



“Building Bridges of Hope to A Cure”

SYNGAP1 (MRD5) Patient Registry



Qu'est-ce qu'un Registre de Patients?

- Un registre de patients rassemble les informations personnelles et antécédents médicaux d'individus atteints d'une même maladie. Ces données collectives aident les cliniciens et les chercheurs à mieux comprendre les causes de la maladie et éventuellement à découvrir des éléments susceptibles d'aider les groupes de patients.

Pourquoi est-il important d'avoir un registre de patients?

- Une quantité importante d'informations cliniques est nécessaire pour comprendre ce qui cause une maladie. Chaque patient peut apporter des informations cruciales à la découverte et mise en place de traitements. Puisque SYNGAP est rare, il y a si peu de patients, il est essentiel que chaque enfant fasse partie du registre. La collecte de cette information vient à peine de débuter et a pour but de mieux comprendre la diversité de la maladie.

Statut actuel du Registre des Patients SYNGAP1 (MRD5)

Nombre de participants – 127 Rapports Génétiques - 38

Questionnaires complétés	Novembre 2017	Avril 2018
Profil:	47	86
Données médicales & diagnostique:	49	61
Traitements:	33	51
Qualité de vie - Adultes Part 1:	11?	18?
Qualité de vie - Adultes Part 2:	11?	18?
Téléchargements:	110	251
Qualité de vie Pédiatrie:	36	50

Questionnaires complétés	Novembre 2017	Avril 2018
Caractéristiques physiques:	28	40
Integumentary Survey:	28	39
Gastrointestinal/Excretory System:	30	39
Cardiopulmonary	29	38
Neuro-Epilepsy	30	37
Psychiatric - Sensory:	32	41
Social Behavior:	32	36

Notre But

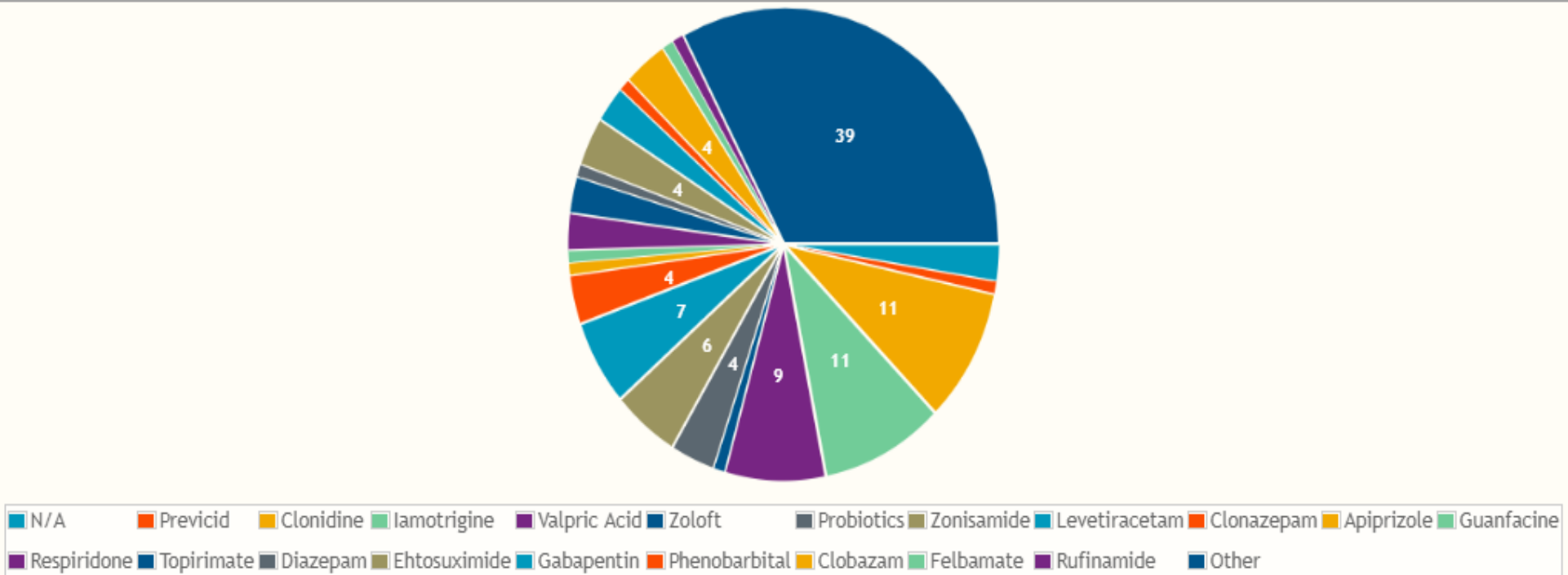
200 Participants

ayant rempli les questionnaires d'ici 2020



Medicaments utilisés

Select a medication: (Responses: 119)



