Hvala! Skupaj premikamo raziskave SYNGAP1 naprej

Vsak izpolnjen vprašalnik in vsako naloženo genetsko poročilo omogočata raziskave. Hvala za vaš čas in zaupanje!

586	47	2
registriranih družin	držav	novi študiji v letu 2026

NOVA SPLETNA STRAN · 7 JEZIKOV

Naša stran je na voljo v 7 jezikih

EN DE ES FR IT PL NL

patre.info/syngap1

NOVE BROŠURE

Brošura v 25 jezikih

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

RAZISKAVE IZ REGISTRA

Kaj so vaši podatki že pokazali

Leta 2026 sta bili kot preprinta objavljeni dve študiji s podatki iz PATRE SYNGAP1. Pokažeta, kaj postane mogoče, ko veliko družin deli svoje izkušnje, in zakaj šteje vsak dodatni udeleženec.

PREPRINT · MEDRXIV · APRIL 2026

1

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

Pri 337 udeležencih so bili nekateri tipi napadov, predvsem **atipične absence** in drugi napadi talamokortikalnega omrežja, povezani z več vedenji, povezanimi z avtizmom. Kako *pogosto* so se napadi pojavljali, pa ne.

Pogostost napadov ni vplivala na avtizem

0 / 10 tipov napadov je pokazalo povezavo med pogostostjo napadov in vedenji, povezanimi z avtizmom



Vsaka pika = eden od 10 tipov napadov (Spearmanova korelacija, nobena ni statistično značilna)

Tip napada pa:



- Talamokortikalni tipi napadov (n = 232)
- Brez talamokortikalnih napadov (n = 105)

Mediana · 1 = nikoli, 5 = ves čas

Zakaj je pomembno veliko udeležencev

Vključiti je bilo mogoče le družine, ki so izpolnile **oba** vprašalnika, o epilepsiji in o vedenju: 337 od 522. Nekatere tipe napadov je navedlo le 16 do 30 ljudi, kar je premalo za zanesljive zaključke. Vsak izpolnjen vprašalnik okrepi naslednjo analizo.

Zakaj je to pomembno za klinične študije

Če samo število napadov ne odraža bremena za razvoj in vedenje, potrebujejo prihodnje študije dodatna merila. Podatki iz registra pomagajo izbrati izide, ki so za družine res pomembni.

Preberite preprint (v angleščini) → Preprinti, še brez recenzije

Funded by the European Union
Grant No. 101080580

PATRE SYNGAP1 · Paracelsus Medical University, Salzburg · EURAS
Vprašanja o registraciji: **verena@patre.info** · Zdravstvena vprašanja: **team@patre.info**

PREPRINT · MEDRXIV · NOVEMBER 2026

2

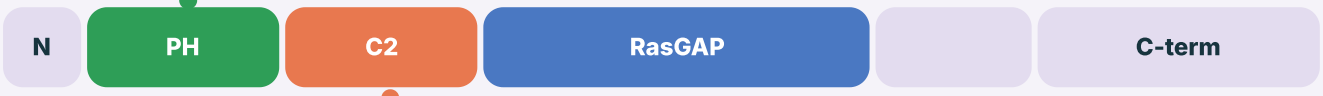
Beyond Haploinsufficiency: Protein Domain and Variant Class Shape Language Outcomes in SYNGAP1-DEE

Kje v proteinu SynGAP leži različica in za kakšno vrsto različice gre, je povezano z razvojem govora. Ljudje z **različicami missense v domeni C2** so se le redko naučili dvobesednih stavkov (7 %), ljudje s **skrajšujočimi različicami v domeni PH** veliko pogosteje (62 %).

Kje v proteinu SynGAP leži različica

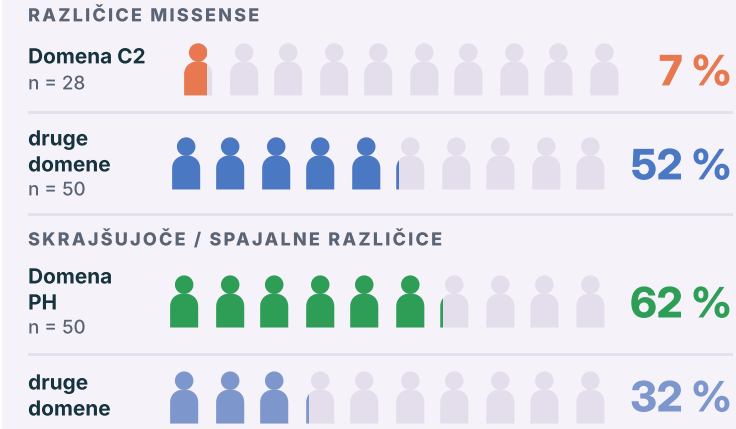
62 % **Skrajšujoča · domena PH**
se je naučilo govoriti v dvobesednih stavkih

DOMENE PROTEINA



7 % **Missense · domena C2**
se je naučilo govoriti v dvobesednih stavkih

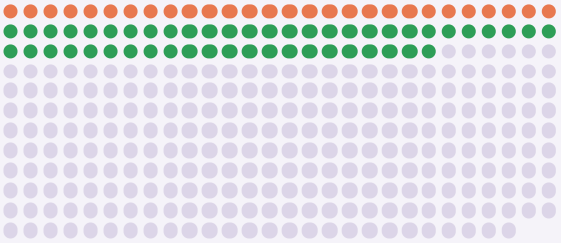
Govor v dvobesednih stavkih



Delež tistih, ki so se naučili govoriti v dvobesednih stavkih

Redke podskupine potrebujejo veliko družin

28 od 334 udeležencev je imelo različico missense v C2



Missense C2 (28) · Skrajšujoča PH (50) · druge različice

Zakaj je pomembno veliko udeležencev

Vsaka genetska podskupina je majhna: le 28 ljudi je imelo različico missense v C2, nekatera področja proteina pa so zastopali le 3 do 6 ljudi. Takšne podskupine je mogoče zanesljivo preučevati le z veliko družinami in naloženim genetskim poročilom.

Zakaj je to pomembno za klinične študije

Protismiselni oligonukleotidi (ASO) za SYNGAP1 se približujejo kliničnim študijam. Poznavanje razvoja govora v vsaki genetski podskupini pomaga oblikovati uravnotežene skupine, izbrati primerna merila in pravilno razlagati učinke zdravljenja.

Preberite preprint (v angleščini) →

Preprinti še niso bili strokovno recenzirani in naj ne služijo kot vodilo za klinično prakso. Celotni članki so v angleščini.

Poznate še druge družine s SYNGAP1?

Povejte jim za register. Vsaka družina šteje!

Registracija v PATRE SYNGAP1 →

Skenirajte za registracijo

Funded by the European Union
Grant No. 101080580

PATRE SYNGAP1 · Paracelsus Medical University, Salzburg · EURAS
Vprašanja o registraciji: **verena@patre.info** · Zdravstvena vprašanja: **team@patre.info**