

## Gemeinsam stark!

2021 wurde der STXBPI e.V. von Eltern betroffener Kinder gegründet.

### Unser Ziel

Forschung unterstützen und ein starkes Netzwerk aufbauen.

### Unsere Mission

- **Vernetzung:** Eltern, Ärzte und Forscher zusammenbringen.
- **Austausch:** Plattform für betroffene Familien schaffen.
- **Verständnis:** Symptome und Diagnose besser begreifbar machen.
- **Lebensqualität:** Verbesserung für Betroffene und ihre Familien.
- **Sichtbarkeit:** Aufmerksamkeit für STXBPI erhöhen und Inklusion fördern.

### Unsere Aktivitäten

- **Information:** Webseite, Instagram und Facebook über STXBPI und Vereinsziele.
- **Veranstaltungen:** Familientreffen, Mitgliederversammlung, monatliche Zoom-Treffen und regelmäßige Online-Workshops.
- **Forschung:** Spenden sammeln und über Entwicklungen informieren.

*Werde Teil unserer Gemeinschaft, denn nur gemeinsam machen wir einen Unterschied!*

## Genau so, wie du bist

### Mitglied werden



### Kontakt

✉ [info@stxbp1-ev.de](mailto:info@stxbp1-ev.de)

☎ 0177 - 3399251

### Mehr Informationen

🌐 [stxbp1-ev.de](http://stxbp1-ev.de)

📷 [@stxbp1ev](https://www.instagram.com/stxbp1ev)

### Spenden bitte an unser Spendenkonto

STXBPI e.V.

DE20 5176 2434 0016 4263 00

BIC: GENODE51BIK



## STXBPI – kurz erklärt



### Was ist STXBPI

STXBPI ist eine seltene genetische Veränderung auf Chromosom 9, die motorische und kognitive Entwicklungsstörungen sowie starke Epilepsien verursacht. Diese Mutation hindert Nervenzellen daran, korrekt zu kommunizieren.

### Häufigkeit und Symptome

In Deutschland gibt es etwa 80 dokumentierte Fälle. Symptome treten meist im Säuglingsalter auf und können u.a. umfassen:

- Entwicklungsverzögerungen
- Epilepsie
- Kognitive Einschränkungen
- Sprachstörungen
- Muskelhypotonie
- Bewegungsstörungen (Ataxie, Tremor)
- Verhaltensstörungen
- Autismus-Spektrum-Störung
- Sehstörungen

### Diagnose und Behandlung

Die Diagnose erfolgt durch molekulargenetische Tests, oft nach Entwicklungsverzögerungen oder frühkindlicher Epilepsie.

Es gibt derzeit keine Heilung. Therapien wie Physiotherapie, Logopädie und medikamentöse Behandlung der Epilepsie sind wichtig.



Mehr Informationen über die Genmutation in unserer Broschüre:



## Menschen verbinden



Monatlicher Elternstammtisch per Zoom



Familientreffen jedes zweite Jahr



WhatsApp Community (privat)



Newsletter mit allen STXBPI Neuigkeiten

*Genau so, wie du bist*