



# 35th International Epilepsy Congress

2-6 September 2023  
Dublin, Ireland



#IEC2023

 [ilae.org/iee2023](http://ilae.org/iee2023)





**35th International Epilepsy Congress**  
2-6 September 2023 | Dublin, Ireland

**Establishing PROMs in  
medication management of rare  
genetic epilepsies:**

**What are the best medications  
in 228 SYNGAP1 patients?**

Kirsten Eschermann

#IEC2023

 [ilae.org/iee2023](https://www.ilae.org/iee2023)



# Conflict of interest disclosure

nothing to disclose

Research grants from

- PMU Research Fund (PMU-FFF) - E-20/31/161-KEK
- SYNGAP Elternhilfe e.V.
- HORIZON Europe - EURAS - 101080580

# Team

Kirsten Eschermann<sup>1,2</sup>, Gerhard Kluger<sup>1,3</sup>, Verena Schmeder<sup>4</sup>, Sandra Apler<sup>5</sup>, Celina von Stülpnagel<sup>1,6</sup>, Till Hartlieb<sup>1,3</sup>, Marcos Mengual Hinojosa<sup>4</sup>, Daniel Weghuber<sup>1,2</sup>, Lorenz Kiwull<sup>1,2,6,7</sup>

<sup>1</sup>Research Institute for Rehabilitation, Transition and Palliation, Paracelsus Medical University, Salzburg, Austria

<sup>2</sup>Department of Pediatrics, Paracelsus Medical University, Salzburg, Austria

<sup>3</sup>Center for Pediatric Neurology, Neurorehabilitation and Epileptology, Schön Klinik, Vogtareuth, Germany

<sup>4</sup>Syngap Elternhilfe e.V., Krefeld, Germany

<sup>5</sup>Leon & Friends e.V., Waidring, Austria

<sup>6</sup>Department of Pediatric Neurology and Developmental Medicine, iSPZ Hauner, Hauner Children's Hospital, LMU Klinikum, Munich, Germany

<sup>7</sup>Clinic for Child Neurology and Social Pediatrics Kinderzentrum Maulbronn gGmbH, Maulbronn, Germany



**PARACELUSUS**  
**MEDICAL**  
**UNIVERSITY**





# **SYNGAP1: main clinical features**

- intellectual disability
- autism spectrum disorder
- motor impairment
- epilepsy

# PATRE - PATient based phenotyping and evaluation of therapy for Rare Epilepsies



## PATRE

PATient based phenotyping and  
evaluation of therapy for Rare Epilepsies

NETRE\*'s patient-focused sister

\*Network for Therapy in Rare Epilepsies (NETRE): Lessons From the Past 15 Years

von Stülpnagel C, van Baalen A, Borggraefe I, Eschermann K, Hartlieb T, Kiwull L, Pringsheim M, Wolff M, Kudernatsch M, Wiegand G, Striano P, Kluger G; NETRE Consortium. Front Neurol. 2021 Jan 14;11:622510.



# Patient brainstorming platform

Ideen	Pro und Contra	Abstimmung
Schlafstörungen bei Syngap Kindern? von ... Aufgrund eines nicht erholsamen oder zu kurzen Schlafes ist die schlechte Laune samt Wutanfälle f... <a href="#">mehr</a>	<ul style="list-style-type: none"><li>+ Diese Arbeit habe ich von den Angelmans. Sie besagt kurz gesagt, dass die Angelman Kids viel weni... <a href="#">mehr</a> von ...</li><li>+ In Spanien läuft zur Zeit eine Studie zu SYNGAP1 mit Schwerpunkt zum Schlafverhalten bei dieser E... <a href="#">mehr</a> von   3</li><li>+ <b>Gibt es einen Zusammenhang zwischen Schlaf und der Jahreszeit? Wir haben den Eindruck, dass in de... <a href="#">edit</a> <a href="#">mehr</a></b> von   2</li><li>+ Es scheint auch uns ein potenziell unterschätztes Thema zu sein. Unsere Tochter wurde in 12j nich... <a href="#">mehr</a> von  </li><li>+ Im Kleinkindalter hatten wir mehrere Jahre, in denen unser Sohn keine Nacht durchschlafen konnte.... <a href="#">mehr</a> von   1</li><li>+ Hier wäre es auch mal wichtig zu schauen was man A medikamentös oder B medikamentös über klassisc... <a href="#">mehr</a> von  </li><li>+ Führt schlechter Schlaf zu mehr Agressionen und mehr epileptischen Anfällen? von  </li><li>+ Ich habe diese Arbeit über Schlafstörungen bei SYNGAP gefunden. Die Kinder scheinen einen vermind... <a href="#">mehr</a> von  </li><li>+ Ich habe diese Arbeit zu Syngap und Circadianer Rhythmik gefunden. Der Circadiane Rhythmus (Tag-N... <a href="#">mehr</a> von  </li></ul>	<p><b>20</b> Abstimmen   17 weitere</p>

