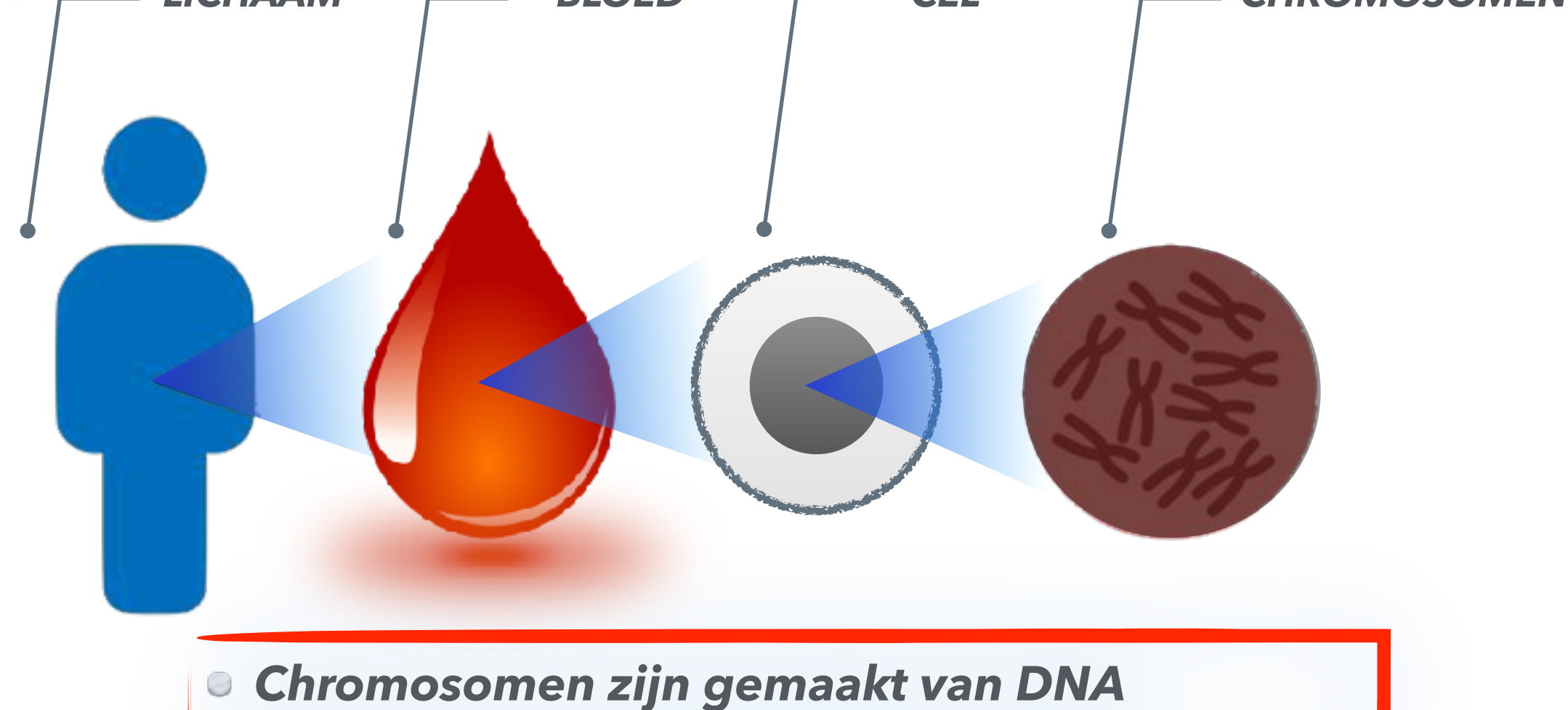


SYNGAP1 