Wat is PATRE - SYNGAP1?

PATRE - SYNGAP1 is een natural-historystudie die systematisch gegevens verzamelt over mensen met SYNGAP1. Deze gezondheidsgegevens worden geanalyseerd en gebruikt om onderzoek, diagnostiek, therapieontwikkeling en zorg te verbeteren en de aandoening beter te begrijpen.

Waarom zou ik meedoen?

- De gegevens uit PATRE - SYNGAP1 worden rechtstreeks door het onderzoeksconsortium EURAS gebruikt voor onderzoek naar therapieën
- Als grensoverschrijdend patiëntenregister maakt het betekenisvolle resultaten mogelijk
- Bij zeldzame aandoeningen telt elk gegeven
- Help diagnostiek, zorg en de ontwikkeling van therapieën te verbeteren
- Voorbereiding op en eenvoudigere toegang tot klinische studies
- Het project wordt gesteund door het SYNGAP Global Network

Over ons

Medische leiding van de studie:
Kirsten Eschermann MD
team@patre.info



en
Lorenz Kiwull MD
team@patre.info



Paracelsus Medical University
EURAS Project
Strubergasse 21
5020 Salzburg
Oostenrijk

Contact

De werving van patiënten wordt geleid door EURAS Patient Board Officer Verena Schmeder, met steun van leden van het EURAS Patient Board en patiëntenorganisaties voor 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

Wat is een RASopathie?

RASopathieën zijn een groep genetische aandoeningen die de lichamelijke, neurologische en psychische ontwikkeling in verschillende mate kunnen beïnvloeden. Hiertoe behoren het noonansyndroom, het CFC-syndroom, het costellosyndroom en ook SYNGAP1.
Omdat deze aandoeningen een gemeenschappelijke signaalroute delen, de RAS-route, worden ze samen onderzocht in ons project EURAS. De verschillende genetische mutaties hebben grote invloed op de ernst van het ziektebeeld. De precieze biologische mechanismen achter de symptomen zijn nog slecht begrepen en er zijn op dit moment weinig gerichte behandelingen. Dat geldt vooral voor neurologische en psychische ontwikkelingsstoornissen.

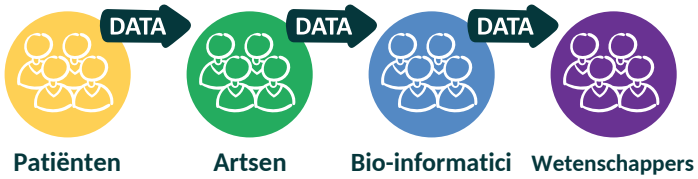
Wie kan meedoen aan PATRE - SYNGAP1?

Alle betrokkenen, of ouders of wettelijk vertegenwoordigers van betrokkenen, kunnen personen met SYNGAP1 aanmelden.
Heeft u een genetische diagnose SYNGAP1 gekregen? Dan nodigen wij u van harte uit om mee te doen aan PATRE - SYNGAP1.

Hoe worden mijn gegevens gebruikt?

De gegevens uit PATRE - SYNGAP1 worden rechtstreeks gebruikt door het onderzoeksconsortium EURAS. Dit EU-project wil de aandoeningen beter begrijpen en nieuwe behandelingen vinden om de kwaliteit van leven van patiënten en hun families te verbeteren.

De patiëntgegevens worden geanonimiseerd, geanalyseerd en beschikbaar gesteld aan onderzoekers. Ze kunnen ook voor andere onderzoeksprojecten worden gebruikt.



Hoe worden mijn gegevens beschermd?

Uw gegevens worden verzameld via een veilige digitale app (myCap) en opgeslagen op een beveiligde server binnen de EU. Persoonsgegevens worden apart van uw medische gegevens bewaard. De omgang met en bescherming van uw gegevens zijn beoordeeld en goedgekeurd door een ethische commissie en de functionaris voor gegevensbescherming.

Hoe kan ik meedoen aan de studie?

1.

Online aanmelden

Ga naar **www.syngap1.eu** of scan de **QR-code**. Na het invullen van het aanmeldformulier ontvangt u de documenten voor toestemming en gegevensbescherming om te ondertekenen en een link om ze te uploaden.

2.

Uw persoonlijke uitnodiging

Na ontvangst van uw toestemming sturen wij u uw persoonlijke uitnodiging met een link en een QR-code voor de myCap-app.

3.

De myCap-app gebruiken

Met de myCap-app is meedoen aan ons register heel eenvoudig. Op verschillende momenten ontvangt u korte taken of vragenlijsten die u op uw smartphone kunt beantwoorden, terwijl u geniet van een kopje koffie of thee.