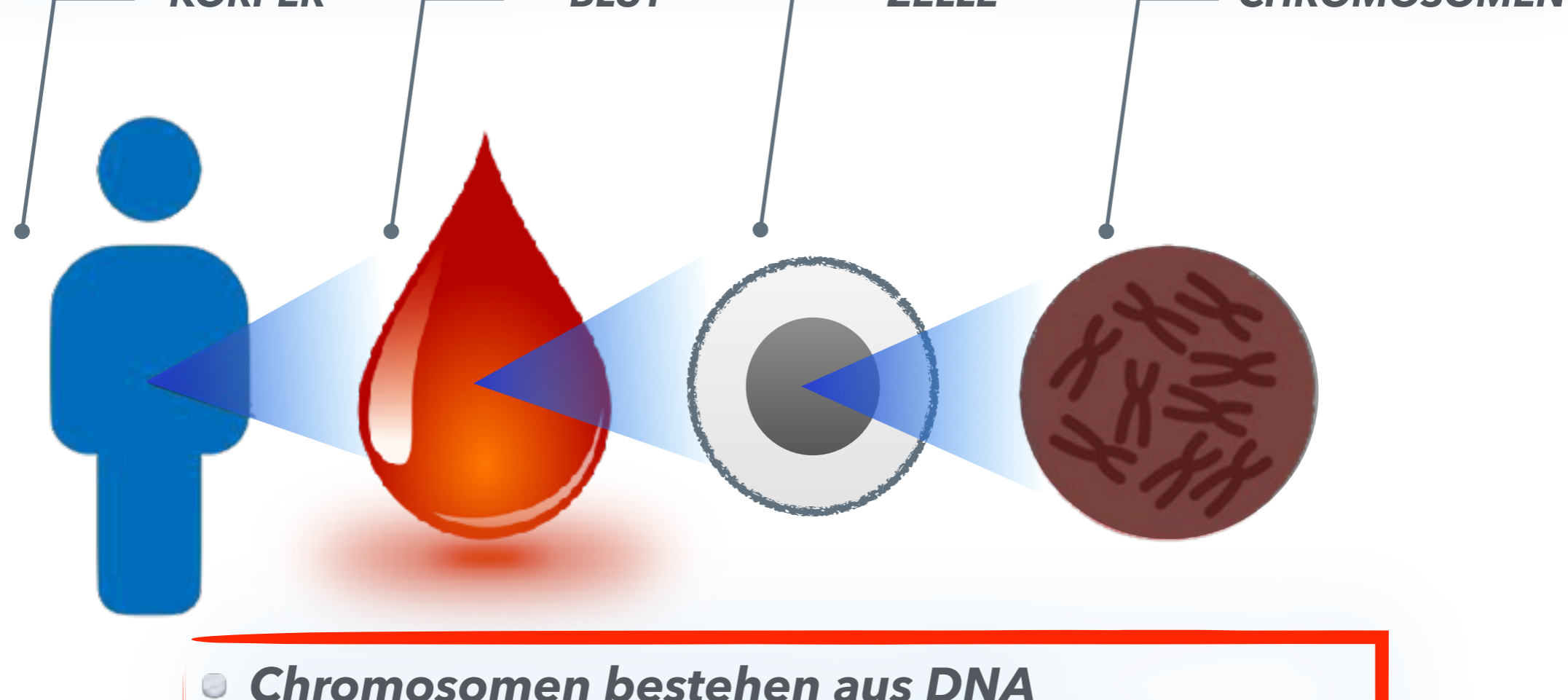


SYNGAP1 