

Wer wir sind:

Unsere Gruppe

Die SYNGAP Elternhilfe ist eine Initiative von Eltern für Eltern, deren Kinder vom Syngap-Syndrom betroffen sind. Wir haben uns Anfang 2016 zusammengeschlossen, um gemeinsam etwas zu verändern und das Leben unserer Kinder zu verbessern.

Unsere Ziele

Wir haben uns vereint, um unsere Erfahrungen im Leben mit unseren Kindern miteinander zu teilen, voneinander zu lernen, gemeinsam SYNGAP in das Bewusstsein der Öffentlichkeit zu bringen, eine schnellere Diagnose zu fördern und die Forschung aktiv zu unterstützen, damit unsere Kinder eine Chance auf bessere und zielgerichtetere Therapien haben.

Unsere Aktivitäten

- Erfahrungsaustausch
- Information und Beratung
- Öffentlichkeitsarbeit
- Kontakt zu Medizinern, Forschern und Betroffenen
- Zusammenarbeit mit anderen Syngap Organisationen im Syngap Global Network (SGN)

Bitte unterstützen Sie unsere Arbeit mit einer Spende!

IBAN: DE23 3205 0000 0000 3658 09

BIC: SPKRDE33XXX

Bank: Sparkasse Krefeld

Kontoinhaber: SYNGAP Elternhilfe e.V.

Kontakt

SYNGAP Elternhilfe e.V.

Virchowstraße 80
47805 Krefeld
Deutschland

Telefon: 0049 (0)2151/150 34 39

Email: kontakt@syngap.de

Web: www.syngap.de

Ansprechpartnerin: Verena Schmeder

Die Syngap Elternhilfe ist Mitglied im



DESIGNED by
ANNA SERETNY

SYNGAP

ELTERNHILFE
Gemeinsam sind wir stark



SYNGAP-SYNDROM
6p21.32



www.syngap.de

Was ist SYNGAP?

Syngap ist nicht nur die Bezeichnung eines für das Gehirn wichtigen Proteins, sondern auch der international gebräuchliche Name für die seltene **Erkrankung** unserer Kinder. Sie wird auch **Syngap Syndrom** genannt. Offiziell wird das Syngap Syndrom zu den „**nicht-syndromalen autosomal-dominanten Intelligenzminderungen**“ (MRD5) gezählt.

Veränderungen (Deletionen oder Mutationen) auf dem **SYNGAP1 Gen** sind eine seltene Ursache für globale Entwicklungsverzögerung, milde bis schwere Mentale Retardierung / Intelligenzminderung (MR), Epilepsie und Autismus. Sie kann sowohl männliche als auch weibliche Patienten betreffen.

Der kanadische Mediziner Dr. Jacques Michaud von der University of Montreal entdeckte 2009 den ersten Syngap Fall und wies somit erstmals den Zusammenhang zwischen diesem Gen und Problemen im menschlichen Körper nach. Seitdem wurden bisher über 250 krankheitsverursachende unterschiedliche Mutationen wissenschaftlich publiziert und in Datenbanken gelistet. Doch es sind weltweit mehr als 800 Fälle bekannt. Dennoch ist die Dunkelziffer vermutlich sehr hoch. Experten schätzen, dass etwa **0,5 - 1% der geistig behinderten Menschen** eine SYNGAP1 Mutation aufweist.

Während international, durch die steigende Zahl der Gen- Untersuchungen, jede Woche ein neuer Syngap Patient dazu kommt, ist die SYNGAP1 Mutation in Deutschland noch weitestgehend unbekannt.

Die Hauptsymptome

Entwicklungsverzögerung

Syngap Kinder erreichen die Meilensteine der Entwicklung nicht altersgerecht. Die globale Entwicklungsverzögerung zeigt sich als Muskelhypotonie, verzögerte oder kaum vorhandene Sprache und in der geistigen Entwicklung als Intelligenzminderung / mentale Retardierung unterschiedlichen Ausmaßes.

Epilepsie

Bei etwa 84% der Syngap Kinder wird eine Epilepsie diagnostiziert. Diese zeigt sich meist als Absencen und myoklonisch-astatische Epilepsie (Dooose Syndrom).

Oft werden Lidmyoklonien und Sturzanfälle beobachtet. Diese äußern sich als kurzes Augenrollen bzw. Augenflattern mit und ohne Tonusverlust. Diese Anfälle dauern meist nur wenige Sekunden an. Auslöser dieser Anfälle sind vor allem Essen, Müdigkeit und Stress.

Leider werden diese Anfälle von Unwissenden anfangs oft als Müdigkeit oder genussvolles Essen fehlinterpretiert. Daher sollten Eltern und Mediziner diese Symptome unbedingt ernst nehmen.

Autismus?!

Etwa 50% der Syngap Kinder hat eine Autismusdiagnose. Dieser wird oft als atypischer Autismus bezeichnet. Durch die komplexen Einschränkungen der Patienten ist die Autismus Diagnose nicht immer leicht zu stellen. Auch SYNGAP Kinder ohne diese Diagnose können von autismspezifischer Förderung und Therapien profitieren.

Die Diagnose

An das Syngap Syndrom sollte immer gedacht werden, wenn andere bekannte Syndrome wie Angelman, Rett, FragilesX und Dravet ausgeschlossen wurden.

Eine Diagnose des Syngap-Syndroms kann nur durch eine **genetische Untersuchung** des Blutes erfolgen. Dies geschieht i.d.R über eine humangenetische Beratung.

Um SYNGAP zu diagnostizieren, muss nach einer **SYNGAP1 Mutation** auf dem kurzen Arm von **Chromosom 6** gesucht werden. Genauer gesagt auf 6p21.32.

Aktuell wird, abhängig vom untersuchenden Labor, mit verschiedenen Methoden nach der SYNGAP1 Mutation gesucht.

- Einzelgentest auf SYNGAP1 Mutation
- Panel Untersuchung (z.B. Epilepsie, Epileptische Enzephalopathie, Entwicklungsverzögerung, geistiger Behinderung oder andere ausgesuchte Krankheitsgruppen)
- Exom Untersuchung / komplettes Genom

Eine **Liste der diagnostizierenden Labore** finden Sie auf unserer Website unter der Rubrik Diagnose-Genetik