

STXBP1 Worldwide Census - Q1 2023!

Have you ever wondered how many people in the world have an STXBP1 diagnosis?

We know there are thousands of patients out there...and we want to find them!

[STXBP1 Global Connect](#) is a global parents network composed of many groups from around the world, focused on improving the lives of STXBP1 patients.

One of our first collaborations is a hugely important project for 2023: launching a census!

Why a census?

Knowing where patients and families are worldwide helps our foundations and collaborators support our patients and families, and plan for clinical care and studies. Importantly, as we move toward clinical trials for STXBP1 – which will potentially lead to treatments and, hopefully, a cure – we need to know how many STXBP1 patients have been diagnosed, and where they are located; so we can help them today and connect them with the therapies of tomorrow. Additionally, it is crucial to give confidence to our current and future industry partners that we have enough patients to justify their research investment.

A few exciting highlights from our inaugural census:

- **903 patients worldwide (March 31st, 2023 update)!**
- 42% in Europe, 35% North America, 16% Asia Pacific, 7% Rest of World
- Age data is pretty consistent across the countries that we have it for. The largest two groups are 6 to 12 years old (36%), and 0 to 5 years old (34%). Also, it is notable that **we have 99 adult STX'ers** (18 and over)*.
- Gender data is evenly split at 49% female, 51% male*

What can you do?

We know there are patients who were not counted in this census! We will update the census multiple times a year, so you have not missed out!

Families,

- If you haven't already connected with your country association or country liaison, do this here: <https://www.stxbp1globalconnect.org/>
- Register in Contact List: <https://www.stxbp1disorders.org/contact-list>

- If you are aware of more families in your country than you see in the Census, please reach out to info@stxbp1disorders.org

Researchers and Clinicians, if you have questions please reach out to:
info@stxbp1disorders.org.

Where Did We Find STX'ers?

The summary data of the census are shown at the bottom of the document!

*Age and gender data available for 76% of individuals

ITALIAN TRANSLATION

Censimento mondiale STXBP1 – 1° Trimestre 2023!

Ti sei mai chiesto quante persone nel mondo soffrono della mutazione STXBP1?
Sappiamo che ci sono migliaia di pazienti là fuori... e vogliamo trovarli!

STXBP1 Global Connect è una rete globale di genitori composta da svariati gruppi e associazioni in tutto il mondo, dedicati a migliorare la vita dei pazienti STXBP1.

Un primo e molto importante progetto di collaborazione per il 2023 è l'attivazione di un censimento!

Perché stiamo facendo un censimento?

Sapere dove si trovano i pazienti e le famiglie nel mondo aiuta la nostra Fondazione e le relative associazioni nazionali a sostenere i nostri pazienti e le loro famiglie e a pianificare le cure e gli studi clinici. È importante sottolineare che mentre ci muoviamo verso gli studi clinici per STXBP1 - che potenzialmente porteranno a farmaci e, si spera, a una cura - dobbiamo sapere con quanta più precisione possibile quanti pazienti STXBP1 siano già stati diagnosticati e dove si trovino; così possiamo aiutarli oggi e collegarli con le terapie del domani. Inoltre, è fondamentale assicurare i nostri attuali e futuri partner industriali che abbiamo un numero di pazienti tale da giustificare il loro investimento nella ricerca scientifica.

Alcuni punti salienti del nostro censimento inaugurale:

- 903 pazienti in tutto il mondo (aggiornamento 31 marzo 2023)
- 42% in Europa, 35% Nord America, 16% Asia Pacifico, 7% Resto del Mondo

- I dati sull'età sono abbastanza coerenti tra i paesi da cui ne disponiamo. I due gruppi più grandi sono la fascia dai 6 ai 12 anni (36%) e quella dai 0 ai 5 anni (34%). Ed è anche degno di nota il fatto che abbiamo 99 STX adulti (dai 18 anni in su) *
- La ripartizione di genere è equamente distribuita tra 49% di donne e 51% di uomini*

Cosa puoi fare tu?

Sappiamo che ci sono pazienti che non sono stati conteggiati in questo censimento!

Aggiungeremo il censimento più volte all'anno, così da non lasciare indietro nessuno!

Famiglie,

Se non ti sei già messo in contatto con la tua associazione nazionale o gruppo nazionale, fallo qui:

[Link individuali o <https://www.stxbp1globalconnect.org/>]

Registrati nella lista dei contatti: <https://www.stxbp1disorders.org/contact-list>

Se sei a conoscenza di un numero maggiore di famiglie nel tuo paese di quelle che vedi nel censimento, contatta info@stxbp1disorders.org

Ricercatori e clinici, se avete domande, contattate: info@stxbp1disorders.org.

Dove si trovano ad oggi i pazienti STXBP1?

I dati riepilogativi del censimento sono riportati di seguito!

	Paese	Trim1 2023 - Totale
AR	Argentina	7
AU	Australia	22
AT	Austria	1
BE	Belgio	9
BR	Brasile	23
CA	Canada	28
CL	Cile	3

CN	Cina	112
CO	Colombia	4
CZ	Repubblica Ceca	1
DK	Danimarca	24
FI	Finlandia	1
FR	Francia	48
DE	Germania	67
GR	Grecia	3
HK	Hong Kong	1
HU	Ungheria	2
	Islanda	1
IN	India	4
IE	Irlanda	2
IL	Israele	20
IT	Italia	52
MX	Messico	3
NL	Paesi Bassi	24
NZ	Nuova Zelanda	5
NO	Norvegia	10
	Palestina	1
	Panamá	1
	Perú	2
PL	Polonia	17
PT	Portogallo	3

DO	Repubblica Dominicana	1
RO	Romania	1
RU	Russia	7
RS	Serbia	1
SK	Slovacchia	4
	Sud Africa	2
KR	Corea del Sud	1
ES	Spagna	51
SE	Svezia	14
CH	Svizzera	3
	Taiwan	1
TR	Turchia	1
GB	Regno Unito	28
US	Stati Uniti	286
	Totale	902

*Dati su età e sesso disponibili per il 76% degli individui