Genotipo y Fenotipo, por lo que los esfuerzos ahora están relacionados con:
 1. Análisis de biomarcadores que puedan ayudar a entender mejor la variabilidad en los niños.
 2. Análisis de los grupos de pacientes por fenotipo para realizar análisis por grupos de pacientes con situaciones similares.

3.4 Ciencia: Philadelphia 2026

Registration is Open



STXBP1 Summit+
Researcher & Family Meetings

 STXBP1 foundation

PHILADELPHIA, PA
Hilton Penn's Landing

In Partnership with
 Children's Hospital
of Philadelphia

RESEARCH ROUNDTABLE MEETING July 16-17, 2026	FAMILY MEETING July 17-19, 2026
--	---------------------------------------

Register Now ➤