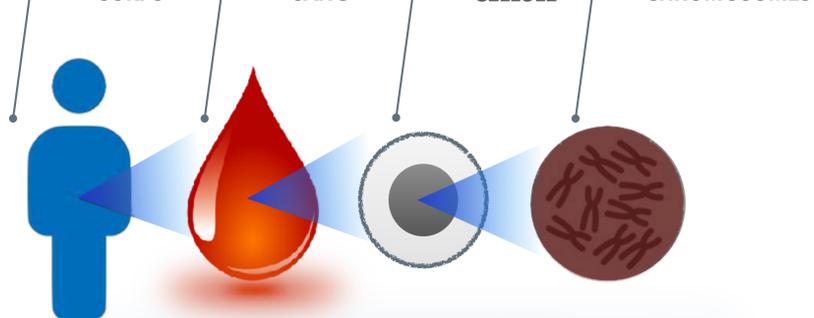


GENETIQUE SYNGAP1 INFOGRAPHIQUE

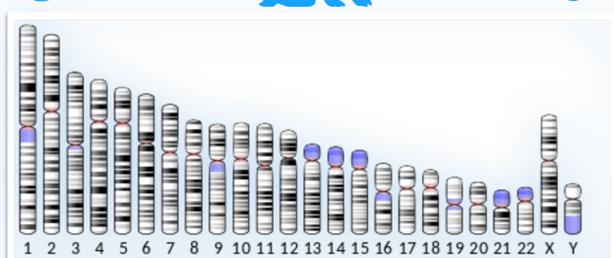
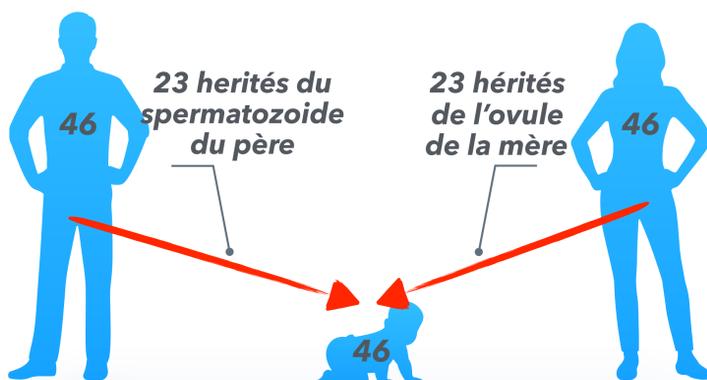


L'ADN est stocké dans toutes nos cellules



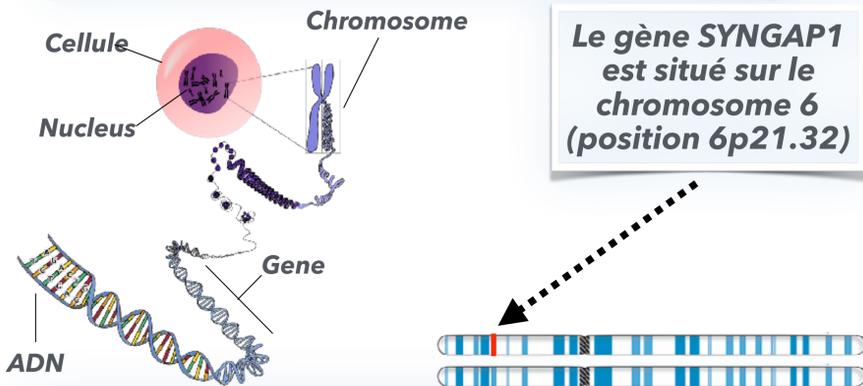
- Les chromosomes sont fait d'ADN
- ADN signifie Acide DeoxyriboNucleic

On hérite la moitié de nos chromosomes de chacune nos parents



- Les chromosomes forment des paires (46 chromosomes=23 paires)
- X/Y défini le sexe du bébé (XX pour une fille et XY pour un garçon)
- L'image des paires de chromosomes en ligne s'appelle le karyotype

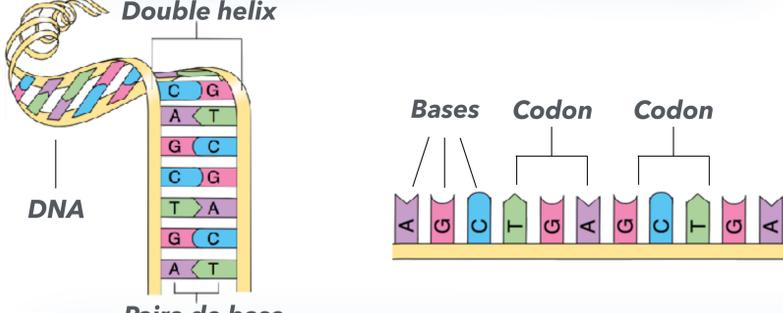
Un chromosome est fait d'ADN Un gène est un segment d'ADN



