

GEMEINSAM SIND WIR STARK

Fortschritt durch Kooperation



Verena Schmeder^{1,2,3}, Kirsten Eschermann^{1,2,3}, Lorenz Kiwull^{1,2,3,4,5}, Marcos Mengual Hinojosa¹

¹ Syngap Elternhilfe e.V., Krefeld, Deutschland;
² Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Rehabilitation, Transition und Palliation von neurologisch kranken Kindern, Salzburg, Österreich;
³ Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Abteilung für Kinderheilkunde, Salzburg, Österreich;
⁴ LMU Klinikum München, Abteilung für Pädiatrische Neurologie, Entwicklungsneurologie, integrierte Sozialpädiatrie (iSPZ Hauner), München, Deutschland;
⁵ Kinderzentrum Maulbronn gGmbH, Klinik für Kinderneurologie und Sozialpädiatrie, Maulbronn, Deutschland

ÜBER DEN VEREIN



www.syngap.de

Die SYNGAP Elternhilfe e.V. ist eine Patientenorganisation für Eltern von Kindern mit **SYNGAP1 Syndrom**. Das Motto des Vereins ist „**Gemeinsam sind wir stark**“. Das gilt nicht nur für die betroffenen Familien, sondern wird auch in Gemeinschaftsprojekten mit anderen Vereinen für seltene Erkrankungen umgesetzt. Zusammen mit Partnern hat die Syngap Elternhilfe bewiesen, dass ein kleiner Verein durchaus erfolgreich auch große Projekte durchführen kann. Wir möchten andere Vereine aus dem Bereich der seltenen Erkrankungen animieren, sich zu vernetzen und gemeinsame Projekte zu planen und zu starten.

Das SYNGAP1 Syndrom ist eine seltene, genetisch bedingte Erkrankung. Betroffene Patienten, zumeist Kinder haben eine globale Entwicklungsstörung, geistige Behinderung, Epilepsie und Autismus. Der Verein SYNGAP Elternhilfe e.V. betreut im deutschsprachigen Raum mehr als 100 Familien. Die Hauptziele sind die Bekanntmachung der Erkrankung, Patientenarbeit und Unterstützung der Forschung. Darüber hinaus betreibt der Verein die Facebook-Gruppe "Kinder mit Entwicklungsstörung - auf dem Weg zur Diagnose" und unterstützt **zusammen mit anderen Eltern**, Familien mit Kindern mit Entwicklungsstörungen, die bisher noch keine Diagnose haben.



Die Syngap Elternhilfe e.V. ist Gründungsmitglied des SYNGAP Global Networks (SGN). Das Netzwerk aus nationalen Vertretern und Patientenorganisationen zählt mehr als 1.300 SYNGAP1 Patienten weltweit.

EURAS FORSCHUNGSPROJEKT

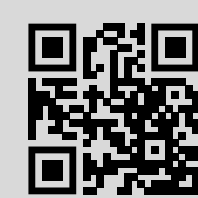


2021 initiierte die Syngap Elternhilfe e.V. ein Forschungsprojekt für **RASopathien**. Nach zweijähriger Vorbereitung und Durchlauf der zweistufigen Bewerbungsphase hat es das **Konsortium aus 16 Partnern** geschafft. Das Projekt wird mit mehr als **8 Mio. €** von der EU gefördert und startete im Juni 2023. Im Projekt werden Vereine und Selbsthilfegruppen aus **13 europäischen Ländern** im Patientenrat zusammenarbeiten, aktiv das geplante Patientenregister mitgestaltet, mit den Klinikern und Forschern kooperieren und auch Teile der Kommunikation übernehmen. Die Vertretung der EU, die dieses Projekt betreut, hat im ersten gemeinsamen Meeting die außergewöhnliche Bedeutung dieses von Patienten initiierten Projektes hervorgehoben. Das **Patientenregister** entsteht für CFC, Costello, Noonan und SYNGAP1.



