# Kas yra PATRE - SYNGAP1?

PATRE - SYNGAP1 – tai natūralios ligos eigos tyrimas, kurio metu sistemingai renkami duomenys apie asmenis su SYNGAP1. Sveikatos informacija renkama, analizuojama ir naudojama siekiant pagerinti mokslinius tyrimus, diagnostiką, gydymo kūrimą ir priežiūrą bei geriau suprasti ligą.

# Kodėl verta dalyvauti?

- PATRE - SYNGAP1 duomenis tiesiogiai naudoja mokslinių tyrimų konsorciumas EURAS gydymo tyrimams
- Kaip tarpvalstybinis pacientų registras jis leidžia gauti reikšmingų rezultatų
- Retųjų ligų atveju svarbus kiekvienas duomenų įrašas
- Padėkite pagerinti diagnostiką, priežiūrą ir gydymo kūrimą
- Pasirengimas klinikiniams tyrimams ir lengvesnė prieiga prie jų
- Projektą remia SYNGAP Global Network

# Apie mus


Medicininė tyrimo vadovybė:
**Kirsten Eschermann MD**
team@patre.info



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



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


# Kontaktai

Pacientų įtraukimui vadovauja EURAS Patient Board Officer Verena Schmeder, padedama EURAS Patient Board narių ir SYNGAP1 pacientų organizacijų.


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**

# Kas yra RASopatija?

RASopatijos – tai genetinių ligų grupė, galinti skirtingu mastu paveikti fizinę, neurologinę ir psichinę raidą. Joms priklauso Noonan sindromas, CFC sindromas, Costello sindromas ir SYNGAP1.
Kadangi šioms ligoms būdingas bendras signalinis kelias – RAS kelias, mūsų projekte EURAS jos tiriamos kartu. Skirtingi genetiniai variantai labai lemia klinikinio vaizdo sunkumą. Tikslūs biologiniai mechanizmai, sukeliantys simptomus, vis dar menkai suprasti, o tikslinio gydymo galimybių kol kas mažai. Tai ypač pasakytina apie neurologinius ir psichinius raidos sutrikimus.

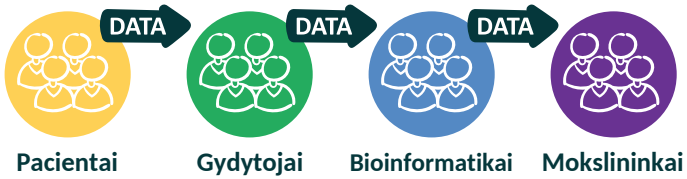
# Kas gali dalyvauti PATRE - SYNGAP1?

Asmenis su SYNGAP1 gali užregistruoti patys asmenys arba jų tėvai ar teisėti atstovai.
Ar Jums nustatyta genetinė SYNGAP1 diagnozė? Tuomet kviečiame Jus dalyvauti PATRE - SYNGAP1.

# Kaip bus naudojami mano duomenys?

PATRE - SYNGAP1 duomenis tiesiogiai naudoja mokslinių tyrimų konsorciumas EURAS. Šis ES finansuojamas projektas siekia geriau suprasti šias ligas ir rasti naujų gydymo galimybių, kad pagerėtų pacientų ir jų šeimų gyvenimo kokybė.

Surinkti pacientų duomenys nuasmeninami, analizuojami ir pateikiami mokslininkams. Nuasmeninti duomenys taip pat gali būti naudojami kituose mokslinių tyrimų projektuose.




# Kaip apsaugomi mano duomenys?

Jūsų duomenys renkami saugia skaitmenine programėle (myCap) ir saugomi saugiame serveryje ES. Asmens duomenys saugomi atskirai nuo Jūsų medicininių duomenų. Jūsų duomenų tvarkymą ir apsaugą įvertino ir patvirtino etikos komitetas ir duomenų apsaugos pareigūnas.

# Kaip dalyvauti tyrime?

1.

**Registruokitės internetu**

Apsilankykite **www.syngap1.eu** arba nuskenuokite **QR kodą**. Užpildę registracijos formą, gausite pasirašyti sutikimo ir duomenų apsaugos dokumentus bei nuorodą jiems įkelti.

2.

**Jūsų asmeninis kvietimas**

Gavę Jūsų sutikimą, atsiųsime asmeninį kvietimą su nuoroda ir QR kodu programėlei myCap.

3.

**Programėlės myCap naudojimas**

Su programėle myCap dalyvauti mūsų registre labai paprasta. Įvairiais laiko tarpais gausite trumpas užduotis ar klausimynus, į kuriuos galėsite atsakyti išmaniajame telefone, gerdami kavos ar arbatos puodelį.