GENETIK INFOGRAFIK

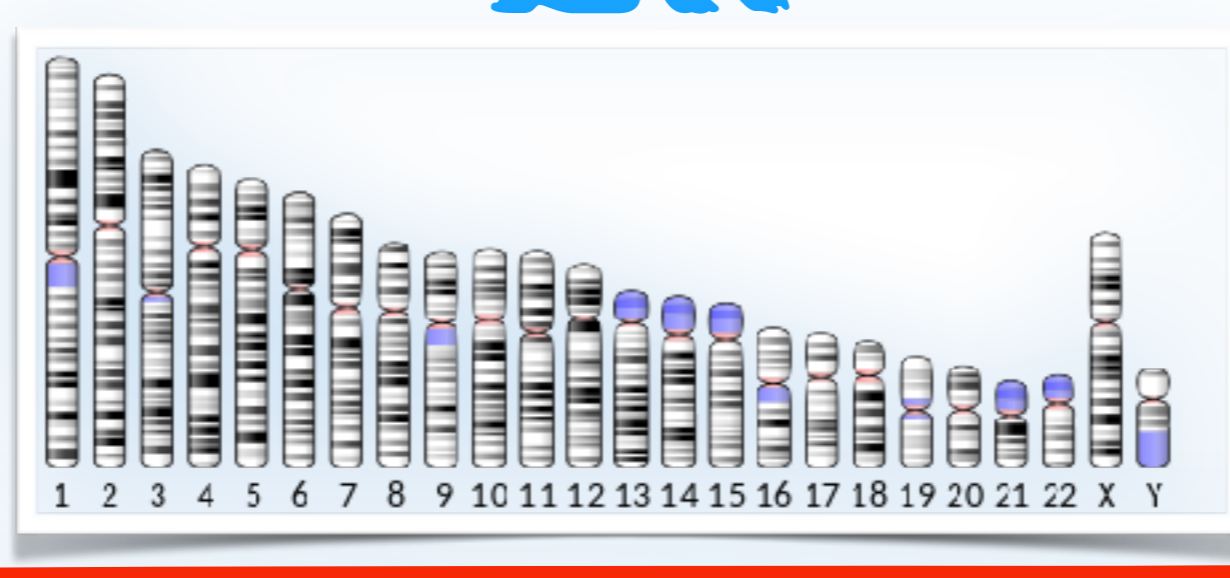
