Kiitos! Yhdessä viemme SYNGAP1-tutkimusta eteenpäin

Jokainen täytetty kysely ja jokainen ladattu geenitutkimuksen lausunto tekee tutkimuksen mahdolliseksi. Kiitos ajastanne ja luottamuksestanne!

586
rekisteröitynyttä perhettä

47
maata

2
uutta tutkimusta 2026

UUSI VERKKOSIVU · 7 KIELTÄ

Sivustomme on saatavilla 7 kielellä

EN DE ES FR IT PL NL

patre.info/syngap1

UUDET ESITTEET

Esite 25 kielellä

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

TUTKIMUSTA REKISTERISTÄ

Mitä tietonne ovat jo osoittaneet

Vuonna 2026 julkaistiin preprintteinä kaksi PATRE SYNGAP1 -tietoihin perustuvaa tutkimusta. Ne osoittavat, mikä on mahdollista, kun monet perheet jakavat kokemuksiaan, ja miksi jokainen uusi osallistuja on tärkeä.

PREPRINT · MEDRXIV · HUHTIKUU 2026

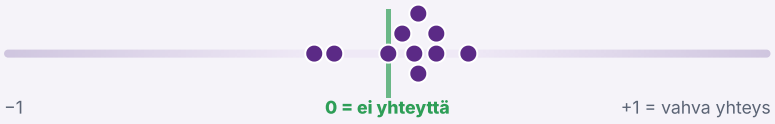
1

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

337 osallistujalla tietyt kohtaustyypit, ennen kaikkea **epätyypilliset poissaolokohtaukset** ja muut talamokortikaalisen verkoston kohtaukset, liittyivät runsaampaan autismiin liittyvään käyttäytymiseen. Se, kuinka *usein* kohtauksia esiintyi, ei liittynyt.

Kohtausten tiheys ei vaikuttanut autismiin

0 / 10 kohtaustyyppiä osoitti yhteyden kohtausten tiheyden ja autismiin liittyvän käyttäytymisen välillä



Jokainen piste = yksi 10 kohtaustyypistä (Spearmanin korrelaatio, mikään ei tilastollisesti merkitsevä)

Kohtaustyyppi sen sijaan kyllä:



- Talamokortikaaliset kohtaustyypit (n = 232)
- Ei talamokortikaalisia kohtauksia (n = 105)

Mediaani · 1 = ei koskaan, 5 = jatkuvasti

Miksi suuri osallistujamäärä on tärkeä

Mukaan voitiin ottaa vain perheet, jotka olivat täyttäneet **sekä** epilepsia- että käyttäytymiskyselyn: 337 perhettä 522:sta. Joistakin kohtaustyypeistä ilmoitti vain 16–30 henkilöä, mikä on liian vähän varmoihin johtopäätöksiin. Jokainen täytetty kysely vahvistaa seuraavaa analyysia.

Miksi tämä on tärkeää kliinisille tutkimuksille

Jos kohtausten määrä ei yksinään kuvaa kehitykseen ja käyttäytymiseen kohdistuvaa kuormaa, tulevat tutkimukset tarvitsevat lisää mittareita. Rekisteritiedot auttavat valitsemaan ne mittarit, joilla on perheille todella merkitystä.

