

Contacte con nosotros

15319 Redbud Berry Way
Cypress, Texas 77433

Teléfono: +1 (832) 671-0010

Fax: +1 (281) 783-2427

Correo electrónico: admin@bridgesyngap.org

Web: www.bridgesyngap.org



Bridge the Gap – SYNGAP Education and Research Foundation

15319 Redbud Berry Way
Cypress, Texas 77433



SYNGAP1

Guía de recursos



Conexión local



Colaboración global

Índice

SYNGAP1 – Funcionamiento normal	1
Especificidad en SYNGAP1	2
¿Qué hace que SYNGAP1 sea diferente?.....	2
¿Qué tiene en común SYNGAP1 con otras enfermedades raras?.....	2
Síntomas comunes de las mutaciones de SYNGAP1	3
Efecto de las mutaciones de SYNGAP1.....	4
¿Qué hace que SYNGAP1 sea diferente?.....	4
¿Qué tiene en común SYNGAP1 con otras enfermedades raras?.....	4
Cómo hemos llegado aquí	5
Cronología de SYNGAP1.....	5
Acerca de nosotros	6
Nuestro impacto deseado.....	6
Centros de excelencia SYNGAP1.....	7

Centros de excelencia e instituciones de investigación participantes de SYNGAP1

Hospital infantil de Texas/Baylor College of Medicine Baylor

Jimmy Holder; MD, PhD
Clínica de neurología Blue Bird
Hospital infantil de Texas - Centro de atención clínica
Dirección: 6701 Fannin St, Houston, TX 77030
Teléfono: +1 (832) 822-0996
Para obtener más información, contacte con Truzella Benton

Universidad John's Hopkins/Instituto Kennedy Krieger Clínica SYNGAP1

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

CENTRE DE RECHERCHE du CHU Sainte-Justine

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

The Patrick Wild Centre– Edinburgh University

Dr. Andrew Stanfield
Dr. Seth Grant
Hugh Robson Building, George Square, Edimburgo EH8 9XD, Reino Unido
+44 131 537 6275

Fondo hospitalario del Servicio Nacional de Salud infantil de Sheffield

Dr. Michael Parker
Western Bank Sheffield
S10 2TH
Reino Unido
0114 271 7000

Universidad de Melbourne e Instituto Florey

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

ACERCA DE NOSOTROS

Declaración de principios:

Servir, educar y financiar la investigación para familias que sufren los efectos de las mutaciones de SYNGAP.

Nuestro impacto deseado:

Nuestro objetivo es empoderar a las familias de los pacientes, los médicos y los investigadores con la información necesaria para que avancen con el tratamiento. Despejaremos el camino para encontrar una cura que ayude a los pacientes con mutaciones de SYNGAP1

- Sensibilizar sobre SYNGAP1 y unir a los familiares de los pacientes de SYNGAP1
- Educar a los investigadores/profesionales médicos para mejorar el tiempo de diagnóstico temprano y la identificación de tratamientos potenciales que ayudarán a nuestros hijos
- Crear un perfil de conducta/médico con las personas con SYNGAP1 y los datos proporcionados por el Registro de pacientes con SYNGAP1 (MRD5)
- Educar a las familias y a los médicos para crear planes de tratamiento personalizados que generen los mejores resultados de progreso para cada individuo

SYNGAP1 – Funcionamiento normal



- El gen SYNGAP1 da instrucciones de generar una proteína, llamada SYNGAP1, que desempeña un papel importante en las células nerviosas del cerebro.
- SYNGAP1 se encuentra en las intersecciones entre las células nerviosas (sinapsis) donde se produce la comunicación intercelular.



- Las células nerviosas conectadas componen el “cableado” en el circuito del cerebro.
- Las sinapsis pueden cambiar y adaptarse con el tiempo, renovando los circuitos cerebrales, lo que es esencial para el aprendizaje y para la memoria.



- SYNGAP1 ayuda a regular las adaptaciones de sinapsis y fomenta un cableado cerebral correcto.
- La función de la proteína es especialmente importante durante un periodo esencial del desarrollo temprano del cerebro que afecta a la capacidad cognitiva futura.

Especificidad en SYNGAP1

¿Qué hace que SYNGAP1 sea diferente?

