Vad är PATRE - SYNGAP1?

PATRE - SYNGAP1 är en naturalhistorisk studie som systematiskt samlar in data om personer med SYNGAP1. Hälsouppgifter samlas in, analyseras och används för att förbättra forskning, diagnostik, utveckling av behandlingar och vård samt för att öka förståelsen för sjukdomen.

Varför ska jag delta?

- Data från PATRE - SYNGAP1 används direkt av forskningskonsortiet EURAS för forskning om behandlingar
- Som gränsöverskridande patientregister ger det meningsfulla resultat
- Vid sällsynta sjukdomar räknas varje enskild datapost
- Bidra till bättre diagnostik, vård och utveckling av behandlingar
- Förberedelse för och enklare tillgång till kliniska prövningar
- Projektet stöds av SYNGAP Global Network

Om oss

Studiens medicinska ledning:
Kirsten Eschermann MD
team@patre.info



och
Lorenz Kiwull MD
team@patre.info



Paracelsus Medical University
EURAS Project
Strubergasse 21
5020 Salzburg
Österrike

Kontakt

Rekryteringen av patienter leds av EURAS Patient Board Officer Verena Schmeder, med stöd av medlemmar i EURAS Patient Board och patientorganisationer för 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

Vad är en RASopati?

RASopatier är en grupp genetiska sjukdomar som i olika grad kan påverka den fysiska, neurologiska och psykiska utvecklingen. Till dem hör Noonans syndrom, CFC-syndrom, Costellos syndrom och även SYNGAP1.
Eftersom dessa sjukdomar har en gemensam signalväg, RAS-signalvägen, forskar vi på dem tillsammans i vårt projekt EURAS. De olika genetiska varianterna har stor betydelse för hur allvarlig sjukdomsbilden blir. De exakta biologiska mekanismerna bakom symtomen är fortfarande dåligt kända, och i dag finns få riktade behandlingar. Det gäller särskilt neurologiska och psykiska utvecklingsstörningar.

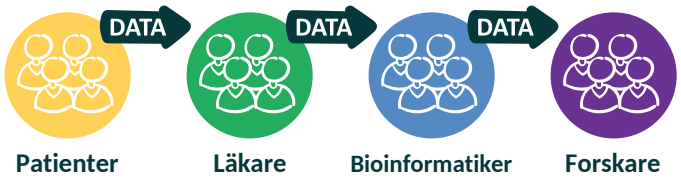
Vem kan delta i PATRE - SYNGAP1?

Alla berörda personer, eller föräldrar eller vårdnadshavare till berörda personer, kan registrera personer med SYNGAP1.
Har du fått en genetisk diagnos med SYNGAP1? Då bjuder vi in dig att delta i PATRE - SYNGAP1.

Hur används mina data?

Data från PATRE - SYNGAP1 används direkt av forskningskonsortiet EURAS. Det EU-finansierade projektet vill förstå sjukdomarna bättre och hitta nya behandlingsmöjligheter för att förbättra livskvaliteten för patienter och deras familjer.

De insamlade patientuppgifterna anonymiseras, analyseras och görs tillgängliga för forskare. Anonymiserade data kan även användas i andra forskningsprojekt.



Hur skyddas mina data?

Dina data samlas in via en säker digital app (myCap) och lagras på en säker server inom EU. Personuppgifter lagras åtskilt från dina medicinska data. Hanteringen och skyddet av dina data har granskats och godkänts av en etikprövningsnämnd och av dataskyddsombudet.

Hur deltar jag i studien?

1.

Registrera dig online

Besök **www.syngap1.eu** eller skanna **QR-koden**. När du har fyllt i registreringsformuläret får du samtyckes- och dataskyddsdokument att underteckna och en länk för uppladdning.

2.

Din personliga inbjudan

När vi har fått ditt samtycke skickar vi din personliga inbjudan med en länk och en QR-kod till myCap-appen.

3.

Använda myCap-appen

Med myCap-appen är det mycket enkelt att delta i vårt register. Med olika mellanrum får du korta uppgifter och frågeformulär som du kan besvara i din smartphone över en kopp kaffe eller te.