¡Gracias! Juntos impulsamos la investigación sobre SYNGAP1

Cada cuestionario completado y cada informe genético subido hacen posible la investigación. ¡Muchas gracias por su tiempo y su confianza!

586	47	2
familias registradas	países	nuevos estudios en 2026

NUEVA WEB · 7 IDIOMAS

Nuestra página de SYNGAP1 ahora habla su idioma

EN DE ES FR IT PL NL

patre.info/syngap1

NUEVOS FOLLETOS

Folleto en 25 idiomas

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

INVESTIGACIÓN A PARTIR DEL REGISTRO

Lo que sus datos ya han demostrado

En 2026 se han publicado como preprints dos estudios basados en datos de PATRE SYNGAP1. Muestran lo que es posible cuando muchas familias comparten su experiencia y por qué cada participante más cuenta.

PREPRINT · MEDRXIV · ABRIL DE 2026

1

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

En 337 participantes, determinados tipos de crisis, sobre todo las **ausencias atípicas** y otras crisis de la red tálamo-cortical, se asociaron con más conductas relacionadas con el autismo. La *frecuencia* de las crisis, en cambio, no.

La frecuencia de las crisis no influyó en el autismo

0 / 10 tipos de crisis mostraron relación entre la frecuencia de las crisis y las conductas relacionadas con el autismo



Cada punto = uno de los 10 tipos de crisis (correlación de Spearman, ninguna significativa)

El tipo de crisis, en cambio, sí:



- Crisis tálamo-corticales (n = 232)
- Sin crisis tálamo-corticales (n = 105)

Mediana · 1 = nunca, 5 = todo el tiempo

Por qué importan tantos participantes

Solo pudieron incluirse las familias que habían completado **tanto** el cuestionario de epilepsia **como** el de conducta: 337 de 522. Algunos tipos de crisis solo los comunicaron entre 16 y 30 personas, demasiado pocas para conclusiones firmes. Cada cuestionario completado refuerza el siguiente análisis.

Por qué es importante para los ensayos clínicos

Si el número de crisis por sí solo no refleja la carga sobre el desarrollo y la conducta, los futuros ensayos necesitan medidas de resultado adicionales. Los datos del registro ayudan a elegir los criterios que de verdad importan a las familias.

Leer el preprint (en inglés) → Preprints, aún sin revisión por pares

Funded by the European Union
Grant No. 101080580

PREPRINT · MEDRXIV · NOVIEMBRE DE 2026

2

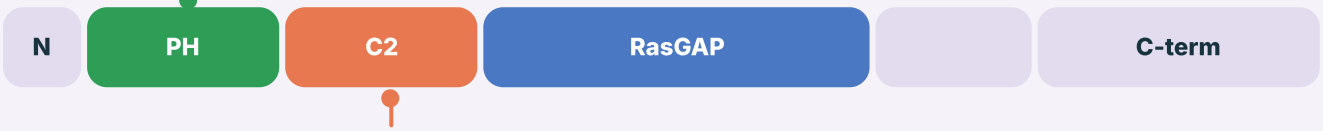
Beyond Haploinsufficiency: Protein Domain and Variant Class Shape Language Outcomes in SYNGAP1-DEE

El lugar de la proteína SynGAP en que se encuentra una variante, y el tipo de variante, se relacionan con el desarrollo del lenguaje. Las personas con **variantes missense en el dominio C2** rara vez aprendieron frases de dos palabras (7 %), mientras que las personas con **variantes truncantes en el dominio PH** lo hicieron con más frecuencia (62 %).

Dónde se encuentra la variante en la proteína SynGAP

62 % **Truncante · dominio PH**
aprendieron a hablar con frases de dos palabras

DOMINIOS DE LA PROTEÍNA



7 % **Missense · dominio C2**
aprendieron a hablar con frases de dos palabras

Hablar con frases de dos palabras

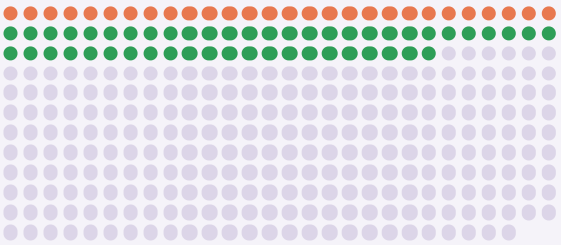
VARIANTES MISSENSE



Proporción que ha aprendido a hablar con frases de dos palabras

Los subgrupos raros necesitan muchas familias

28 de 334 participantes tenían una variante missense en C2



Missense C2 (28) · Truncante PH (50) · otras variantes

Por qué importan tantos participantes

Cada subgrupo genético es pequeño: solo 28 personas tenían una variante missense en C2 y algunas regiones de la proteína estaban representadas por apenas 3 a 6 personas. Solo con muchas familias, y con el informe genético subido, pueden estudiarse estos subgrupos de forma fiable.

Por qué es importante para los ensayos clínicos

Los oligonucleótidos antisentido (ASO) para SYNGAP1 se acercan a los ensayos clínicos. Saber cómo se desarrolla el lenguaje en cada subgrupo genético ayuda a formar grupos de estudio equilibrados, elegir medidas de resultado adecuadas e interpretar correctamente los efectos del tratamiento.

Leer el preprint (en inglés) →

Los preprints aún no han sido revisados por pares y no deben utilizarse para orientar la práctica clínica. Los artículos completos están en inglés.

¿Conocen a otras familias con SYNGAP1?

Háblenles del registro. ¡Cada familia cuenta!

Registrarse en PATRE SYNGAP1 →

Escanee para registrarse

Funded by the European Union
Grant No. 101080580