GENETISCHE INFOGRAFIE

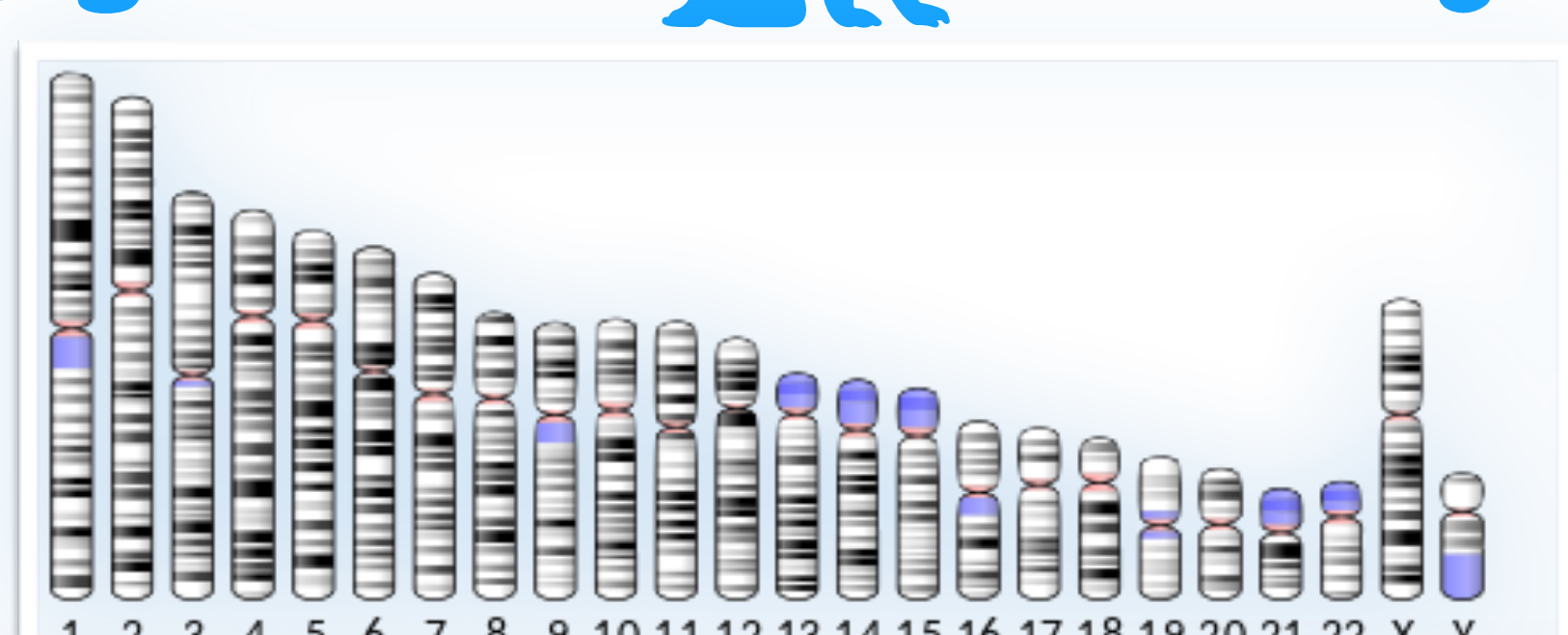