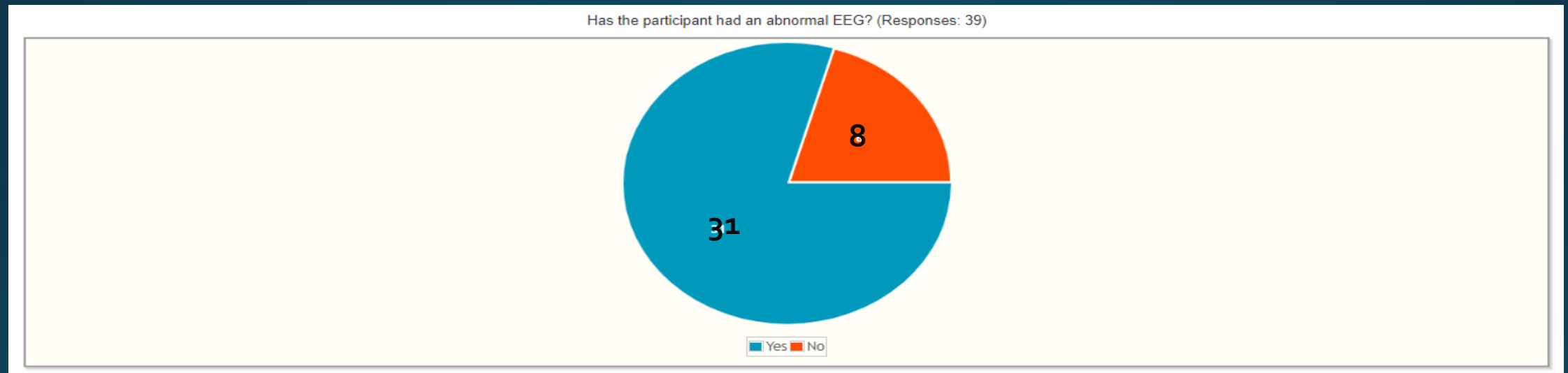
39 Respondents Answered **OTHER**: We need to tease this out to determine if there are generic names in place of on brand, Frequency and Side Effects are also being collected (From 50 to 39 since Nov. 2017) ??

Example: Lamotrigine and Lamictal are the similar compounds – one is generic and one is on brand

Questionnaire: Neurologie/Epilepsie

Le participant a t-il eu
une EEG anormale?

Données des EEG anormales
39 sur 127 Total
Responses(31%)



31/39 (79%) - Indiquent des EEG
anormales (does not match types of seizures
+/- 3% on next slide)

8/39 (21%) – Pas d'EEG Anormale

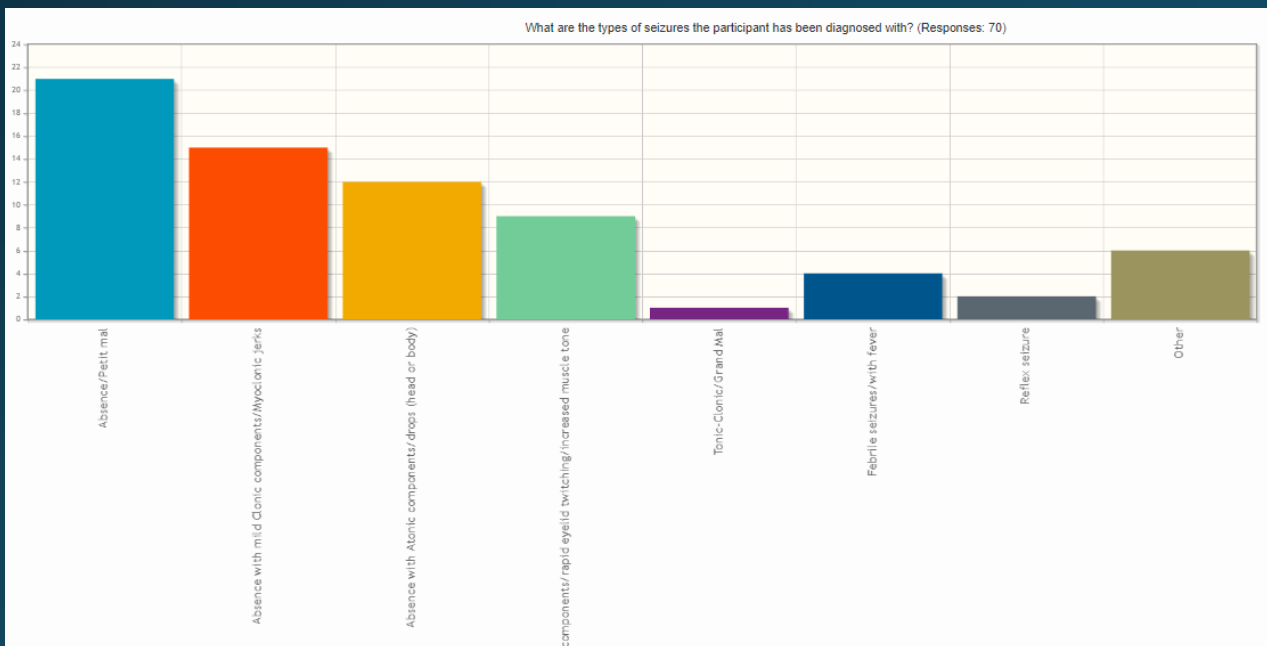
Questionnaire: Neurologie/Epilepsie

Quels types de crises d'épilepsie les patients souffrent-ils?

39 ont répondu à cette question sur 70

0 ont reporté de pas avoir de crise d'épilepsie

100% de la population Syngap pourrait avoir de l'épilepsie (ce qui ne correspond pas à la réponse précédente sur les EEG anormales.)



