Děkujeme! Společně posouváme výzkum SYNGAP1 kupředu

Každý vyplněný dotazník a každá nahraná genetická zpráva umožňují výzkum. Děkujeme za Váš čas a důvěru!

586	47	2
registrovaných rodin	zemí	nové studie v roce 2026

NOVÝ WEB · 7 JAZYKŮ

Naše stránka je k dispozici v 7 jazycích

EN DE ES FR IT PL NL

patre.info/syngap1

NOVÉ BROŽURY

Brožura ve 25 jazycích

English · Deutsch · Español · Français · Italiano · Polski · Nederlands · Dansk · Norsk · Svenska · Suomi · Ελληνικά · Čeština · Slovenčina · Slovenščina · Hrvatski · Magyar · Română · Български · Latviešu · Lietuvių · Eesti · Português · Türkçe · Русский

VÝZKUM Z REGISTRU

Co už Vaše data ukázala

V roce 2026 vyšly jako preprinty dvě studie založené na datech z PATRE SYNGAP1. Ukazují, co je možné, když se mnoho rodin podělí o své zkušenosti, a proč se počítá každý další účastník.

PREPRINT · MEDRXIV · DUBEN 2026

1

Beyond Seizure Burden: Seizure Semiology, but not Frequency, is Associated with Caregiver-Reported Autistic Behaviors in SYNGAP1-DEE

U 337 účastníků souvisely určité typy záchvatů, především **atypické absence** a další záchvaty thalamokortikální sítě, s více projevy chování spojeného s autismem. Jak *často* se záchvaty objevovaly, nikoli.

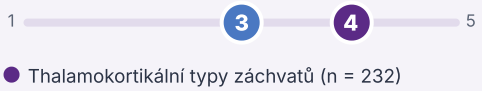
Četnost záchvatů nehrála pro autismus žádnou roli

0 / 10 typů záchvatů ukázalo souvislost mezi četností záchvatů a chováním spojeným s autismem



Každý bod = jeden z 10 typů záchvatů (Spearmanova korelace, žádná statisticky významná)

Typ záchvatu však ano:



- Thalamokortikální typy záchvatů (n = 232)
- Bez thalamokortikálních záchvatů (n = 105)

Medián · 1 = nikdy, 5 = neustále

Proč záleží na velkém počtu účastníků

Zahrnout bylo možné jen rodiny, které vyplnily **oba** dotazníky, o epilepsii i o chování: 337 z 522. Některé typy záchvatů uvedlo jen 16 až 30 lidí, což je pro spolehlivé závěry málo. Každý vyplněný dotazník posiluje další analýzu.

Proč je to důležité pro klinické studie

Pokud samotný počet záchvatů neodráží zátěž pro vývoj a chování, budoucí studie potřebují další měřítka. Data z registru pomáhají vybrat cíle, na kterých rodinám skutečně záleží.

Přečíst preprint (anglicky) → Preprinty, zatím bez recenze

Funded by the European Union
Grant No. 101080580

PREPRINT · MEDRXIV · LISTOPAD 2026

2

Beyond Haploinsufficiency: Protein Domain and Variant Class Shape Language Outcomes in SYNGAP1-DEE

Na tom, kde v proteinu SynGAP varianta leží a o jaký typ varianty jde, závisí vývoj řeči. Lidé s **missense variantami v doméně C2** se jen zřídka naučili dvouslovné věty (7 %), lidé se **zkracujícími variantami v doméně PH** mnohem častěji (62 %).

Kde varianta leží v proteinu SynGAP



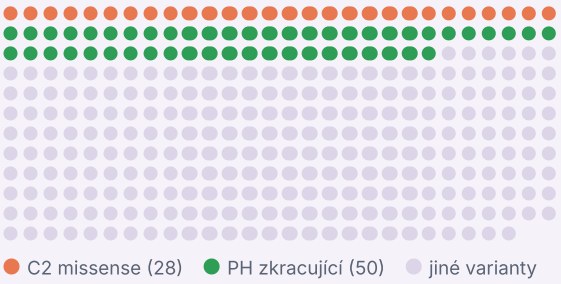
Řeč ve dvouslovných větách



Podíl těch, kteří se naučili mluvit ve dvouslovných větách

Vzácné podskupiny potřebují mnoho rodin

28 z 334 účastníků mělo missense variantu v C2



Proč záleží na velkém počtu účastníků

Každá genetická podskupina je malá: jen 28 lidí mělo missense variantu v C2 a některé oblasti proteinu zastupovali pouze 3 až 6 lidé. Spolehlivě zkoumat takové podskupiny lze jen s mnoha rodinami a nahranou genetickou zprávou.

Proč je to důležité pro klinické studie

Antisense oligonukleotidy (ASO) pro SYNGAP1 se blíží klinickým studiím. Znalost toho, jak se řeč vyvíjí v jednotlivých genetických podskupinách, pomáhá sestavit vyvážené skupiny, zvolit vhodná měřítka a správně vyložit účinky léčby.

Přečíst preprint (anglicky) →

Preprinty zatím neprošly recenzním řízením a nemají sloužit jako vodítko pro klinickou praxi. Celé články jsou v angličtině.

Znáte další rodiny se SYNGAP1?

Řekněte jim o registru. Každá rodina se počítá!

Registrace do PATRE SYNGAP1 →

Naskenujte pro registraci

Funded by the European Union
Grant No. 101080580

PATRE SYNGAP1 · Paracelsus Medical University, Salzburg · EURAS
Dotazy k registraci: **verena@patre.info** · Lékařské dotazy: **team@patre.info**