# Patient brainstorming platform

German SYNGAP1 Community December 2020 – March 2021

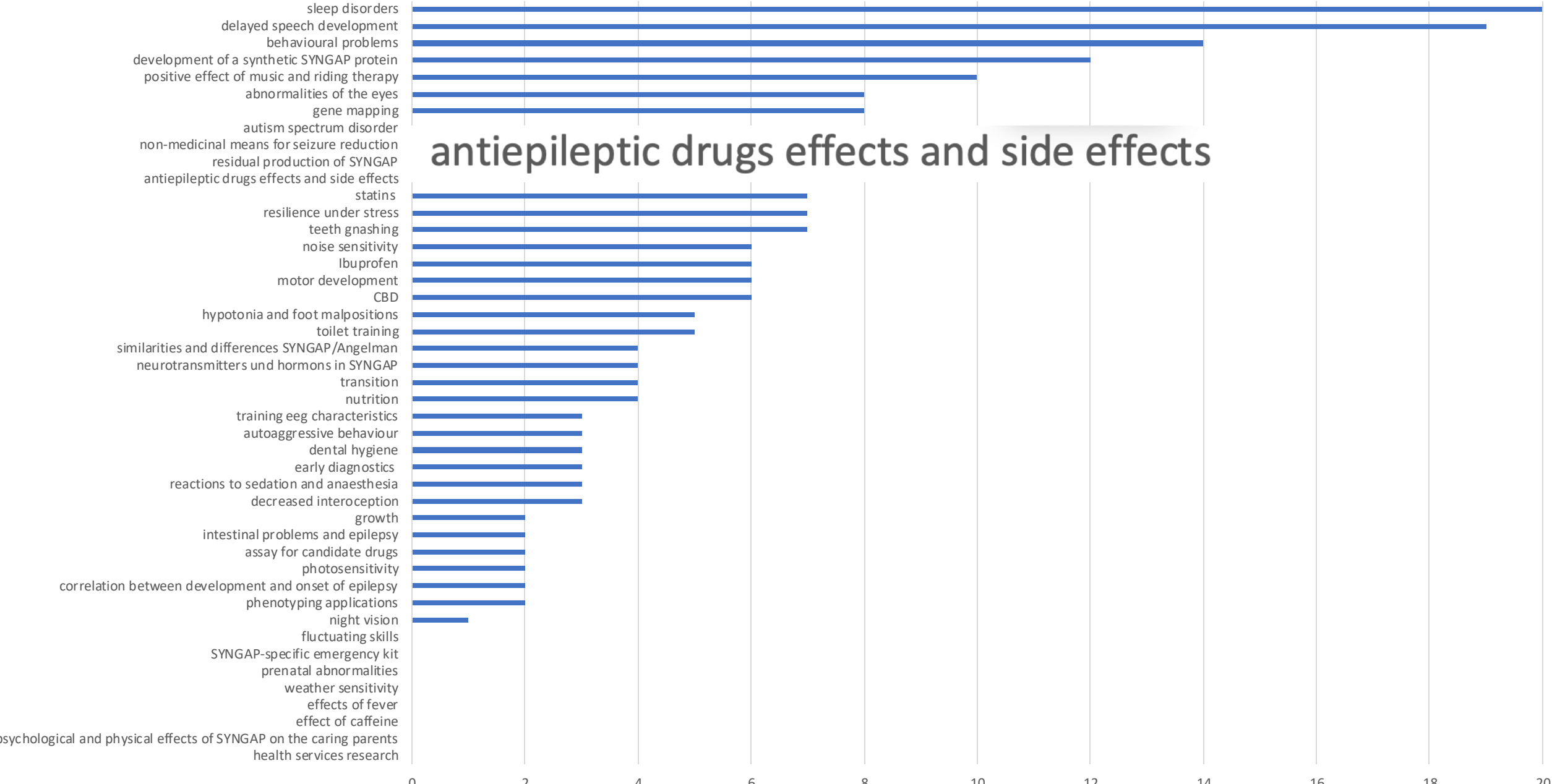
619 unique visits

56 ideas

246 total votes



# Ranking of SYNGAP1 parents on important issues



# Development of a patient-based score for