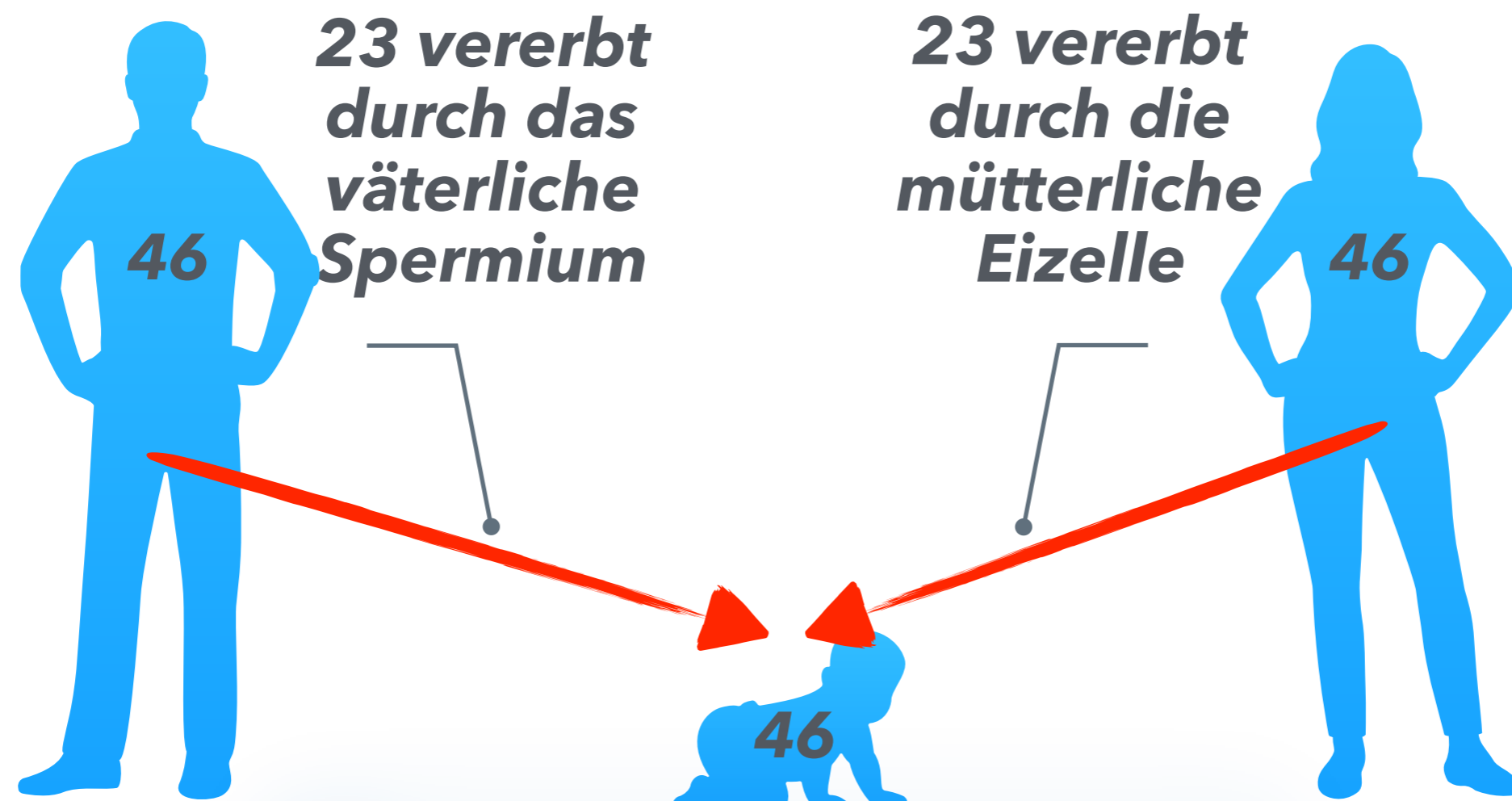


