

## 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 zusammen geschlossen, 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 Therapien haben und eines Tages die Hoffnung auf Heilung Wirklichkeit wird.

### Unsere Aktivitäten

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

## Kontakt

### SYNGAP Elternhilfe

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](http://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 260 unterschiedliche Mutationen wissenschaftlich publiziert und in Datenbanken gelistet. Doch es sind weltweit mehr als 400 Fälle bekannt. Dennoch ist die Dunkelziffer vermutlich sehr hoch. Experten schätzen, dass etwa **1-2% 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 (Doose 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 (PDD-NOS) bezeichnet.

## Die Diagnose

An das Syngap Syndrom sollte immer gedacht werden, wenn andere bekannte Syndrome wie Angelman, Rett, FragileX 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