Kaj je PATRE - SYNGAP1?

PATRE - SYNGAP1 je študija naravnega poteka bolezni, ki sistematično zbira podatke o osebah s SYNGAP1. Zdravstveni podatki se zbirajo, analizirajo in uporabljajo za izboljšanje raziskav, diagnostike, razvoja zdravljenja in oskrbe ter za boljše razumevanje bolezni.

Zakaj sodelovati?

- Podatke iz PATRE - SYNGAP1 neposredno uporablja raziskovalni konzorcij EURAS za raziskave zdravljenja
- Kot čezmejni register bolnikov omogoča smiselne rezultate
- Pri redkih boleznih šteje vsak posamezen podatek
- Pomagajte izboljšati diagnostiko, oskrbo in razvoj zdravljenja
- Priprava na klinične študije in lažji dostop do njih
- Projekt podpira SYNGAP Global Network

O nas



Zdravniško vodstvo študije:
Kirsten Eschermann MD
team@patre.info



in
Lorenz Kiwull MD
team@patre.info

Paracelsus Medical University
EURAS Project
Strubergasse 21
5020 Salzburg
Avstrija

Kontakt

Vključevanje bolnikov vodi EURAS Patient Board Officer Verena Schmeder s podporo članov EURAS Patient Board in organizacij bolnikov za 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

Kaj je RASopatija?

RASopatije so skupina genetskih bolezni, ki lahko v različni meri vplivajo na telesni, nevrološki in duševni razvoj. Mednje spadajo Noonanov sindrom, sindrom CFC, Costellov sindrom in tudi SYNGAP1.
Ker imajo te bolezni skupno signalno pot, pot RAS, jih skupaj raziskujemo v našem projektu EURAS. Različne genetske spremembe pomembno vplivajo na resnost klinične slike. Natančni biološki mehanizmi, ki povzročajo simptome, so še slabo razumljeni, ciljanih načinov zdravljenja pa je zaenkrat malo. To velja zlasti za nevrološke in duševne razvojne motnje.

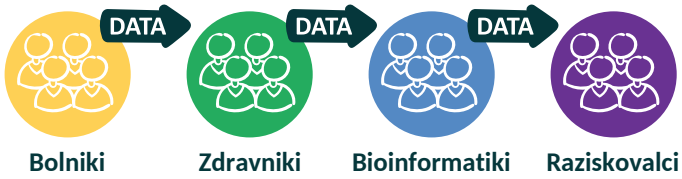
Kdo lahko sodeluje v PATRE - SYNGAP1?

Osebe s SYNGAP1 lahko registrirajo vse prizadete osebe ali njihovi starši oziroma zakoniti zastopniki.
Ste prejeli genetsko diagnozo SYNGAP1? Potem vas vabimo k sodelovanju v PATRE - SYNGAP1.

Kako bodo uporabljeni moji podatki?

Podatke iz PATRE - SYNGAP1 neposredno uporablja raziskovalni konzorcij EURAS. Ta projekt, ki ga financira EU, želi bolje razumeti te bolezni in najti nove možnosti zdravljenja za boljšo kakovost življenja bolnikov in njihovih družin.

Zbrani podatki bolnikov so anonimizirani, analizirani in na voljo raziskovalcem. Anonimizirani podatki se lahko uporabijo tudi v drugih raziskovalnih projektih.



Kako so zaščiteni moji podatki?

Vaši podatki se zbirajo prek varne digitalne aplikacije (myCap) in hranijo na varnem strežniku v EU. Osebni podatki so shranjeni ločeno od vaših zdravstvenih podatkov. Ravnanje z vašimi podatki in njihovo zaščito sta pregledala in odobrila etična komisija in pooblaščena oseba za varstvo podatkov.

Kako lahko sodelujem v študiji?

1.

Spletna registracija

Obiščite **www.syngap1.eu** ali skenirajte **kodo QR**. Ko izpolnite registracijski obrazec, boste prejeli dokumente o soglasju in varstvu podatkov za podpis ter povezavo za nalaganje.

2.

Vaše osebno vabilo

Ko prejmemo vaše soglasje, vam pošljemo osebno vabilo s povezavo in kodo QR za aplikacijo myCap.

3.

Uporaba aplikacije myCap

Z aplikacijo myCap je sodelovanje v našem registru zelo preprosto. V različnih časovnih presledkih boste prejemali kratke naloge ali vprašalnike, na katere lahko odgovorite na pametnem telefonu ob skodelici kave ali čaja.