Die DNA ist in allen unseren Zellen gespeichert



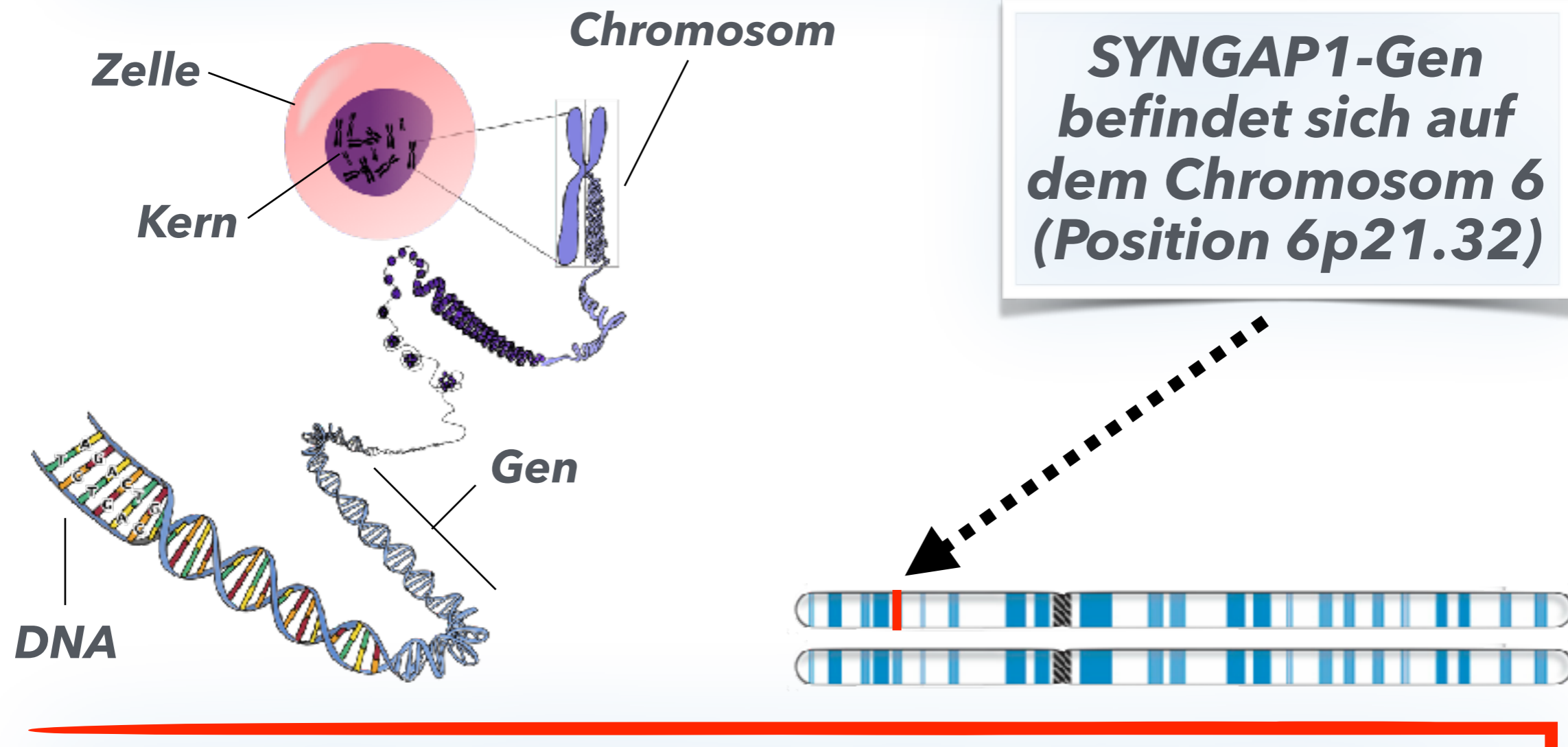
- Chromosomen bestehen aus DNA
- DNA steht für Desoxyribonukleinsäure

Wir erben die Hälfte unserer Chromosomen von jedem Elternteil



- Chromosomen sind gepaart (46 Chromosomen = 23 Paare)
- X / Y definieren das Geschlecht des Kindes (XX für ein Mädchen und XY für einen Jungen)
- Ein Bild von Chromosomen, die in Paaren aufgereiht sind, wird ein Karyotyp genannt

