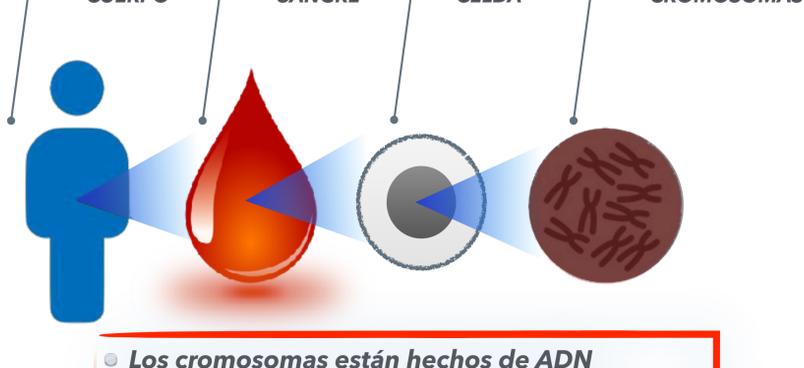


SYNGAP1 GENÉTICA INFOGRAFÍA

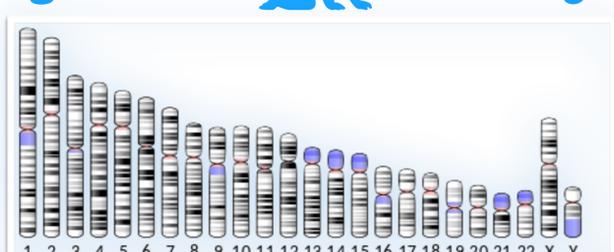
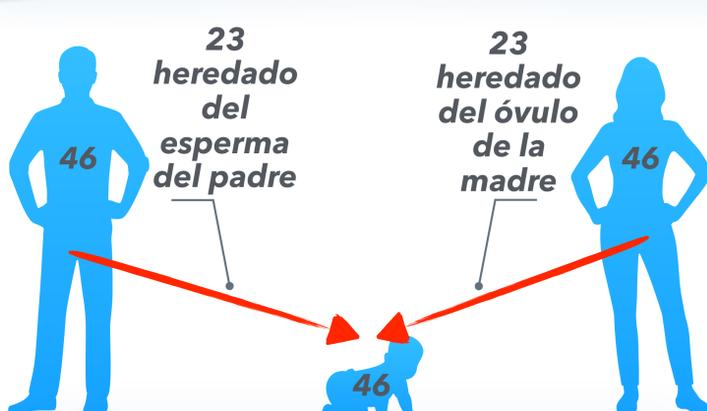


El ADN se almacena en todas nuestras células



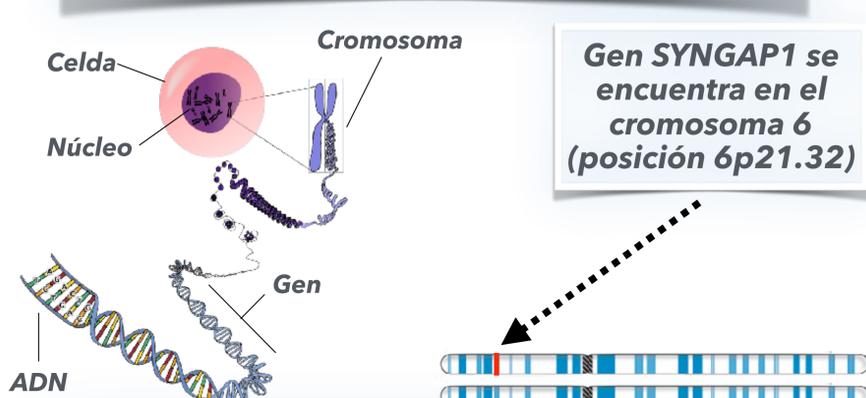
- Los cromosomas están hechos de ADN
- ADN significa Ácido Desoxirribonucleico

Heredamos la mitad de nuestros cromosomas de cada padre



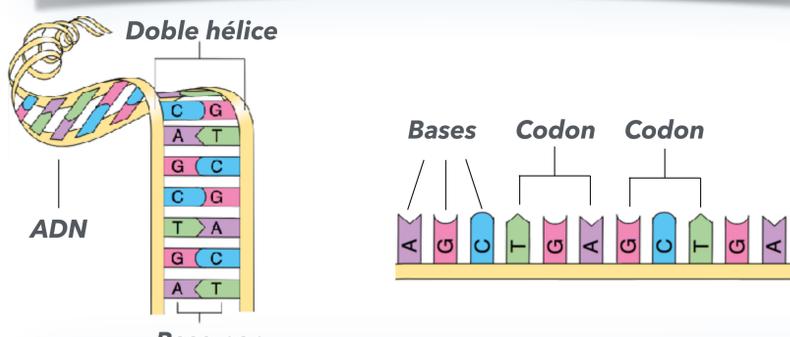
- Los cromosomas están emparejados (46 cromosomas = 23 pares)
- X/Y define el sexo del niño (XX para una niña y XY para un niño)
- La imagen de los cromosomas alineados por parejas se llama cariotipo