21-Absence/Petit mal – 54% (21/39)

15- Absence with Mild Clonic components/ Myoclonic Jerks - 38% (15/39)

12- Absence with Atonic components/drops (head or body) – 31% (12/39)

9- Absence with Tonic components/rapid eyelid twitching/increased muscle tone - 23% (9/39)

1 – Tonic-Clonic/Grand Mal - 3% (1/39)

4- Febrile seizures/with fever – 10% (4/39)

2- Reflex Seizures – 5% (2/39)

6- OTHER: - 15% (6/39)
Predominantly Drop Seizures
Atonic seizures

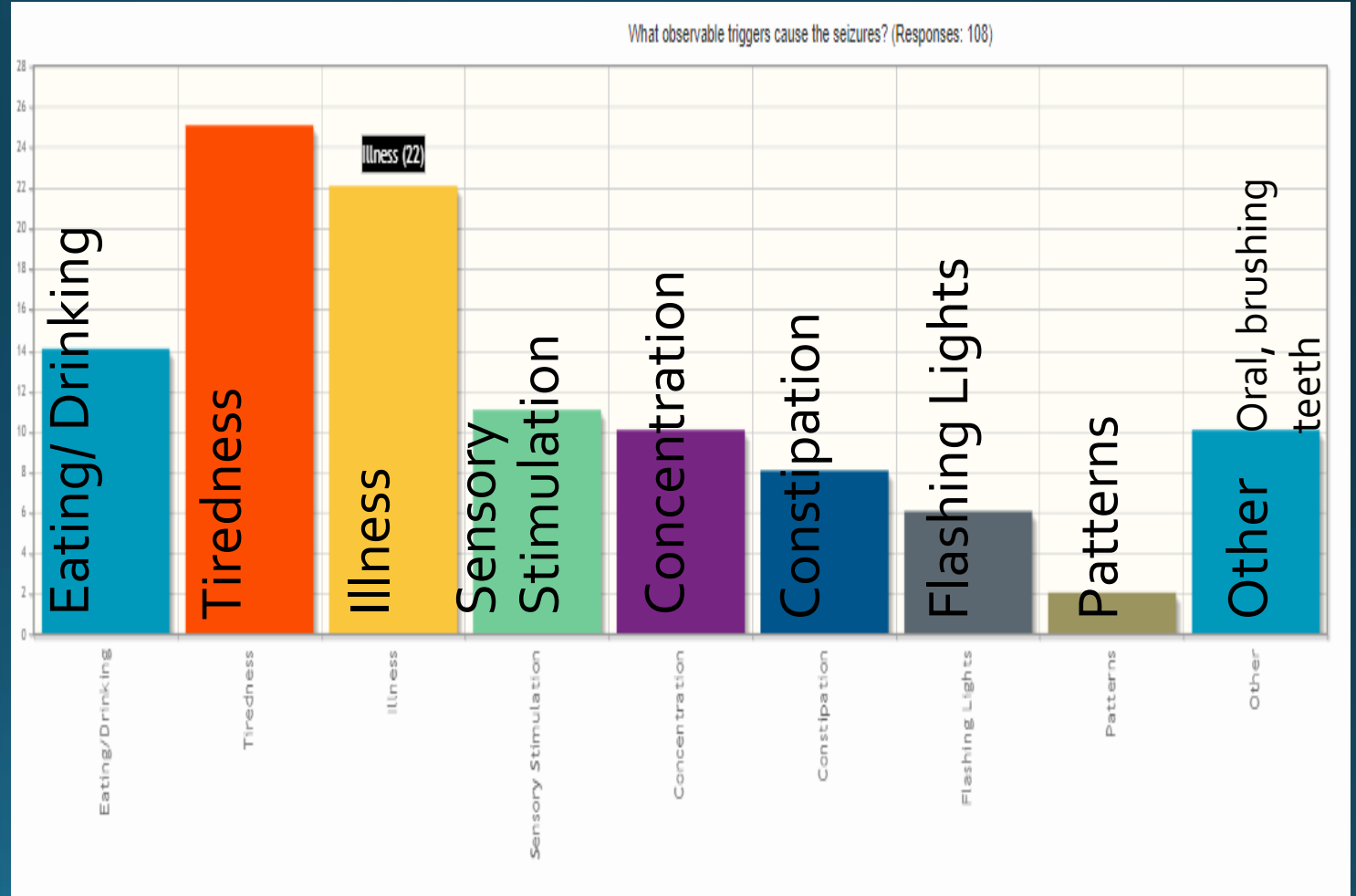
Questionnaire: Neurologie/Epilepsie

Seizure Triggers

What observable triggers cause the seizures?

1. Fatigue (25/108) 23%
2. Maladie (23/108) 20%
3. Boire/Manger (14/108) 13%
4. Stim sens. (11/108) 10%
5. Concentration (10/108) 9%
6. Constipation (8/108) 7%
7. Lumières clign (6/108) 5%

108 Responses



Questionnaire: Neurologie/Epilepsie

Seizure Frequency and Duration

Responses: 33

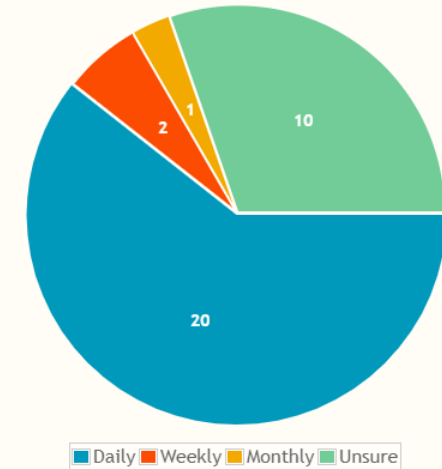
Quelle est la fréquence des crises d'épilepsie?