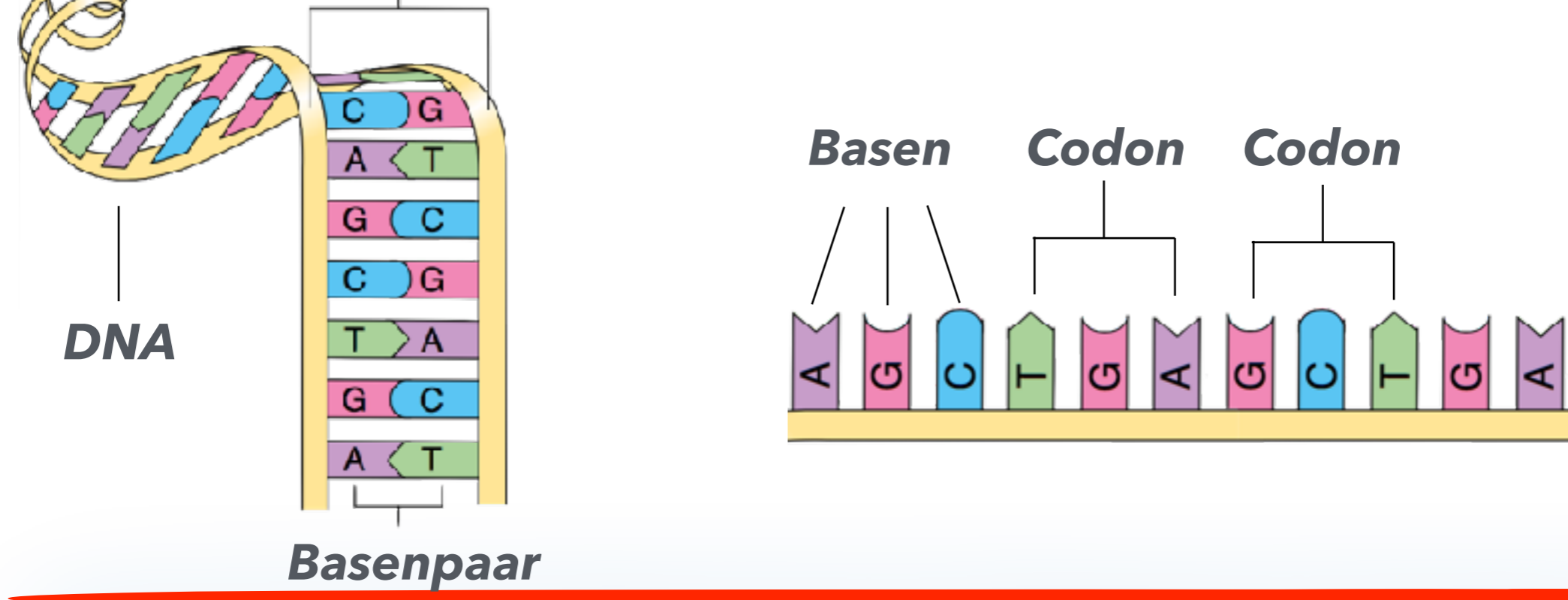
Ein Chromosom besteht aus DNA Ein Gen ist ein Teil der DNA



SYNGAP1-Gen befindet sich auf dem Chromosom 6 (Position 6p21.32)

