Czym jest PATRE - SYNGAP1?

PATRE - SYNGAP1 to badanie historii naturalnej, które systematycznie zbiera dane o osobach z SYNGAP1. Służy do gromadzenia, analizowania i wykorzystywania informacji o zdrowiu w celu ulepszenia badań, diagnostyki, rozwoju terapii i opieki, a także lepszego zrozumienia choroby.

Dlaczego warto wziąć udział?

- Dane z PATRE - SYNGAP1 są wykorzystywane bezpośrednio przez konsorcjum badawcze EURAS do badań nad terapiami
- Jako międzynarodowy rejestr pacjentów umożliwia uzyskanie wiarygodnych wyników
- W chorobach rzadkich ważne są wszystkie dane
- Pomoc w ulepszaniu diagnostyki, opieki i rozwoju terapii
- Przygotowanie do badań klinicznych i łatwiejszy dostęp do nich
- Projekt jest wspierany przez SYNGAP Global Network

O nas



Kierownictwo medyczne badania:
Kirsten Eschermann MD
team@patre.info



oraz
Lorenz Kiwull MD
team@patre.info

Paracelsus Medical University
EURAS Project
Strubergasse 21
5020 Salzburg
Austria

Kontakt

Rekrutacją pacjentów kieruje EURAS Patient Board Officer, Verena Schmeder, przy wsparciu członków EURAS Patient Board oraz organizacji pacjentów 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

Czym jest RASopatia?

RASopatie to grupa chorób genetycznych, które mogą w różnym stopniu wpływać na rozwój fizyczny, neurologiczny i psychiczny. Należą do nich zespół Noonan, zespół CFC, zespół Costello, a także SYNGAP1.
Ponieważ choroby te mają wspólny szlak sygnałowy, szlak RAS, są badane wspólnie w naszym projekcie EURAS. Poszczególne mutacje genetyczne mają duży wpływ na ciężkość obrazu klinicznego. Dokładne mechanizmy biologiczne leżące u podstaw objawów są wciąż słabo poznane, a ukierunkowanych metod leczenia jest obecnie niewiele. Dotyczy to zwłaszcza neurologicznych i psychicznych zaburzeń rozwoju.

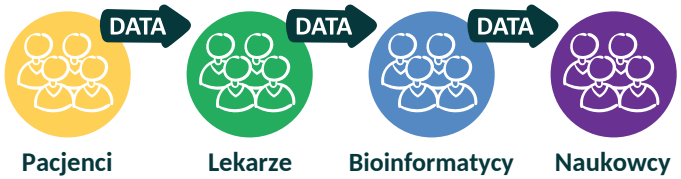
Kto może wziąć udział w PATRE - SYNGAP1?

Osoby z SYNGAP1 lub ich rodzice albo opiekunowie prawni mogą zarejestrować osoby z SYNGAP1.
Czy otrzymali Państwo genetyczną diagnozę SYNGAP1? Jeśli tak, zapraszamy do udziału w PATRE - SYNGAP1.

Jak będą wykorzystywane moje dane?

Dane z PATRE - SYNGAP1 są wykorzystywane bezpośrednio przez konsorcjum badawcze EURAS. Ten finansowany przez UE projekt ma na celu lepsze zrozumienie tych chorób i znalezienie nowych możliwości leczenia, aby poprawić jakość życia pacjentów i ich rodzin.

Zebrane dane pacjentów są anonimizowane, analizowane i udostępniane naukowcom. Zanonimizowane dane mogą być również wykorzystywane w innych projektach badawczych.



Jak chronione są moje dane?

Państwa dane są zbierane za pomocą bezpiecznej aplikacji cyfrowej (myCap) i przechowywane na bezpiecznym serwerze w UE. Dane osobowe są przechowywane oddzielnie od danych medycznych. Sposób przetwarzania i ochrony Państwa danych został sprawdzony i zatwierdzony przez komisję etyczną oraz inspektora ochrony danych.

Jak wziąć udział w badaniu?

1.

Rejestracja online

Proszę odwiedzić stronę **www.syngap1.eu** lub zeskanować **kod QR**. Po wypełnieniu formularza rejestracyjnego otrzymają Państwo dokumenty dotyczące zgody i ochrony danych do podpisania oraz link do ich przesłania.

2.

Osobiste zaproszenie

Po otrzymaniu Państwa zgody wyślemy osobiste zaproszenie z linkiem i kodem QR do aplikacji myCap.

3.

Korzystanie z aplikacji myCap

Aplikacja myCap bardzo ułatwia udział w naszym rejestrze. W różnych odstępach czasu otrzymają Państwo krótkie zadania lub kwestionariusze, na które można odpowiedzieć na smartfonie przy filiżance kawy lub herbaty.