Co je PATRE - SYNGAP1?

PATRE - SYNGAP1 je studie přirozeného průběhu onemocnění, která systematicky shromažďuje údaje o lidech se SYNGAP1. Zdravotní informace se shromažďují, analyzují a využívají ke zlepšení výzkumu, diagnostiky, vývoje léčby a péče a k lepšímu pochopení onemocnění.

Proč se zapojit?

- Data z PATRE - SYNGAP1 přímo využívá výzkumné konsorcium EURAS pro výzkum léčby
- Jako přeshraniční registr pacientů umožňuje získat smysluplné výsledky
- U vzácných onemocnění je důležitý každý jednotlivý záznam
- Pomozte zlepšit diagnostiku, péči a vývoj léčby
- Příprava na klinické studie a snazší přístup k nim
- Projekt podporuje SYNGAP Global Network

O nás

Lékařské vedení studie:
Kirsten Eschermann MD
team@patre.info



a
Lorenz Kiwull MD
team@patre.info



Paracelsus Medical University
EURAS Project
Strubergasse 21
5020 Salzburg
Rakousko

Kontakt

Nábor pacientů vede EURAS Patient Board Officer Verena Schmeder s podporou členů EURAS Patient Board a pacientských organizací pro 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

Co je RASopatie?

RASopatie jsou skupinou genetických onemocnění, která mohou v různé míře ovlivnit tělesný, neurologický a psychický vývoj. Patří k nim Noonanův syndrom, CFC syndrom, Costellův syndrom a také SYNGAP1.
Protože tato onemocnění sdílejí společnou signální dráhu, dráhu RAS, zkoumáme je společně v našem projektu EURAS. Jednotlivé genetické varianty mají velký vliv na závažnost klinického obrazu. Přesné biologické mechanismy, které stojí za příznaky, jsou stále málo známé a cílených léčebných postupů je zatím málo. To platí zejména pro neurologické a psychické vývojové poruchy.

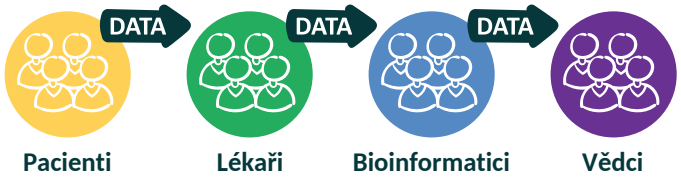
Kdo se může zapojit do PATRE - SYNGAP1?

Registrovat osoby se SYNGAP1 mohou všechny dotčené osoby nebo jejich rodiče či zákonní zástupci.
Byla Vám stanovena genetická diagnóza SYNGAP1? Pak Vás srdečně zveme k účasti v PATRE - SYNGAP1.

Jak budou moje data využita?

Data z PATRE - SYNGAP1 přímo využívá výzkumné konsorcium EURAS. Tento projekt financovaný EU chce lépe porozumět těmto onemocněním a najít nové možnosti léčby, které zlepší kvalitu života pacientů a jejich rodin.

Shromážděná data pacientů se anonymizují, analyzují a zpřístupňují výzkumníkům. Anonymizovaná data mohou být využita i v jiných výzkumných projektech.



Jak jsou moje data chráněna?

Vaše data se shromažďují prostřednictvím zabezpečené digitální aplikace (myCap) a ukládají se na zabezpečeném serveru v EU. Osobní údaje jsou uloženy odděleně od Vašich zdravotních údajů. Nakládání s Vašimi daty a jejich ochranu posoudila a schválila etická komise a pověřenec pro ochranu osobních údajů.

Jak se mohu zapojit do studie?

1.

Online registrace

Navštivte **www.syngap1.eu** nebo naskenujte **QR kód**. Po vyplnění registračního formuláře obdržíte k podpisu dokumenty o souhlasu a ochraně údajů a odkaz pro jejich nahrání.

2.

Vaše osobní pozvánka

Po obdržení Vašeho souhlasu Vám zašleme osobní pozvánku s odkazem a QR kódem pro aplikaci myCap.

3.

Používání aplikace myCap

S aplikací myCap je účast v našem registru velmi snadná. V různých intervalech budete dostávat krátké úkoly či dotazníky, které můžete vyplnit na svém chytrém telefonu u šálku kávy nebo čaje.