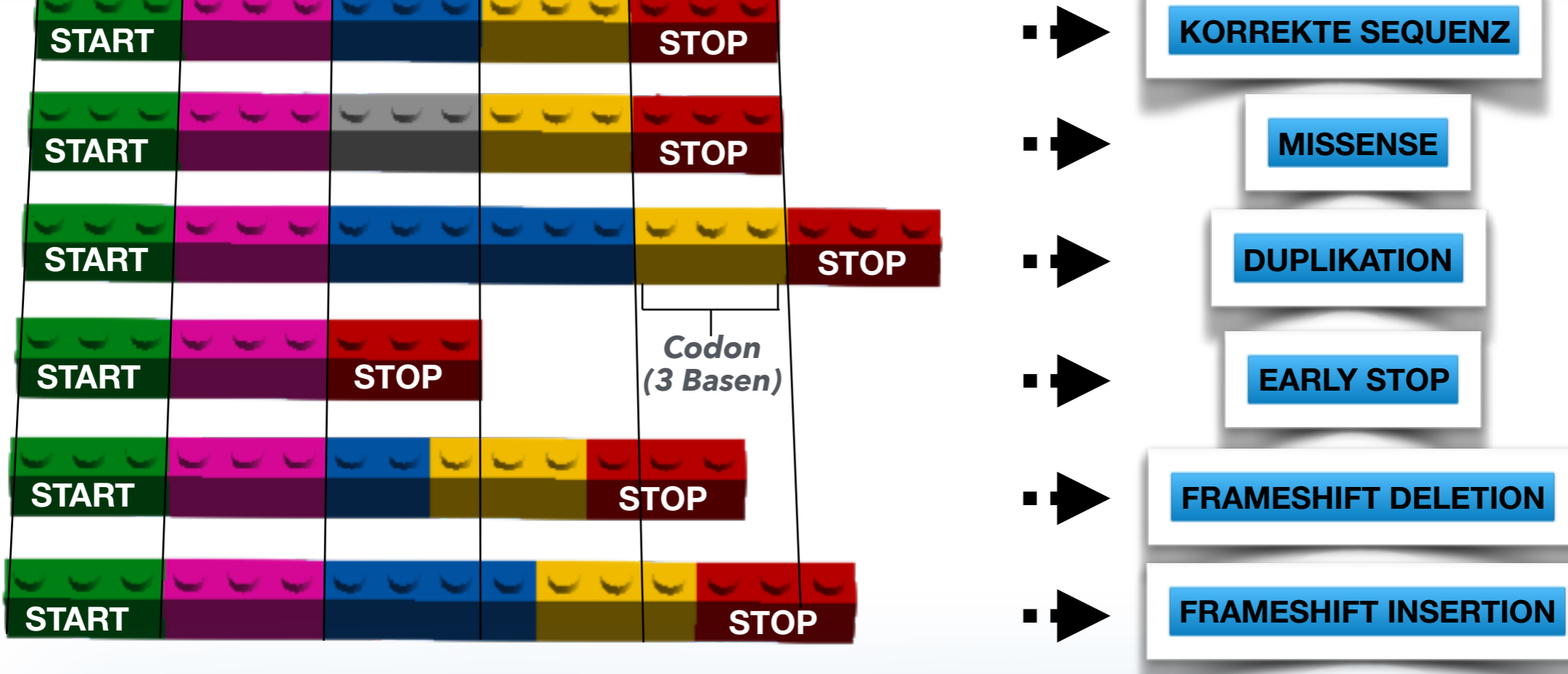
- Ein Gen besteht aus DNA-Segmenten, die zusammen funktionieren
- Die menschliche DNA enthält etwa 20000 verschiedene Gene
- Gene produzieren Proteine, die menschliche Körperbausteine sind
- Die meisten DNA ist "nicht-kodierend" und produziert keine Proteine
- Nur 2% der DNA kodieren Proteine