the effect of medications on

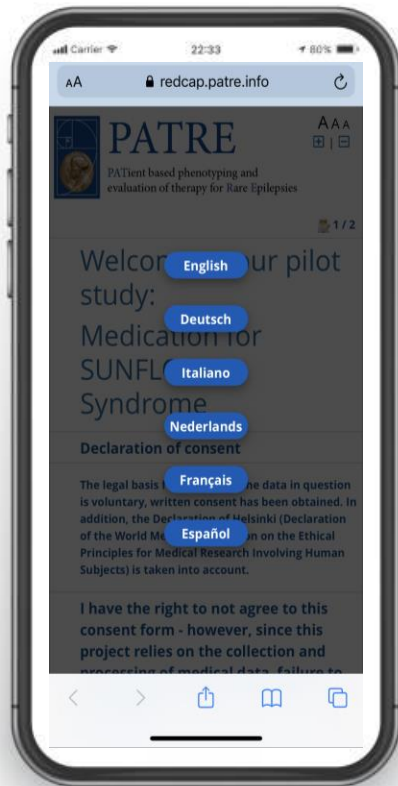
- seizures
- sleep
- behavior
- development

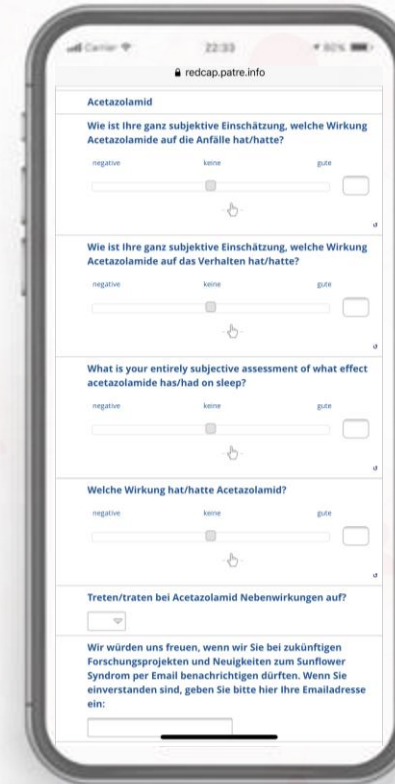
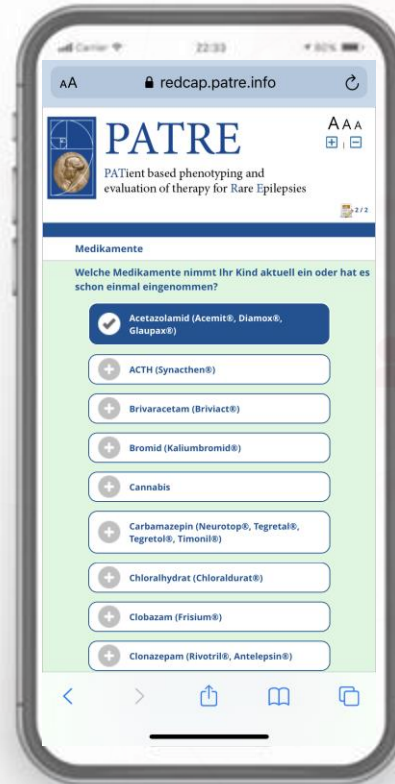
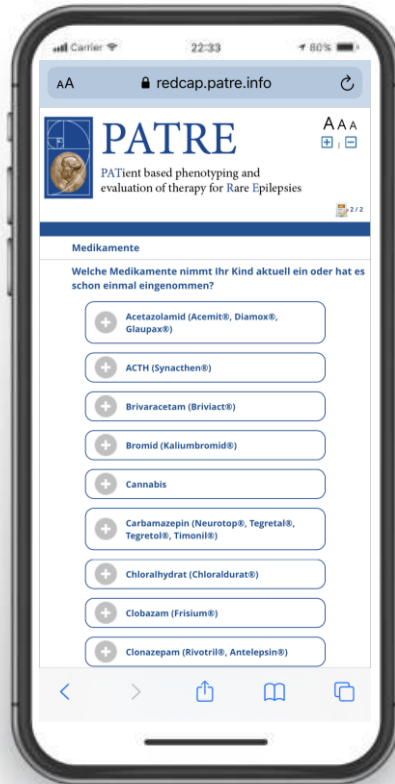
**Subjective score -50 / +50**

