Obrigado! Juntos fazemos avançar a investigação sobre SYNGAP1

Cada questionário preenchido e cada relatório genético carregado tornam a investigação possível. Obrigado pelo seu tempo e pela sua confiança!

586	47	2
famílias registadas	países	novos estudos em 2026

NOVO SITE · 7 LÍNGUAS

A nossa página está disponível em 7 línguas

EN DE ES FR IT PL NL

patre.info/syngap1

NOVAS BROCHURAS

Brochura em 25 línguas

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

INVESTIGAÇÃO A PARTIR DO REGISTO

O que os seus dados já mostraram

Em 2026 foram publicados como preprints dois estudos com dados do PATRE SYNGAP1. Mostram o que se torna possível quando muitas famílias partilham a sua experiência, e porque cada nova participação conta.

PREPRINT · MEDRXIV · ABRIL DE 2026

1

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

Em 337 participantes, certos tipos de crise, sobretudo as **ausências atípicas** e outras crises da rede tálamo-cortical, associaram-se a mais comportamentos relacionados com o autismo. A *frequência* das crises, não.

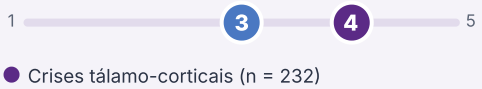
A frequência das crises não influenciou o autismo

0 / 10 tipos de crise mostraram relação entre a frequência das crises e os comportamentos relacionados com o autismo



Cada ponto = um dos 10 tipos de crise (correlação de Spearman, nenhuma significativa)

Já o tipo de crise, sim:



- Crises tálamo-corticais (n = 232)
- Sem crises tálamo-corticais (n = 105)

Mediana · 1 = nunca, 5 = sempre

Porque é importante haver muitos participantes

Só puderam ser incluídas as famílias que preencheram **ambos** os questionários, o de epilepsia e o de comportamento: 337 de 522. Alguns tipos de crise foram referidos por apenas 16 a 30 pessoas, poucas para conclusões seguras. Cada questionário preenchido torna a próxima análise mais sólida.

Porque é importante para os ensaios clínicos

Se o número de crises, por si só, não reflete o peso no desenvolvimento e no comportamento, os futuros ensaios precisam de medidas adicionais. Os dados do registo ajudam a escolher os resultados que realmente importam às famílias.

Ler o preprint (em inglês) → Preprints, ainda sem revisão por pares

Funded by the European Union
Grant No. 101080580

PREPRINT · MEDRXIV · NOVEMBRO DE 2026

2

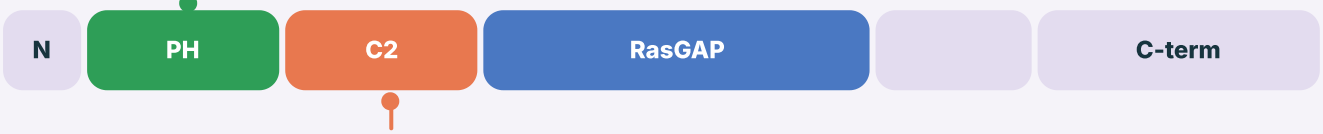
Beyond Haploinsufficiency: Protein Domain and Variant Class Shape Language Outcomes in SYNGAP1-DEE

O local da proteína SynGAP onde se encontra uma variante, e o tipo de variante, estão associados ao desenvolvimento da linguagem. As pessoas com **variantes missense no domínio C2** raramente aprenderam frases de duas palavras (7%), as pessoas com **variantes truncantes no domínio PH** muito mais vezes (62%).

Onde se encontra a variante na proteína SynGAP

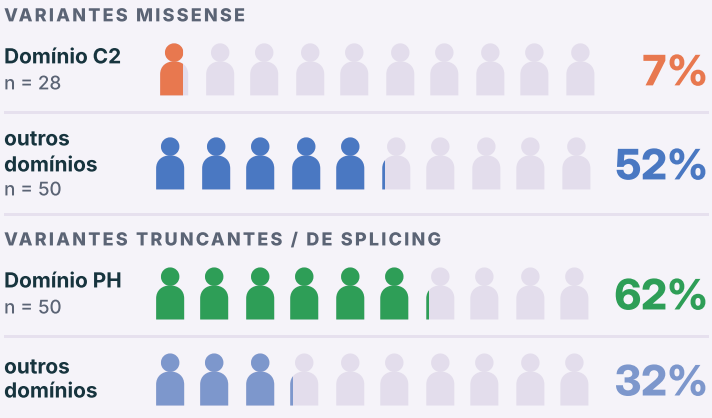
62% **Truncante · domínio PH**
aprenderam a falar com frases de duas palavras

DOMÍNIOS DA PROTEÍNA



7% **Missense · domínio C2**
aprenderam a falar com frases de duas palavras

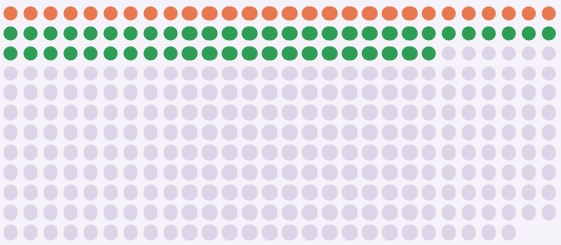
Falar com frases de duas palavras



Proporção que aprendeu a falar com frases de duas palavras

Subgrupos raros precisam de muitas famílias

28 de 334 participantes tinham uma variante missense em C2



Missense C2 (28) · Truncante PH (50)
outras variantes

Porque é importante haver muitos participantes

Cada subgrupo genético é pequeno: apenas 28 pessoas tinham uma variante missense em C2, e algumas regiões da proteína estavam representadas por apenas 3 a 6 pessoas. Só com muitas famílias, e com o relatório genético carregado, é possível estudar estes subgrupos de forma fiável.

Porque é importante para os ensaios clínicos

Os oligonucleótidos antisense (ASO) para SYNGAP1 aproximam-se dos ensaios clínicos. Saber como a linguagem se desenvolve em cada subgrupo genético ajuda a formar grupos de estudo equilibrados, escolher medidas adequadas e interpretar corretamente os efeitos do tratamento.

Ler o preprint (em inglês) →

Os preprints ainda não foram revistos por pares e não devem orientar a prática clínica. Os artigos completos estão em inglês.

Conhece outras famílias com SYNGAP1?

Fale-lhes do registo. Cada família conta!

Registar-se no PATRE SYNGAP1 →

Leia o código para se registar

Funded by the European Union
Grant No. 101080580