Finanziert von der Europäischen Union

Grant Agreement No.: 101080580



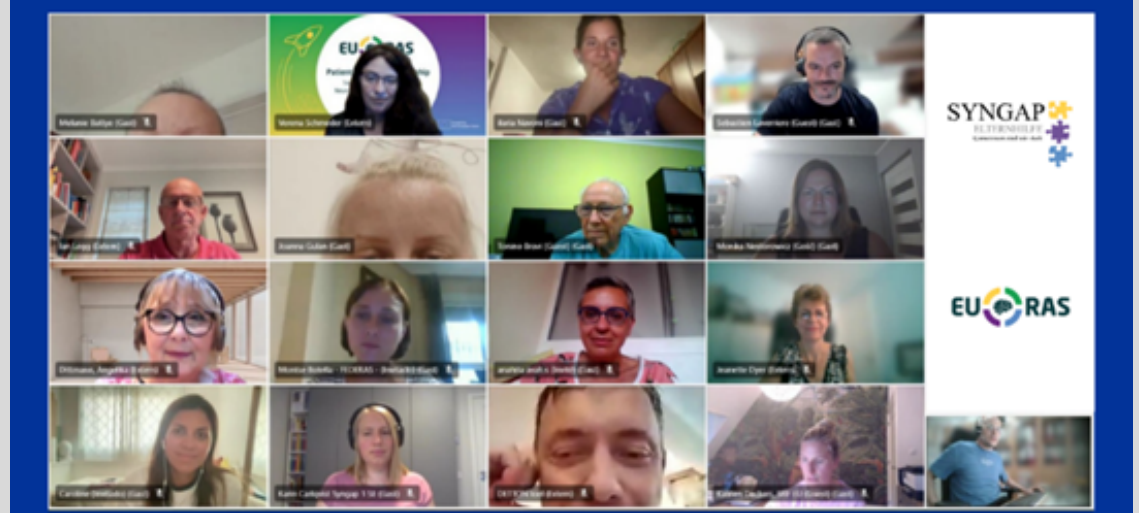
Mehr zum Forschungsprojekt www.uras-project.eu



Voranmeldung zum Patientenregister www.rasopathies.eu



The inaugural meeting of the EURAS Patient Board



This project has received funding from the European Union's Horizon Europe research and innovation program under Grant Agreement No. 101080580.



RARE DISEASES RUN



2022 initiierte die Syngap Elternhilfe den ersten **virtuellen, inklusiven Lauf für seltene Erkrankungen**. Am RDR 2023 nahmen fast 3.000 Menschen teil und sammelten Spenden für **20 Vereine** für seltene Erkrankungen. Als Awareness-Plattform ist eine solche Veranstaltung ideal, um viele Menschen zu erreichen und um auf die Situation der seltenen Erkrankungen hinzuweisen. Presse und Funk berichteten darüber und die Vereine veröffentlichten in den sozialen Medien zahlreiche Beiträge darüber. Der Run erhielt zudem prominente Unterstützung aus Politik, Sport und Gesellschaft. 2024 geht der RDR in die 3. Runde. Die Vorbereitungen haben bereits begonnen.



www.rarediseasesrun.net



INKLUSIONSBOXEN

Gemeinsam mit einer Gruppe von Vereinen für seltene Erkrankungen hat die Syngap Elternhilfe 2023 fast 40 Inklusionsboxen für Kindergärten und Schulen zusammengestellt. Die Box soll Kindern helfen mehr über die verschiedenen Krankheiten und Behinderungen zu erfahren und mehr Verständnis für behinderte Menschen zu entwickeln. Die Boxen sind bereits in Schulen und in Kindergärten im Einsatz und nach dem Vorbild der Hölde Initiative entstanden.



Mehr zum Projekt

SPIELPLATZTAFELN

Das Projekt „Kommunikation für alle“ finanziert Spielplatztafeln mit METACOM Symbolen, damit nonverbale Kinder auch auf Spielplätzen und Schulhöfen kommunizieren können. Entstanden ist das nach unserer Vernetzung mit dem Schweizer Angelman-Verein, der diese Aktion für die Schweiz organisiert. So konnten wir in Deutschland schon einige Tafeln an Schulen, HPTs und Kindergärten bereitstellen.



Mehr zum Projekt