# Data collection









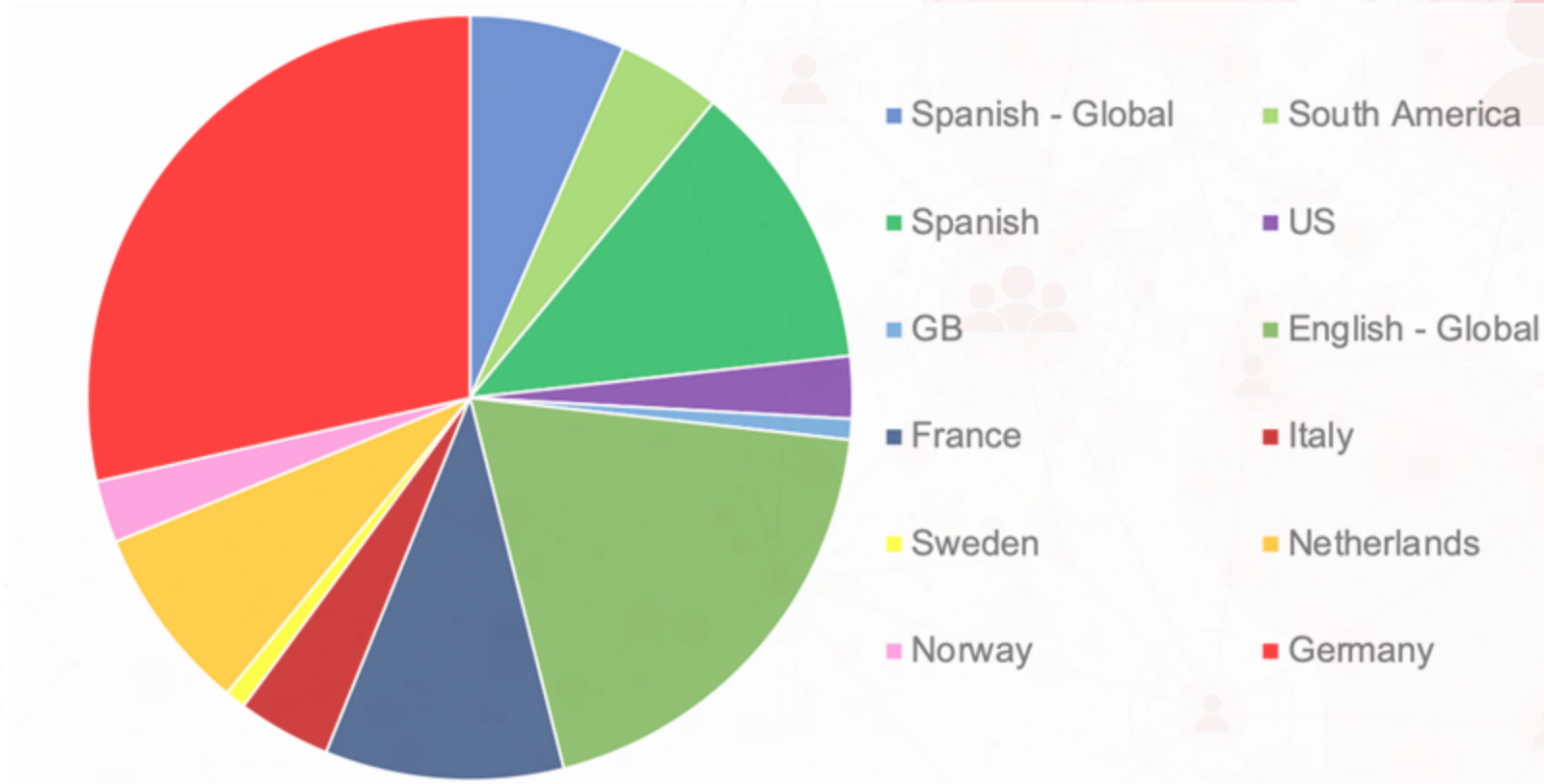


Collection period 05/2021 – 12/2022

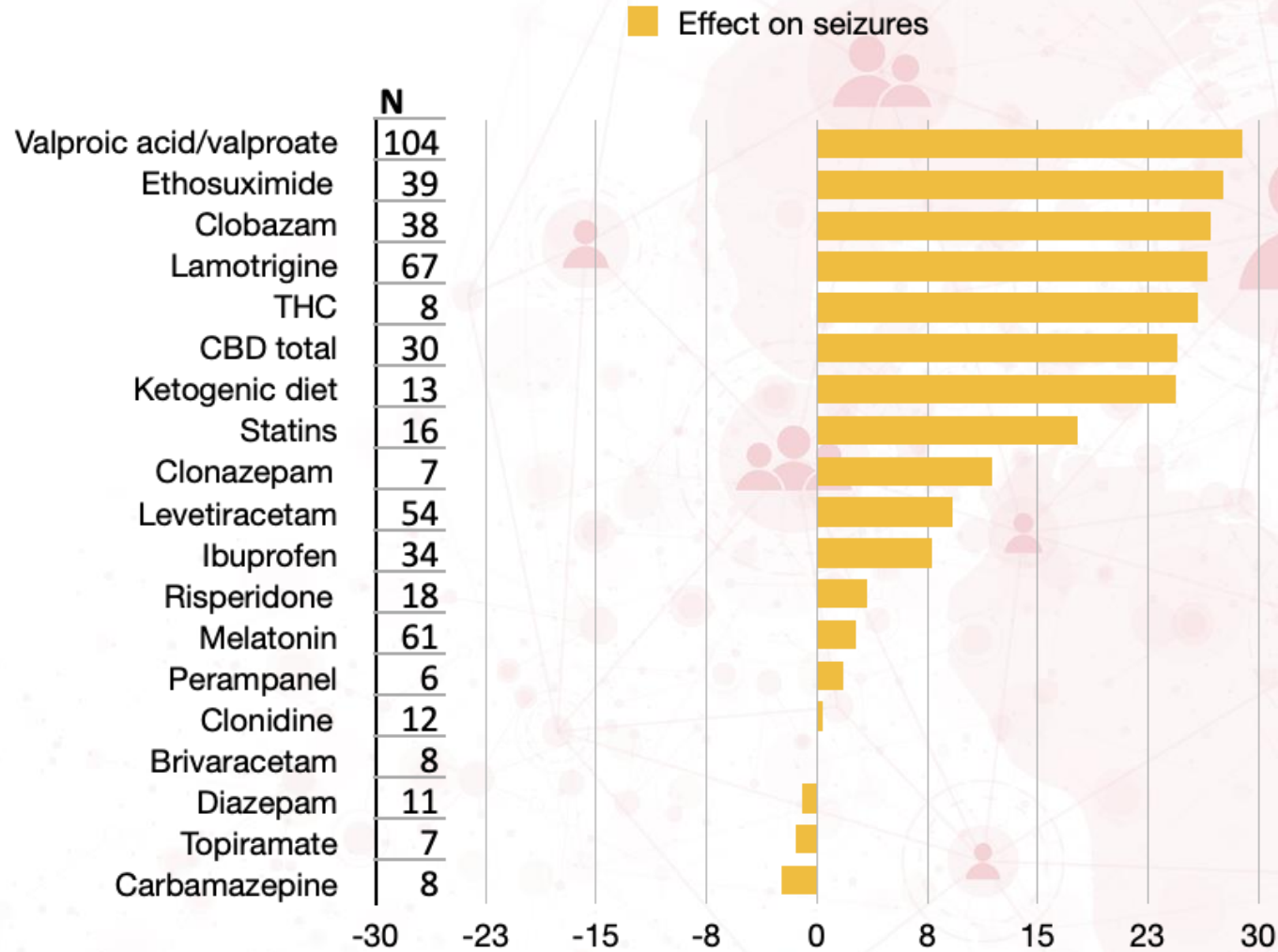




# Participants by countries / languages

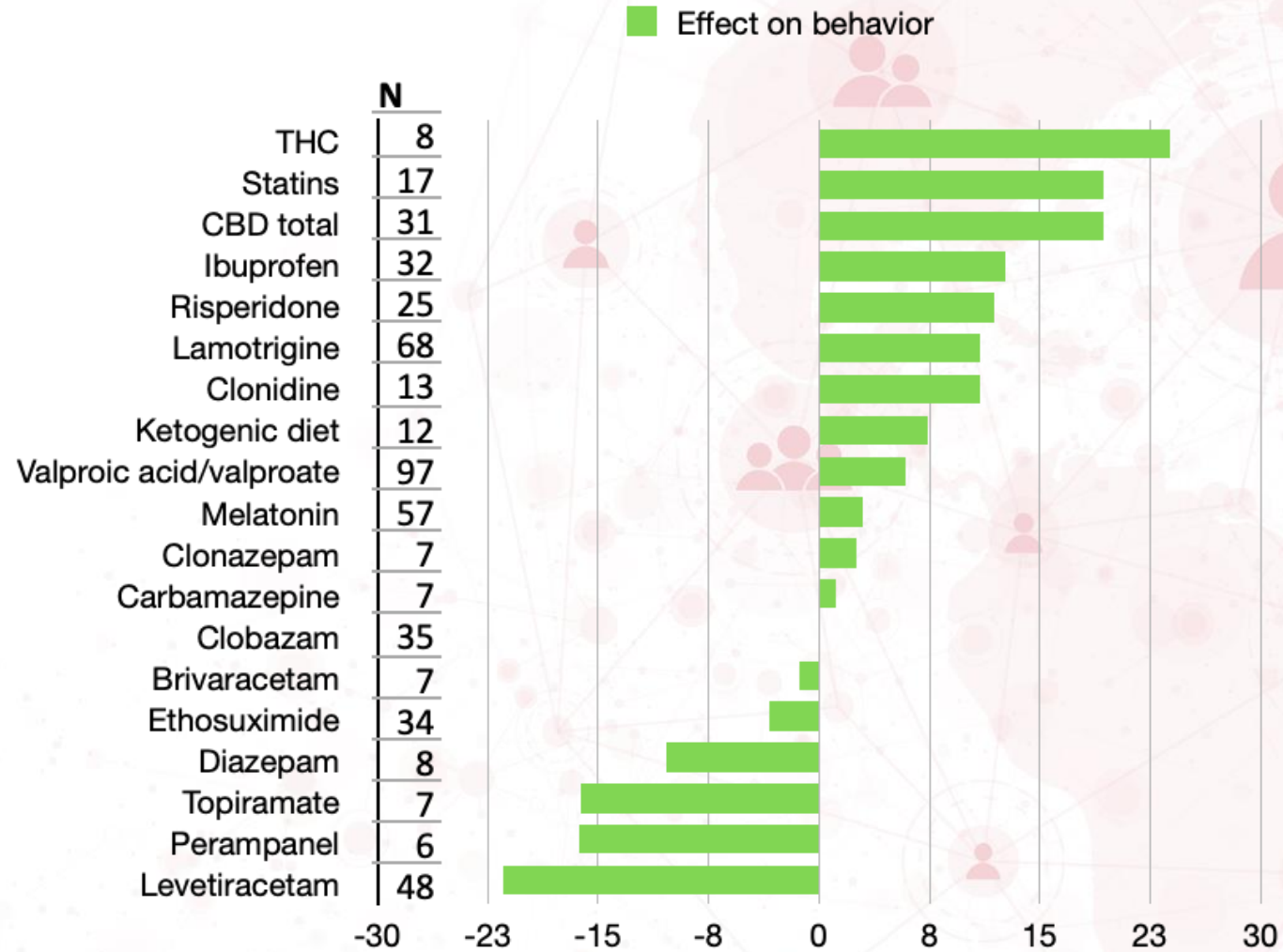


# Results



Eschermann, Kiwull et al. in preparation

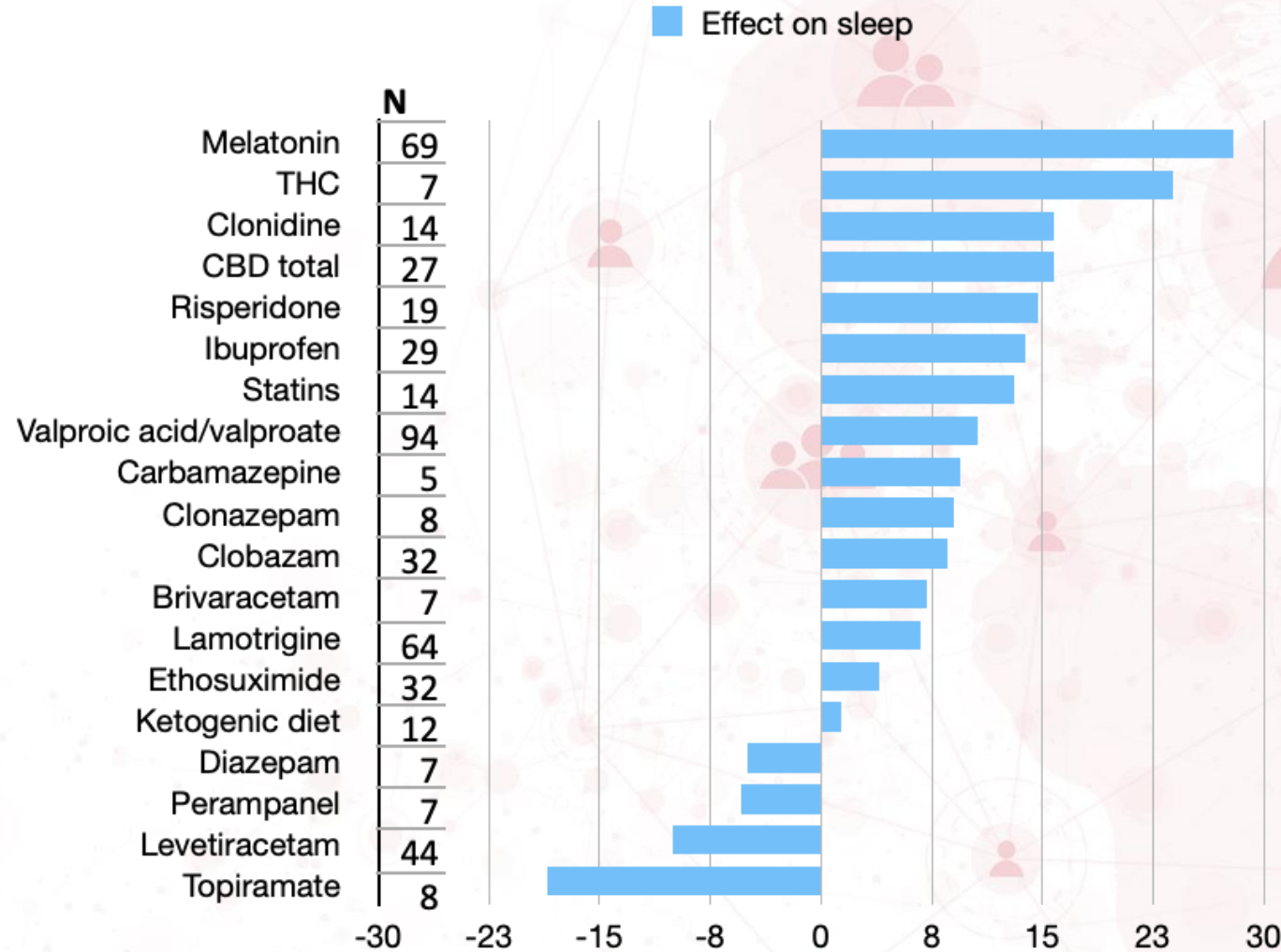
# Results



Eschermann, Kiwull et al. in preparation