Un cromosoma está hecho de ADN Un gen es un segmento de ADN



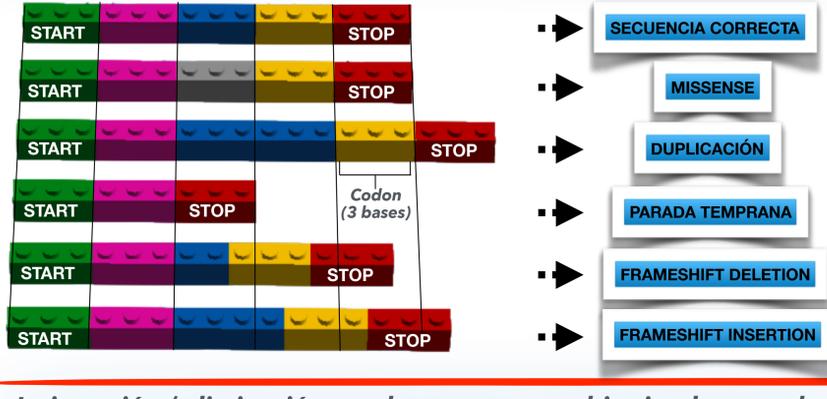
- Un gen son segmentos del ADN que funcionan juntos
- El ADN humano contiene alrededor de 20000 genes diferentes
- Los genes producen proteínas que son bloques de construcción del cuerpo humano
- La mayoría del ADN es "no codificante" y no produce proteínas
- Solo el 2% del ADN codifica proteínas

El ADN es una larga cadena de bases



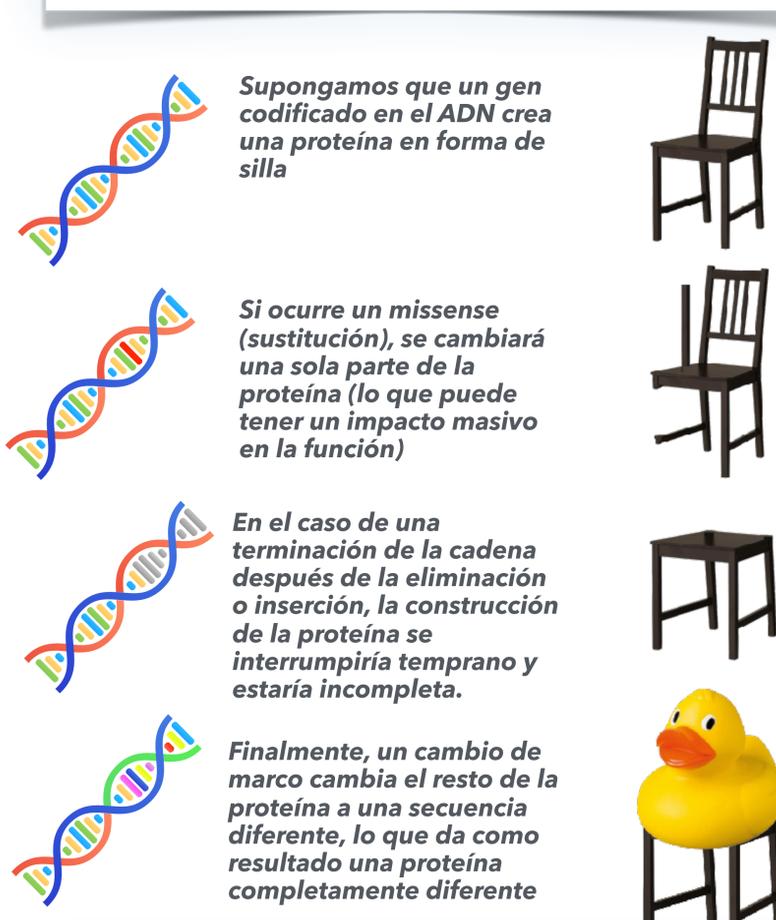
- El ADN es como un hilo largo compuesto solo por "pares de bases" A-T y G-C
- Los genes contienen la información para hacer proteínas. Máquinas que hacen que las proteínas lean el mensaje en conjuntos de tres bases llamados codones
- Un conjunto de tres significa "inicio", otros especifican los 20 aminoácidos diferentes (bloques de construcción de genes) o "detener"
- Los cambios en la secuencia de un gen alteran la proteína que codifica
- La lista completa de todas las bases se llama genoma

Principales tipos de mutación genética



- La inserción / eliminación puede causar un cambio simple o puede causar un cambio de marco, lo que también causa una detención.
- La mayoría de las mutaciones Syngap son "de novo" (nuevas / aleatorias, no heredadas de los padres)
- En raras ocasiones, puede ocurrir un mosaicismo. Las células reproductoras con una mutación syngap del padre que de otro modo no está afectado pueden causar el síndrome syngap en el niño
- Habla con tu genetista sobre la posibilidad de ser mosaico si tienes más hijos

Impacto de una mutación genética



- Con base en los resultados genéticos conocidos de los pacientes Syngap, cualquiera de las mutaciones tendrá un impacto, pero no se conoce una correlación entre la mutación y la gravedad de la condición

Más información sobre:
www.syngapglobal.net
Y
Facebook Syngap
Global Network

Nota: la página de información fue escrita por los padres de Syngap, no por profesionales médicos.

