

# Global STXBP1 Quarterly Call

Sonntag, 21.3.2012, 21 Uhr

## Teilnehmer:

### Italien

(Lorenzo) 70 Familien sind in einer Gruppe zusammen, ihr Ziel ist es, die Lebensqualität der Kinder, die von STXBP1 Mutationen betroffen sind zu verbessern und auf die Krankheit aufmerksam zu machen. Ihre Ziele sind:

- Unterstützung der Forschung, Bildung eines wissenschaftlichen Teams zur Entwicklung von Therapieplänen
- Zusammenstellen und Teilen von Therapieplänen
- Unterstützung von betroffenen Familien.

### Canada

Aktuell gibt es keine Vereinigung oder Gruppe

### Spanien

(Albert Regatero und Ana Vargas)

- 327 Mitglieder in der spanischen Organisation, 41 betroffene Familien.
- Versuch einer Zelltherapie (auf 2 Jahre angesetzte Studie), Ziel: Transplantation von fötalen neuronalen GABAerischen Vorläuferzellen, die von MGE abgeleitet sind in Mäusen mit STXBP1 Defekt
- Videocall am 13.4.2021: Einführung und Ergebnisse der Phase II.

### USA

(Charlene, Heather)

Charlene hat den Videocall moderiert und über die Forschung in den USA berichtet (s.u.)

### Deutschland

(Paola, Tim, Katja) 47 Familien haben sich zusammengeschlossen, reger und hilfreicher Austausch in einer Whats-App Gruppe, Natural History Study in Heidelberg wurde gerade begonnen.

### Holland

(Evelyn) 20 Familien sind in einer Gruppe zusammengekommen.

## Vortrag von Charlene:

- Ziel der STXBP1 Foundation in den USA:
- Bewusstsein für die Krankheit in der Gesellschaft / medizinischen Forschung erlangen
- Forschung finanzieren und vorantreiben um das Entdecken einer Heilungsmöglichkeit zu beschleunigen
- Hilfe für betroffene Familien
- Einsatz für bessere Früherkennung

### Ziele für 2021:

- Fortschritt in der Entwicklung von Therapien und klinischen Tests
- 2 Millionen Dollar bis 2022 aufbringen zur Finanzierung der Forschungsschwerpunkte
- Aufbau der Gemeinschaft
- Schaffung eines kontinuierlichen Bewusstseins zur Unterstützung von Forschung und Gemeinschaft
- Transparenz

### Veranstaltungen für 2021

- Million dollar bike ride, 13. Juni, online
- STXBP1 Awareness Month im September
- Move to Cure, Ende September
- Virtuelle Familientreffen und Updates zur Forschung

### Statistik:

- Geschätztes Vorkommen von STXBP1: 1:30000 (täglich werden 10 Kinder mit STXBP1 geboren)
- STXBP1 ist die fünfthäufigste Diagnose bei genetischen Untersuchungen aufgrund von Epilepsie
- STXBP1 ist eines der drei häufigsten diagnostizierten Gene bei Untersuchungen von Erwachsenen mit Epilepsie
- Die schwerwiegendsten Symptome von STXBP1 liegen in Sprache und Kommunikation, Epilepsie und kognitiver Entwicklung.
- Mit diesen Informationen macht die Stiftung in den USA die Pharmaunternehmen darauf aufmerksam, dass es nicht nur darum geht, die Epilepsie zu behandeln.

### Klinische Studie mit 4PB (4-Phenylbutyrat)

- 14-wöchige Studie in New York City mit 10 Patienten
- Das Medikament ist bereits von der FDA (der US-Behörde für Lebens- und Arzneimittel) und der EMA genehmigt worden und wird für Menschen mit Störungen im Harnstoffzyklus eingesetzt.
- Es ist kein Medikament gegen die Epilepsie.
- Es funktioniert als molekularer Chaperon: Sozusagen eine "Klammer", die das Papier glättet oder auseinander zieht, so dass das fehlerhaft oder nicht funktionierende Protein besser arbeitet.
- Ein neunjähriger Junge hat letzte Woche mit der Medikamenteneinnahme begonnen.
- Auch wenn die Behandlung positive Wirkung zeigt, braucht es noch viele andere Testpersonen.

### Natural History Studies

- Eine Natural History Study hat gerade an der Uniklinik Heidelberg begonnen.
- Eine weitere wird in den englischsprachigen Ländern mit "Ciitizen" auf den Weg gebracht (Beginn am 15.4.21), es folgen die Länder, in denen Spanisch gesprochen wird.

Der nächste Videocall wird im Juni stattfinden.