Τι είναι το PATRE - SYNGAP1;

Το PATRE - SYNGAP1 είναι μια μελέτη φυσικής ιστορίας που συλλέγει συστηματικά δεδομένα για άτομα με SYNGAP1. Αναλύει και αξιοποιεί πληροφορίες υγείας για καλύτερη έρευνα, διάγνωση, ανάπτυξη θεραπειών και φροντίδα, καθώς και για την κατανόηση της νόσου.

Γιατί να συμμετάσχω;

- Η ερευνητική κοινοπραξία EURAS αξιοποιεί άμεσα τα δεδομένα του PATRE - SYNGAP1 για την έρευνα θεραπειών
- Ως διασυνοριακό μητρώο ασθενών επιτρέπει ουσιαστικά αποτελέσματα
- Στις σπάνιες παθήσεις μετράει κάθε δεδομένο
- Βοηθήστε στη βελτίωση της διάγνωσης, της φροντίδας και της ανάπτυξης θεραπειών
- Προετοιμασία για κλινικές μελέτες και ευκολότερη πρόσβαση σε αυτές
- Το έργο υποστηρίζεται από το SYNGAP Global Network

Ποιοι είμαστε

Ιατρική διεύθυνση της μελέτης:
Kirsten Eschermann MD
team@patre.info



και
Lorenz Kiwull MD
team@patre.info



Paracelsus Medical University
EURAS Project
Strubergasse 21
5020 Salzburg
Αυστρία

Επικοινωνία

Τη στρατολόγηση ασθενών συντονίζει η EURAS Patient Board Officer, Verena Schmeder, με την υποστήριξη μελών του EURAS Patient Board και οργανώσεων ασθενών για το 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

Τι είναι μια RASοπάθεια;

Οι RASοπάθειες είναι μια ομάδα γενετικών παθήσεων που μπορούν να επηρεάσουν σε διαφορετικό βαθμό τη σωματική, νευρολογική και ψυχική ανάπτυξη. Σε αυτές ανήκουν το σύνδρομο Noonan, το σύνδρομο CFC, το σύνδρομο Costello και επίσης το SYNGAP1.
Επειδή οι παθήσεις αυτές έχουν κοινό σηματοδοτικό μονοπάτι, το μονοπάτι RAS, τις μελετάμε μαζί στο έργο μας EURAS. Οι διάφορες γενετικές μεταλλάξεις επηρεάζουν σημαντικά τη βαρύτητα της κλινικής εικόνας. Οι ακριβείς βιολογικοί μηχανισμοί πίσω από τα συμπτώματα δεν είναι ακόμη καλά κατανοητοί και σήμερα υπάρχουν λίγες στοχευμένες θεραπείες. Αυτό ισχύει ιδιαίτερα για τις νευρολογικές και ψυχικές αναπτυξιακές διαταραχές.

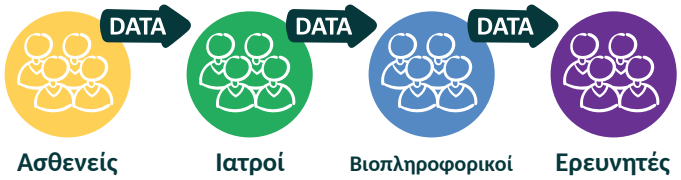
Ποιος μπορεί να συμμετάσχει στο PATRE - SYNGAP1;

Όλα τα άτομα με SYNGAP1, ή οι γονείς ή νόμιμοι κηδεμόνες τους, μπορούν να εγγράψουν άτομα με SYNGAP1.
Έχετε λάβει γενετική διάγνωση SYNGAP1; Τότε σας προσκαλούμε να συμμετάσχετε στο PATRE - SYNGAP1.

Πώς θα χρησιμοποιηθούν τα δεδομένα μου;

Τα δεδομένα του PATRE - SYNGAP1 χρησιμοποιούνται απευθείας από την ερευνητική κοινοπραξία EURAS. Το έργο αυτό, που χρηματοδοτείται από την ΕΕ, στοχεύει στην καλύτερη κατανόηση των παθήσεων και σε νέες θεραπείες για καλύτερη ποιότητα ζωής των ασθενών και των οικογενειών τους.

Τα δεδομένα των ασθενών ανωνυμοποιούνται, αναλύονται και διατίθενται σε ερευνητές. Μπορούν να χρησιμοποιηθούν και σε άλλα ερευνητικά έργα.



Πώς προστατεύονται τα δεδομένα μου;

Τα δεδομένα σας συλλέγονται μέσω μιας ασφαλούς ψηφιακής εφαρμογής (myCap) και αποθηκεύονται σε ασφαλή διακομιστή εντός της ΕΕ. Τα προσωπικά δεδομένα φυλάσσονται χωριστά από τα ιατρικά σας δεδομένα. Η διαχείριση και η προστασία των δεδομένων σας έχουν εγκριθεί από επιτροπή δεοντολογίας και από τον υπεύθυνο προστασίας δεδομένων.

Πώς συμμετέχω στη μελέτη;

1.

Ηλεκτρονική εγγραφή

Επισκεφθείτε το **www.syngap1.eu** ή σαρώστε τον **κωδικό QR**. Μετά τη φόρμα εγγραφής θα λάβετε τα έγγραφα συγκατάθεσης και προστασίας δεδομένων για υπογραφή και έναν σύνδεσμο για να τα ανεβάσετε.

2.

Η προσωπική σας πρόσκληση

Μόλις λάβουμε τη συγκατάθεσή σας, θα σας στείλουμε την προσωπική σας πρόσκληση με σύνδεσμο και κωδικό QR για την εφαρμογή myCap.

3.



Χρήση της εφαρμογής myCap

Με την εφαρμογή myCap η συμμετοχή στο μητρώο μας είναι πολύ εύκολη. Κατά διαστήματα θα λαμβάνετε σύντομες εργασίες ή ερωτηματολόγια, στα οποία μπορείτε να απαντάτε από το κινητό σας, με έναν καφέ ή ένα τσάι.