Tusen takk! Sammen tar vi SYNGAP1-forskningen videre

Hvert utfylte spørreskjema og hver opplastede genetiske rapport gjør forskningen mulig. Takk for tiden og tilliten deres!

586	47	2
registrerte familier	land	nye studier i 2026

NY NETTSIDE · 7 SPRÅK

Nettsiden vår finnes på 7 språk

EN DE ES FR IT PL NL

patre.info/syngap1

NYE BROSJYRER

Brosjyre på 25 språk

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

FORSKNING FRA REGISTERET

Dette har dataene deres allerede vist

I 2026 ble to studier basert på data fra PATRE SYNGAP1 publisert som preprint. De viser hva som blir mulig når mange familier deler erfaringene sine, og hvorfor hver ny deltaker teller.

PREPRINT · MEDRXIV · APRIL 2026

1

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

Hos 337 deltakere hang visse anfallstyper, særlig **atypiske absenser** og andre anfall i det talamokortikale nettverket, sammen med mer autismerelatert atferd. Hvor *ofte* anfallene kom, gjorde det ikke.

Anfallshyppigheten spilte ingen rolle for autisme

0 / 10 anfallstyper viste en sammenheng mellom anfallshyppighet og autismerelatert atferd



Hvert punkt = én av 10 anfallstyper (Spearman-korrelasjon, ingen signifikante)

Anfallstypen derimot:



- Talamokortikale anfallstyper (n = 232)
- Ingen talamokortikale anfall (n = 105)

Median · 1 = aldri, 5 = hele tiden

Hvorfor mange deltakere er viktig

Bare familier som hadde fylt ut **både** epilepsi- og atferdsskjemaet, kunne tas med: 337 av 522. Noen anfallstyper ble rapportert av bare 16 til 30 personer, for få til sikre konklusjoner. Hvert utfylte skjema gjør neste analyse sterkere.

Hvorfor dette er viktig for kliniske studier

Hvis antall anfall alene ikke gjenspeiler belastningen på utvikling og atferd, trenger fremtidige studier flere effektmål. Registerdata hjelper oss å velge de målene som virkelig betyr noe for familiene.

Les preprinten (på engelsk) → Preprinter, ennå ikke fagfellevurdert

Funded by the European Union
Grant No. 101080580

PREPRINT · MEDRXIV · NOVEMBER 2026

2

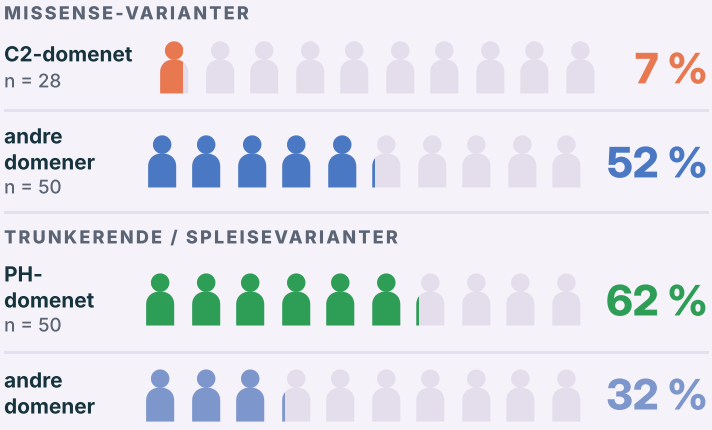
Beyond Haploinsufficiency: Protein Domain and Variant Class Shape Language Outcomes in SYNGAP1-DEE

Hvor i SynGAP-proteinet en variant ligger, og hva slags variant det er, henger sammen med taleutviklingen. Personer med **missense-varianter i C2-domenet** lærte sjelden toordssetninger (7 %), personer med **trunkerende varianter i PH-domenet** mye oftere (62 %).

Hvor varianten ligger i SynGAP-proteinet



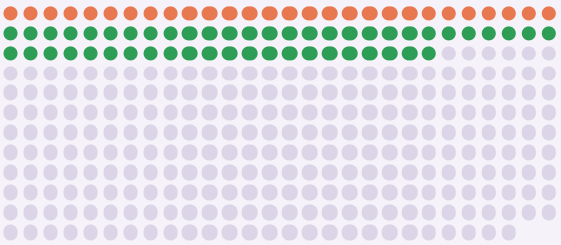
Snakke i toordssetninger



Andel som har lært å snakke i toordssetninger

Sjeldne undergrupper trenger mange familier

28 av 334 deltakere hadde en C2-missense-variant



Hvorfor mange deltakere er viktig

Hver genetiske undergruppe er liten: bare 28 personer hadde en C2-missense-variant, og noen proteinregioner var representert av bare 3 til 6 personer. Bare med mange familier og en opplastet genetisk rapport kan slike undergrupper studeres pålitelig.

Hvorfor dette er viktig for kliniske studier

Antisense-oligonukleotider (ASO) for SYNGAP1 nærmer seg kliniske studier. Å vite hvordan talen utvikler seg i hver genetiske undergruppe, hjelper med å sette sammen balanserte studiegrupper, velge egnede effektmål og tolke behandlingseffekter riktig.

Les preprinten (på engelsk) →

Preprinter er ennå ikke fagfellevurdert og skal ikke brukes som grunnlag for klinisk praksis. Hele artiklene er på engelsk.

Kjenner dere andre familier med SYNGAP1?

Fortell dem om registeret. Hver familie teller!

Registrer dere i PATRE SYNGAP1 →

Skann for å registrere dere

Funded by the European Union
Grant No. 101080580

PATRE SYNGAP1 · Paracelsus Medical University, Salzburg · EURAS
Spørsmål om registrering: **verena@patre.info** · Medisinske spørsmål: **team@patre.info**