O que é o PATRE - SYNGAP1?

O PATRE - SYNGAP1 é um estudo de história natural que recolhe sistematicamente dados sobre pessoas com SYNGAP1. Recolhe, analisa e utiliza informação de saúde para melhorar a investigação, o diagnóstico, o desenvolvimento de terapias e os cuidados, e para compreender melhor a doença.

Porquê participar?

- Os dados do PATRE - SYNGAP1 são utilizados diretamente pelo consórcio de investigação EURAS para investigar terapias
- Como registo de doentes transfronteiriço, permite obter resultados relevantes
- Nas doenças raras, cada registo de dados conta
- Ajude a melhorar o diagnóstico, os cuidados e o desenvolvimento de terapias
- Preparação para ensaios clínicos e acesso mais fácil a estes
- O projeto conta com o apoio da SYNGAP Global Network

Sobre nós



Direção médica do estudo:
Kirsten Eschermann MD
team@patre.info



e
Lorenz Kiwull MD
team@patre.info

Paracelsus Medical University
EURAS Project
Strubergasse 21
5020 Salzburg
Áustria

Contacto

O recrutamento de doentes é coordenado pela EURAS Patient Board Officer, Verena Schmeder, com o apoio de membros do EURAS Patient Board e de associações de doentes de 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

O que é uma RASopatia?

As RASopatias são um grupo de doenças genéticas que podem afetar, em graus diferentes, o desenvolvimento físico, neurológico e psicológico. Incluem a síndrome de Noonan, a síndrome CFC, a síndrome de Costello e também a SYNGAP1.
Como estas doenças partilham uma via de sinalização comum, a via RAS, são investigadas em conjunto no nosso projeto EURAS. As diferentes variantes genéticas têm grande influência na gravidade do quadro clínico. Os mecanismos biológicos exatos por detrás dos sintomas ainda são pouco conhecidos e existem atualmente poucos tratamentos dirigidos. Isto aplica-se sobretudo às perturbações do desenvolvimento neurológico e psicológico.

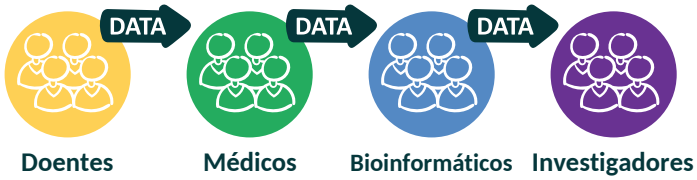
Quem pode participar no PATRE - SYNGAP1?

Todas as pessoas afetadas, ou os seus pais ou representantes legais, podem registar pessoas com SYNGAP1.
Recebeu um diagnóstico genético de SYNGAP1? Então convidamo-lo a participar no PATRE - SYNGAP1.

Como serão utilizados os meus dados?

Os dados do PATRE - SYNGAP1 são utilizados diretamente pelo consórcio de investigação EURAS. Este projeto financiado pela UE pretende compreender melhor estas doenças e encontrar novas opções de tratamento para melhorar a qualidade de vida dos doentes e das suas famílias.

Os dados recolhidos são anonimizados, analisados e disponibilizados a investigadores. Os dados anonimizados também podem ser utilizados noutros projetos de investigação.



Como são protegidos os meus dados?

Os seus dados são recolhidos através de uma aplicação digital segura (myCap) e guardados num servidor seguro na UE. Os dados pessoais são guardados separadamente dos seus dados médicos. O tratamento e a proteção dos seus dados foram analisados e aprovados por uma comissão de ética e pelo encarregado da proteção de dados.

Como posso participar no estudo?

1.

Registo online

Visite **www.syngap1.eu** ou leia o **código QR**. Depois de preencher o formulário de registo, receberá os documentos de consentimento e proteção de dados para assinar e uma ligação para os carregar.

2.

O seu convite pessoal

Depois de recebermos o seu consentimento, enviaremos o seu convite pessoal com uma ligação e um código QR para a aplicação myCap.

3.

Utilizar a aplicação myCap

Com a aplicação myCap, participar no nosso registo é muito simples. Em diferentes momentos, receberá pequenas tarefas ou questionários a que pode responder no seu smartphone enquanto toma um café ou um chá.