

HOE KUNT U MEEDOEN?

STAP 1

Online aanmelden en toestemming geven



Geschatte benodigde
tijd voor deze stap:
10 minuten

VRAGEN? Ga naar de Simons Searchlight-pagina '[Contact Us \(Contact opnemen\)](#)'.

Waarom is het belangrijk om u aan te sluiten bij Simons Searchlight?

- Er is niet genoeg bekend over Syngap1. Sluit u aan bij Simons Searchlight om ons te helpen antwoorden op vragen te vinden en een sterkere gemeenschap op te bouwen.
- Uw unieke ervaring kan voor wetenschappers van essentieel belang zijn bij het zoeken naar antwoorden op vragen over Syngap1
- Het delen van uw informatie kan meer inzicht in Syngap1 opleveren, bijdragen aan onderzoek en leiden tot mogelijke toekomstige behandelingen.
- U kunt deelnemen in het Nederlands, Engels, Frans of Spaans.

Het proces

- Ga naar SimonsSearchlight.org om u **GRATIS** aan te melden.



“ Ik zou er alles voor doen om mijn zoon de beste kans te bieden op een lang en gelukkig leven. Daarom deel ik zijn medische geschiedenis en vul ik vragenlijsten in Simons Searchlight in.

- *Vanessa, ouder*

HOE KUNT U MEEDOEN?

STAP 2

Uw rapport van het genetisch laboratorium uploaden



Geschatte benodigde
tijd voor deze stap:
5 minuten

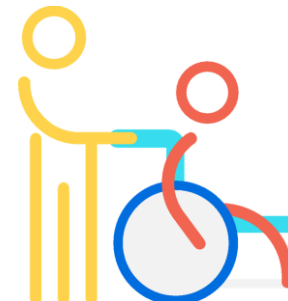
VRAGEN? Ga naar de Simons Searchlight-pagina
'[Contact Us \(Contact opnemen\)](#)'.

Waarom is uw rapport van het genetisch laboratorium belangrijk?

- Onderzoekers hebben de specifieke gegevens in uw rapport van het genetisch laboratorium nodig om meer te weten te komen over Syngap1. Vergeet niet om dit belangrijke document te uploaden.

Het proces

- Het geneteam beoordeelt uw rapport van het genetisch laboratorium om er zeker van te zijn dat Simons Searchlight de juiste gemeenschap voor u is.
- Als u uw rapport van het genetisch laboratorium niet heeft, kan het team het voor u opvragen. Meld u aan bij uw dashboard om het team toestemming te geven om het namens u op te vragen.



“ Dit is zo interessant! De gegevens kunnen worden bestudeerd en omgezet in nuttige informatie.
- *Rhiannon, ouder*

HOE KUNT U MEEDOEN?

STAP 3

Uw medische geschiedenis delen



Geschatte benodigde tijd voor deze stap:
30-60 minuten

VRAGEN? Ga naar de Simons Searchlight-pagina '[Contact Us \(Contact opnemen\)](#)'.

Waarom is het delen van uw medische geschiedenis belangrijk?

- De medische geschiedenis is een van de belangrijkste elementen van het bestuderen van de natuurlijke geschiedenis van een zeldzame aandoening. Op basis hiervan kunnen u en de onderzoekers een beter beeld krijgen van wat het op de lange termijn betekent om Syngap1 te hebben.

Het proces

- U wordt gevraagd om de medische geschiedenis en de familiegeschiedenis van de persoon met de genetische aandoening te delen.
- Alle informatie met betrekking tot de medische geschiedenis wordt gedeeld aan de hand van een vragenlijst. U kunt overleggen met een consulent op het gebied van genetica.



De medewerker van Simons Searchlight was erg geduldig tijdens ons gesprek. Het was daardoor erg gemakkelijk om onze geschiedenis te delen.

- Farhad, ouder

HOE KUNT U MEEDOEN?

STAP 4

Vragenlijsten invullen



Geschatte benodigde tijd
voor deze stap:

1-3 uur, afhankelijk van de
familieomvang.

*(U kunt op elk moment
stoppen en later verdergaan.)*

Waarom zijn de vragenlijsten belangrijk?