Quotidiennes	30%	(10/33)
Hebdomadaires	6%	(2/33)
Mensuelles	3%	(1/33)
Incertain	30%	(10/33)

Quelle est la durée moyenne des crises?

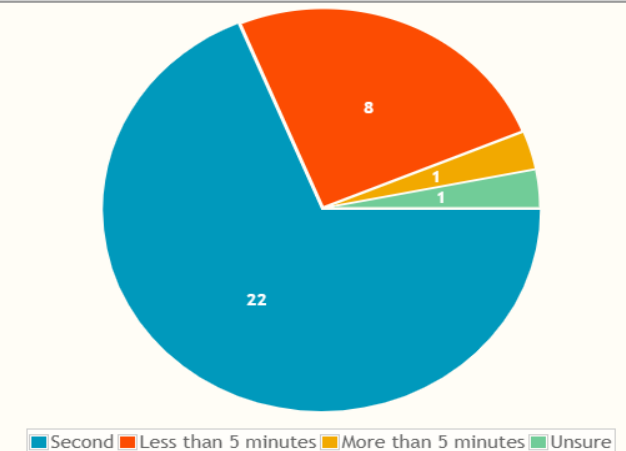
Secondes	68%	(22/32)
Moins de 5 min	25%	(8/32)
Plus de 5 min	3%	(1/32)
Incertain	3%	(1/32)

What is the frequency of the participant's seizures? (Responses: 33)



Responses: 32

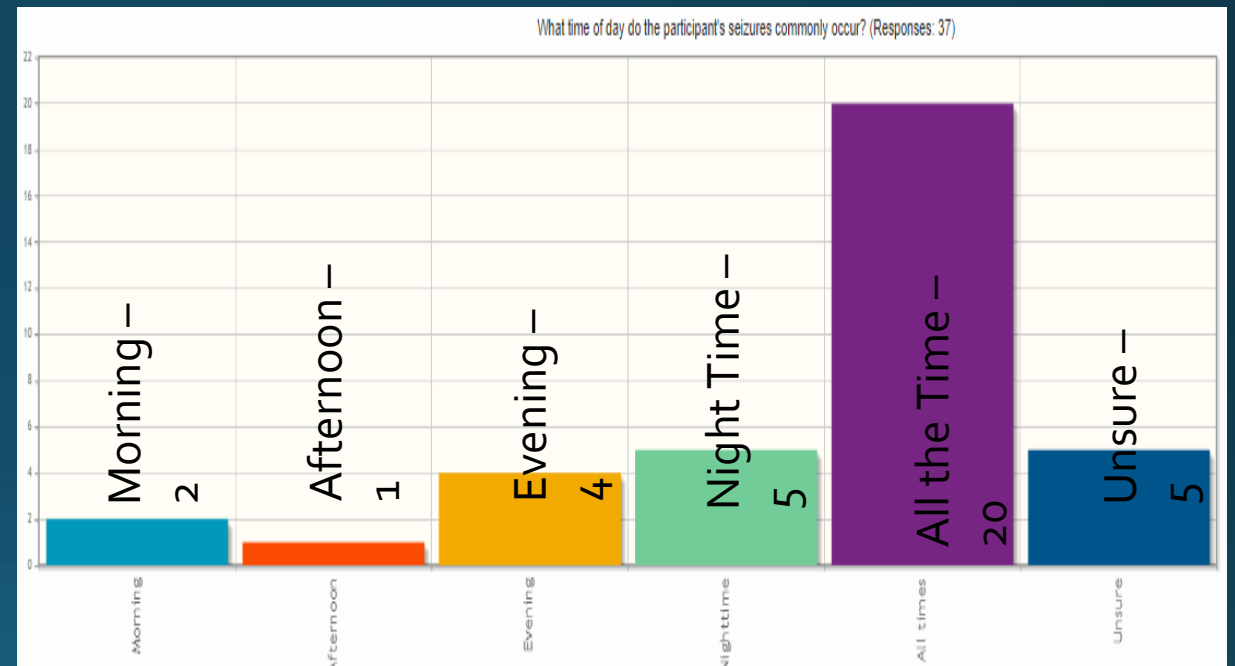
What is the duration of the seizures? (Responses: 32)



