Ευχαριστούμε! Μαζί προχωράμε την έρευνα για το SYNGAP1

Κάθε ερωτηματολόγιο που συμπληρώνετε και κάθε γενετική έκθεση που ανεβάζετε κάνουν την έρευνα δυνατή. Σας ευχαριστούμε για τον χρόνο και την εμπιστοσύνη σας!

586	47	2
εγγεγραμμένες οικογένειες	χώρες	νέες μελέτες το 2026

ΝΕΟΣ ΙΣΤΟΤΟΠΟΣ · 7 ΓΛΩΣΣΕΣ

Η σελίδα μας υπάρχει σε 7 γλώσσες

EN DE ES FR IT PL NL

patre.info/syngap1

ΝΕΑ ΦΥΛΛΑΔΙΑ

Φυλλάδιο σε 25 γλώσσες

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

ΕΡΕΥΝΑ ΑΠΟ ΤΟ ΜΗΤΡΩΟ

Τι έχουν ήδη δείξει τα δεδομένα σας

Το 2026 δημοσιεύθηκαν ως preprints δύο μελέτες με δεδομένα από το PATRE SYNGAP1. Δείχνουν τι γίνεται δυνατό όταν πολλές οικογένειες μοιράζονται την εμπειρία τους.

PREPRINT · MEDRXIV · ΑΠΡΙΛΙΟΣ 2026

1

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

Σε 337 συμμετέχοντες, ορισμένοι τύποι κρίσεων, κυρίως οι **άτυπες αφαιρέσεις** και άλλες κρίσεις του θαλαμοφλοιώδους δικτύου, σχετίζονταν με περισσότερες συμπεριφορές που συνδέονται με τον αυτισμό. Το πόσο *συχνά* εμφανίζονταν οι κρίσεις, όχι.

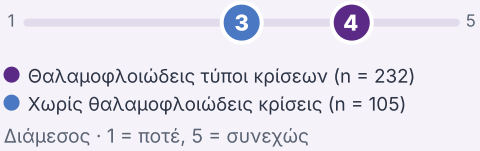
Η συχνότητα των κρίσεων δεν έπαιξε ρόλο στον αυτισμό

0 / 10 τύποι κρίσεων έδειξαν σχέση ανάμεσα στη συχνότητα των κρίσεων και τις συμπεριφορές που σχετίζονται με τον αυτισμό



Κάθε κουκκίδα = ένας από τους 10 τύπους κρίσεων (συσχέτιση Spearman, καμία στατιστικά σημαντική)

Ο τύπος της κρίσης όμως ναι:



● Θαλαμοφλοιώδεις τύποι κρίσεων (n = 232)
● Χωρίς θαλαμοφλοιώδεις κρίσεις (n = 105)

Διάμεσος · 1 = ποτέ, 5 = συνεχώς

Γιατί μετρούν οι πολλοί συμμετέχοντες

Συμπεριλήφθηκαν μόνο οικογένειες που συμπλήρωσαν **και τα δύο** ερωτηματολόγια (επιληψία και συμπεριφορά): 337 από 522. Ορισμένοι τύποι κρίσεων αναφέρθηκαν μόνο από 16–30 άτομα, λίγα για σίγουρα συμπεράσματα. Κάθε ερωτηματολόγιο ενισχύει την επόμενη ανάλυση.

Γιατί είναι σημαντικό για τις κλινικές δοκιμές

Αν ο αριθμός των κρίσεων δεν αποτυπώνει την επιβάρυνση στην ανάπτυξη και τη συμπεριφορά, οι μελλοντικές δοκιμές χρειάζονται επιπλέον μετρήσεις. Τα δεδομένα του μητρώου βοηθούν να επιλεγούν όσες έχουν σημασία για τις οικογένειες.

Διαβάστε το preprint (στα αγγλικά) → Preprints, χωρίς ακόμη αξιολόγηση από ομοτίμους

Funded by the European Union
Grant No. 101080580

PATRE SYNGAP1 · Paracelsus Medical University, Salzburg · EURAS
Ερωτήσεις για την εγγραφή: **verena@patre.info** · Ιατρικές ερωτήσεις: **team@patre.info**

PREPRINT · MEDRXIV · ΝΟΕΜΒΡΙΟΣ 2026

2

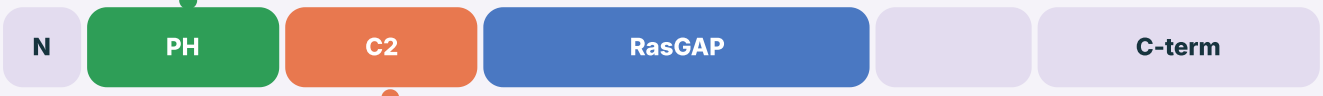
Beyond Haploinsufficiency: Protein Domain and Variant Class Shape Language Outcomes in SYNGAP1-DEE