Lue preprint (englanniksi) → Preprintit, ei vielä vertaisarvioitu

Funded by the European Union
Grant No. 101080580

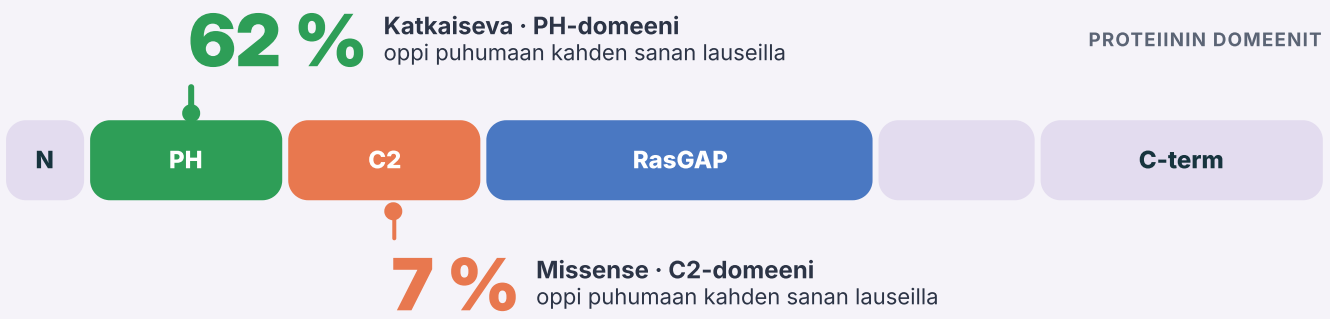
PREPRINT · MEDRXIV · MARRASKUU 2026

2

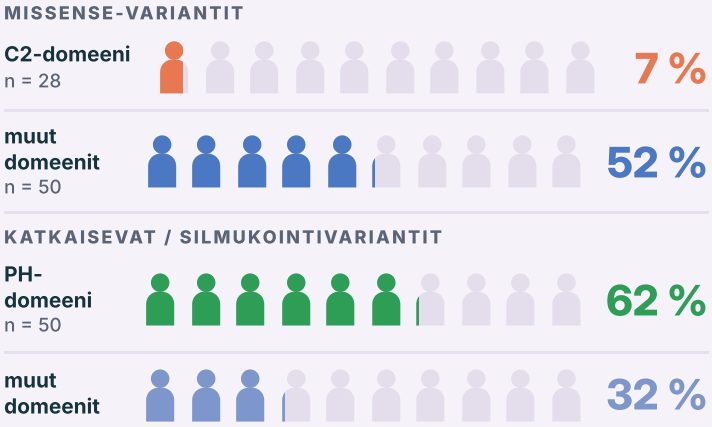
Beyond Haploinsufficiency: Protein Domain and Variant Class Shape Language Outcomes in SYNGAP1-DEE

Se, missä kohtaa SynGAP-proteiinia variantti sijaitsee ja millainen variantti on, liittyy puheen kehitykseen. Henkilöt, joilla on **missense-variantti C2-domeenissa**, oppivat harvoin kahden sanan lauseita (7 %), henkilöt, joilla on **katkaiseva variantti PH-domeenissa**, paljon useammin (62 %).

Missä kohtaa SynGAP-proteiinia variantti sijaitsee



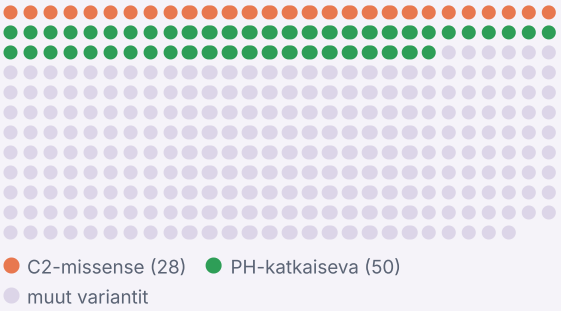
Puhuminen kahden sanan lauseilla



Osuus, joka on oppinut puhumaan kahden sanan lauseilla

Harvinaiset alaryhmät tarvitsevat monta perhettä

28 osallistujalla 334:stä oli C2-missense-variantti



Miksi suuri osallistujamäärä on tärkeä

Jokainen geneettinen alaryhmä on pieni: vain 28 henkilöllä oli C2-missense-variantti, ja joitakin proteiinin alueita edusti vain 3–6 henkilöä. Tällaisia alaryhmiä voidaan tutkia luotettavasti vain, kun mukana on monta perhettä ja geenitutkimuksen lausunto on ladattu.

Miksi tämä on tärkeää kliinisille tutkimuksille

SYNGAP1:n antisense-oligonukleotidit (ASO) lähestyvät kliinisiä tutkimuksia. Tieto siitä, miten puhe kehittyy kussakin geneettisessä alaryhmässä, auttaa muodostamaan tasapainoisia tutkimusryhmiä, valitsemaan sopivat mittarit ja tulkitsemaan hoidon vaikutukset oikein.

Lue preprint (englanniksi) →

Preprintit eivät ole vielä käyneet läpi vertaisarviointia, eikä niitä tule käyttää hoitopäätösten perusteena. Koko artikkelit ovat englanniksi.

Tunnetteko muita perheitä, joita SYNGAP1 koskettaa?

Kertokaa heille rekisteristä. Jokainen perhe on tärkeä!

Rekisteröidy PATRE SYNGAP1:een →

Skannaa ja rekisteröidy

Funded by the European Union
Grant No. 101080580