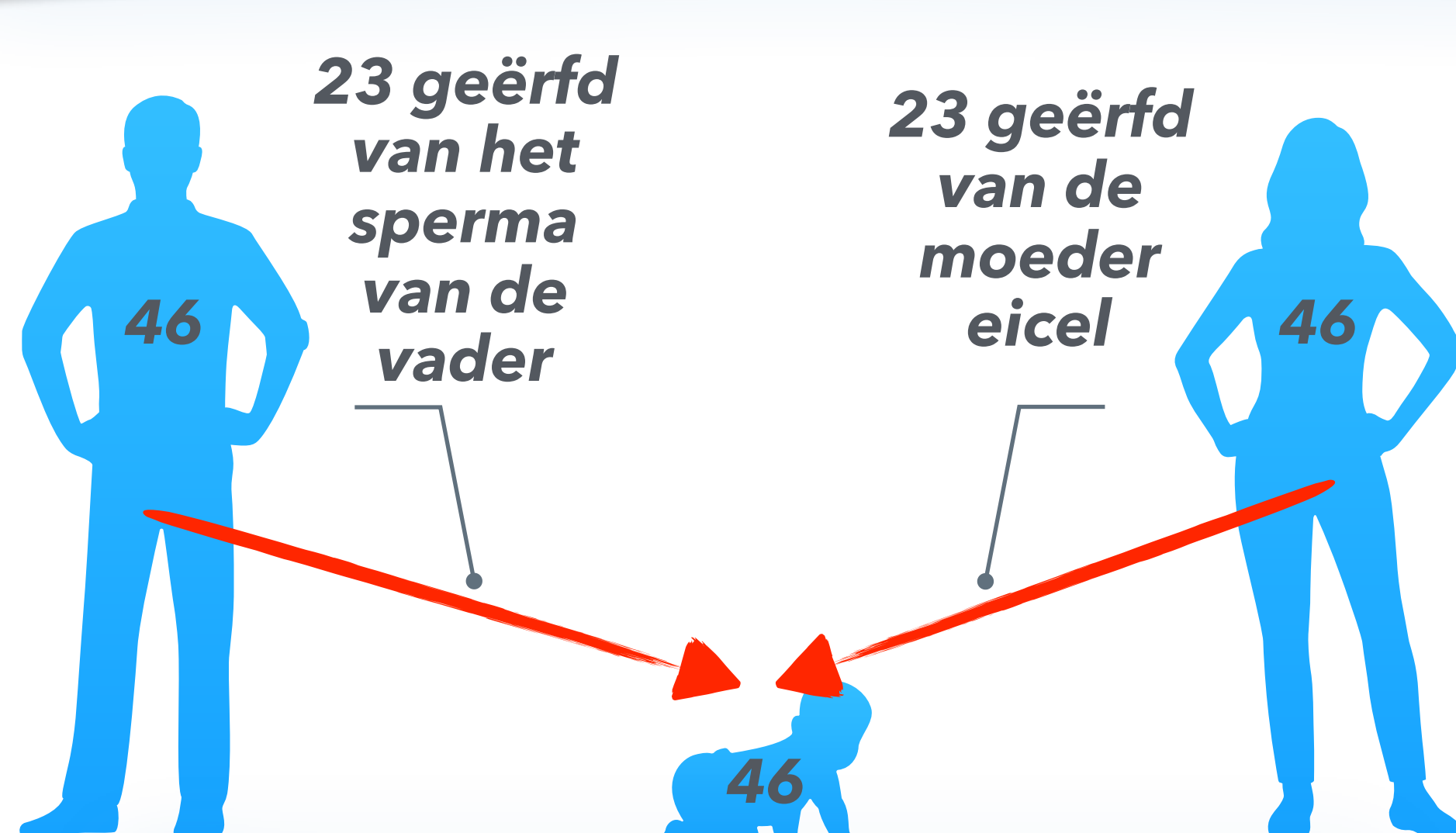