Το πού βρίσκεται μια παραλλαγή στην πρωτεΐνη SynGAP, και τι είδους παραλλαγή είναι, σχετίζεται με την ανάπτυξη του λόγου. Άτομα με **παραλλαγές missense στην περιοχή C2** σπάνια έμαθαν φράσεις δύο λέξεων (7%), ενώ άτομα με **παραλλαγές περικοπής στην περιοχή PH** πολύ συχνότερα (62%).

Πού βρίσκεται η παραλλαγή στην πρωτεΐνη SynGAP

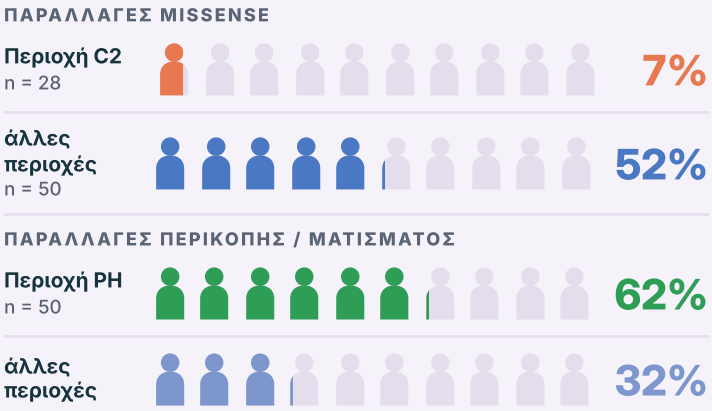
62% **Περικοπής · περιοχή PH**
έμαθαν να μιλούν με φράσεις δύο λέξεων

ΠΕΡΙΟΧΕΣ ΠΡΩΤΕΪΝΗΣ



7% **Missense · περιοχή C2**
έμαθαν να μιλούν με φράσεις δύο λέξεων

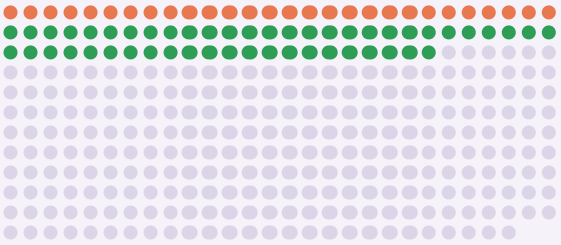
Ομιλία με φράσεις δύο λέξεων



Ποσοστό που έμαθε να μιλά με φράσεις δύο λέξεων

Οι σπάνιες υποομάδες χρειάζονται πολλές οικογένειες

28 από 334 συμμετέχοντες είχαν παραλλαγή missense στη C2



Γιατί μετρούν οι πολλοί συμμετέχοντες

Κάθε γενετική υποομάδα είναι μικρή: μόνο 28 άτομα είχαν παραλλαγή missense στη C2, και ορισμένες περιοχές της πρωτεΐνης εκπροσωπούνταν από μόλις 3 έως 6 άτομα. Μόνο με πολλές οικογένειες και ανεβασμένη γενετική έκθεση μπορούν τέτοιες υποομάδες να μελετηθούν αξιόπιστα.

Γιατί είναι σημαντικό για τις κλινικές δοκιμές

Τα αντινοηματικά ολιγονουκλεοτίδια (ASO) για το SYNGAP1 πλησιάζουν τις κλινικές δοκιμές. Η γνώση του πώς αναπτύσσεται ο λόγος σε κάθε γενετική υποομάδα βοηθά να σχηματιστούν ισορροπημένες ομάδες μελέτης, να επιλεγούν κατάλληλες μετρήσεις και να ερμηνευθούν σωστά τα αποτελέσματα της θεραπείας.

Διαβάστε το preprint (στα αγγλικά) →

Τα preprints δεν έχουν ακόμη αξιολογηθεί από ομοτίμους και δεν πρέπει να καθοδηγούν την κλινική πράξη. Τα πλήρη άρθρα είναι στα αγγλικά.

Γνωρίζετε άλλες οικογένειες με SYNGAP1;

Μιλήστε τους για το μητρώο. Κάθε οικογένεια μετράει!

Εγγραφή στο PATRE SYNGAP1 →

Σαρώστε για εγγραφή

Funded by the European Union
Grant No. 101080580