Die DNA ist eine lange Reihe von Basen



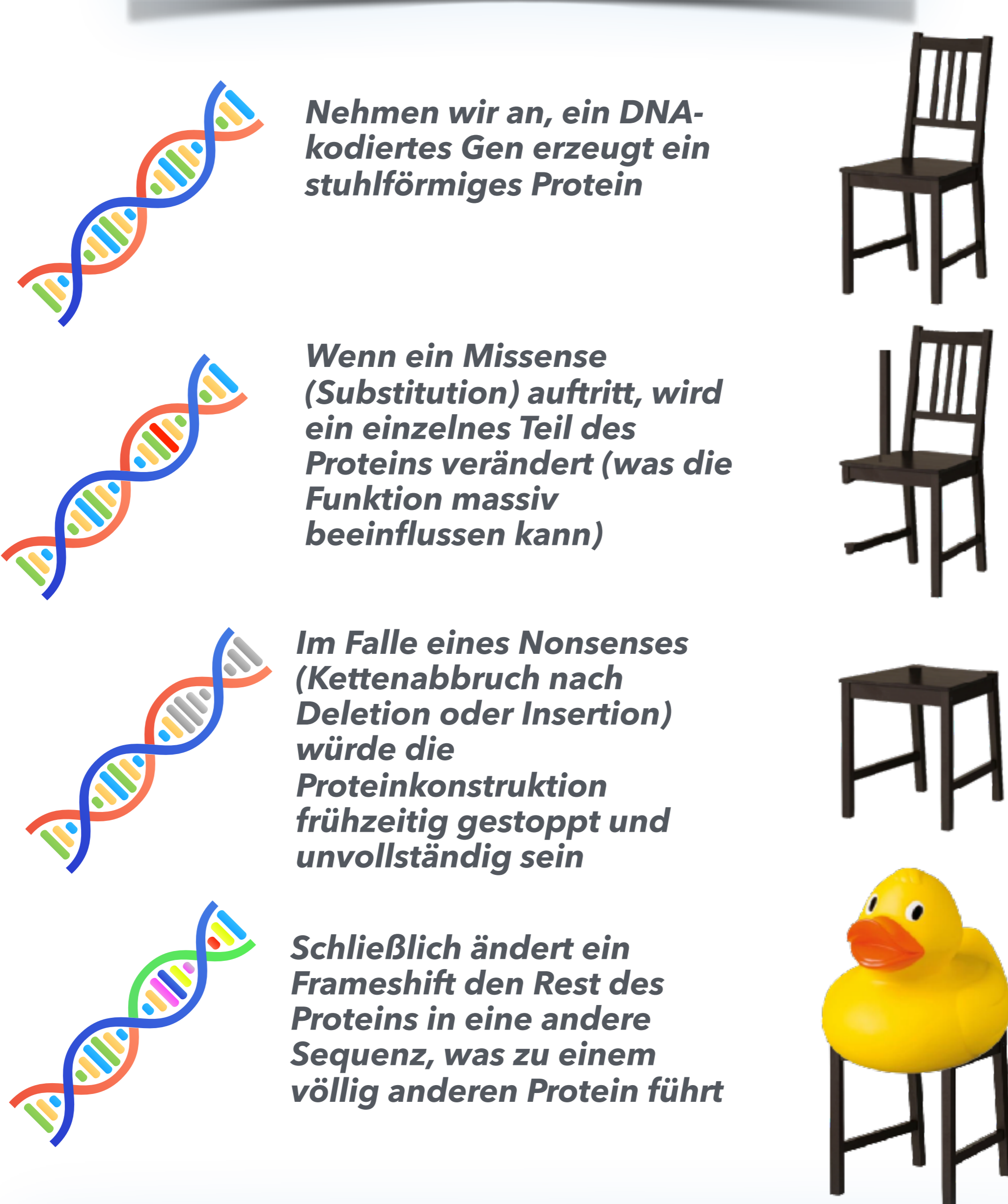
- DNA ist wie ein langer Faden, der nur aus "Basenpaaren" A-T und G-C besteht
- Gene enthalten die Informationen, um Proteine herzustellen. Maschinen, die Proteine herstellen, lesen die Botschaft in Codons mit drei Basen.
- Ein Satz von drei bedeutet "Start", andere spezifizieren die 20 verschiedenen Aminosäuren (Genbausteine) oder "Stop"
- Änderungen in der Aminosäuresequenz verändern das Protein, für das es kodiert
- Die vollständige Liste aller Basen heißt Genom

Die wichtigsten Arten der genetischen Mutation



- Eine Insertion / Deletion kann eine einfache Änderung verursachen oder kann eine Rahmenverschiebung (frameshift) verursachen, die auch einen Stop verursacht
- Die meisten Mutationen sind "de novo" (neu / zufällig, nicht von den Eltern geerbt)
- Selten kann ein Mosaik entstehen. Fortpflanzungszellen mit einer Syngap-Mutation von dem ansonsten nicht betroffenen Elternteil können das Syngap-Syndrom beim Kind verursachen
- Sprechen Sie mit Ihrem Genetiker über die Möglichkeit, ein Mosaik zu haben, wenn Sie weitere Kinder haben möchten

Einfluss einer Genmutation



- Basierend auf den bekannten genetischen Ergebnissen von Syngap-Patienten wird jede der Mutationen einen Einfluss haben, aber es gibt keine bekannte Korrelation zwischen der Mutation und dem Schweregrad der Erkrankung

Weitere Informationen zu:
www.syngapglobal.net
 und Facebook Syngap Global Network

Hinweis: Die Informationsseite wurde von Syngap-Eltern geschrieben, nicht von Medizinern.

