Was ist PATRE - SYNGAP1?

PATRE - SYNGAP1 ist eine Natural-History-Studie, die systematisch Daten über Menschen mit SYNGAP1 erfasst. Gesundheitsinformationen werden ausgewertet und genutzt, um Forschung, Diagnostik, Therapieentwicklung und Versorgung zu verbessern und die Erkrankung besser zu verstehen.

Warum sollte ich teilnehmen?

- Das Forschungskonsortium EURAS nutzt die Daten aus PATRE - SYNGAP1 direkt für die Therapieforschung
- Als länderübergreifendes Patientenregister ermöglicht es aussagekräftige Ergebnisse
- Bei seltenen Erkrankungen zählt jeder Datensatz
- Hilfe bei der Verbesserung von Diagnostik, Versorgung und Therapieentwicklung
- Vorbereitung auf klinische Studien und leichterer Zugang dazu
- Das Projekt wird vom SYNGAP Global Network unterstützt

Über uns

Medizinische Leitung der Studie:
Kirsten Eschermann MD
team@patre.info



und
Lorenz Kiwull MD
team@patre.info



Paracelsus Medical University
EURAS Project
Strubergasse 21
5020 Salzburg
Österreich

Kontakt

Die Rekrutierung der Patientinnen und Patienten leitet die EURAS Patient Board Officer Verena Schmeder. Unterstützt wird sie von Mitgliedern des EURAS Patient Board und von Patientenorganisationen für 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

Was ist eine RASopathie?

RASopathien sind eine Gruppe genetischer Erkrankungen, die die körperliche, neurologische und psychische Entwicklung unterschiedlich stark beeinträchtigen können. Dazu gehören das Noonan-Syndrom, das CFC-Syndrom, das Costello-Syndrom und auch SYNGAP1.
Da diese Erkrankungen einen gemeinsamen Signalweg haben, den RAS-Signalweg, werden sie in unserem Projekt EURAS gemeinsam erforscht. Die verschiedenen genetischen Veränderungen haben großen Einfluss auf die Schwere des Krankheitsbildes. Die genauen biologischen Mechanismen hinter den Symptomen sind noch wenig verstanden, und es gibt derzeit kaum gezielte Behandlungsansätze. Das gilt besonders für neurologische und psychische Entwicklungsstörungen.

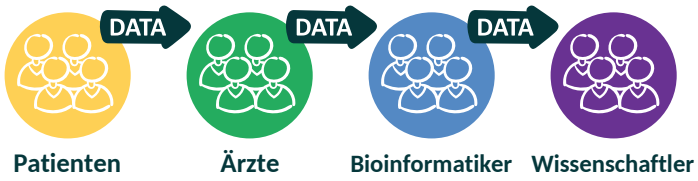
Wer kann an PATRE - SYNGAP1 teilnehmen?

Alle Betroffenen oder Eltern bzw. gesetzliche Vertreter von Betroffenen können Menschen mit SYNGAP1 registrieren.
Haben Sie eine genetische Diagnose SYNGAP1 erhalten? Dann laden wir Sie herzlich ein, an PATRE - SYNGAP1 teilzunehmen.

Wie werden meine Daten verwendet?

Das Forschungskonsortium EURAS nutzt die Daten aus PATRE - SYNGAP1 direkt. Das EU-geförderte Projekt will die Erkrankungen besser verstehen und neue Therapien finden, um die Lebensqualität von Betroffenen und ihren Familien zu verbessern.

Die Patientendaten werden anonymisiert, ausgewertet und Forschenden zur Verfügung gestellt. Anonymisierte Daten können auch für andere Forschungsprojekte genutzt werden.



Wie werden meine Daten geschützt?

Ihre Daten werden über eine sichere digitale App (myCap) erhoben und auf einem sicheren Server innerhalb der EU gespeichert. Persönliche Daten werden getrennt von Ihren medizinischen Daten aufbewahrt. Der Umgang mit Ihren Daten und deren Schutz wurden von einer Ethikkommission und dem Datenschutzbeauftragten geprüft und genehmigt.

Wie kann ich an der Studie teilnehmen?

1.

Online registrieren

Besuchen Sie die Website **www.syngap1.eu** oder scannen Sie den **QR-Code**. Nach dem Ausfüllen des Registrierungsformulars erhalten Sie die Unterlagen zu Einwilligung und Datenschutz zum Unterschreiben sowie einen Link zum Hochladen.

2.

Ihre persönliche Einladung

Nach Eingang Ihrer Einwilligung senden wir Ihnen Ihre persönliche Einladung mit einem Link und einem QR-Code für die myCap-App.

3.

Die myCap-App nutzen

Mit der myCap-App ist die Teilnahme an unserem Register ganz einfach. In bestimmten Abständen erhalten Sie kurze Aufgaben und Fragebögen, die Sie bei einer Tasse Kaffee oder Tee auf Ihrem Smartphone beantworten können.