Aitäh! Koos viime SYNGAP1 uuringuid edasi

Iga täidetud küsimustik ja iga üles laaditud geneetiline aruanne teeb uuringud võimalikuks.
Aitäh Teie aja ja usalduse eest!

586	47	2
registreeritud peret	riiki	uut uuringut 2026

UUS VEEBILEHT · 7 KEELT

Meie veebileht on saadaval 7 keeles

EN DE ES FR IT PL NL

patre.info/syngap1

UUED INFOVOLDIKUD

Infovoldik 25 keeles

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

UURINGUD REGISTRIST

Mida Teie andmed on juba näidanud

2026. aastal avaldati preprintidena kaks PATRE SYNGAP1 andmetel põhinevat uuringut. Need näitavad, mis saab võimalikuks, kui paljud pered oma kogemusi jagavad, ja miks iga uus osaleja loeb.

PREPRINT · MEDRXIV · APRILL 2026

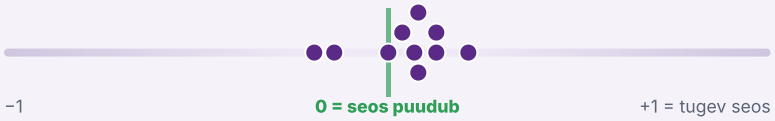
1

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

337 osalejal olid teatud hoogude tüübid, eelkõige **ebatüüpilised absansid** ja teised talamokortikaalse võrgustiku hood, seotud rohkemate autismiga seotud käitumisviisidega. See, kui *sageli* hood esinesid, ei olnud.

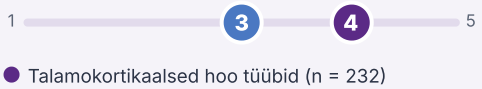
Hoogude sagedus ei mõjutanud autismi

0 / 10 hoo tüüpi näitas seost hoogude sageduse ja autismiga seotud käitumise vahel



Iga punkt = üks 10 hoo tüübist (Spearmani korrelatsioon, ükski pole statistiliselt oluline)

Hoo tüüp aga küll:



- Talamokortikaalsed hoo tüübid (n = 232)
- Talamokortikaalsete hoogudeta (n = 105)

Mediaan · 1 = mitte kunagi, 5 = kogu aeg

Miks on paljud osalejad olulised

Kaasata sai ainult pered, kes olid täitnud **nii** epilepsia- **kui ka** käitumisküsimustiku: 337 peret 522-st. Mõnest hoo tüübist teatas vaid 16–30 inimest, mis on kindlate järelduste jaoks liiga vähe. Iga täidetud küsimustik muudab järgmise analüüsi tugevamaks.

Miks see on kliiniliste uuringute jaoks oluline

Kui hoogude arv üksi ei peegelda koormust arengule ja käitumisele, vajavad tulevased uuringud täiendavaid mõõdikuid. Registriandmed aitavad valida tulemusnäitajad, mis on peredele tõeliselt olulised.

Lugege preprinti (inglise keeles) → Preprindid, veel retsenseerimata

Funded by the European Union
Grant No. 101080580

PREPRINT · MEDRXIV · NOVEMBER 2026

2

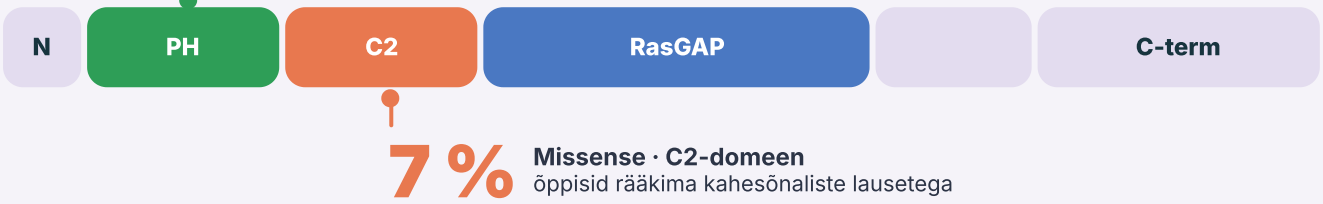
Beyond Haploinsufficiency: Protein Domain and Variant Class Shape Language Outcomes in SYNGAP1-DEE

See, kus SynGAP valgus variant asub ja mis tüüpi variandiga on tegu, on seotud kõne arenguga. **C2-domeeni missense-variandiga** inimesed õppisid harva kahesõnalisi lauseid (7%), **PH-domeeni kärpiva variandiga** inimesed palju sagedamini (62%).

Kus variant SynGAP valgus asub

62 % **Kärpiv · PH-domeen**
õppisid rääkima kahesõnaliste lausetega

VALGU DOMEENID



7 % **Missense · C2-domeen**
õppisid rääkima kahesõnaliste lausetega

Kahesõnaliste lausetega rääkimine

MISSENSE-VARIANDID



C2-domeen n = 28		**7 %**
teised domeenid n = 50		**52 %**

KÄRPIVAD / SPLAISSINGU VARIANDID

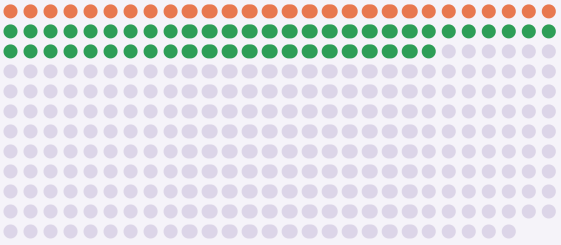


PH-domeen n = 50		**62 %**
teised domeenid		**32 %**

Nende osakaal, kes õppisid rääkima kahesõnaliste lausetega

Haruldased alarühmad vajavad paljusid peresid

28 osalejal 334-st oli C2 missense-variant



C2 missense (28) · PH kärpiv (50) · teised variandid

Miks on paljud osalejad olulised

Iga geneetiline alarühm on väike: ainult 28 inimesel oli C2 missense-variant ja mõnda valgu piirkonda esindas vaid 3–6 inimest. Selliseid alarühmi saab usaldusväärselt uurida ainult paljude perede ja üles laaditud geneetilise aruandega.

Miks see on kliiniliste uuringute jaoks oluline

SYNGAP1 antisenss-oligonukleotiidid (ASO) lähenevad kliinilistele uuringutele. Teadmine, kuidas kõne igas geneetilises alarühmas areneb, aitab moodustada tasakaalustatud uuringurühmi, valida sobivaid mõõdikuid ja tõlgendada ravi mõju õigesti.

Lugege preprinti (inglise keeles) →

Preprinte ei ole veel retsenseeritud ja neid ei tohi kasutada kliinilise praktika alusena. Täielikud artiklid on inglise keeles.

Kas teate teisi SYNGAP1-ga peresid?

Rääkige neile registrist. Iga pere loeb!

Registreeruge PATRE SYNGAP1-s →

Skannige registreerimiseks

Funded by the European Union
Grant No. 101080580