Hvad er PATRE - SYNGAP1?

PATRE - SYNGAP1 er et naturhistorisk studie, der systematisk indsamler data om personer med SYNGAP1. Sundhedsoplysninger indsamles, analyseres og bruges til at forbedre forskning, diagnostik, udvikling af behandlinger og pleje samt til at øge forståelsen af sygdommen.

Hvorfor skal jeg deltage?

- Data fra PATRE - SYNGAP1 bruges direkte af forskningskonsortiet EURAS til forskning i behandlinger
- Som grænseoverskridende patientregister giver det meningsfulde resultater
- Ved sjældne sygdomme tæller hvert eneste datasæt
- Hjælp med at forbedre diagnostik, pleje og udvikling af behandlinger
- Forberedelse til og lettere adgang til kliniske forsøg
- Projektet støttes af SYNGAP Global Network

Om os

Studiets medicinske ledelse:
Kirsten Eschermann MD
team@patre.info



og
Lorenz Kiwull MD
team@patre.info



Paracelsus Medical University
EURAS Project
Strubergasse 21
5020 Salzburg
Østrig

Kontakt

Rekrutteringen af patienter ledes af EURAS Patient Board Officer Verena Schmeder med støtte fra medlemmer af EURAS Patient Board og patientforeninger for 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

Patient Research Partnership – Towards New Treatments for Neurodevelopmental RASopathies

SYNGAP1

euras-project.eu

Hvad er en RASopati?

RASopatier er en gruppe genetiske sygdomme, der i forskellig grad kan påvirke den fysiske, neurologiske og psykiske udvikling. Hertil hører Noonans syndrom, CFC-syndrom, Costellos syndrom og også SYNGAP1.
Da disse sygdomme deler en fælles signalvej, RAS-signalvejen, forsker vi i dem samlet i vores projekt EURAS. De forskellige genetiske varianter har stor betydning for, hvor alvorligt sygdomsbilledet er. De præcise biologiske mekanismer bag symptomerne er stadig dårligt forstået, og der findes i dag kun få målrettede behandlinger. Det gælder især neurologiske og psykiske udviklingsforstyrrelser.

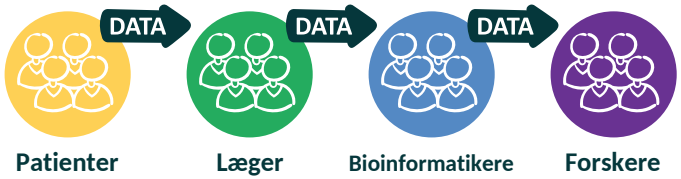
Hvem kan deltage i PATRE - SYNGAP1?

Alle berørte personer eller forældre eller værger til berørte personer kan registrere personer med SYNGAP1.
Har du fået en genetisk diagnose med SYNGAP1? Så inviterer vi dig til at deltage i PATRE - SYNGAP1.

Hvordan bliver mine data brugt?

Data fra PATRE - SYNGAP1 bruges direkte af forskningskonsortiet EURAS. Dette EU-finansierede projekt vil opnå en bedre forståelse af sygdommene og finde nye behandlingsmuligheder for at forbedre livskvaliteten for patienter og deres familier.

De indsamlede patientdata anonymiseres, analyseres og stilles til rådighed for forskere. Anonymiserede data kan også bruges i andre forskningsprojekter.



Hvordan beskyttes mine data?

Dine data indsamles via en sikker digital app (myCap) og opbevares på en sikker server i EU. Personlige oplysninger opbevares adskilt fra dine medicinske data. Håndteringen og beskyttelsen af dine data er gennemgået og godkendt af en etisk komité og af databeskyttelsesrådgiveren.

Hvordan deltager jeg i studiet?

1.

Tilmeld dig online

Besøg **www.syngap1.eu** eller scan **QR-koden**. Når du har udfyldt tilmeldingsformularen, modtager du samtykke- og databeskyttelsesdokumenter til underskrift og et link til upload.

2.

Din personlige invitation

Når vi har modtaget dit samtykke, sender vi dig din personlige invitation med et link og en QR-kode til myCap-appen.

3.

Brug af myCap-appen

Med myCap-appen er det meget nemt at deltage i vores register. Med forskellige mellemrum modtager du korte opgaver og spørgeskemaer, som du kan besvare på din smartphone over en kop kaffe eller te.