DNA wordt opgeslagen in al onze cellen



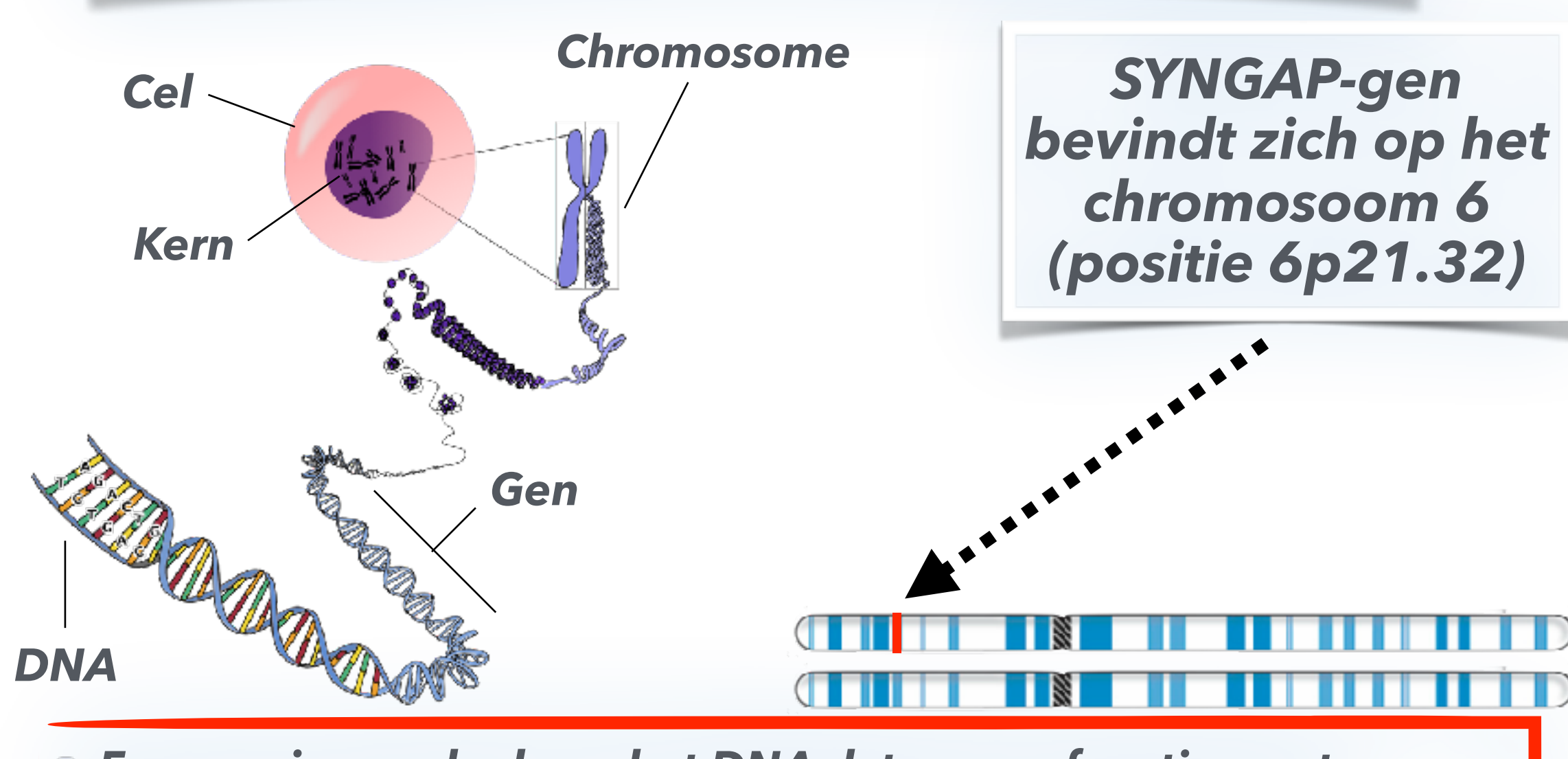
- Chromosomen zijn gemaakt van DNA
- DNA staat voor DeoxyriboNucleic Acid

We erven de helft van onze chromosomen van elke ouder



- Chromosomen zijn gepaard (46 chromosomen = 23 paren)
- X / Y bepalen het geslacht van het kind (XX voor een meisje en XY voor een jongen)
- Afbeelding van chromosomen opgesteld in paren wordt een karyotype genoemd

