# Qu'est-ce que PATRE - SYNGAP1 ?

PATRE - SYNGAP1 est une étude d'histoire naturelle qui recueille systématiquement des données sur les personnes atteintes de SYNGAP1, afin d'améliorer la recherche, le diagnostic, le développement de traitements et la prise en charge, et de mieux comprendre la maladie.

# Pourquoi participer ?

- Les données de PATRE - SYNGAP1 sont utilisées directement par le consortium de recherche EURAS pour la recherche de traitements
- En tant que registre de patients transfrontalier, il permet d'obtenir des résultats pertinents
- Dans les maladies rares, chaque donnée compte
- Contribuer à améliorer le diagnostic, la prise en charge et le développement de traitements
- Préparation aux essais cliniques et accès facilité
- Le projet est soutenu par le SYNGAP Global Network

# À propos


Direction médicale de l'étude :
**Kirsten Eschermann MD**
team@patre.info





et
**Lorenz Kiwull MD**
team@patre.info





**Paracelsus Medical University**
EURAS Project
Strubergasse 21
5020 Salzburg
Autriche


# Contact

Le recrutement des patients est dirigé par la EURAS Patient Board Officer, Verena Schmeder, avec le soutien des membres du EURAS Patient Board et des associations de patients 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**

# Qu'est-ce qu'une RASopathie ?

Les RASopathies sont un groupe de maladies génétiques qui peuvent affecter, à des degrés divers, le développement physique, neurologique et psychologique. Elles comprennent le syndrome de Noonan, le syndrome CFC, le syndrome de Costello et aussi SYNGAP1.
Comme ces maladies partagent une voie de signalisation commune, la voie RAS, elles sont étudiées ensemble dans notre projet EURAS. Les différentes mutations génétiques influencent fortement la sévérité du tableau clinique. Les mécanismes biologiques exacts à l'origine des symptômes restent mal compris et il existe actuellement peu de traitements ciblés. C'est particulièrement vrai pour les troubles du développement neurologique et psychologique.

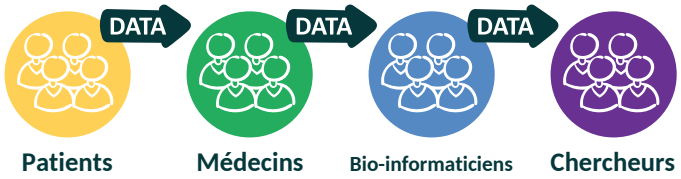
# Qui peut participer à PATRE - SYNGAP1 ?

Toutes les personnes atteintes, ou leurs parents ou représentants légaux, peuvent inscrire des personnes atteintes de SYNGAP1.
Vous avez reçu un diagnostic génétique de SYNGAP1 ? Nous vous invitons alors à participer à PATRE - SYNGAP1.

# Comment mes données seront-elles utilisées ?

Les données de PATRE - SYNGAP1 sont utilisées directement par le consortium de recherche EURAS. Ce projet financé par l'UE vise à mieux comprendre ces maladies et à trouver de nouvelles options de traitement pour améliorer la qualité de vie des patients et de leurs familles.

Les données recueillies sont anonymisées, analysées et mises à la disposition des chercheurs. Les données anonymisées peuvent aussi être utilisées pour d'autres projets de recherche.




# Comment mes données sont-elles protégées ?

Vos données sont recueillies via une application numérique sécurisée (myCap) et stockées sur un serveur sécurisé au sein de l'UE. Les données personnelles sont conservées séparément de vos données médicales. Le traitement et la protection de vos données ont été examinés et approuvés par un comité d'éthique et par le délégué à la protection des données.

# Comment participer à l'étude ?

1.

**Inscription en ligne**

Rendez-vous sur **www.syngap1.eu** ou scannez le **code QR**. Après avoir rempli le formulaire d'inscription, vous recevrez les documents de consentement et de protection des données à signer, ainsi qu'un lien pour les déposer en ligne.

2.

**Votre invitation personnelle**

Dès réception de votre consentement, nous vous enverrons votre invitation personnelle avec un lien et un code QR pour l'application myCap.

3.

**Utiliser l'application myCap**

L'application myCap rend la participation à notre registre très simple. À différents moments, vous recevrez de courtes tâches ou de courts questionnaires auxquels vous pourrez répondre sur votre smartphone, autour d'un café ou d'un thé.