Čo je PATRE - SYNGAP1?

PATRE - SYNGAP1 je štúdia prirodzeného priebehu ochorenia, ktorá systematicky zhromažďuje údaje o ľuďoch so SYNGAP1. Zdravotné informácie sa zhromažďujú, analyzujú a využívajú na zlepšenie výskumu, diagnostiky, vývoja liečby a starostlivosti, ako aj na lepšie pochopenie ochorenia.

Prečo sa zapojiť?

- Údaje z PATRE - SYNGAP1 priamo využíva výskumné konzorcium EURAS na výskum liečby
- Ako cezhraničný register pacientov umožňuje získať zmysluplné výsledky
- Pri zriedkavých ochoreniach je dôležitý každý jeden záznam
- Pomôžte zlepšiť diagnostiku, starostlivosť a vývoj liečby
- Príprava na klinické štúdie a jednoduchší prístup k nim
- Projekt podporuje SYNGAP Global Network

O nás



Lekárske vedenie štúdie:
Kirsten Eschermann MD
team@patre.info



a
Lorenz Kiwull MD
team@patre.info

Paracelsus Medical University
EURAS Project
Strubergasse 21
5020 Salzburg
Rakúsko

Kontakt

Nábor pacientov vedie EURAS Patient Board Officer Verena Schmeder s podporou členov EURAS Patient Board a pacientskych organizácií pre 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

Čo je RASopatia?

RASopatie sú skupinou genetických ochorení, ktoré môžu v rôznej miere ovplyvniť telesný, neurologický a psychický vývin. Patrí k nim Noonanovej syndróm, CFC syndróm, Costellov syndróm a tiež SYNGAP1.
Keďže tieto ochorenia zdieľajú spoločnú signálnu dráhu, dráhu RAS, skúmame ich spoločne v našom projekte EURAS. Jednotlivé genetické varianty majú veľký vplyv na závažnosť klinického obrazu. Presné biologické mechanizmy, ktoré stoja za príznakmi, sú stále málo známe a cielených liečebných postupov je zatiaľ málo. Platí to najmä pre neurologické a psychické vývinové poruchy.

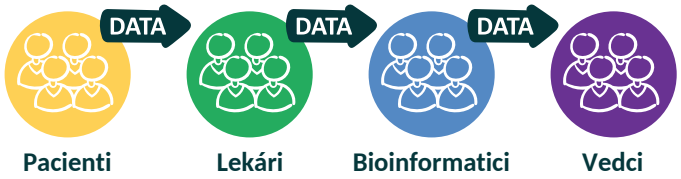
Kto sa môže zapojiť do PATRE - SYNGAP1?

Osoby so SYNGAP1 môžu registrovať samotné dotknuté osoby alebo ich rodičia či zákonní zástupcovia.
Bola Vám stanovená genetická diagnóza SYNGAP1? Potom Vás srdečne pozývame zapojiť sa do PATRE - SYNGAP1.

Ako budú moje údaje využité?

Údaje z PATRE - SYNGAP1 priamo využíva výskumné konzorcium EURAS. Tento projekt financovaný EÚ chce lepšie porozumieť týmto ochoreniam a nájsť nové možnosti liečby, ktoré zlepšia kvalitu života pacientov a ich rodín.

Zhromaždené údaje pacientov sa anonymizujú, analyzujú a sprístupňujú výskumníkom. Anonymizované údaje môžu byť využité aj v iných výskumných projektoch.



Ako sú moje údaje chránené?

Vaše údaje sa zhromažďujú prostredníctvom zabezpečenej digitálnej aplikácie (myCap) a ukladajú sa na zabezpečenom serveri v EÚ. Osobné údaje sú uložené oddelene od Vašich zdravotných údajov. Zaobchádzanie s Vašimi údajmi a ich ochranu posúdila a schválila etická komisia a zodpovedná osoba pre ochranu osobných údajov.

Ako sa môžem zapojiť do štúdie?

1.

Online registrácia

Navštívte **www.syngap1.eu** alebo naskenujte **QR kód**. Po vyplnení registračného formulára dostanete na podpis dokumenty o súhlase a ochrane údajov a odkaz na ich nahratie.

2.

Vaša osobná pozvánka

Po prijatí Vášho súhlasu Vám pošleme osobnú pozvánku s odkazom a QR kódom pre aplikáciu myCap.

3.

Používanie aplikácie myCap

Vďaka aplikácii myCap je účasť v našom registri veľmi jednoduchá. V rôznych intervaloch budete dostávať krátke úlohy či dotazníky, ktoré môžete vyplniť na svojom smartfóne pri šálke kávy alebo čaju.