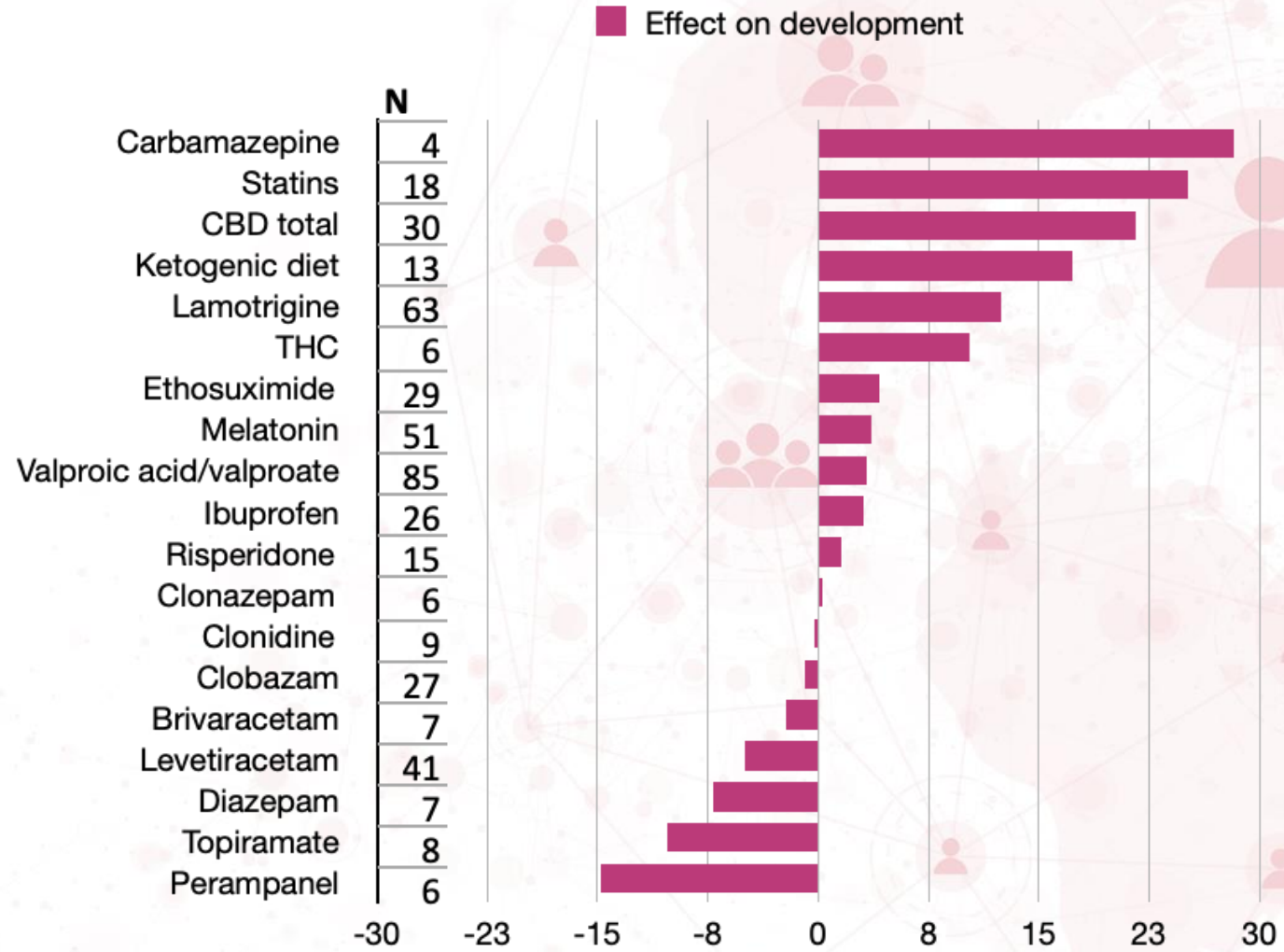


# Results



Eschermann, Kiwull et al. in preparation

# Results



Eschermann, Kiwull et al. in preparation

# Conclusion

- The genetic diagnosis SYNGAP1 allows a prediction of drug response
- Early patient involvement leads to meaningful PROMs
- Sleep, behavior, and development should also be considered when selecting an antiepileptic medication in SYNGAP1



# Limitations

- large standard deviation for some drugs
- no information about
  - the exact mutation
  - the clinical phenotype
  - the dosage of the medication, the duration of therapy and the medication combinations

→ detailed analysis with all these aspects is planned

# Patient-reported SYNGAP1 Registry

AAA

 čeština  

Dansk	Deutsch	English	Español	Français	Italiano	Nederlands	Norsk	Polska
Português	Slovenščina	Suomi	Svenska	Türkçe	✓ čeština	Ελληνικά	Русский	
українська								



Vítejte!

Těší nás, že máte zájem o Evropský registr pacientů pro SYNGAP1, CFC, Costello a Noonan a o výzkumný projekt EURAS. Abyste nezmeškali zahájení náboru, můžete svůj zájem předběžně zaregistrovat zde.



Grant No. 101080580

Disclaimer  
Funded by the European Union. However, the views and opinions expressed are solely those of the author(s) and do not necessarily reflect those of the European Union or the Health and Digital Executive Agency (HaDEA). Neither the European Union nor the granting agency can be held responsible for them.

**THANK YOU!**