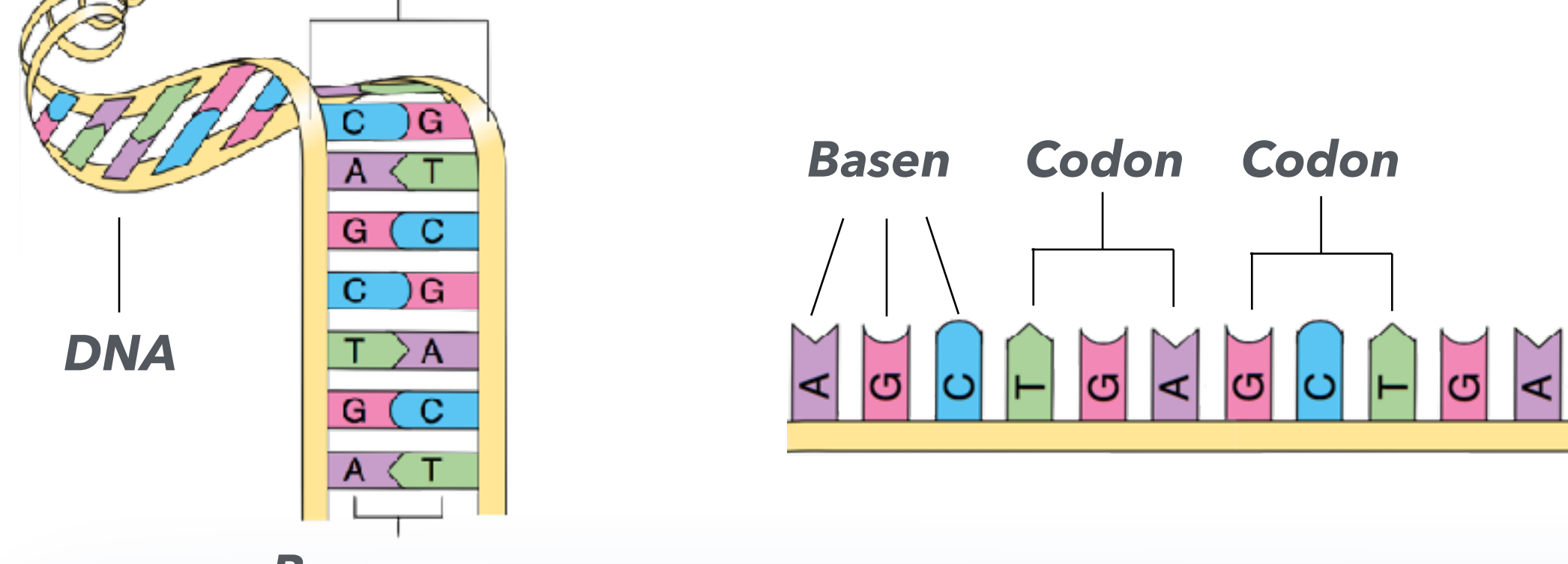
Een chromosoom bevat genen Een gen is een deel van DNA



SYNGAP1-gen
bevindt zich op het
chromosoom 6
(positie 6p21.32)

