Kas ir PATRE - SYNGAP1?

PATRE - SYNGAP1 ir dabiskās gaitas pētījums, kurā sistemātiski apkopo datus par cilvēkiem ar SYNGAP1. Veselības informāciju apkopo, analizē un izmanto, lai uzlabotu pētniecību, diagnostiku, terapiju izstrādi un aprūpi, kā arī veicinātu izpratni par slimību.

Kāpēc piedalīties?

- PATRE - SYNGAP1 datus tieši izmanto pētniecības konsorcijs EURAS terapiju pētījumiem
- Kā pārrobežu pacientu reģistrs tas ļauj iegūt nozīmīgus rezultātus
- Retu slimību gadījumā svarīgs ir katrs datu ieraksts
- Palīdziet uzlabot diagnostiku, aprūpi un terapiju izstrādi
- Sagatavošanās klīniskajiem pētījumiem un vieglāka piekļuve tiem
- Projektu atbalsta SYNGAP Global Network

Par mums

Pētījuma medicīniskā vadība:
Kirsten Eschermann MD
team@patre.info



un
Lorenz Kiwull MD
team@patre.info



Paracelsus Medical University
EURAS Project
Strubergasse 21
5020 Salzburg
Austrija

Kontakti

Pacientu iesaisti vada EURAS Patient Board Officer Verena Schmeder ar EURAS Patient Board locekļu un SYNGAP1 pacientu organizāciju atbalstu.

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

Patient Research Partnership – Towards New Treatments for Neurodevelopmental RASopathies

SYNGAP1

euras-project.eu

Kas ir RASopātija?

RASopātijas ir ģenētisku slimību grupa, kas dažādā mērā var ietekmēt fizisko, neiroloģisko un psihisko attīstību. Pie tām pieder Noonan sindroms, CFC sindroms, Costello sindroms un arī SYNGAP1.
Tā kā šīm slimībām ir kopīgs signālceļš, RAS signālceļš, mēs tās pētām kopā savā projektā EURAS. Dažādie ģenētiskie varianti būtiski ietekmē klīniskās ainas smagumu. Precīzi bioloģiskie mehānismi, kas izraisa simptomus, joprojām ir maz izprasti, un mērķtiecīgu ārstēšanas iespēju pagaidām ir maz. Īpaši tas attiecas uz neiroloģiskiem un psihiskiem attīstības traucējumiem.

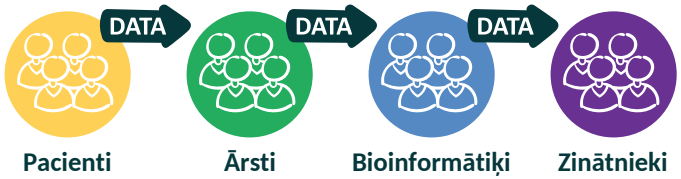
Kas var piedalīties PATRE - SYNGAP1?

Cilvēkus ar SYNGAP1 var reģistrēt visas skartās personas vai viņu vecāki vai likumiskie pārstāvji.
Vai Jums ir noteikta ģenētiska SYNGAP1 diagnoze? Tad aicinām Jūs piedalīties PATRE - SYNGAP1.

Kā tiks izmantoti mani dati?

PATRE - SYNGAP1 datus tieši izmanto pētniecības konsorcijs EURAS. Šī ES finansētā projekta mērķis ir labāk izprast šīs slimības un atrast jaunas ārstēšanas iespējas, lai uzlabotu pacientu un viņu ģimeņu dzīves kvalitāti.

Savāktie pacientu dati tiek anonimizēti, analizēti un darīti pieejami pētniekiem. Anonimizētos datus var izmantot arī citos pētniecības projektos.



Kā tiek aizsargāti mani dati?

Jūsu dati tiek vākti drošā digitālā lietotnē (myCap) un glabāti drošā serverī ES. Personas dati tiek glabāti atsevišķi no Jūsu medicīniskajiem datiem. Jūsu datu apstrādi un aizsardzību ir pārbaudījusi un apstiprinājusi ētikas komiteja un datu aizsardzības speciālists.

Kā piedalīties pētījumā?

1.

Reģistrējieties tiešsaistē

Apmeklējiet **www.syngap1.eu** vai noskenējiet **QR kodu**. Pēc reģistrācijas veidlapas aizpildīšanas saņemsiet parakstīšanai piekrišanas un datu aizsardzības dokumentus, kā arī saiti to augšupielādei.

2.

Jūsu personīgais ielūgums

Kad būsim saņēmuši Jūsu piekrišanu, nosūtīsim Jums personīgu ielūgumu ar saiti un QR kodu lietotnei myCap.

3.

Lietotnes myCap izmantošana

Ar lietotni myCap piedalīties mūsu reģistrā ir ļoti vienkārši. Ik pa laikam saņemsiet īsus uzdevumus vai anketas, uz kurām varat atbildēt savā viedtālrunī, baudot kafijas vai tējas tasi.