Questionnaire: Neurologie/Epilepsie

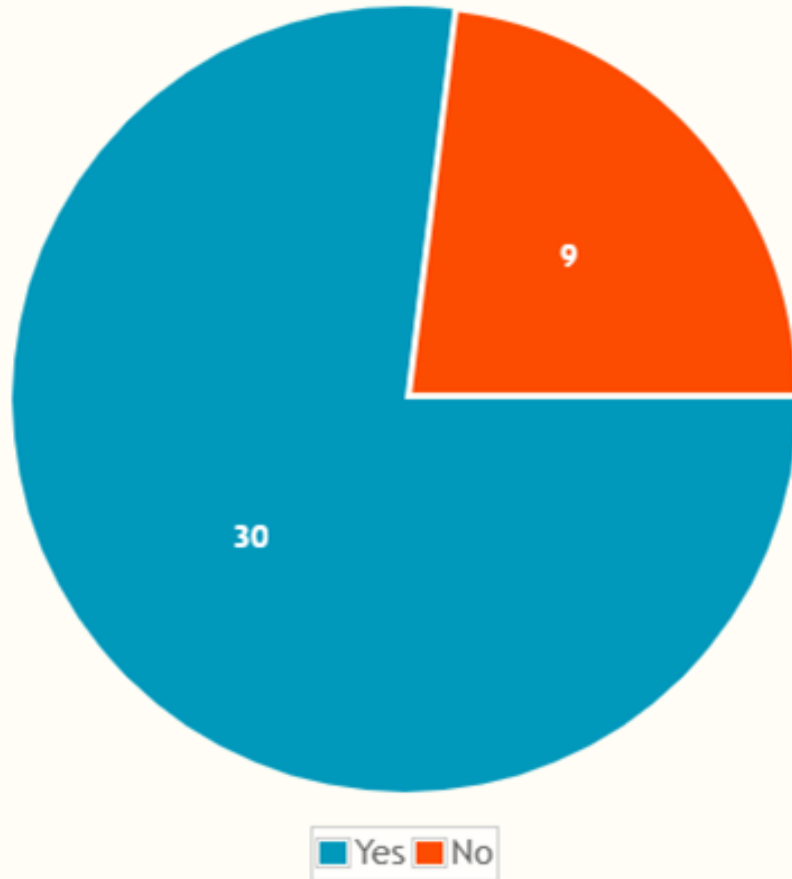
A quels moment de la journée les crise apparaissent-elles?

Matin –	2/37	5%
Apres-Midi -	1/37	2%
Soiree -	4/37	11%
Nuit -	5/37	14%
Tout le tps-	20/37	54%
Incertain -	5/37	14%



Questionnaire: Neurologie/Epilepsie

Does the participant have sleep problems? (Responses: 39)



