Köszönjük! Együtt visszük előre a SYNGAP1-kutatást

Minden kitöltött kérdőív és minden feltöltött genetikai lelet lehetővé teszi a kutatást. Köszönjük az idejüket és a bizalmukat!

586	47	2
regisztrált család	ország	új tanulmány 2026-ban

ÚJ WEBOLDAL · 7 NYELV

Weboldalunk 7 nyelven érhető el

EN DE ES FR IT PL NL

patre.info/syngap1

ÚJ TÁJÉKOZTATÓK

Tájékoztató 25 nyelven

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

KUTATÁS A REGISZTERBŐL

Amit az adataik már megmutattak

2026-ban két, a PATRE SYNGAP1 adatain alapuló tanulmány jelent meg preprintként. Megmutatják, mi válik lehetővé, ha sok család megosztja a tapasztalatait, és miért számít minden további résztvevő.

PREPRINT · MEDRXIV · 2026. ÁPRILIS

1

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

337 résztvevőnél bizonyos rohamtípusok, mindenekelőtt az **atípusos absence-rohamok** és a thalamocorticalis hálózat más rohamai, több autizmussal összefüggő viselkedéssel jártak együtt. Az, hogy a rohamok milyen *gyakran* fordultak elő, nem.

A rohamok gyakorisága nem befolyásolta az autizmust

0 / 10 rohamtípus mutatott összefüggést a rohamgyakoriság és az autizmussal összefüggő viselkedés között



Minden pont = a 10 rohamtípus egyike (Spearman-korreláció, egyik sem szignifikáns)

A rohamtípus viszont igen:



- Thalamocorticalis rohamtípusok (n = 232)
- Nincs thalamocorticalis roham (n = 105)

Medián · 1 = soha, 5 = folyamatosan

Miért fontos, hogy sokan vegyenek részt

Csak azok a családok kerülhettek be, akik **mind** az epilepszia-, mind a viselkedési kérdőívet kitöltötték: 522-ből 337. Egyes rohamtípusokat csak 16–30 ember jelzett, ez túl kevés a biztos következtetésekhez. Minden kitöltött kérdőív erősebbé teszi a következő elemzést.

Miért fontos ez a klinikai vizsgálatok szempontjából

Ha a rohamok száma önmagában nem tükrözi a fejlődésre és a viselkedésre nehezedő terhet, a jövőbeli vizsgálatoknak további mérőszámokra van szükségük. A regiszteradatok segítenek kiválasztani azokat a végpontokat, amelyek a családoknak valóban fontosak.

A preprint elolvasása (angolul) → Preprintek, még lektorálás nélkül

Funded by the European Union
Grant No. 101080580

PREPRINT · MEDRXIV · 2026. NOVEMBER

2

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

Az, hogy a variáns hol helyezkedik el a SynGAP fehérjében, és milyen típusú, összefügg a beszédfejlődéssel. A **C2-doménben missense variánssal** élők ritkán tanultak meg kétszavas mondatokat (7%), a **PH-doménben csonkoló variánssal** élők jóval gyakrabban (62%).

Hol található a variáns a SynGAP fehérjében



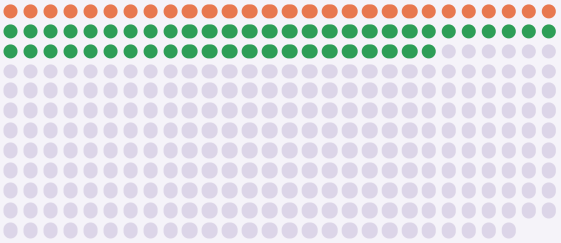
Beszéd kétszavas mondatokban



Azok aránya, akik megtanultak kétszavas mondatokban beszélni

A ritka alcsoportokhoz sok család kell

28 résztvevőnek volt C2 missense variánsa a 334-ből



C2 missense (28) · PH csonkoló (50) · egyéb variánsok

Miért fontos, hogy sokan vegyenek részt

Minden genetikai alcsoport kicsi: csak 28 embernek volt C2 missense variánsa, és egyes fehérjerégiókat mindössze 3–6 ember képviselt. Ilyen alcsoportokat csak sok családdal és feltöltött genetikai lelettel lehet megbízhatóan vizsgálni.

Miért fontos ez a klinikai vizsgálatok szempontjából

A SYNGAP1-re irányuló antiszensz oligonukleotidok (ASO-k) közelednek a klinikai vizsgálatokhoz. Ha tudjuk, hogyan fejlődik a beszéd az egyes genetikai alcsoportokban, kiegyensúlyozott vizsgálati csoportokat alakíthatunk ki, megfelelő mérőszámokat választhatunk, és helyesen értelmezhetjük a kezelés hatását.

A preprint elolvasása (angolul) →

A preprintek még nem estek át szakmai lektoráláson, és nem szolgálhatnak a klinikai gyakorlat alapjául. A teljes cikkek angol nyelvűek.

Ismernek más SYNGAP1-érintett családokat?

Meséljenek nekik a regiszterről. Minden család számít!

Regisztráció a PATRE SYNGAP1-be →

Szkennelje be a regisztrációhoz

Funded by the European Union
Grant No. 101080580

PATRE SYNGAP1 · Paracelsus Medical University, Salzburg · EURAS
Kérdések a regisztrációról: **verena@patre.info** · Orvosi kérdések: **team@patre.info**