- Aan de hand van de vragenlijsten van Simons Searchlight wordt informatie over gedrag, communicatie, motoriek en meer verzameld.
- Een langdurige deelname en het invullen van vragenlijsten zijn van essentieel belang voor een geslaagd onderzoek naar Syngap1.



Het proces

- Uw eerste set vragenlijsten wordt in uw dashboard toegewezen nadat uw rapport van het genetisch laboratorium is beoordeeld. Simons Searchlight vraagt u elk jaar om vragenlijsten in te vullen, zodat de voortgang van uw genetische aandoening kan worden bijgehouden.
- Voor specifieke vragenlijsten krijgt u van Simons Searchlight een gepersonaliseerd rapport, zodat u kunt zien wat de toestand van uw kind is ten opzichte van anderen met Syngap1. Dit rapport kan met artsen worden gedeeld.
- Voor elke ingevulde vragenlijst krijg u een Amazon-cadeauboncode.



Tijdens het invullen van een vragenlijst bedenk ik altijd dat ik doe wat ik kan om bij te dragen aan onderzoek en mijn kind te helpen.

– Andrew, ouder

HOE KUNT U MEEDOEN?

STAP 5 Een optioneel bloedmonster afstaan



Geschatte benodigde
tijd voor deze stap:
30 minuten

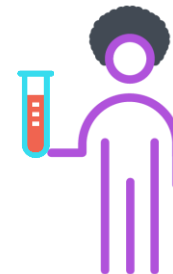
VRAGEN? Ga naar de Simons Searchlight-pagina
'[Contact Us \(Contact opnemen\)](#)'.

Alle deelnemers kunnen ervoor kiezen om een optioneel monster af te staan

- Zorg ervoor dat uw genetische variant wordt opgenomen in de Simons Searchlight-biorepository. Het is belangrijk om gezien te worden en onderzoekers naar **UW** specifieke informatie te laten kijken.
- Uw bloedmonster kan nuttig zijn voor de ontwikkeling van toekomstige therapieën en behandelingen. Onderzoekers gebruiken bloedmonsters voor diverse toepassingen, van gensequentieanalyse tot het kweken van stamcellen. Dit zijn belangrijke hulpmiddelen voor de onderzoeksgemeenschap.

Het proces (alleen beschikbaar voor families in de Verenigde Staten)

- U hoeft maar één keer een bloedmonster af te staan. Simons Searchlight maakt uw monster anoniem beschikbaar voor onderzoekers van over de hele wereld. Als u ervoor kiest om geen monster af te staan, kunt u nog steeds aan onderzoek bijdragen door vragenlijsten in te vullen.



“ Ik wist dat ik, door een bloedmonster af te staan, bijdroeg aan toekomstig onderzoek en behandelingen voor alle families.
- Rhiannon, ouder

HOE KUNT U MEEDOEN?

STAP 6

Simons Searchlight elk jaar actuele informatie sturen en blijven deelnemen



Geschatte benodigde tijd voor deze stap:
1-2 uur (duur van telefoongesprek en vragenlijsten)

VRAGEN? Ga naar de Simons Searchlight-pagina '[Contact Us \(Contact opnemen\)](#)'.

Waarom is het belangrijk om contact te houden en elk jaar actuele informatie te delen met Simons Searchlight?

- Ouders vragen vaak: “Wat betekent dit voor mijn kind in de komende jaren?” U kunt ons helpen antwoord op deze vraag te vinden door te delen wat er voor u is veranderd en wat er voor u heeft gewerkt.
- Uw betrokkenheid kan leiden tot belangrijke inzichten die families nu en in de toekomst hoop kunnen geven.
- Hoe meer gegevens we in de loop van de tijd verzamelen, hoe meer we te weten kunnen komen over wat het betekent om Syngap1 te hebben.
- Blijf Simons Searchlight actuele informatie sturen en help onze gemeenschap uit te breiden.



Vaak denken mensen die iemand met bijzondere behoeften verzorgen dat ze er alleen voor staan. Dat is niet zo.

- Tony, ouder