Bedankt! Samen brengen we het SYNGAP1-onderzoek verder

Elke ingevulde vragenlijst en elk geüpload genetisch verslag maakt onderzoek mogelijk.
Hartelijk dank voor uw tijd en vertrouwen!

586	47	2
gezinnen aangemeld	landen	nieuwe studies in 2026

NIEUWE WEBSITE · 7 TALEN

Onze SYNGAP1-pagina spreekt nu uw taal

EN DE ES FR IT PL NL

patre.info/syngap1

NIEUWE BROCHURES

Brochure in 25 talen

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

ONDERZOEK UIT HET REGISTER

Wat uw gegevens al hebben laten zien

In 2026 zijn twee studies met gegevens uit PATRE SYNGAP1 als preprint verschenen. Ze laten zien wat mogelijk wordt als veel gezinnen hun ervaringen delen, en waarom elke extra deelnemer telt.

PREPRINT · MEDRXIV · APRIL 2026

1

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

Bij 337 deelnemers hingen bepaalde aanvalstypen, vooral **atypische absences** en andere aanvallen van het thalamocorticale netwerk, samen met meer autisme-gerelateerd gedrag. Hoe *vaak* aanvallen optraden, niet.

De aanvalsfrequentie maakte geen verschil voor autisme

0 / 10 aanvalstypen lieten een verband zien tussen aanvalsfrequentie en autisme-gerelateerd gedrag



Elke stip = een van de 10 aanvalstypen (Spearman-correlatie, geen enkele significant)

Het aanvalstype wel:



- Thalamocorticale aanvalstypen (n = 232)
- Geen thalamocorticale aanvalstypen (n = 105)

Mediaan · 1 = nooit, 5 = de hele tijd

Waarom veel deelnemers belangrijk zijn

Alleen gezinnen die **zowel** de epilepsie- **als** de gedragsvragenlijst hadden ingevuld, konden worden meegenomen: 337 van de 522. Sommige aanvalstypen werden door maar 16 tot 30 mensen gemeld, te weinig voor harde conclusies. Elke ingevulde vragenlijst maakt de volgende analyse sterker.

Waarom dit belangrijk is voor klinische studies

Als het aantal aanvallen alleen de belasting voor ontwikkeling en gedrag niet weergeeft, hebben toekomstige studies extra uitkomstmaten nodig. Registergegevens helpen de uitkomsten te kiezen die er voor gezinnen echt toe doen.

Lees de preprint (Engels) → Preprints, nog niet door vakgenoten beoordeeld

Funded by the European Union
Grant No. 101080580

PATRE SYNGAP1 · Paracelsus Medical University, Salzburg · EURAS
Vragen over aanmelding: **verena@patre.info** · Medische vragen: **team@patre.info**

PREPRINT · MEDRXIV · NOVEMBER 2026

2

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

Waar in het SynGAP-eiwit een variant ligt, en om wat voor variant het gaat, hangt samen met de spraakontwikkeling. Mensen met **missense-varianten in het C2-domein** leerden zelden tweewoordzinnen (7%), mensen met **truncerende varianten in het PH-domein** vaker (62%).

Waar de variant in het SynGAP-eiwit ligt



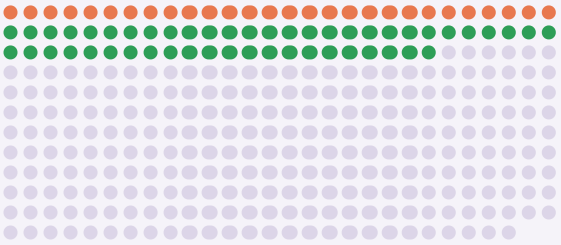
Spreken in tweewoordzinnen



Aandeel dat heeft leren spreken in tweewoordzinnen

Zeldzame subgroepen hebben veel gezinnen nodig

28 van de 334 deelnemers hadden een C2-missense-variant



C2-missense (28) · PH-truncerend (50) · andere varianten

Waarom veel deelnemers belangrijk zijn

Elke genetische subgroep is klein: maar 28 mensen hadden een C2-missense-variant, en sommige eiwitgebieden waren vertegenwoordigd door slechts 3 tot 6 mensen. Alleen met veel gezinnen, en een geüpload genetisch verslag, kunnen zulke subgroepen betrouwbaar worden onderzocht.

Waarom dit belangrijk is voor klinische studies

Antisense-oligonucleotiden (ASO's) voor SYNGAP1 naderen klinische studies. Weten hoe de taal zich in elke genetische subgroep ontwikkelt, helpt om evenwichtige studiegroepen samen te stellen, geschikte uitkomstmaten te kiezen en behandeleffecten juist te interpreteren.

Lees de preprint (Engels) →

Preprints zijn nog niet door vakgenoten beoordeeld en mogen niet als leidraad voor de klinische praktijk dienen. De volledige artikelen zijn in het Engels.

Kent u andere gezinnen met SYNGAP1?

Vertel hen over het register. Elk gezin telt!

Aanmelden bij PATRE SYNGAP1 →

Scan om u aan te melden

Funded by the European Union
Grant No. 101080580

PATRE SYNGAP1 · Paracelsus Medical University, Salzburg · EURAS
Vragen over aanmelding: **verena@patre.info** · Medische vragen: **team@patre.info**