Le patient a-t-il des troubles
du sommeil?
39 Responses

Oui - 30/39 77%

Non - 9/39 23%

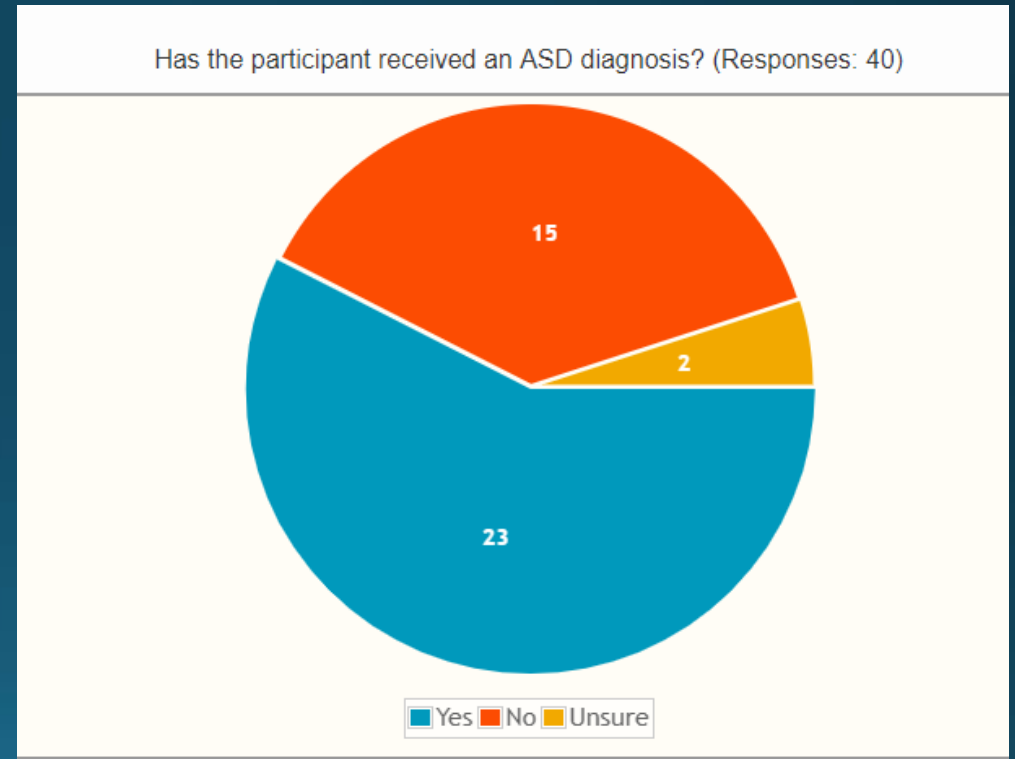
Questionnaire: Psychiatrie/Sensoriel

Le participant a-t-il reçu un diagnostic
d'autisme?
40 reponses

Oui - 23/40
58%

Non - 15/40
38%

Incertain - 2/40
5%

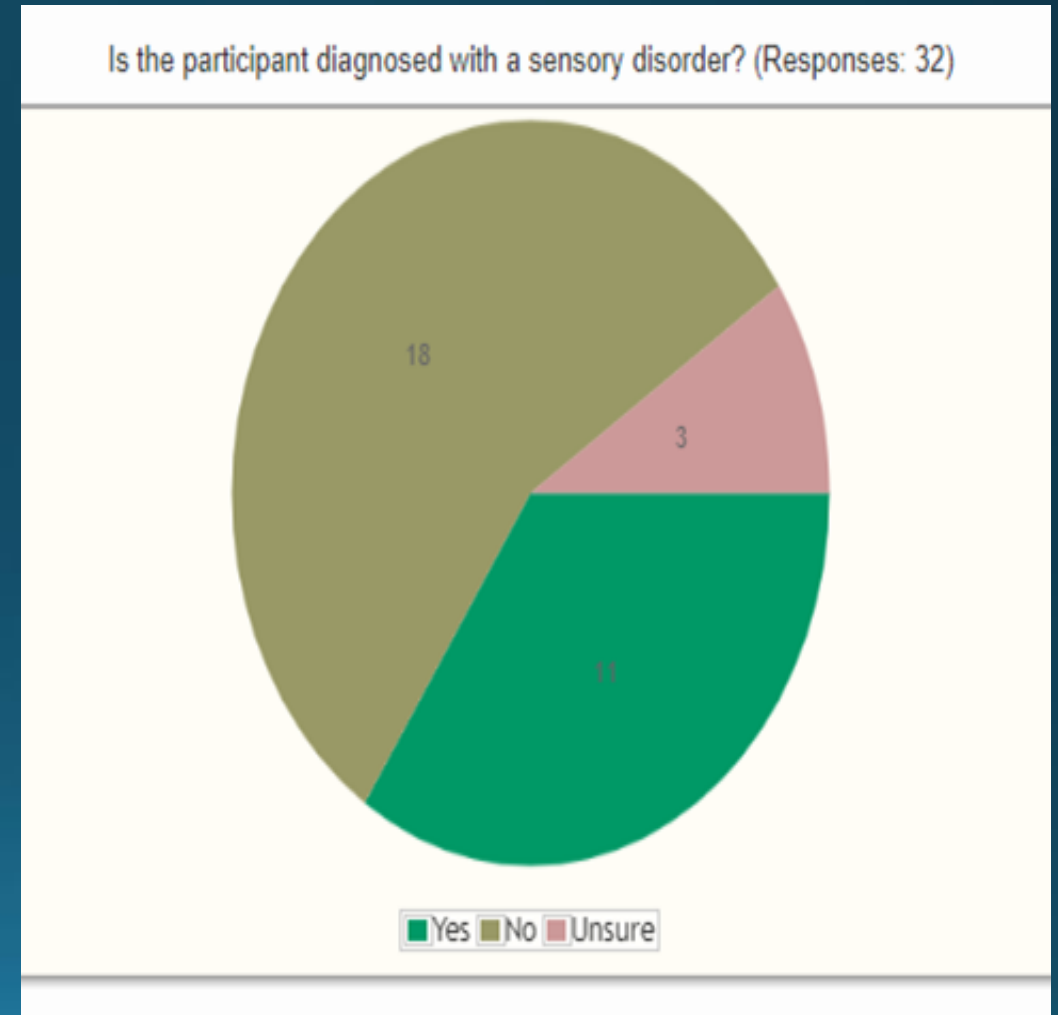


Questionnaire: Psychiatrie/Sensoriel

Le participant a-t-il un
diagnostique de troubles
sensoriels?

Responses: 32

Oui -	11/32	
	34%	
Non -	18/32	
	56%	
Incertain -	3/32	9%



Questionnaire: Psychiatrie/Sensoriel

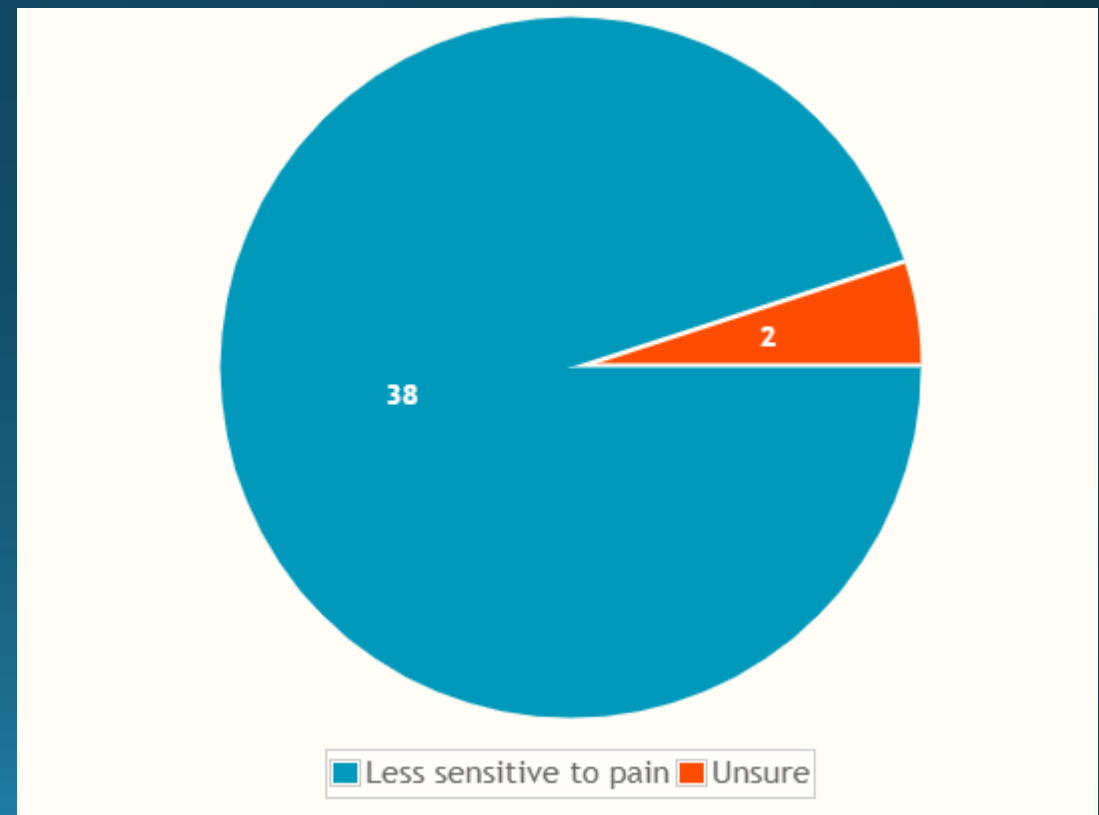
En dehors de tout diagnostique, selon votre expérience, le patient a-t-il une sensibilité particuliere au toucher?

