Mikä on PATRE - SYNGAP1?

PATRE - SYNGAP1 on luonnollisen taudinkulun tutkimus, joka kerää järjestelmällisesti tietoja henkilöistä, joilla on SYNGAP1. Terveystietoja analysoidaan ja hyödynnetään tutkimuksen, diagnostiikan, hoitojen kehittämisen ja hoidon parantamiseksi sekä sairauden ymmärtämiseksi.

Miksi osallistua?

- Rekisterin tietoja käyttää suoraan tutkimuskonsortio EURAS hoitojen tutkimukseen
- Rajat ylittävänä potilasrekisterinä se mahdollistaa merkityksellisiä tuloksia
- Harvinaisissa sairauksissa jokainen tieto on tärkeä
- Auta parantamaan diagnostiikkaa, hoitoa ja hoitojen kehittämistä
- Valmistautuminen kliinisiin tutkimuksiin ja helpompi pääsy niihin
- Hanketta tukee SYNGAP Global Network

Tietoa meistä

Tutkimuksen lääketieteellinen johto:
Kirsten Eschermann MD
team@patre.info



ja
Lorenz Kiwull MD
team@patre.info



Paracelsus Medical University
EURAS Project
Strubergasse 21
5020 Salzburg
Itävalta

Yhteystiedot

Potilaiden rekrytointia johtaa EURAS Patient Board Officer Verena Schmeder EURAS Patient Boardin jäsenten ja SYNGAP1-potilasjärjestöjen tuella.

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

Mikä on RASopatia?

RASopatiat ovat geneettisten sairauksien ryhmä, joka voi vaikuttaa eriasteisesti fyysiseen, neurologiseen ja psyykkiseen kehitykseen. Niihin kuuluvat Noonanin oireyhtymä, CFC-oireyhtymä, Costellon oireyhtymä ja myös SYNGAP1.
Koska näillä sairauksilla on yhteinen signaalireitti, RAS-reitti, tutkimme niitä yhdessä EURAS-hankkeessamme. Eri geneettiset variantit vaikuttavat paljon taudinkuvan vaikeuteen. Oireiden taustalla olevia tarkkoja biologisia mekanismeja tunnetaan vielä huonosti, ja kohdennettuja hoitoja on toistaiseksi vähän. Tämä koskee erityisesti neurologisia ja psyykkisiä kehityshäiriöitä.

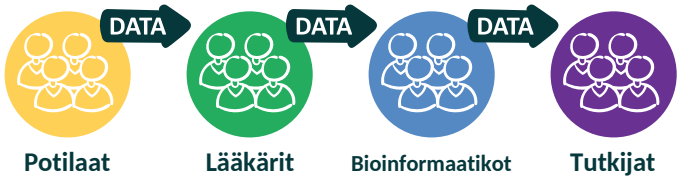
Kuka voi osallistua PATRE - SYNGAP1 -tutkimukseen?

Henkilöitä, joilla on SYNGAP1, voivat rekisteröidä kaikki asianomaiset itse tai heidän vanhempansa tai lailliset edustajansa.
Onko sinulla todettu geneettinen SYNGAP1-diagnoosi? Kutsumme sinut osallistumaan PATRE - SYNGAP1 -tutkimukseen.

Miten tietojani käytetään?

Tutkimuskonsortio EURAS käyttää rekisterin tietoja suoraan. EU:n rahoittaman hankkeen tavoitteena on ymmärtää sairauksia paremmin ja löytää uusia hoitomahdollisuuksia potilaiden ja heidän perheidensä elämänlaadun parantamiseksi.

Kerätyt potilastiedot anonymisoidaan, analysoidaan ja annetaan tutkijoiden käyttöön. Anonymisoituja tietoja voidaan käyttää myös muissa tutkimushankkeissa.



Miten tietojani suojataan?

Tietosi kerätään turvallisella digitaalisella sovelluksella (myCap) ja tallennetaan turvalliselle palvelimelle EU:ssa. Henkilötiedot säilytetään erillään terveystiedoistasi. Eettinen toimikunta ja tietosuojavastaava ovat tarkastaneet ja hyväksyneet tietojesi käsittelyn ja suojauksen.

Miten osallistun tutkimukseen?

1.

Rekisteröidy verkossa

Mene osoitteeseen **www.syngap1.eu** tai skannaa **QR-koodi**. Kun olet täyttänyt rekisteröintilomakkeen, saat allekirjoitettavaksi suostumus- ja tietosuoja-asiakirjat sekä linkin niiden lataamiseen.

2.

Henkilökohtainen kutsusi

Kun olemme saaneet suostumuksesi, lähetämme sinulle henkilökohtaisen kutsun, jossa on linkki ja QR-koodi myCap-sovellukseen.

3.

myCap-sovelluksen käyttö

myCap-sovelluksella rekisteriimme osallistuminen on hyvin helppoa. Saat aika ajoin lyhyitä tehtäviä tai kyselyitä, joihin voit vastata älypuhelimellasi kahvi- tai teekupposen äärellä.