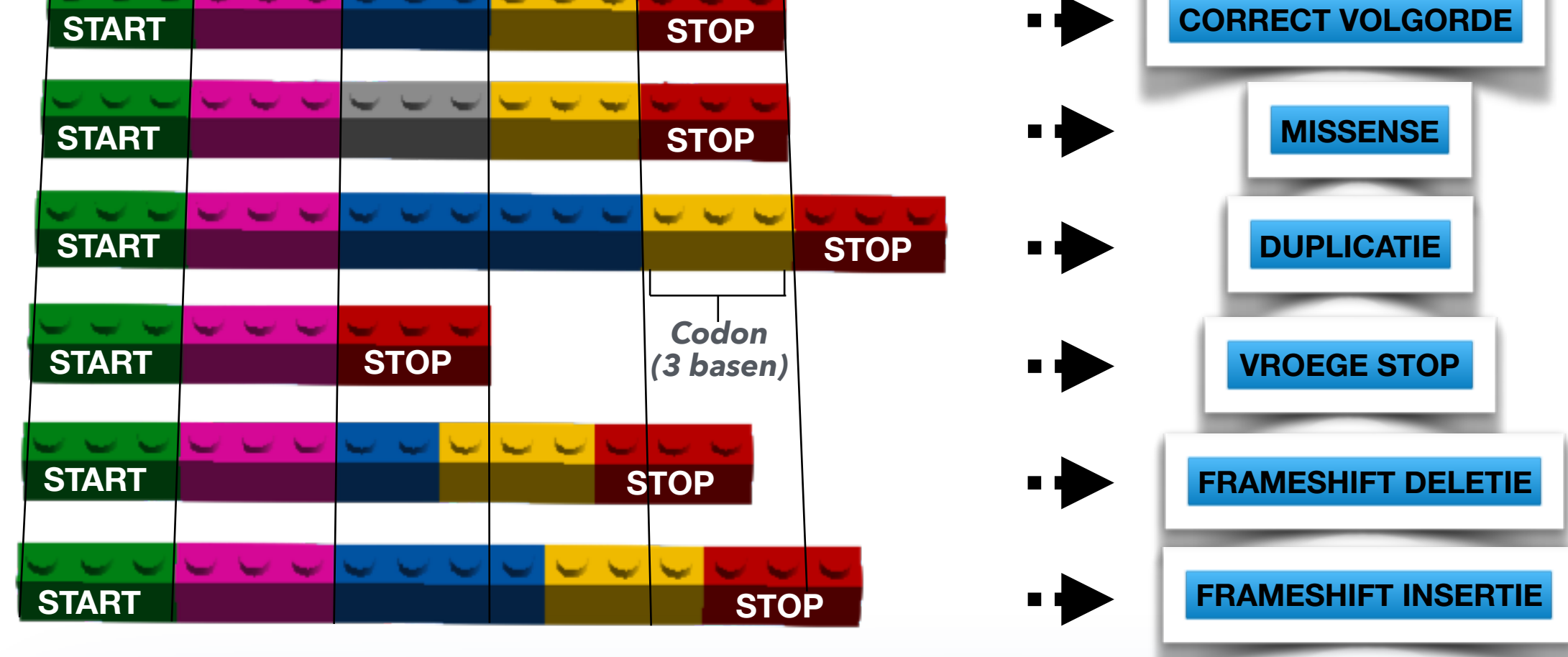
- Een gen is een deel van het DNA dat samen functioneert
- Menselijk DNA bevat ongeveer 20000 verschillende genen
- Genen produceren eiwitten die bouwstenen zijn voor het menselijk lichaam.
- Het meeste DNA is "niet-coderend" en produceert geen eiwitten
- Slechts 2% van het DNA codeert voor eiwitten

