¿Qué es PATRE - SYNGAP1?

PATRE - SYNGAP1 es un estudio de historia natural que recoge sistemáticamente datos de personas con SYNGAP1. Recopila, analiza y utiliza información sanitaria para mejorar la investigación, el diagnóstico, el desarrollo de terapias y la atención, y para comprender mejor la enfermedad.

¿Por qué debería participar?

- Los datos de PATRE - SYNGAP1 se utilizan directamente en el consorcio de investigación EURAS para investigar terapias
- Como registro de pacientes transfronterizo, permite obtener resultados significativos
- En las enfermedades raras, cada dato cuenta
- Ayuda a mejorar el diagnóstico, la atención y el desarrollo de terapias
- Preparación para los ensayos clínicos y un acceso más fácil a ellos
- El proyecto cuenta con el apoyo de SYNGAP Global Network

Sobre nosotros



Dirección médica del estudio:
Kirsten Eschermann MD
team@patre.info



y
Lorenz Kiwull MD
team@patre.info

Paracelsus Medical University
EURAS Project
Strubergasse 21
5020 Salzburg
Austria

Contacto

El reclutamiento de pacientes está dirigido por la EURAS Patient Board Officer, Verena Schmeder, con el apoyo de miembros del EURAS Patient Board y de organizaciones de pacientes de 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

¿Qué es una RASopatía?

Las RASopatías son un grupo de enfermedades genéticas que pueden afectar en distinto grado al desarrollo físico, neurológico y psicológico. Entre ellas se encuentran el síndrome de Noonan, el síndrome CFC, el síndrome de Costello y también SYNGAP1.
Como estas enfermedades comparten una vía de señalización común, la vía RAS, se investigan conjuntamente en nuestro proyecto EURAS. Las distintas mutaciones genéticas influyen mucho en la gravedad del cuadro clínico. Los mecanismos biológicos exactos que causan los síntomas todavía se conocen poco y actualmente existen pocos tratamientos dirigidos. Esto es especialmente cierto para los trastornos del desarrollo neurológico y psicológico.

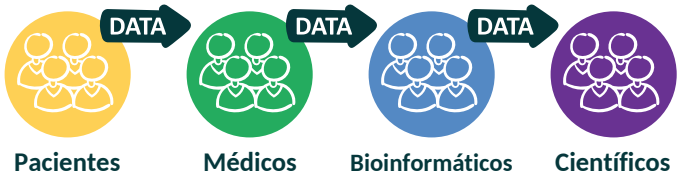
¿Quién puede participar en PATRE - SYNGAP1?

Todas las personas afectadas, o sus padres o tutores legales, pueden registrar a personas con SYNGAP1.
¿Ha recibido un diagnóstico genético de SYNGAP1? En ese caso, le invitamos a participar en PATRE - SYNGAP1.

¿Cómo se utilizarán mis datos?

Los datos de PATRE - SYNGAP1 se utilizan directamente en el consorcio de investigación EURAS. Este proyecto financiado por la UE quiere comprender mejor estas enfermedades y encontrar nuevos tratamientos para mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias.

Los datos se anonimizan, se evalúan y se ponen a disposición de los investigadores. También pueden utilizarse en otros proyectos de investigación.



¿Cómo se protegen mis datos?

Sus datos se recogen mediante una aplicación digital segura (myCap) y se almacenan en un servidor seguro dentro de la UE. Los datos personales se guardan por separado de sus datos médicos. El tratamiento y la protección de sus datos han sido revisados y aprobados por un comité de ética y por el delegado de protección de datos.

¿Cómo puedo participar en el estudio?

1.

Regístrese en línea

Visite la web **www.syngap1.eu** o escanee el **código QR**. Tras completar el formulario de registro, recibirá los documentos de consentimiento y protección de datos para firmar y un enlace para subirlos.

2.

Su invitación personal

Tras recibir su consentimiento, le enviaremos su invitación personal con un enlace y un código QR para la app myCap.

3.

Uso de la app myCap

La app myCap facilita mucho la participación en nuestro registro. En distintos momentos recibirá breves tareas o cuestionarios que podrá responder en su smartphone mientras disfruta de un café o un té.