Tack! Tillsammans för vi SYNGAP1-forskningen framåt

Varje ifyllt frågeformulär och varje uppladdat genetiskt utlåtande gör forskningen möjlig. Tack för er tid och ert förtroende!

586	47	2
registrerade familjer	länder	nya studier 2026

NY WEBBPLATS · 7 SPRÅK

Vår webbplats finns på 7 språk

EN DE ES FR IT PL NL

patre.info/syngap1

NYA BROSCHYRER

Broschyr 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 FRÅN REGISTRET

Det här har era data redan visat

Under 2026 har två studier baserade på data från PATRE SYNGAP1 publicerats som preprint. De visar vad som blir möjligt när många familjer delar sina erfarenheter, och varför varje ny deltagare räknas.

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 deltagare hängde vissa anfallstyper, framför allt **atypiska absenser** och andra anfall i det talamokortikala nätverket, ihop med mer autismrelaterade beteenden. Hur *ofta* anfallen inträffade gjorde det inte.

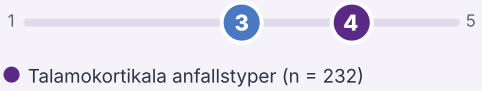
Anfallsfrekvensen spelade ingen roll för autism

0 / 10 anfallstyper visade ett samband mellan anfallsfrekvens och autismrelaterade beteenden



Varje punkt = en av 10 anfallstyper (Spearman-korrelation, ingen signifikant)

Anfallstypen däremot:



- Talamokortikala anfallstyper (n = 232)
- Inga talamokortikala anfall (n = 105)

Median · 1 = aldrig, 5 = hela tiden

Varför många deltagare är viktiga

Bara familjer som fyllt i **både** epilepsi- och beteendeformuläret kunde tas med: 337 av 522. Vissa anfallstyper rapporterades av bara 16 till 30 personer, för få för säkra slutsatser. Varje ifyllt formulär gör nästa analys starkare.

Varför detta är viktigt för kliniska prövningar

Om antalet anfall inte ensamt speglar bördan för utveckling och beteende behöver framtida prövningar fler effektmått. Registerdata hjälper till att välja de mått som verkligen betyder något för familjer.

Läs preprintet (på engelska) → Preprint, ännu inte granskade

Funded by the European Union
Grant No. 101080580

PREPRINT · MEDRXIV · NOVEMBER 2026

2

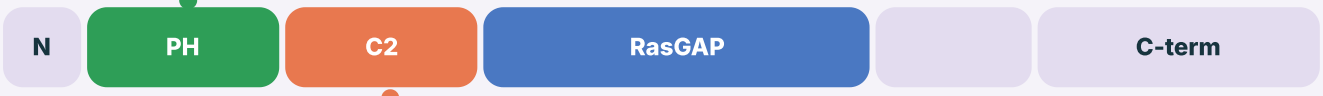
Beyond Haploinsufficiency: Protein Domain and Variant Class Shape Language Outcomes in SYNGAP1-DEE

Var i SynGAP-proteinet en variant ligger, och vilken typ av variant det är, hänger ihop med talutvecklingen. Personer med **missense-varianter i C2-domänen** lärde sig sällan tvåordsmeningar (7 %), personer med **trunkerande varianter i PH-domänen** betydligt oftare (62 %).

Var varianten ligger i SynGAP-proteinet

62 % Trunkerande · PH-domänen
lärde sig tala i tvåordsmeningar

PROTEINDOMÄNER



7 % Missense · C2-domänen
lärde sig tala i tvåordsmeningar

Tala i tvåordsmeningar

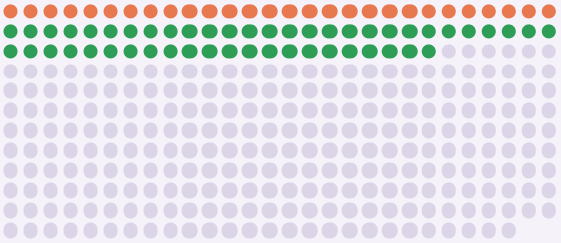
MISSENSE-VARIANTER



Andel som har lärt sig tala i tvåordsmeningar

Sällsynta undergrupper behöver många familjer

28 av 334 deltagare hade en C2-missense-variant



C2-missense (28) · PH-trunkerande (50) · andra varianter

Varför många deltagare är viktiga

Varje genetisk undergrupp är liten: bara 28 personer hade en C2-missense-variant, och vissa proteinregioner representerades av endast 3 till 6 personer. Bara med många familjer och ett uppladdat genetiskt utlåtande kan sådana undergrupper studeras tillförlitligt.

Varför detta är viktigt för kliniska prövningar

Antisensoligonukleotider (ASO) för SYNGAP1 närmar sig kliniska prövningar. Att veta hur talet utvecklas i varje genetisk undergrupp hjälper till att bilda balanserade studiegrupper, välja lämpliga effektmått och tolka behandlingseffekter rätt.

Läs preprintet (på engelska) →

Preprint har ännu inte granskats av andra forskare och ska inte användas som underlag för klinisk praxis. Artiklarna i sin helhet är på engelska.

Känner ni andra familjer med SYNGAP1?

Berätta för dem om registret. Varje familj räknas!

Registrera er i PATRE SYNGAP1 →

Skanna för att registrera

Funded by the European Union
Grant No. 101080580

PATRE SYNGAP1 · Paracelsus Medical University, Salzburg · EURAS
Frågor om registrering: **verena@patre.info** · Medicinska frågor: **team@patre.info**