

Kontaktadresse

15319 Redbud Berry Way
Cypress, Texas 77433, USA
Telefon: +1 (832) 671-0010

Fax: +1 (281) 783-2427
E-Mail: admin@bridgesyngap.org
Web: www.bridgesyngap.org



**Bridge the Gap – SYNGAP Education and Research
Foundation**

15319 Redbud Berry Way
Cypress, Texas 77433, USA



SYNGAP1

Informationsbroschüre



Education & Research Foundation

Sich vor Ort vernetzen



Weltweit zusammenarbeiten

Inhaltsverzeichnis

SYNGAP1 – Normale Funktion	1
Die Besonderheiten von SYNGAP1	2
Was unterscheidet SYNGAP1 von anderen Erkrankungen?	2
Welche Eigenschaften hat SYNGAP1 mit anderen seltenen Erkrankungen gemeinsam?	2
Verbreitete Symptome von SYNGAP1-Mutationen	3
Folgen von SYNGAP1-Mutationen	4
Was unterscheidet SYNGAP1 von anderen Erkrankungen?	4
Welche Eigenschaften hat SYNGAP1 mit anderen seltenen Erkrankungen gemeinsam?	4
Ein kurzer Blick zurück	5
Die SYNGAP1-Chronologie	5
Über uns	6
Was wir erreichen möchten	6
SYNGAP1 Exzellenzzentren	7

SYNGAP1 Exzellenzzentren und beteiligte Forschungsinstitute

Texas Children's Hospital/Baylor College of Medicine

Jimmy Holder, MD, PhD
Blue Bird Clinic of Neurology
Texas Children's Hospital – Clinical Care Center
Adresse: 6701 Fannin St, Houston, TX 77030, USA
Telefon: +1 (832) 822-0996
Weitere Informationen erhalten Sie von Truzella Benton

Johns Hopkins University/Kennedy Krieger Institute SYNGAP1 Clinic

Mike Johnston, MD
S. Ali Fatemi, MD, MBA
Constance Smith-Hicks, MD, PhD
707 N Broadway
Baltimore, MD 21205, USA
Telefon: +1 (443) 923-9400

CENTRE DE RECHERCHE du CHU Sainte-Justine

Dr. Jacques Michaud
jacques.michaud@recherche-ste-justine.qc.ca
514 345-4931 poste 5777

The Patrick Wild Centre – Edinburgh University

Dr. Andrew Stanfield
Dr. Seth Grant
Hugh Robson Building, George Square, Edinburgh EH8 9XD, Vereinigtes
Königreich
Telefon: +44 131 537 6275

Sheffield Children's NHS Foundation Trust

Dr. Michael Parker
Western Bank Sheffield
S10 2TH
Vereinigtes Königreich
Telefon: +44 114 271 7000

University of Melbourne & Florey Institute

Dr. Ingrid Scheffer
245 Burgundy St, Heidelberg VIC 3084, Australien
Telefon: +61 3 9035 7344

ÜBER UNS

Unsere Philosophie:

Familien, die mit den Folgen von SYNGAP-Mutationen leben, durch Informationsweitergabe und durch Finanzierung von Forschung zu unterstützen.

Was wir erreichen möchten:

Unser Ziel ist es, Patienten und deren Angehörigen, Kliniker und Forscher mit den Informationen auszustatten, die sie benötigen, um Behandlungen durchführen zu können. Wir wollen Schwierigkeiten auf der Suche nach Heilungsmöglichkeiten aus dem Weg räumen und damit Patienten mit SYNGAP1-Mutationen helfen.

- Patienten und deren Angehörige für SYNGAP1 sensibilisieren und zusammenführen
- Forscher und medizinisches Fachpersonal informieren, um eine frühzeitige Diagnose zu ermöglichen und mögliche Therapien aufzuzeigen, die unseren Kindern jetzt helfen können
- Mit Hilfe der Daten des SYNGAP1 (MRD5)-Patientenregisters, die von Personen mit SYNGAP1-Mutationen stammen, Verhaltensprofile/medizinische Profile erstellen
- Informationen für Familien und Kliniker bereitstellen, damit persönliche Behandlungspläne erstellt werden können, die bei jeder Person die besten Fortschrittsergebnisse erzielen

SYNGAP1 – Normale Funktion



• Das SYNGAP1 Gen liefert Informationen zum Aufbau eines Proteins, das SYNGAP1 heißt und eine wichtige Rolle innerhalb der Nervenzellen im Gehirn spielt.

• SYNGAP1 befindet sich in den neuronalen Verknüpfungen der Nervenzellen (Synapsen), in denen Zellen miteinander in Kontakt treten.



• Verknüpfte Nervenzellen bilden die „Verkabelung“ im Schaltkreis des Gehirns.

• Synapsen können sich im Laufe der Zeit verändern und sich anpassen. So wird der Schaltkreis des Gehirns immer wieder neu vernetzt, was für das Lernen und das Anlegen von Erinnerungen unerlässlich ist.



• SYNGAP1 unterstützt die Adaptationen der Synapsen und damit auch die Funktionsweise des Gehirns.

• Die Funktion des Proteins ist in einer kritischen Phase der frühen Gehirnentwicklung mit Wirkung auf die Entwicklung kognitiver Fähigkeiten besonders wichtig.

Quelle: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/syngap1-related-intellectual-disability>

Die Besonderheiten von SYNGAP1

Was unterscheidet SYNGAP1 von anderen Erkrankungen?

