Какво е PATRE - SYNGAP1?

PATRE - SYNGAP1 е проучване на естественият ход на заболяването, което систематично събира данни за хора със SYNGAP1. Данните се анализират и използват за по-добри изследвания, диагностика, разработване на терапии и грижи, както и за по-добро разбиране на болестта.

Защо да участвам?

- EURAS използва данните от PATRE - SYNGAP1 пряко за изследване на терапии
- Като трансграничен регистър дава значими резултати
- При редките болести всеки запис е важен
- Помогнете за по-добра диагностика, грижи и терапии
- Подготовка и достъп до клинични изпитвания
- Проектът се подкрепя от SYNGAP Global Network

За нас

Медицинско ръководство на проучването:
Kirsten Eschermann MD
team@patre.info



и
Lorenz Kiwull MD
team@patre.info



Paracelsus Medical University
EURAS Project
Strubergasse 21
5020 Salzburg
Австрия

Контакт

Набирането на пациенти се ръководи от EURAS Patient Board Officer Verena Schmeder с подкрепата на членове на EURAS Patient Board и пациентски организации за SYNGAP1.

EURAS Patient Board Officer:
Verena Schmeder
verena@patre.info



Funded by the European Union
Grant No. 101080580

PATRE

PATient-based phenotyping and evaluation of therapy for Rare Epilepsies

PARACELSUS MEDICAL UNIVERSITY

SYNGAP ELTERNHILFE Gemeinsam sind wir stark

EURAS

Patient Research Partnership – Towards New Treatments for Neurodevelopmental RASopathies

SYNGAP1

euras-project.eu

Какво е RAS-опатия?

RAS-опатиите са група генетични заболявания, които могат в различна степен да засегнат физическото, неврологичното и психичното развитие. Към тях спадат синдромът на Нунан, CFC синдромът, синдромът на Костело, а също и SYNGAP1. Тъй като тези заболявания имат общ сигнален път – пътя RAS, ние ги изследваме заедно в нашия проект EURAS. Различните генетични промени оказват голямо влияние върху тежестта на клиничната картина. Точните биологични механизми зад симптомите все още са слабо изяснени, а целенасочените терапевтични подходи засега са малко. Това важи особено за неврологичните и психичните нарушения в развитието.

Кой може да участва в PATRE - SYNGAP1?

Хора със SYNGAP1 могат да бъдат регистрирани от самите засегнати или от техните родители или законни представители.
Поставена ли Ви е генетична диагноза SYNGAP1? Ако да, каним Ви да участвате в PATRE - SYNGAP1.

Как ще бъдат използвани моите данни?

Данните от PATRE - SYNGAP1 се използват пряко от консорциума EURAS. Този финансиран от ЕС проект цели по-добро разбиране на заболяванията и нови възможности за лечение, които да подобрят качеството на живот на пациентите и техните семейства.

Събраните данни на пациентите се анонимизират, анализират и предоставят на изследователите. Анонимизираните данни могат да се използват и в други изследователски проекти.



Как са защитени моите данни?

Вашите данни се събират чрез защитено дигитално приложение (myCap) и се съхраняват на защитен сървър в ЕС. Личните данни се съхраняват отделно от медицинските Ви данни. Обработката и защитата на данните са прегледани и одобрени от етична комисия и от длъжностното лице по защита на данните.

Как мога да участвам в проучването?

1.

Онлайн регистрация

Посетете **www.syngap1.eu** или сканирайте **QR кода**. След като попълните регистрационния формуляр, ще получите документи за съгласие и защита на данните за подпис, както и линк за качването им.

2.

Вашата лична покана

След като получим Вашето съгласие, ще Ви изпратим лична покана с линк и QR код за приложението myCap.

3.

Използване на приложението myCap

С приложението myCap участието в нашия регистър е много лесно. На различни интервали ще получавате кратки задачи или въпросници, които можете да попълните на смартфона си на чаша кафе или чай.