Što je PATRE - SYNGAP1?

PATRE - SYNGAP1 je studija prirodnog tijeka bolesti koja sustavno prikuplja podatke o osobama sa SYNGAP1. Zdravstveni podaci prikupljaju se, analiziraju i koriste kako bi se unaprijedili istraživanje, dijagnostika, razvoj terapija i skrb te poboljšalo razumijevanje bolesti.

Zašto sudjelovati?

- Podatke iz PATRE - SYNGAP1 izravno koristi istraživački konzorcij EURAS za istraživanje terapija
- Kao prekogranični registar pacijenata omogućuje smislene rezultate
- Kod rijetkih bolesti važan je svaki pojedini podatak
- Pomozite unaprijediti dijagnostiku, skrb i razvoj terapija
- Priprema za klinička ispitivanja i lakši pristup njima
- Projekt podržava SYNGAP Global Network

O nama

Medicinsko vodstvo studije:
Kirsten Eschermann MD
team@patre.info



i
Lorenz Kiwull MD
team@patre.info



Paracelsus Medical University
EURAS Project
Strubergasse 21
5020 Salzburg
Austrija

Kontakt

Regrutaciju pacijenata vodi EURAS Patient Board Officer Verena Schmeder uz podršku članova EURAS Patient Boarda i udruga pacijenata za 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

Što je RASopatija?

RASopatije su skupina genetskih poremećaja koji u različitoj mjeri mogu utjecati na tjelesni, neurološki i psihički razvoj. U njih se ubrajaju Noonanov sindrom, CFC sindrom, Costellov sindrom, ali i SYNGAP1.
Budući da ove bolesti dijele zajednički signalni put, put RAS, zajedno ih istražujemo u našem projektu EURAS. Različite genetske promjene imaju velik utjecaj na težinu kliničke slike. Točni biološki mehanizmi koji stoje iza simptoma još su slabo razjašnjeni, a ciljanih terapijskih pristupa zasad je malo. To posebno vrijedi za neurološke i psihičke razvojne poremećaje.

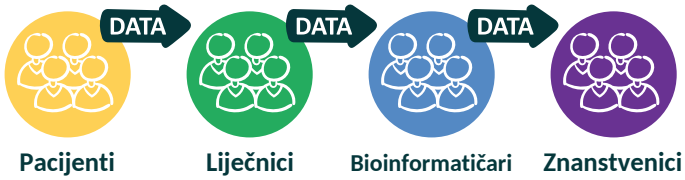
Tko može sudjelovati u PATRE - SYNGAP1?

Osobe sa SYNGAP1 mogu prijaviti same oboljele osobe ili njihovi roditelji odnosno zakonski skrbnici.
Je li Vam postavljena genetska dijagnoza SYNGAP1? Ako jest, pozivamo Vas da sudjelujete u PATRE - SYNGAP1.

Kako će se koristiti moji podaci?

Podatke iz PATRE - SYNGAP1 izravno koristi istraživački konzorcij EURAS. Cilj ovog projekta koji financira EU jest bolje razumjeti te bolesti i pronaći nove mogućnosti liječenja kako bi se poboljšala kvaliteta života pacijenata i njihovih obitelji.

Prikupljeni podaci pacijenata anonimiziraju se, analiziraju i stavljaju na raspolaganje istraživačima. Anonimizirani podaci mogu se koristiti i u drugim istraživačkim projektima.



Kako su zaštićeni moji podaci?

Vaši se podaci prikupljaju putem sigurne digitalne aplikacije (myCap) i pohranjuju na sigurnom poslužitelju unutar EU-a. Osobni podaci pohranjuju se odvojeno od Vaših medicinskih podataka. Postupanje s Vašim podacima i njihovu zaštitu pregledali su i odobrili etičko povjerenstvo i službenik za zaštitu podataka.

Kako mogu sudjelovati u studiji?

1.

Online prijava

Posjetite **www.syngap1.eu** ili skenirajte **QR kod**. Nakon ispunjavanja obrasca za prijavu dobit ćete dokumente o pristanku i zaštiti podataka za potpis te poveznicu za njihovo učitavanje.

2.

Vaša osobna pozivnica

Nakon primitka Vašeg pristanka poslat ćemo Vam osobnu pozivnicu s poveznicom i QR kodom za aplikaciju myCap.

3.

Korištenje aplikacije myCap

Uz aplikaciju myCap sudjelovanje u našem registru vrlo je jednostavno. U različitim vremenskim razmacima dobivat ćete kratke zadatke ili upitnike koje možete ispuniti na svom pametnom telefonu uz šalicu kave ili čaja.