DNA is een lange reeks basen



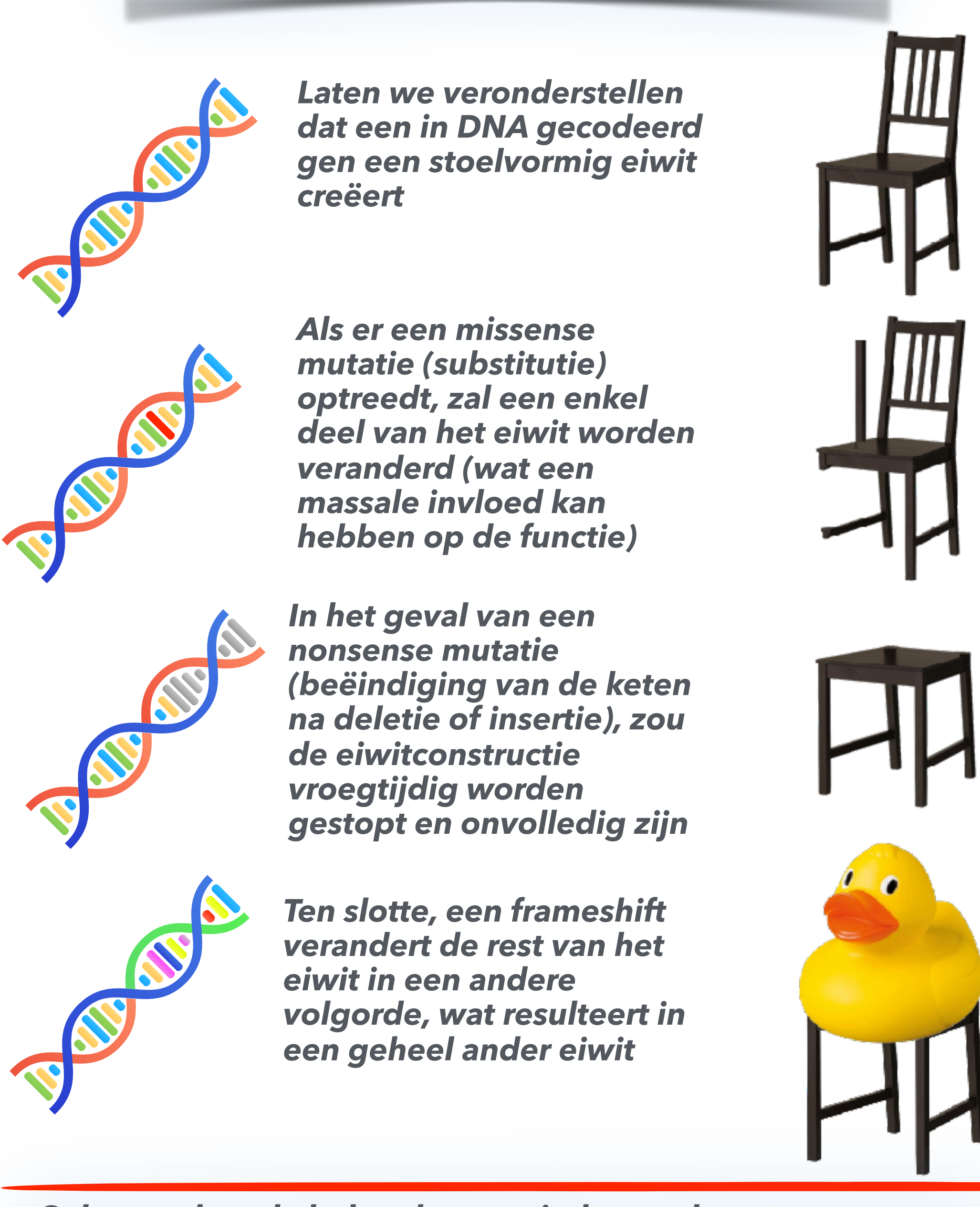
- DNA is als een lange draad gemaakt van alleen "basenparen" A-T en G-C
- Genen bevatten de informatie om eiwitten te maken. Machines die eiwitten maken, lezen het bericht in sets met drie basen genaamd codons
- Eén set van drie betekent "start", anderen specificeren de 20 verschillende aminozuren (genbouwstenen) of "stop"
- Veranderingen in een gensequentie veranderen het eiwit waarvoor het codeert
- De volledige lijst van alle basen wordt het genoom genoemd

Belangrijkste soorten genetische mutatie



- Toevoeging / verwijderen kan een eenvoudige verandering veroorzaken of kan een frameshift veroorzaken, die ook een stop veroorzaakt
- De meeste Syngap1-mutaties zijn "de novo" (nieuw / willekeurig, niet overgenomen van de ouders)
- In zeldzame gevallen kan er sprake zijn van een mozaïcisme. Reproductieve cellen met een syngap1-mutatie van de anders niet-aangetaste ouder kunnen het syngap1-syndroom bij het kind veroorzaken
- Praat met uw geneticus over de mogelijkheid om mozaïek te zijn als u meer kinderen krijgt

Impact van een genmutatie



- Gebaseerd op de bekende genetische resultaten van syngap1-patiënten, zal elk van de mutaties een impact hebben, maar er is geen bekende correlatie tussen de mutatie en de ernst van de aandoening

Meer informatie op:
www.syngapglobal.net
En
Facebook Syngap Global Network

Opmerking: de informatiepagina is geschreven door Syngap-ouders, niet door medische professionals.