(Ex: augmentation ou diminution de la sensibilité à la texture, à la chaleur, etc.)

Responses: 40

Moins sensible à la douleur - 38/40 95%

Incertain - 2/40
5%



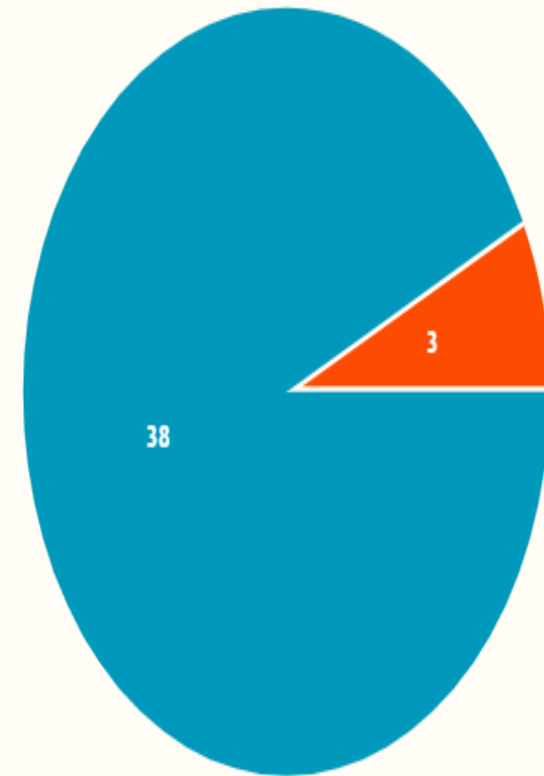
Questionnaire: Psychiatrie/Sensoriel

Pensez-vous que le participant a une tolérance à la douleur anormale? Responses: 41

Oui - 38/41 93%

Incertain - 3/41 7%

Do you believe the participant has an abnormal pain threshold? (Responses: 41)



Yes Unsure

Questionnaire: Psychiatrie/Sensoriel

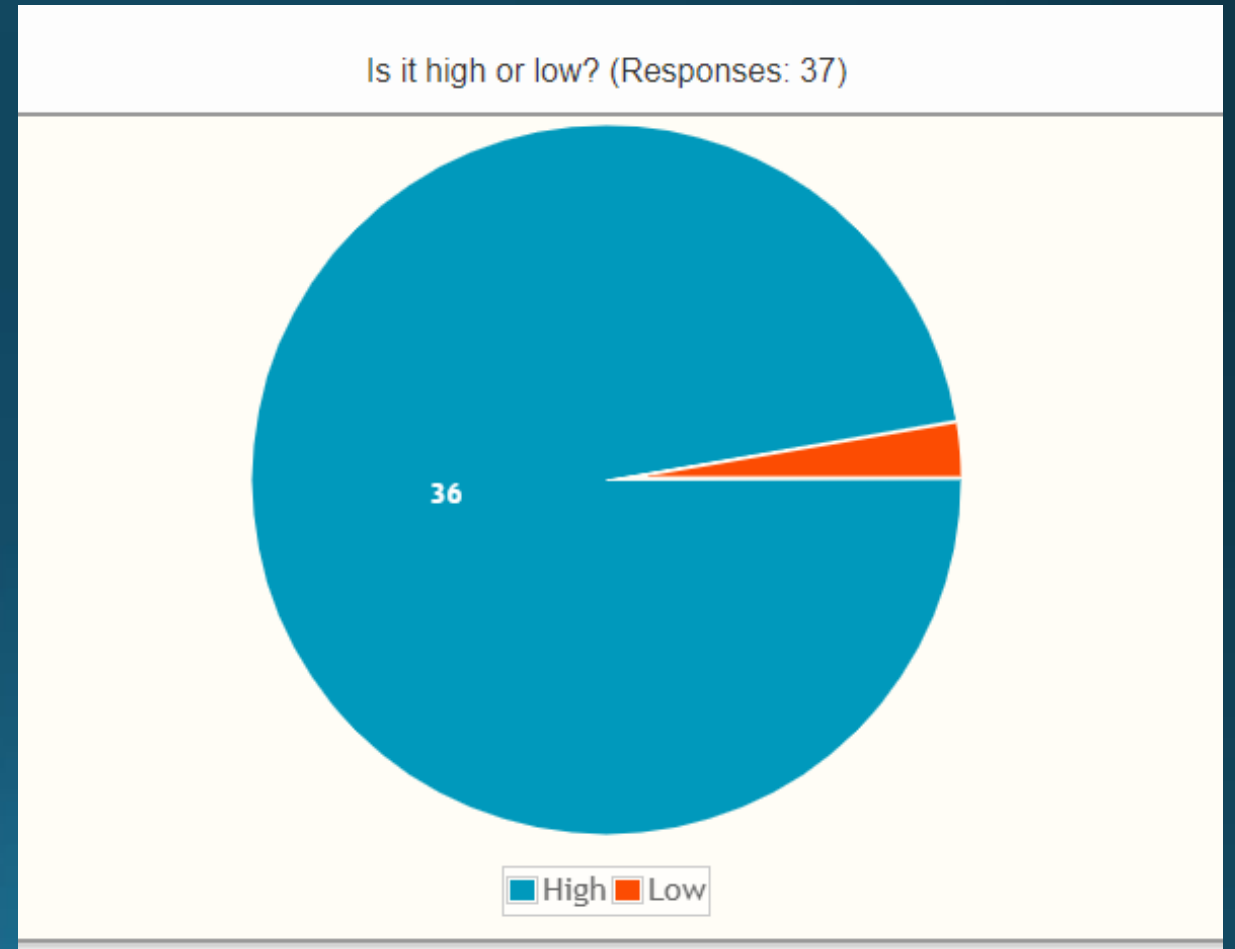
La tolérance à la douleur
est elle forte ou faible?

