Ce este PATRE - SYNGAP1?

PATRE - SYNGAP1 este un studiu de istorie naturală care colectează sistematic date despre persoanele afectate de SYNGAP1. Informațiile medicale sunt analizate și utilizate pentru a îmbunătăți cercetarea, diagnosticul, dezvoltarea terapiilor și îngrijirea, precum și pentru o mai bună înțelegere a bolii.

De ce să particip?

- Datele din PATRE - SYNGAP1 sunt folosite direct de consorțiul de cercetare EURAS pentru cercetarea terapiilor
- Ca registru transfrontalier de pacienți, permite rezultate relevante
- În bolile rare, fiecare set de date contează
- Ajutați la îmbunătățirea diagnosticului, îngrijirii și dezvoltării terapiilor
- Pregătire pentru studii clinice și acces mai ușor la acestea
- Proiectul este susținut de SYNGAP Global Network

Despre noi

Studiul este coordonat medical de:
Kirsten Eschermann MD
team@patre.info



și
Lorenz Kiwull MD
team@patre.info



Paracelsus Medical University
EURAS Project
Strubergasse 21
5020 Salzburg
Austria

Contact

Recrutarea pacienților este coordonată de EURAS Patient Board Officer, Verena Schmeder, cu sprijinul membrilor EURAS Patient Board și al organizațiilor de pacienți pentru 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

Patient Research Partnership – Towards New Treatments for Neurodevelopmental RASopathies

SYNGAP1

euras-project.eu

Ce este o RASopatie?

RASopatiile sunt un grup de boli genetice care pot afecta în grade diferite dezvoltarea fizică, neurologică și psihologică. Printre ele se numără sindromul Noonan, sindromul CFC, sindromul Costello și, de asemenea, SYNGAP1.
Deoarece aceste boli au în comun aceeași cale de semnalizare, calea RAS, le cercetăm împreună în proiectul nostru EURAS. Diferitele modificări genetice influențează puternic severitatea tabloului clinic. Mecanismele biologice exacte care stau la baza simptomelor sunt încă puțin înțelese și există în prezent puține tratamente țintite. Acest lucru este valabil mai ales pentru tulburările de dezvoltare neurologică și psihologică.

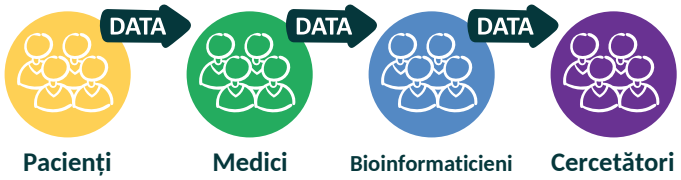
Cine poate participa la PATRE - SYNGAP1?

Persoanele cu SYNGAP1 pot fi înregistrate de persoanele afectate înseși sau de părinții ori tutorii legali ai acestora.
Ați primit un diagnostic genetic de SYNGAP1? Dacă da, vă invităm să participați la PATRE - SYNGAP1.

Cum vor fi folosite datele mele?

Datele din PATRE - SYNGAP1 sunt folosite direct de consorțiul de cercetare EURAS. Acest proiect finanțat de UE își propune să înțeleagă mai bine aceste boli și să găsească noi opțiuni de tratament pentru a îmbunătăți calitatea vieții pacienților și a familiilor lor.

Datele colectate ale pacienților sunt anonimizate, evaluate și puse la dispoziția cercetătorilor. Datele anonimizate pot fi folosite și în alte proiecte de cercetare.



Cum sunt protejate datele mele?

Datele dumneavoastră sunt colectate printr-o aplicație digitală securizată (myCap) și stocate pe un server securizat în UE. Datele personale sunt stocate separat de datele medicale. Modul de prelucrare și protecție a datelor a fost evaluat și aprobat de o comisie de etică și de responsabilul cu protecția datelor.

Cum pot participa la studiu?

1.

Înregistrare online

Vizitați **www.syngap1.eu** sau scanați **codul QR**. După completarea formularului de înregistrare, veți primi documentele de consimțământ și de protecție a datelor pentru semnare, precum și un link pentru încărcarea lor.

2.

Invitația personală

După ce primim consimțământul dumneavoastră, vă trimitem invitația personală cu un link și un cod QR pentru aplicația myCap.

3.

Utilizarea aplicației myCap

Aplicația myCap face participarea la registrul nostru foarte ușoară. La diferite intervale veți primi sarcini scurte sau chestionare pe care le puteți completa pe smartphone, la o cafea sau un ceai.