- Algunos de los síntomas se comparten con otros trastornos, pero la causa esencial del síntoma difiere.
- La gravedad y la aparición de los síntomas puede variar de paciente en paciente; se considera un trastorno del espectro.
- Presenta una base genética, lo que implica que el gen que genera el trastorno se ha identificado; una mutación en el gen SynGAP1 se presentará con síntomas.
- Presenta un conjunto emergente de síntomas, pero podría haber insuficientes características clínicas exclusivas para poder establecer un diagnóstico temprano.
- Hay por delante un largo viaje de investigación y análisis para informar sobre la SYNGAP1, y los puntos aquí señalados reflejan ese viaje.

¿Qué tiene en común SYNGAP1 con otras enfermedades raras?

- Actualmente no hay cura ni tratamientos aprobados.
- El paciente SYNGAP1 ha dejado su vida en nuestras manos, seguirá DEPENDIENDO de otros para su supervivencia básica, y para todas sus necesidades a lo largo de su vida:
- Sociales
- Cognitivas
- Físicas
- Emocionales

Cómo hemos llegado aquí...

Cronología de SYNGAP1

- 1998 - Descubrimiento del gen Syngap1 (Laboratorio Haganir; Laboratorio Kennedy)
- 2002 - Creación del primer modelo de ratón (Laboratorio Grant)
- 2009 - Primeros pacientes identificados de SYNGAP1 (Laboratorio Michaud)
- 2012 - Primeros estudios dirigidos al análisis de los mecanismos de la enfermedad (Laboratorio Rumbaugh)
- 2014 - Primera organización internacional del paciente fundada, dedicada a SYNGAP1
- *(Bridge the Gap – Fundación para la educación y la investigación de SYNGAP, EE. UU.)*
- 2016 - Primera conferencia internacional de SYNGAP1
- Primer registro y estudio de historia natural de SYNGAP1 (MRD5) publicado
- 2017 - Comienzo del primer proyecto de descubrimiento del fármaco SYNGAP1 (Laboratorio Rumbaugh)



Efecto de las mutaciones de SYNGAP1

SYNGAP1 COMO SÍNDROME

- Se ha descubierto que las mutaciones De novo en el gen SYNGAP1 son la causa de la discapacidad intelectual relacionada con SYNGAP1; otros de los síntomas significativos son la epilepsia, la hipotonía y las dificultades en el habla en combinación.
- También es un desorden genético ya que el cambio genético que causa el desorden es conocido. Solo está identificado desde 2009.
- SYNGAP1 se considera tanto un trastorno raro como una enfermedad rara; estas denominaciones son intercambiables para la finalidad de comprender este documento.
- Actualmente no hay cura ni tratamiento para revertir ni contener/mejorar el desorden ya que los investigadores y médicos siguen intentando comprender su intrincada biología.

Estamos entrando en una era de rápidos descubrimientos científicos. Podemos conseguir aprovechar la gran fuerza de estos avances colaborando juntos. Forjando conexiones entre los niños y sus familias, los médicos que les atienden y una comunidad creciente de científicos, será posible un progreso rápido para comprender esta afección y mejorar los resultados". El dr. Jacques Michaud, investigador y jefe de departamento de Genética médica, del centro de investigación CHU Sainte-Justine

Síntomas comunes de las mutaciones de SYNGAP1...

Las personas afectadas no tienen por qué mostrar todos estos síntomas. Sin embargo, hasta la fecha, los síntomas descritos más comúnmente son:

Nuestro objetivo es mejorar la calidad de vida, al tiempo que buscamos tratamientos efectivos



- Discapacidad intelectual: puede variar de leve a grave
- Retraso en el desarrollo global: aparece en la infancia
- Hipotonía (tono muscular bajo)
- Espectro de epilepsias: habitualmente es complicado controlar las crisis
- Retraso en el habla: tanto receptiva como expresiva, puede quedarse en no verbal
- Desarrollo retrasado de las capacidades motoras
- Trastorno del lenguaje: Apraxia
- Desórdenes en el espectro del mutismo
- Desórdenes de percepción sensorial
- Trastornos de sueño
- Estreñimiento
- Problemas en las articulaciones, la columna y el modo de caminar: probablemente vinculado al bajo tono muscular



Marcador biológico de la epilepsia de un ratón SYNGAP1

