Che cos'è PATRE - SYNGAP1?

PATRE - SYNGAP1 è uno studio di storia naturale per la raccolta sistematica di dati sulle persone con SYNGAP1. Serve a raccogliere, analizzare e utilizzare informazioni sanitarie per migliorare la ricerca, la diagnosi, lo sviluppo di terapie e l'assistenza, oltre a favorire la comprensione della malattia.

Perché partecipare?

- I dati di PATRE - SYNGAP1 sono utilizzati direttamente dal consorzio di ricerca EURAS per la ricerca su nuove terapie
- Come registro internazionale di pazienti, permette di ottenere risultati significativi
- Nelle malattie rare ogni singolo dato è importante
- Contribuisce a migliorare diagnosi, assistenza e sviluppo di terapie
- Preparazione agli studi clinici e accesso più facile
- Il progetto è sostenuto da SYNGAP Global Network

Chi siamo

Direzione medica dello studio:
Kirsten Eschermann MD
team@patre.info



e
Lorenz Kiwull MD
team@patre.info



Paracelsus Medical University
EURAS Project
Strubergasse 21
5020 Salzburg
Austria

Contatti

Il reclutamento dei pazienti è coordinato dalla EURAS Patient Board Officer, Verena Schmeder, con il supporto dei membri dell'EURAS Patient Board e delle associazioni di pazienti per 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

Che cos'è una RASopatia?

Le RASopatie sono un gruppo di malattie genetiche che possono influire in misura diversa sullo sviluppo fisico, neurologico e psicologico. Ne fanno parte la sindrome di Noonan, la sindrome CFC, la sindrome di Costello e anche SYNGAP1.
Poiché queste malattie condividono una via di segnalazione comune, la via RAS, vengono studiate insieme nel nostro progetto EURAS. Le diverse mutazioni genetiche influenzano molto la gravità del quadro clinico. I meccanismi biologici esatti alla base dei sintomi sono ancora poco compresi e oggi esistono pochi approcci terapeutici mirati. Ciò vale in particolare per i disturbi dello sviluppo neurologico e psicologico.

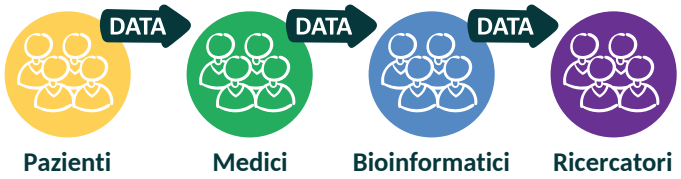
Chi può partecipare a PATRE - SYNGAP1?

Tutte le persone con SYNGAP1, oppure i loro genitori o tutori legali, possono effettuare la registrazione.
Ha ricevuto una diagnosi genetica di SYNGAP1? Allora La invitiamo a partecipare a PATRE - SYNGAP1.

Come verranno utilizzati i miei dati?

I dati di PATRE - SYNGAP1 sono utilizzati direttamente dal consorzio di ricerca EURAS. Questo progetto finanziato dall'UE mira a comprendere meglio queste malattie e a trovare nuove opzioni terapeutiche per migliorare la qualità di vita dei pazienti e delle loro famiglie.

I dati raccolti vengono anonimizzati, analizzati e messi a disposizione dei ricercatori. I dati anonimizzati possono essere utilizzati anche per altri progetti di ricerca.



Come sono protetti i miei dati?

I Suoi dati vengono raccolti tramite un'app digitale sicura (myCap) e conservati su un server sicuro all'interno dell'UE. I dati personali sono conservati separatamente dai Suoi dati medici. Il trattamento e la protezione dei Suoi dati sono stati esaminati e approvati da un comitato etico e dal responsabile della protezione dei dati.

Come posso partecipare allo studio?

1.

Registrazione online

Visiti il sito **www.syngap1.eu** o scansioni il **codice QR**. Dopo aver compilato il modulo di registrazione, riceverà i documenti per il consenso e la protezione dei dati da firmare e un link per caricarli.

2.

Il Suo invito personale

Dopo aver ricevuto il Suo consenso, Le invieremo il Suo invito personale con un link e un codice QR per l'app myCap.

3.

Usare l'app myCap

Con l'app myCap partecipare al nostro registro è molto semplice. A intervalli diversi riceverà brevi attività o questionari a cui potrà rispondere sullo smartphone, magari davanti a un caffè o a un tè.