Hva er PATRE - SYNGAP1?

PATRE - SYNGAP1 er en naturhistorisk studie som systematisk samler inn data om personer med SYNGAP1. Helseopplysninger samles inn, analyseres og brukes for å forbedre forskning, diagnostikk, utvikling av behandlinger og oppfølging, og for å øke forståelsen av sykdommen.

Hvorfor bør jeg delta?

- Data fra PATRE - SYNGAP1 brukes direkte av forskningskonsortiet EURAS til forskning på behandlinger
- Som grenseoverskridende pasientregister gir det meningsfulle resultater
- Ved sjeldne sykdommer teller hvert eneste datasett
- Bidra til bedre diagnostikk, oppfølging og utvikling av behandlinger
- Forberedelse til og enklere tilgang til kliniske studier
- Prosjektet støttes av SYNGAP Global Network

Om oss



Medisinsk ledelse av studien:
Kirsten Eschermann MD
team@patre.info



og
Lorenz Kiwull MD
team@patre.info

Paracelsus Medical University
EURAS Project
Strubergasse 21
5020 Salzburg
Østerrike

Kontakt

Rekrutteringen av pasienter ledes av EURAS Patient Board Officer Verena Schmeder, med støtte fra medlemmer av EURAS Patient Board og pasientorganisasjoner for 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

Hva er en RASopati?

RASopatier er en gruppe genetiske sykdommer som i ulik grad kan påvirke den fysiske, nevrologiske og psykiske utviklingen. Hit hører Noonans syndrom, CFC-syndrom, Costellos syndrom og også SYNGAP1.
Fordi disse sykdommene deler en felles signalvei, RAS-signalveien, forsker vi på dem samlet i prosjektet vårt EURAS. De ulike genetiske variantene har stor betydning for hvor alvorlig sykdomsbildet er. De nøyaktige biologiske mekanismene bak symptomene er fortsatt lite forstått, og det finnes i dag få målrettede behandlinger. Dette gjelder særlig nevrologiske og psykiske utviklingsforstyrrelser.

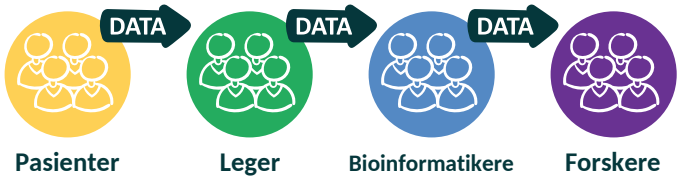
Hvem kan delta i PATRE - SYNGAP1?

Alle berørte personer, eller foreldre eller verger til berørte personer, kan registrere personer med SYNGAP1.
Har du fått en genetisk diagnose med SYNGAP1? Da inviterer vi deg til å delta i PATRE - SYNGAP1.

Hvordan blir dataene mine brukt?

Data fra PATRE - SYNGAP1 brukes direkte av forskningskonsortiet EURAS. Dette EU-finansierte prosjektet skal gi bedre forståelse av sykdommene og finne nye behandlingsmuligheter for å bedre livskvaliteten til pasienter og familiene deres.

De innsamlede pasientdataene anonymiseres, analyseres og gjøres tilgjengelige for forskere. Anonymiserte data kan også brukes i andre forskningsprosjekter.



Hvordan beskyttes dataene mine?

Dataene dine samles inn via en sikker digital app (myCap) og lagres på en sikker server i EU. Personopplysninger lagres atskilt fra de medisinske dataene dine. Håndteringen og beskyttelsen av dataene dine er vurdert og godkjent av en etisk komité og av personvernombudet.

Hvordan deltar jeg i studien?

1.

Registrer deg på nett

Gå til **www.syngap1.eu** eller skann **QR-koden**. Når du har fylt ut registreringsskjemaet, får du samtykke- og personverndokumenter som skal signeres, og en lenke for opplasting.

2.

Din personlige invitasjon

Når vi har mottatt samtykket ditt, sender vi deg en personlig invitasjon med en lenke og en QR-kode til myCap-appen.

3.

Bruk av myCap-appen

Med myCap-appen er det svært enkelt å delta i registeret vårt. Med ulike mellomrom får du korte oppgaver og spørreskjemaer som du kan svare på med smarttelefonen over en kopp kaffe eller te.