Grazie! Insieme facciamo avanzare la ricerca su SYNGAP1

Ogni questionario compilato e ogni referto genetico caricato rendono possibile la ricerca.
Grazie per il vostro tempo e la vostra fiducia!

586	47	2
famiglie registrate	paesi	nuovi studi nel 2026

NUOVO SITO · 7 LINGUE

La nostra pagina SYNGAP1 ora parla la vostra lingua

EN DE ES FR IT PL NL

patre.info/syngap1

NUOVI OPUSCOLI

Opuscolo in 25 lingue

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 RICERCA DAL REGISTRO

Che cosa hanno già mostrato i vostri dati

Nel 2026 sono stati pubblicati come preprint due studi basati sui dati di PATRE SYNGAP1. Mostrano che cosa diventa possibile quando molte famiglie condividono la propria esperienza, e perché ogni partecipante in più conta.

PREPRINT · MEDRXIV · APRILE 2026

1

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

In 337 partecipanti, alcuni tipi di crisi, soprattutto le **assenze atipiche** e altre crisi della rete talamo-corticale, erano associati a più comportamenti legati all'autismo. La *frequenza* delle crisi, invece, no.

La frequenza delle crisi non ha avuto alcun ruolo nell'autismo

0 / 10 tipi di crisi hanno mostrato una relazione tra la frequenza delle crisi e i comportamenti legati all'autismo



Ogni punto = uno dei 10 tipi di crisi (correlazione di Spearman, nessuna significativa)

Il tipo di crisi invece sì:



- Crisi talamo-corticali (n = 232)
- Nessuna crisi talamo-corticale (n = 105)

Mediana · 1 = mai, 5 = sempre

Perché servono tanti partecipanti

Hanno potuto essere incluse solo le famiglie che avevano compilato **sia** il questionario sull'epilessia **sia** quello sul comportamento: 337 su 522. Alcuni tipi di crisi sono stati riferiti solo da 16–30 persone, troppo poche per conclusioni solide. Ogni questionario completato rafforza l'analisi successiva.

Perché è importante per gli studi clinici

Se il numero di crisi da solo non rispecchia il peso su sviluppo e comportamento, i futuri studi avranno bisogno di misure di esito aggiuntive. I dati del registro aiutano a scegliere gli esiti che contano davvero per le famiglie.

Leggi il preprint (in inglese) → Preprint, non ancora sottoposti a revisione paritaria

Funded by the European Union
Grant No. 101080580

PATRE SYNGAP1 · Paracelsus Medical University, Salzburg · EURAS
Domande sulla registrazione: **verena@patre.info** · Domande mediche: **team@patre.info**

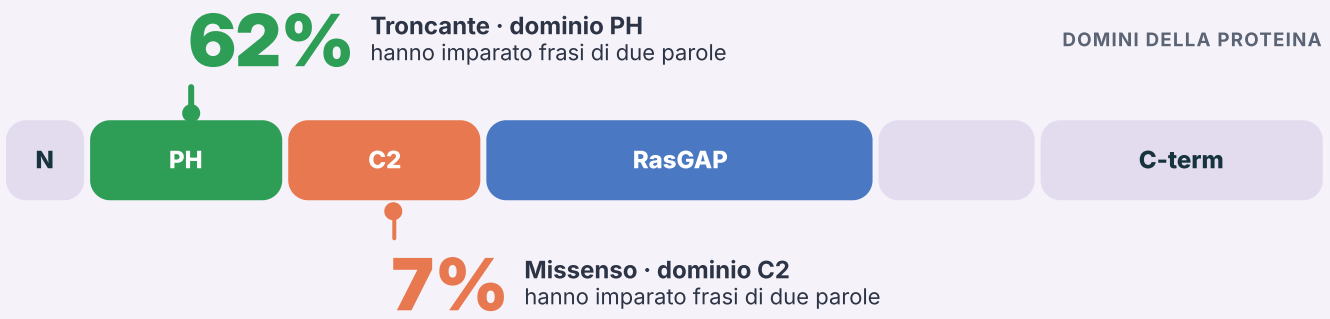
PREPRINT · MEDRXIV · NOVEMBRE 2026

2

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

Il punto della proteina SynGAP in cui si trova una variante, e il tipo di variante, sono legati allo sviluppo del linguaggio. Le persone con **varianti missenso nel dominio C2** hanno imparato raramente frasi di due parole (7%), quelle con **varianti troncanti nel dominio PH** più spesso (62%).

Dove si trova la variante nella proteina SynGAP



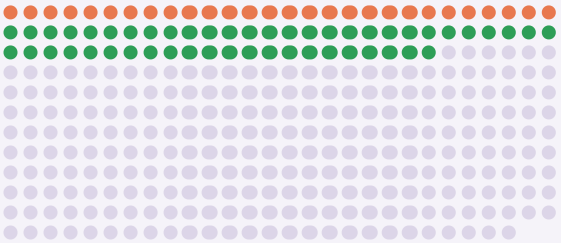
Parlare con frasi di due parole



Quota di chi ha imparato a parlare con frasi di due parole

I sottogruppi rari hanno bisogno di molte famiglie

28 partecipanti su 334 avevano una variante missenso in C2



Missenso C2 (28) · Troncante PH (50) · altre varianti

Perché servono tanti partecipanti

Ogni sottogruppo genetico è piccolo: solo 28 persone avevano una variante missenso in C2 e alcune regioni della proteina erano rappresentate da appena 3–6 persone. Solo con molte famiglie, e con il referto genetico caricato, questi sottogruppi possono essere studiati in modo affidabile.

Perché è importante per gli studi clinici

Gli oligonucleotidi antisenso (ASO) per SYNGAP1 si avvicinano agli studi clinici. Sapere come si sviluppa il linguaggio in ogni sottogruppo genetico aiuta a formare gruppi di studio equilibrati, scegliere misure di esito adatte e interpretare correttamente gli effetti del trattamento.

Leggi il preprint (in inglese) →

I preprint non sono ancora stati sottoposti a revisione paritaria e non devono orientare la pratica clinica. Gli articoli completi sono in inglese.

Conoscete altre famiglie con SYNGAP1?

Parlate loro del registro. Ogni famiglia conta!

Registrati a PATRE SYNGAP1 →

Scansionate per registrarvi

Funded by the European Union
Grant No. 101080580

PATRE SYNGAP1 · Paracelsus Medical University, Salzburg · EURAS
Domande sulla registrazione: **verena@patre.info** · Domande mediche: **team@patre.info**