Danke! Gemeinsam bringen wir die SYNGAP1-Forschung voran

Jeder ausgefüllte Fragebogen und jeder hochgeladene genetische Befund macht Forschung möglich. Vielen Dank für Ihre Zeit und Ihr Vertrauen!

586	47	2
Familien registriert	Länder	neue Studien 2026

NEUE WEBSITE · 7 SPRACHEN

Unsere SYNGAP1-Seite spricht jetzt Ihre Sprache

EN DE ES FR IT PL NL

patre.info/syngap1

NEUE BROSCHÜREN

Broschüre in 25 Sprachen

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

FORSCHUNG AUS DEM REGISTER

Was Ihre Daten bereits gezeigt haben

2026 sind zwei Studien mit Daten aus PATRE SYNGAP1 als Preprints erschienen. Sie zeigen, was möglich wird, wenn viele Familien ihre Erfahrungen teilen, und warum jede weitere Teilnahme zählt.

PREPRINT · MEDRXIV · APRIL 2026

1

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

Bei 337 Teilnehmenden hingen bestimmte Anfallsformen, vor allem **atypische Absencen** und andere Anfälle des thalamokortikalen Netzwerks, mit mehr autismusbezogenen Verhaltensweisen zusammen. Wie *häufig* Anfälle auftraten, spielte dagegen keine Rolle.

Die Anfallshäufigkeit spielte keine Rolle für Autismus

0 / 10 Anfallsformen zeigten einen Zusammenhang zwischen Anfallshäufigkeit und autismusbezogenem Verhalten



Jeder Punkt = eine von 10 Anfallsformen (Spearman-Korrelation, keine signifikant)

Die Anfallsform dagegen schon:



- Thalamokortikale Anfallsformen (n = 232)
- Keine thalamokortikalen Anfallsformen (n = 105)

Median · 1 = nie, 5 = ständig

Warum so viele Teilnehmende wichtig sind

Einbezogen werden konnten nur Familien, die **sowohl** den Epilepsie- als auch den Verhaltensfragebogen ausgefüllt hatten: 337 von 522. Manche Anfallsformen wurden nur von 16 bis 30 Personen berichtet, zu wenige für sichere Aussagen. Jeder ausgefüllte Fragebogen macht die nächste Auswertung aussagekräftiger.

Warum das für klinische Studien wichtig ist

Wenn die Zahl der Anfälle allein die Belastung für Entwicklung und Verhalten nicht abbildet, brauchen künftige Studien zusätzliche Messgrößen. Registerdaten helfen, die Endpunkte zu wählen, die für Familien wirklich zählen.

Preprint lesen (Englisch) → Preprints, noch ohne Peer-Review

Funded by the European Union
Grant No. 101080580

PATRE SYNGAP1 · Paracelsus Medical University, Salzburg · EURAS
Fragen zur Anmeldung: **verena@patre.info** · Medizinische Fragen: **team@patre.info**

PREPRINT · MEDRXIV · NOVEMBER 2026

2

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

Wo im SynGAP-Protein eine Variante liegt und um welche Art von Variante es sich handelt, hängt mit der Sprachentwicklung zusammen. Menschen mit **Missense-Varianten in der C2-Domäne** lernten selten Zwei-Wort-Sätze (7 %), Menschen mit **trunkierenden Varianten in der PH-Domäne** deutlich häufiger (62 %).

Wo die Variante im SynGAP-Protein liegt

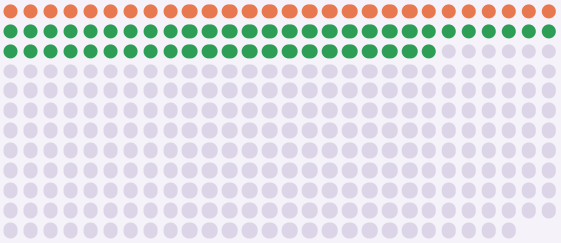


Sprechen in Zwei-Wort-Sätzen



Seltene Untergruppen brauchen viele Familien

28 von 334 Teilnehmenden hatten eine C2-Missense-Variante



Warum so viele Teilnehmende wichtig sind

Jede genetische Untergruppe ist klein: Nur 28 Personen hatten eine C2-Missense-Variante, manche Proteinbereiche waren nur mit 3 bis 6 Personen vertreten. Nur mit vielen Familien und einem hochgeladenen genetischen Befund lassen sich solche Untergruppen verlässlich untersuchen.

Warum das für klinische Studien wichtig ist

Antisense-Oligonukleotide (ASOs) für SYNGAP1 rücken an klinische Studien heran. Zu wissen, wie sich die Sprache in jeder genetischen Untergruppe entwickelt, hilft, ausgewogene Studiengruppen zu bilden, passende Messgrößen zu wählen und Behandlungseffekte richtig zu deuten.

Preprint lesen (Englisch) →

Preprints sind noch nicht begutachtet (Peer-Review) und sollten nicht als Grundlage für Behandlungsentscheidungen dienen. Die vollständigen Artikel sind auf Englisch.

Kennen Sie andere Familien mit SYNGAP1?

Erzählen Sie ihnen vom Register. Jede Familie zählt!

Zur Anmeldung bei PATRE SYNGAP1 →

Zum Anmelden scannen

Funded by the European Union
Grant No. 101080580

PATRE SYNGAP1 · Paracelsus Medical University, Salzburg · EURAS
Fragen zur Anmeldung: **verena@patre.info** · Medizinische Fragen: **team@patre.info**