# Merci ! Ensemble, nous faisons avancer la recherche sur SYNGAP1

Chaque questionnaire rempli et chaque rapport génétique déposé rendent la recherche possible. Merci pour votre temps et votre confiance !

| 586 | 47 | 2 |
|---|---|---|
| familles inscrites | pays | nouvelles études en 2026 |

NOUVEAU SITE · 7 LANGUES

**Notre page SYNGAP1 parle maintenant votre langue**

EN DE ES FR IT PL NL

**patre.info/syngap1**

NOUVELLES BROCHURES

**Brochure en 25 langues**

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

LA RECHERCHE ISSUE DU REGISTRE

## Ce que vos données ont déjà montré

Deux études fondées sur les données de PATRE SYNGAP1 ont été publiées en preprint en 2026. Elles montrent ce qui devient possible quand de nombreuses familles partagent leur expérience, et pourquoi chaque participant supplémentaire compte.

PREPRINT · MEDRXIV · AVRIL 2026

1

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

Chez 337 participants, certains types de crises, surtout les **absences atypiques** et d'autres crises du réseau thalamo-cortical, étaient associés à davantage de comportements liés à l'autisme. La *fréquence* des crises, elle, ne l'était pas.

### La fréquence des crises n'a joué aucun rôle dans l'autisme

**0 / 10** types de crises ont montré un lien entre la fréquence des crises et les comportements liés à l'autisme




Chaque point = un des 10 types de crises (corrélation de Spearman, aucune significative)

**Le type de crise, en revanche, oui :**




- Crises thalamo-corticales (n = 232)
- Pas de crises thalamo-corticales (n = 105)

Médiane · 1 = jamais, 5 = tout le temps

**Pourquoi le nombre de participants compte**

Seules les familles ayant rempli **à la fois** le questionnaire épilepsie et le questionnaire comportement ont pu être incluses : 337 sur 522. Certains types de crises n'ont été signalés que par 16 à 30 personnes, trop peu pour des conclusions solides. Chaque questionnaire complété renforce l'analyse suivante.

**Pourquoi c'est important pour les essais cliniques**

Si le nombre de crises ne reflète pas à lui seul le retentissement sur le développement et le comportement, les futurs essais ont besoin de critères supplémentaires. Les données du registre aident à choisir les critères qui comptent vraiment pour les familles.

**Lire le preprint (en anglais) →** Preprints, pas encore évalués par des pairs

Funded by the European Union
Grant No. 101080580

PREPRINT · MEDRXIV · NOVEMBRE 2026

2

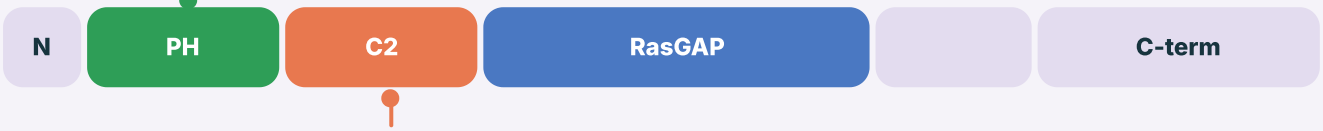
## Beyond Haploinsufficiency: Protein Domain and Variant Class Shape Language Outcomes in SYNGAP1-DEE

L'endroit de la protéine SynGAP où se situe un variant, et le type de variant, sont liés au développement du langage. Les personnes porteuses d'un **variant faux-sens dans le domaine C2** ont rarement appris à faire des phrases de deux mots (7 %), celles porteuses d'un **variant tronquant dans le domaine PH** plus souvent (62 %).

### L'emplacement du variant dans la protéine SynGAP

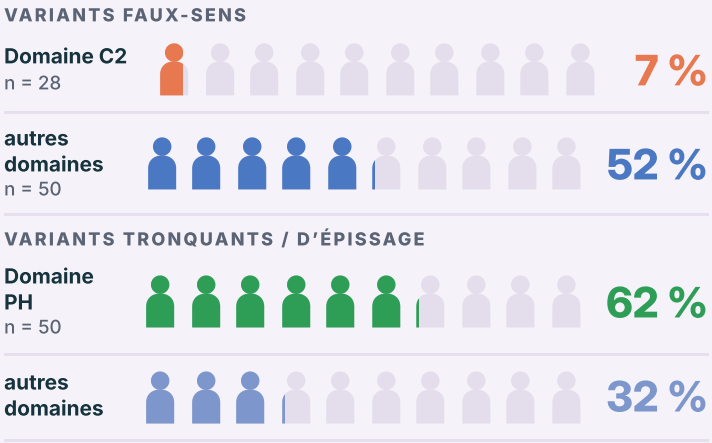
**62 %** **Tronquante · domaine PH**
ont appris à faire des phrases de deux mots

DOMAINES DE LA PROTÉINE




**7 %** **Faux-sens · domaine C2**
ont appris à faire des phrases de deux mots

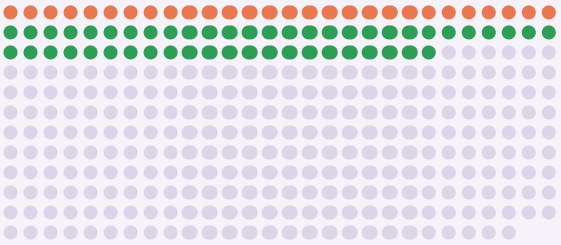
### Parler en phrases de deux mots




Proportion ayant appris à parler en phrases de deux mots

### Les sous-groupes rares ont besoin de nombreuses familles

**28** participants sur 334 avaient un variant faux-sens C2




### Pourquoi le nombre de participants compte

Chaque sous-groupe génétique est petit : seules 28 personnes avaient un variant faux-sens C2, et certaines régions de la protéine n'étaient représentées que par 3 à 6 personnes. Ce n'est qu'avec de nombreuses familles, et un compte rendu génétique téléchargé, que ces sous-groupes peuvent être étudiés de façon fiable.

### Pourquoi c'est important pour les essais cliniques

Les oligonucléotides antisens (ASO) pour SYNGAP1 approchent des essais cliniques. Savoir comment le langage se développe dans chaque sous-groupe génétique aide à constituer des groupes équilibrés, à choisir des critères adaptés et à interpréter correctement les effets du traitement.

**Lire le preprint (en anglais) →**

Les preprints n'ont pas encore été évalués par des pairs et ne doivent pas guider la pratique clinique. Les articles complets sont en anglais.

## Vous connaissez d'autres familles concernées par SYNGAP1 ?

Parlez-leur du registre. Chaque famille compte !

**S'inscrire à PATRE SYNGAP1 →**

Scanner pour s'inscrire

Funded by the European Union
Grant No. 101080580

**PATRE SYNGAP1** · Paracelsus Medical University, Salzburg · EURAS
Questions sur l'inscription : **verena@patre.info** · Questions médicales : **team@patre.info**