- Die Erkrankung, die ebenfalls SYNGAP1 heißt, hat einige Symptome mit anderen Erkrankungen gemein. Die zugrundeliegenden Ursachen sind allerdings verschieden.
- Die Symptome können von Patient zu Patient unterschiedlich schwerwiegend sein und zu verschiedenen Zeitpunkten ausbrechen: es handelt sich hierbei um eine Spektrum-Erkrankung.
- Das Gen, das die Erkrankung auslöst, wurde bereits identifiziert: es ist eine Mutation des SYNGAP1 Gens, welches die Symptome auslöst.
- Eine Reihe von Symptomen sind mittlerweile bekannt. Es sind allerdings vermutlich nicht genügend eindeutige klinische Charakteristiken bekannt, um eine frühzeitige Diagnose zu ermöglichen.
- Ein langer Weg der Forschung und Analyse liegt vor uns, damit wir weiter über SYNGAP1 informieren können. Die hier präsentierten Anhaltspunkte reflektieren diesen Weg.

Welche Eigenschaften hat SYNGAP1 mit anderen seltenen Erkrankungen gemeinsam?

- Derzeit gibt es keine Heilung oder zugelassene Therapien.
- SYNGAP1-Patienten legen ihr Leben in unsere Hände. Sie bleiben Zeit ihres Lebens von Dritten ABHÄNGIG, einfach nur um zu überleben und damit ihre Bedürfnisse erfüllt werden:
- sozial
- kognitiv
- körperlich
- emotional

Ein kurzer Blick zurück... Die SYNGAP1-Chronologie

- 1998 – Entdeckung des Syngap1 Gens (Huganir Labor; Kennedy Labor)
- 2002 – Erstes Mausmodell erstellt (Grant Labor)
- 2009 - Identifikation der ersten SYNGAP1-Patienten (Michaud Labor)
- 2012 - Erste Studien behandeln die Krankheitsmechanismen (Rumbaugh Labor)
- 2014 - Gründung der ersten internationalen Patientenorganisation, die sich mit SYNGAP1 befasst (*Bridge the Gap – SYNGAP1 Education and Research Foundation, USA*)
- 2016 - Erste internationale SYNGAP1-Konferenz
- Start des ersten SYNGAP1 (MRD5)-Registers und einer Verlaufsstudie
- 2017 - Start des ersten SYNGAP1-Wirkstoffentdeckungsprojekts (Rumbaugh Labor)



Folgen von SYNGAP1-Mutationen

SYNGAP1 ALS SYNDROM

- De-Novo-Mutationen im SYNGAP1 Gen verursachen mit SYNGAP1 zusammenhängende geistige Behinderungen. Eine Kombination aus Epilepsie, Hypotonie und Sprachstörungen sind wichtige andere Symptome.
- Sie ist weiterhin eine genetische Störung, da die Genveränderungen, die diese Erkrankung auslösen, bekannt sind. Sie sind erst seit 2009 bekannt.
- SYNGAP1 wird als seltenes Leiden oder als seltene Erkrankung bezeichnet. Beide Begriffe bedeuten im Rahmen dieser Broschüre das Gleiche.
- Derzeit existiert keine Heilungs- oder Behandlungsmöglichkeit, um die Erkrankung zu kontrollieren, ihren Verlauf umzukehren oder Verbesserungen zu erzielen. Forscher und Kliniker versuchen noch immer, die zugrundeliegende komplexe Biologie zu verstehen.

„Heutzutage ist der wissenschaftliche Erkenntnisgewinn rasant. Wenn wir zusammenarbeiten, können wir uns diese neuen Erkenntnisse zunutze machen. Indem wir zwischen den Kindern, ihren Familien, den behandelnden Ärzten und der wachsenden Gruppe von Forschern Verbindungen herstellen, können wir den schnellsten Fortschritt in unserem Verständnis dieser Erkrankung machen und so Fortschrittsergebnisse erzielen.“ **Dr. Jacques Michaud** *Forscher & Leiter der Abteilung für medizinische Genetik, CHU Sainte-Justine Research Centre*

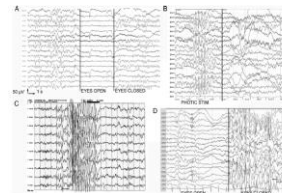
Verbreitete Symptome von SYNGAP1-Mutationen...

Nicht alle diese Symptome treten bei allen Betroffenen auf. Zum heutigen Zeitpunkt sind dies allerdings die am häufigsten beschriebenen Symptome:

Unser Ziel ist es, die Lebensqualität zu verbessern, während wir nach effektiven Therapien forschen.



- Geistige Behinderung – kann im Spektrum von schwach bis schwer variieren
- Allgemeine Entwicklungsverzögerung – Beginn in der frühen Kindheit
- Hypotonie (geringer Muskeltonus)
- Ein Spektrum an Epilepsien – oft fällt es schwer, die Anfälle zu steuern
- Verzögerter Spracherwerb – sowohl aktiv als auch passiv, das Kind kann nonverbal bleiben
- Verzögerte Entwicklung der Motorik
- Sprachstörung – Apraxie
- Autismus-Spektrum-Störungen
- Störungen der Sinneswahrnehmungen
- Schlafstörungen
- Verstopfung
- Probleme mit den Gelenken, der Wirbelsäule und dem Gangbild – hängt vermutlich mit dem geringen Muskeltonus zusammen



SYNGAP1 Maus-Biomarker für Epilepsie

