

Klinische genetica

STXBP1-syndroom

Mensen bij wie een verandering in het STXBP1-gen is aangetoond, worden vaak naar ons doorverwezen. Wij kunnen families meer informatie geven over de betekenis van deze verandering, omdat wij veel ervaring met deze aandoening hebben.

Wij doen veel onderzoek hiernaar en hopen in de toekomst ook een gerichte behandeling te kunnen bieden aan patiënten met het STXBP1-syndroom. Hiervoor werken we samen met het [N=You kenniscentrum](#) en vele andere STXBP1-experts in Europa en wereldwijd.

Op onze website [STXBP1 - CNCR](#) kunt u meer in detail lezen over ons werk. Voor vragen kunt u ons ook mailen op stxbp1@amsterdamumc.nl.