Le gène SYNGAP1 est situé sur le chromosome 6 (position 6p21.32)

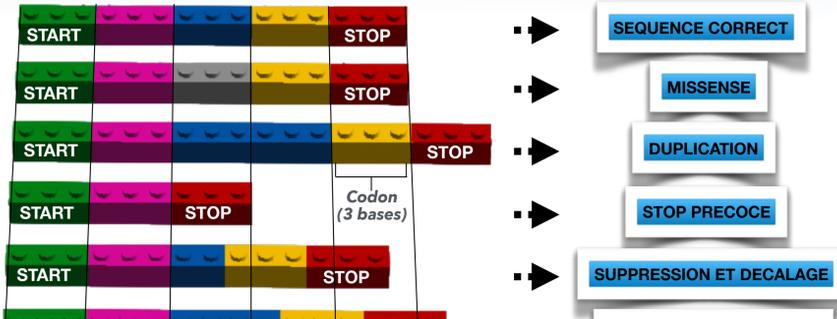
- Un gène est un segment fonctionnel d'ADN
- L'ADN humain contient environ 20000 gènes différents
- Les gènes produisent des protéines qui sont les pièces de construction du corps humain
- La majorité de l'ADN est non codante et ne produit pas de protéine
- Seulement 2% de l'ADN encode des protéines

L'ADN est un long fil de bases



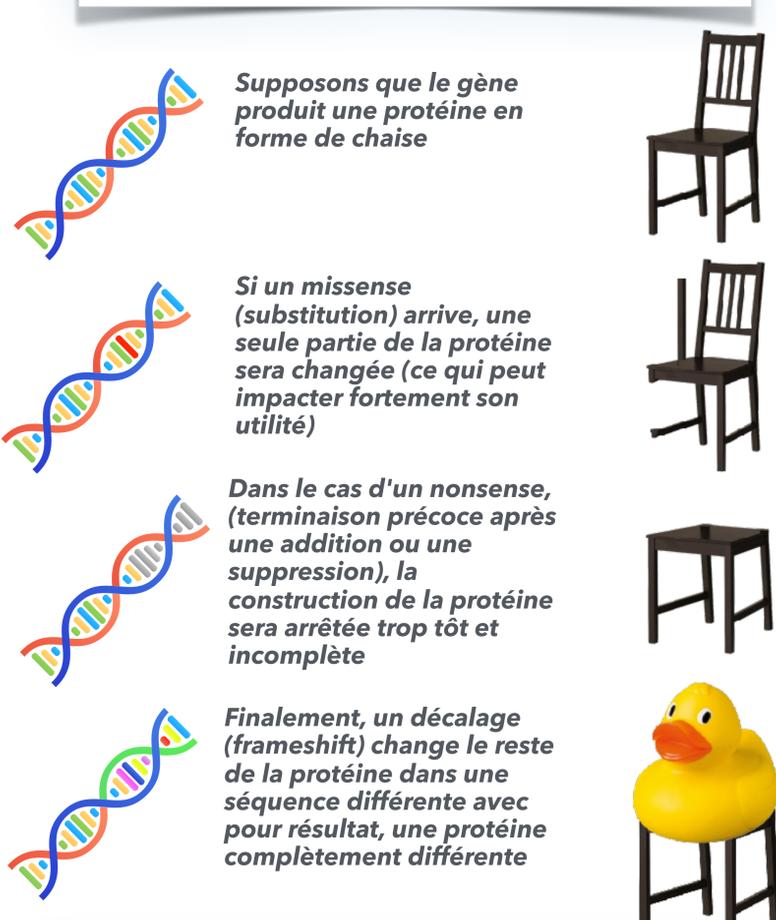
- L'ADN est comme un long fil fait de paires de base A-T et G-C
- Un gène est une recette pour créer une protéine. La fabrication est lue à partir de groupes de trois paires de base appelé codon
- Un groupe de trois signifie "start", d'autres créent 20 acides aminés différents (bloc de construction du gène) ou alors "stop"
- Un changement de séquence du gène altère la protéine résultante
- La liste complète de toutes les bases est appelée genome.

Principaux types de mutation génétique



- La suppression/addition peut causer un décalage (frameshift) qui peut engendrer un stop précoce
- La plupart des mutations Syngap sont "de novo" (nouvelle/aléatoire non héritée des parents)
- Rarement, un mosaïcisme peut arriver. Les cellules sexuelles avec une mutation syngap de parents non impactés peuvent engendrer le syndrome syngap chez l'enfant
- Parlez à votre généticien si vous souhaitez un autre enfant

Impact de la mutation du gène



- Basé sur les résultats génétiques des patients Syngap, n'importe laquelle des mutations aura un impact mais il n'y a pas de corrélation connue entre le type de mutation et la sévérité du syndrome

Plus d'information sur:

www.syngapglobal.net

Et

FB XXXX

Note : les informations de cette page ont été écrites par des parents Syngap et non par des professionnels

