Dziękujemy! Razem rozwijamy badania nad SYNGAP1

Każdy wypełniony kwestionariusz i każdy przesłany wynik badania genetycznego umożliwiają badania naukowe. Dziękujemy za Państwa czas i zaufanie!

586	47	2
zarejestrowanych rodzin	krajów	nowe badania w 2026

NOWA STRONA · 7 JĘZYKÓW

Nasza strona SYNGAP1 mówi teraz w Państwa języku

EN DE ES FR IT PL NL

patre.info/syngap1

NOWE BROSZURY

Broszura w 25 językach

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

BADANIA Z REJESTRU

Co już pokazały Państwa dane

W 2026 r. ukazały się jako preprinty dwa badania oparte na danych PATRE SYNGAP1. Pokazują, co staje się możliwe, gdy wiele rodzin dzieli się swoim doświadczeniem, i dlaczego liczy się każdy kolejny uczestnik.

PREPRINT · MEDRXIV · KWIECIEŃ 2026

1

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

U 337 uczestników niektóre rodzaje napadów, przede wszystkim **nietypowe napady nieświadomości** i inne napady sieci wzgórzowo-korowej, wiązały się z większą liczbą zachowań autystycznych. *Częstość* napadów – już nie.

Częstość napadów nie miała znaczenia dla autyzmu

0 / 10 rodzajów napadów wykazało związek między częstością napadów a zachowaniami autystycznymi



Każdy punkt = jeden z 10 rodzajów napadów (korelacja Spearmana, żadna nie była istotna statystycznie)

Rodzaj napadu – tak:



- Napady wzgórzowo-korowe (n = 232)
- Brak napadów wzgórzowo-korowych (n = 105)

Mediana · 1 = nigdy, 5 = cały czas

Dlaczego liczy się wielu uczestników

Uwzględnić można było tylko rodziny, które wypełniły **zarówno** kwestionariusz o padaczce, **jak i** o zachowaniu: 337 z 522. Niektóre rodzaje napadów zgłosiło tylko 16–30 osób, za mało na pewne wnioski. Każdy wypełniony kwestionariusz wzmacnia kolejną analizę.

Dlaczego to ważne dla badań klinicznych

Jeśli sama liczba napadów nie oddaje obciążenia rozwoju i zachowania, przyszłe badania potrzebują dodatkowych miar. Dane z rejestru pomagają wybrać punkty końcowe, które naprawdę są ważne dla rodzin.

Przeczytaj preprint (po angielsku) → Preprinty, jeszcze bez recenzji naukowej

Funded by the European Union
Grant No. 101080580

PATRE SYNGAP1 · Paracelsus Medical University, Salzburg · EURAS
Pytania dotyczące rejestracji: **verena@patre.info** · Pytania medyczne: **team@patre.info**

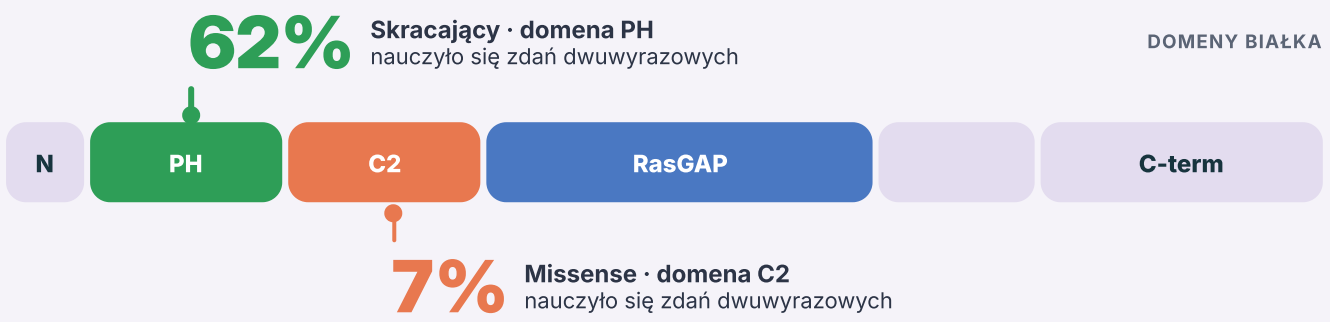
PREPRINT · MEDRXIV · LISTOPAD 2026

2

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

Miejsce wariantu w białku SynGAP i rodzaj wariantu wiążą się z rozwojem mowy. Osoby z **wariantami zmiany sensu w domenie C2** rzadko nauczyły się zdań dwuwyrazowych (7%), a osoby z **wariantami skracającymi w domenie PH** – częściej (62%).

Gdzie w białku SynGAP leży wariant



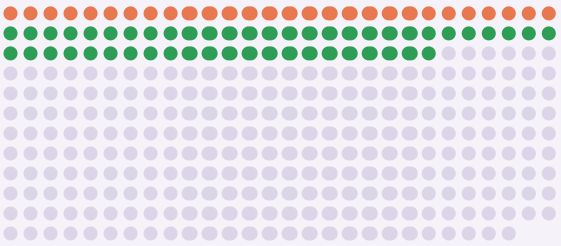
Mówienie zdaniami dwuwyrazowymi



Odsetek osób, które nauczyły się mówić zdaniami dwuwyrazowymi

Rzadkie podgrupy potrzebują wielu rodzin

28 z 334 uczestników miało wariant zmiany sensu w C2



Zmiana sensu C2 (28) · Skracający PH (50) · inne warianty

Dlaczego liczy się wielu uczestników

Każda podgrupa genetyczna jest mała: tylko 28 osób miało wariant zmiany sensu w C2, a niektóre regiony białka reprezentowało zaledwie 3–6 osób. Tylko dzięki wielu rodzinom i przesłanemu wynikowi badania genetycznego można rzetelnie badać takie podgrupy.

Dlaczego to ważne dla badań klinicznych

Oligonukleotydy antysensowne (ASO) dla SYNGAP1 zbliżają się do badań klinicznych. Wiedza o tym, jak rozwija się mowa w każdej podgrupie genetycznej, pomaga tworzyć zrównoważone grupy badane, wybierać odpowiednie miary i prawidłowo oceniać efekty leczenia.

Przeczytaj preprint (po angielsku) →

Preprinty nie przeszły jeszcze recenzji naukowej i nie powinny być podstawą decyzji klinicznych. Pełne artykuły są w języku angielskim.

Czy znają Państwo inne rodziny z SYNGAP1?

Prosimy opowiedzieć im o rejestrze. Każda rodzina się liczy!

Zarejestruj się w PATRE SYNGAP1 →

Zeskanuj, aby się zarejestrować

Funded by the European Union
Grant No. 101080580

PATRE SYNGAP1 · Paracelsus Medical University, Salzburg · EURAS
Pytania dotyczące rejestracji: **verena@patre.info** · Pytania medyczne: **team@patre.info**