PATRE - SYNGAP1 nedir?

PATRE - SYNGAP1, SYNGAP1'li bireyler hakkında sistematik olarak veri toplayan bir doğal seyir çalışmasıdır. Sağlık bilgileri; araştırmayı, tanıyı, tedavi geliştirmeyi ve bakımı iyileştirmek ve hastalığı daha iyi anlamak için toplanır, analiz edilir ve kullanılır.

Neden katılmalıyım?

- PATRE - SYNGAP1 verileri, EURAS araştırma konsorsiyumu tarafından doğrudan tedavi araştırmalarında kullanılır
- Sınır ötesi bir hasta kaydı olarak anlamlı sonuçlar elde edilmesini sağlar
- Nadir hastalıklarda her bir veri kaydı önemlidir
- Tanı, bakım ve tedavi geliştirmenin iyileşmesine yardımcı olun
- Klinik çalışmalara hazırlık ve bu çalışmalara daha kolay erişim
- Proje, SYNGAP Global Network tarafından desteklenmektedir

Hakkımızda



Çalışmanın tıbbi yürütücüleri:
Kirsten Eschermann MD
team@patre.info



ve
Lorenz Kiwull MD
team@patre.info

Paracelsus Medical University
EURAS Project
Strubergasse 21
5020 Salzburg
Avusturya

İletişim

Hasta katılımı, EURAS Patient Board üyeleri ve SYNGAP1 hasta derneklerinin desteğiyle EURAS Patient Board Officer Verena Schmeder tarafından yürütülmektedir.



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

RASopati nedir?

RASopatiler; bedensel, nörolojik ve psikolojik gelişimi farklı derecelerde etkileyebilen bir grup genetik hastalıktır. Bunlar arasında Noonan sendromu, CFC sendromu, Costello sendromu ve SYNGAP1 de yer alır.
Bu hastalıklar ortak bir sinyal yolunu, yani RAS yolunu paylaştığı için onları EURAS projemizde birlikte araştırıyoruz. Farklı genetik değişiklikler, klinik tablonun ağırlığını büyük ölçüde etkiler. Belirtilerin altında yatan biyolojik mekanizmalar henüz yeterince anlaşılmamıştır ve hedefe yönelik tedavi seçenekleri şimdilik azdır. Bu durum özellikle nörolojik ve psikolojik gelişim bozuklukları için geçerlidir.

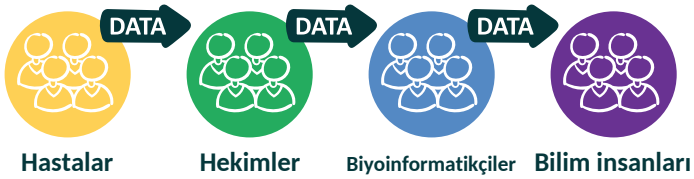
PATRE - SYNGAP1'e kimler katılabilir?

SYNGAP1'li bireyler, kendileri ya da ebeveynleri veya yasal temsilcileri tarafından kaydedilebilir.
Size genetik olarak SYNGAP1 tanısı konuldu mu? Öyleyse sizi PATRE - SYNGAP1'e katılmaya davet ediyoruz.

Verilerim nasıl kullanılacak?

PATRE - SYNGAP1 verileri, EURAS araştırma konsorsiyumu tarafından doğrudan kullanılır. AB tarafından finanse edilen bu proje, bu hastalıkları daha iyi anlamayı ve hastaların ve ailelerinin yaşam kalitesini iyileştirecek yeni tedavi seçenekleri bulmayı amaçlamaktadır.

Toplanan hasta verileri anonimleştirilir, değerlendirilir ve araştırmacıların kullanımına sunulur. Anonimleştirilmiş veriler başka araştırma projelerinde de kullanılabilir.



Verilerim nasıl korunuyor?

Verileriniz güvenli bir dijital uygulama (myCap) aracılığıyla toplanır ve AB içindeki güvenli bir sunucuda saklanır. Kişisel veriler, tıbbi verilerinizden ayrı olarak saklanır. Verilerinizin işlenmesi ve korunması bir etik kurul ve veri koruma görevlisi tarafından incelenmiş ve onaylanmıştır.

Çalışmaya nasıl katılabilirim?

1.

Çevrimiçi kayıt

www.syngap1.eu adresini ziyaret edin veya **QR kodunu** okutun. Kayıt formunu doldurduktan sonra imzalamanız için onam ve veri koruma belgelerini ve bunları yüklemeniz için bir bağlantı alırsınız.

2.

Kişisel davetiyeniz

Onamınızı aldıktan sonra size myCap uygulaması için bir bağlantı ve QR kod içeren kişisel davetiyenizi göndeririz.

3.

myCap uygulamasının kullanımı

myCap uygulaması sayesinde kaydımıza katılmak çok kolaydır. Belirli aralıklarla, bir fincan kahve ya da çay eşliğinde akıllı telefonunuzdan doldurabileceğiniz kısa görevler veya anketler alırsınız.