Mis on PATRE - SYNGAP1?

PATRE - SYNGAP1 on haiguse loomuliku kulu uuring, mis kogub süstemaatiliselt andmeid SYNGAP1-ga inimeste kohta. Terviseteavet kogutakse, analüüsitakse ja kasutatakse, et parandada teadustööd, diagnostikat, ravi arendamist ja hooldust ning paremini mõista haigust.

Miks osaleda?

- PATRE - SYNGAP1 andmeid kasutab otse teadus-konsortsium EURAS raviuuringuteks
- Riikidevahelise patsiendiregistrina võimaldab see saada sisukaid tulemusi
- Harvikhaiguste puhul loeb iga üksik andmekirje
- Aidake parandada diagnostikat, hooldust ja ravi arendamist
- Ettevalmistus kliinilisteks uuringuteks ja lihtsam ligipääs neile
- Projekti toetab SYNGAP Global Network

Meist

Uuringu meditsiiniline juhtimine:
Kirsten Eschermann MD
team@patre.info



ja
Lorenz Kiwull MD
team@patre.info



Paracelsus Medical University
EURAS Project
Strubergasse 21
5020 Salzburg
Austria

Kontakt

Patsientide kaasamist juhib EURAS Patient Board Officer Verena Schmeder EURAS Patient Boardi liikmete ja SYNGAP1 patsiendiorganisatsioonide toel.

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

Mis on RASopaatia?

RASopaatiad on geneetiliste haiguste rühm, mis võivad eri määral mõjutada füüsilist, neuroloogilist ja psüühilist arengut. Nende hulka kuuluvad Noonani sündroom, CFC-sündroom, Costello sündroom ja ka SYNGAP1.
Kuna neil haigustel on ühine signaalirada, RAS-rada, uurime neid koos oma projektis EURAS. Erinevad geneetilised variandid mõjutavad tugevalt kliinilise pildi raskust. Sümptomite täpsed bioloogilised mehhanismid on veel halvasti mõistetud ja sihipäraseid ravivõimalusi on praegu vähe. See kehtib eriti neuroloogiliste ja psüühiliste arenguhäirete kohta.

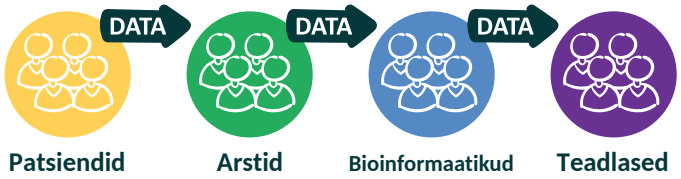
Kes saab osaleda uuringus PATRE - SYNGAP1?

SYNGAP1-ga inimesi saavad registreerida kõik asjaomased isikud või nende vanemad või seaduslikud esindajad.
Kas teil on diagnoositud geneetiline SYNGAP1? Siis kutsume teid osalema uuringus PATRE - SYNGAP1.

Kuidas minu andmeid kasutatakse?

PATRE - SYNGAP1 andmeid kasutab otse teaduskonsortsium EURAS. Selle ELi rahastatud projekti eesmärk on haigusi paremini mõista ja leida uusi ravivõimalusi, et parandada patsientide ja nende perede elukvaliteeti.

Kogutud patsiendiandmed muudetakse anonüümseks, analüüsitakse ja tehakse teadlastele kättesaadavaks. Anonüümseid andmeid võib kasutada ka teistes teadusprojektides.



Kuidas minu andmeid kaitstakse?

Teie andmed kogutakse turvalise digirakenduse (myCap) kaudu ja neid hoitakse turvalises serveris ELis. Isikuandmeid hoitakse teie terviseandmetest eraldi. Teie andmete käsitlemise ja kaitse on üle vaadanud ja heaks kiitnud eetikakomitee ning andmekaitsespetsialist.

Kuidas uuringus osaleda?

1.

Registreeruge veebis

Külastage **www.syngap1.eu** või skannige **QR-kood**. Pärast registreerimisvormi täitmist saate allkirjastamiseks nõusoleku- ja andmekaitsedokumendid ning lingi nende üleslaadimiseks.

2.

Teie isiklik kutse

Kui oleme teie nõusoleku kätte saanud, saadame teile isikliku kutse koos lingi ja QR-koodiga rakenduse myCap jaoks.

3.

Rakenduse myCap kasutamine

Rakendusega myCap on meie registris osalemine väga lihtne. Aeg-ajalt saate lühikesi ülesandeid või küsimustikke, millele saate vastata nutitelefonis tassi kohvi või tee kõrvale.