# Mi a PATRE - SYNGAP1?

A PATRE - SYNGAP1 a betegség természetes lefolyását vizsgáló tanulmány, amely rendszerezetten gyűjt adatokat a SYNGAP1 által érintett személyekről. Az egészségügyi adatok elemzése segíti a kutatást, a diagnosztikát, a terápiafejlesztést és az ellátást, valamint a betegség jobb megértését.

# Miért érdemes részt venni?

- A PATRE - SYNGAP1 adatait az EURAS kutatási konzorcium közvetlenül a terápiák kutatására használja
- Határokon átnyúló betegregiszterként érdemi eredményeket tesz lehetővé
- Ritka betegségeknél minden egyes adatrögzítés számít
- Segítsen javítani a diagnosztikát, az ellátást és a terápiafejlesztést
- Felkészülés a klinikai vizsgálatokra és könnyebb hozzáférés
- A projektet a SYNGAP Global Network támogatja

# Rólunk



A tanulmány orvosi vezetői:
**Kirsten Eschermann MD**
team@patre.info



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

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

# Kapcsolat

A betegtoborzást Verena Schmeder, az EURAS Patient Board Officer vezeti, az EURAS Patient Board tagjai és a SYNGAP1 betegszervezetek támogatásával.



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**

# Mi az a RASopátia?

A RASopátiák olyan genetikai betegségek csoportja, amelyek különböző mértékben befolyásolhatják a testi, neurológiai és pszichés fejlődést. Ide tartozik a Noonan-szindróma, a CFC-szindróma, a Costello-szindróma és a SYNGAP1 is.
Mivel ezeknek a betegségeknek közös a jelátviteli útvonala, a RAS-útvonal, EURAS projektünkben együtt kutatjuk őket. Az egyes genetikai eltérések nagyban befolyásolják a klinikai kép súlyosságát. A tünetek mögötti pontos biológiai mechanizmusok még kevéssé ismertek, és jelenleg kevés célzott kezelési lehetőség létezik. Ez különösen igaz a neurológiai és pszichés fejlődési zavarokra.

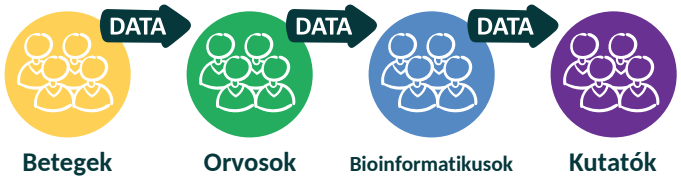
# Ki vehet részt a PATRE - SYNGAP1-ben?

SYNGAP1-gyel élő személyeket maguk az érintettek, illetve szüleik vagy törvényes képviselőik regisztrálhatnak.
Kapott Ön SYNGAP1 genetikai diagnózist? Ha igen, szeretettel meghívjuk, hogy vegyen részt a PATRE - SYNGAP1-ben.

# Hogyan használják fel az adataimat?

A PATRE - SYNGAP1 adatait közvetlenül az EURAS kutatási konzorcium használja fel. Ennek az EU által finanszírozott projektnek a célja, hogy jobban megértse ezeket a betegségeket, és új kezelési lehetőségeket találjon a betegek és családjaik életminőségének javítására.

Az összegyűjtött betegadatokat anonimizáljuk, kiértékeljük és a kutatók rendelkezésére bocsátjuk. Az anonimizált adatok más kutatási projektekben is felhasználhatók.




# Hogyan védik az adataimat?

Adatait egy biztonságos digitális alkalmazáson (myCap) keresztül gyűjtjük, és egy EU-n belüli biztonságos szerveren tároljuk. A személyes adatokat az egészségügyi adatoktól elkülönítve tároljuk. Az adatok kezelését és védelmét etikai bizottság és az adatvédelmi tisztviselő vizsgálta meg és hagyta jóvá.

# Hogyan vehetek részt a tanulmányban?

1.

**Online regisztráció**

Látogasson el a **www.syngap1.eu** oldalra, vagy olvassa be a **QR-kódot**. A regisztrációs űrlap kitöltése után megkapja az aláírandó beleegyezési és adatvédelmi dokumentumokat, valamint egy feltöltési linket.

2.

**Személyes meghívója**

Beleegyezése beérkezése után elküldjük Önnek személyes meghívóját egy linkkel és egy QR-kóddal a myCap alkalmazáshoz.

3.

**A myCap alkalmazás használata**

A myCap alkalmazással nagyon egyszerű részt venni a regiszterünkben. Időről időre rövid feladatokat, kérdőíveket kap, amelyeket egy csésze kávé vagy tea mellett az okostelefonján is kitölthet.