Что такое PATRE - SYNGAP1?

PATRE - SYNGAP1 – исследование естественного течения болезни, в котором систематически собираются данные о людях с SYNGAP1. Они анализируются и помогают улучшить исследования, диагностику, разработку терапии и помощь, а также лучше понять болезнь.

Зачем участвовать?

- Консорциум EURAS использует данные PATRE - SYNGAP1 для поиска терапии
- Международный регистр даёт значимые результаты
- При редких болезнях важна каждая запись
- Помогите улучшить диагностику, помощь и терапию
- Подготовка и доступ к клиническим исследованиям
- Проект поддерживает SYNGAP Global Network

О нас



Медицинское руководство исследованием:
Kirsten Eschermann MD
team@patre.info



и
Lorenz Kiwull MD
team@patre.info

Paracelsus Medical University
EURAS Project
Strubergasse 21
5020 Salzburg
Австрия

Контакты

Набором пациентов руководит EURAS Patient Board Officer Verena Schmeder при поддержке членов EURAS Patient Board и пациентских организаций 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

Что такое RAS-патия?

RAS-патии – это группа генетических заболеваний, которые в разной степени могут влиять на физическое, неврологическое и психическое развитие. К ним относятся синдром Нунан, CFC-синдром, синдром Костелло, а также SYNGAP1.
Поскольку у этих заболеваний общий сигнальный путь – путь RAS, мы исследуем их вместе в нашем проекте EURAS. Разные генетические изменения сильно влияют на тяжесть клинической картины. Точные биологические механизмы симптомов пока плохо изучены, а целенаправленных методов лечения мало. Особенно это касается неврологических и психических нарушений развития.

Кто может участвовать в PATRE - SYNGAP1?

Людей с SYNGAP1 могут зарегистрировать они сами, их родители или законные представители.
Вам поставлен генетический диагноз SYNGAP1? Тогда мы приглашаем Вас принять участие в PATRE - SYNGAP1.

Как будут использоваться мои данные?

Данные PATRE - SYNGAP1 напрямую используются исследовательским консорциумом EURAS. Цель этого финансируемого ЕС проекта – лучше понять эти заболевания и найти новые методы лечения, чтобы улучшить качество жизни пациентов и их семей.

Собранные данные пациентов обезличиваются, анализируются и предоставляются исследователям. Обезличенные данные могут использоваться и в других исследовательских проектах.



Как защищены мои данные?

Ваши данные собираются через защищённое цифровое приложение (myCap) и хранятся на защищённом сервере в ЕС. Личные данные хранятся отдельно от медицинских. Обработка и защита Ваших данных проверены и одобрены этическим комитетом и уполномоченным по защите данных.

Как принять участие в исследовании?

1.

Онлайн-регистрация

Зайдите на **www.syngap1.eu** или отсканируйте **QR-код**. После заполнения регистрационной формы Вы получите документы о согласии и защите данных для подписи, а также ссылку для их загрузки.

2.

Ваше личное приглашение

Получив Ваше согласие, мы отправим Вам личное приглашение со ссылкой и QR-кодом для приложения myCap.

3.

Работа с приложением myCap

С приложением myCap участвовать в нашем регистре очень просто. Время от времени Вы будете получать короткие задания или анкеты, которые можно заполнить на смартфоне за чашкой кофе или чая.