Responses: 37

Forte - 36/37 97%

Faible - 1/37

3%



Nouvelle Information



Rare Epilepsy Network (REN)

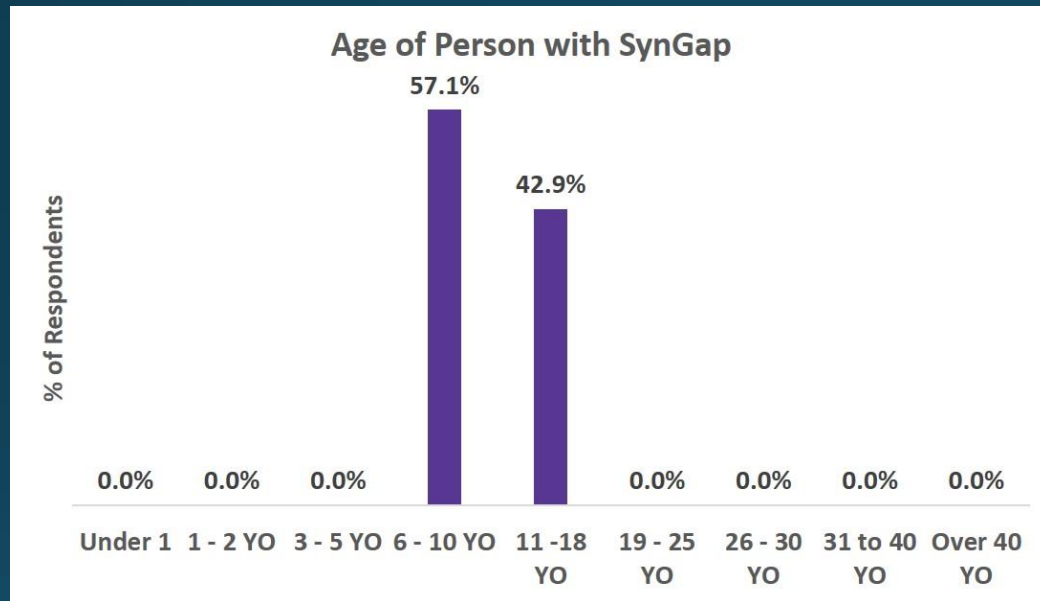
***Vous êtes tous bienvenues à participer**

***Fondee par PCORI Grant**

***Bridge the Gap – SYNGAP ERF participe depuis 3 ans**

14 Responses

 57% Female  43% Male



Les participants viennent

- Asia
- Europe
- North America (Canada, United States)

SYNGAP1

SYNGAP1 MEDICAL HISTORY

Mauvais control des crises



La plupart des participants rapportent plus de 1000 crises en 6 mois.

0% ne se sont jamais assis sans aide

0% n'ont jamais marche

55% n'ont jamais parle plus de 2 mots d'affilée



Autres diagnostics

- 70% Autisme
- 25% ADD/ADHD
- 11% Anxiete

SYNGAP MEDICAL HISTORY

En moyenne

5 Médicaments antiépileptique essayés



1 - 2 Médicaments antiépileptique pris
actuellement

Top 5 AEDs Utilisés

- Clobazam (36%)
- Lamotrigine (20%)
- Ethosuximide (20%)
- Clonazepam (20%)
- Medical Marijuana (20%)

Top 5 AEDs arrêtés

- Valproic Acid (64%)
- Levetiracetam (50%)
- Lamotrigine (40%)
- Zonisamide (40%)
- Topiramate (30%)



SYNGAP GENETIC TESTING

(79% RESPONDED TO THIS SECTION)



100% ont fait un test

genetique

1-2 Tests génétiques effectués en moyenne

