

SYNGAP1

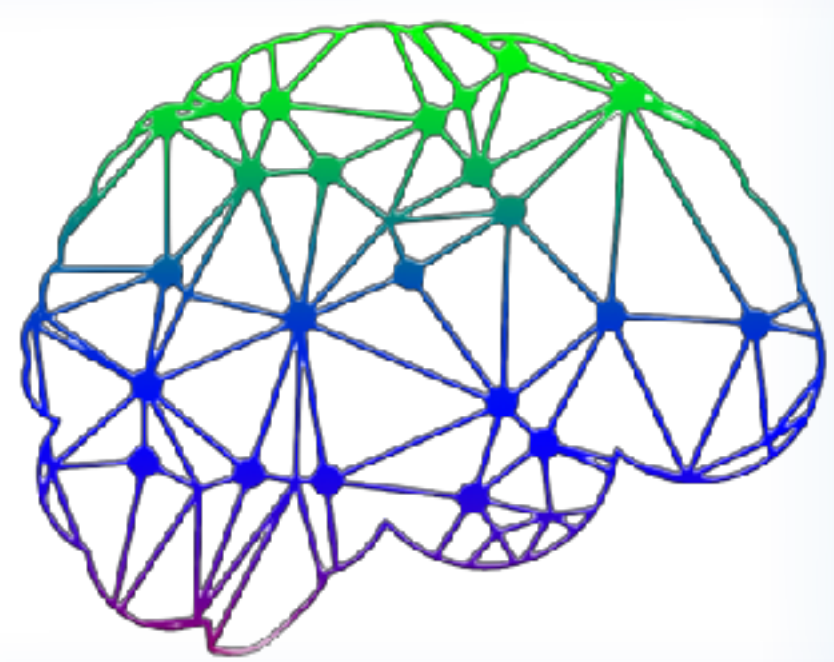
INTRO NEUROLOGIE

LE CERVEAU

INFOGRAPHIQUE



Syngap1 est une protéine utilisée dans le cerveau



Le cerveau est composé d'environ 100 milliards de neurones

Les neurones gèrent et transmettent les informations via des signaux électriques et chimiques

Les neurones sont aussi appelés "matière grise" et composent 60% du cerveau

SYNGAP1 signifie "Synaptic Ras GTPase-activating protein 1" "Ras GTPase" est une famille de protéines qui sont impliquées dans la transmission des signaux dans les cellules.



Neuroplasticité cérébrale

Le cerveau est malléable et peut changer suivant nos expériences
Ceci est appelé la neuroplasticité

De nouvelles pensées et compétences créent de nouvelles voies



La répétition et la pratique renforcent ces voies en formant de nouvelles habitudes



Cette phase d'apprentissage s'appelle: Potentialisation à long terme

Les anciennes voies sont moins utilisées et s'affaiblissent



Cette phase de désapprentissage s'appelle: Dépression à long terme

Les voies neurales relient différentes zones du cerveau
Chaque voie est associée à un comportement ou à une action particulière
Chaque fois que nous pensons, ressentons ou faisons quelque chose, nous renforçons cette voie
Les habitudes sont des voies souvent parcourues
Notre cerveau trouve celles-ci faciles à traverser

Analogie de la vie quotidienne 1:

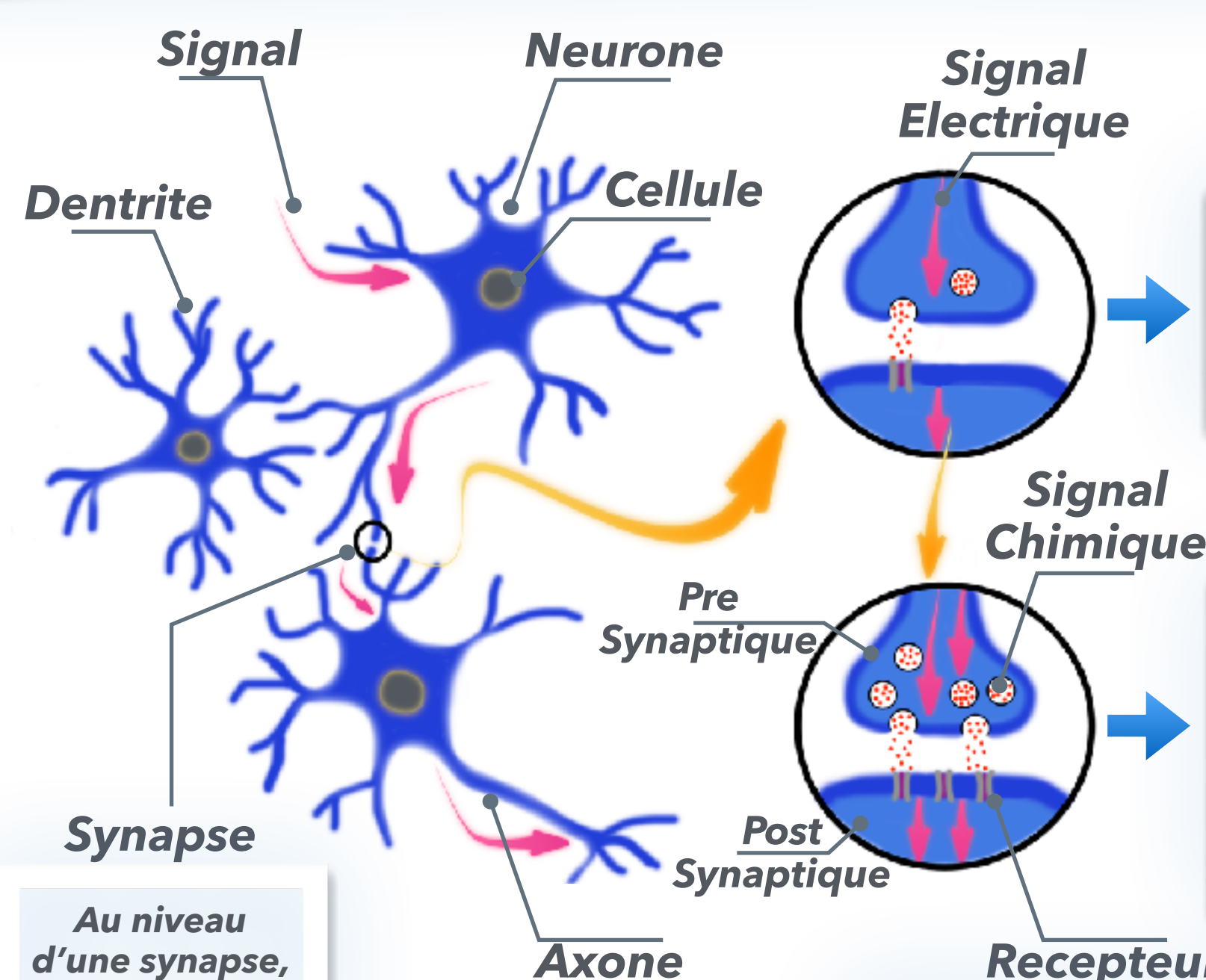
- Si vous traversez pour la première fois un champ de blé, vous laisserez un petit chemin
- Plus vous utilisez le même chemin, plus il devient grand
- Si vous arrêtez d'utiliser le chemin, le blé repoussera et réduira la taille du chemin

Analogie de la vie quotidienne 2:

- La voie ressemble à un chemin de terre au début
- Si beaucoup de voitures l'utilisent, la ville mettra du goudron et le changera en rue puis en route et éventuellement en autoroute
- S'il n'est plus utilisé et n'est plus entretenu, le goudron disparaîtra et deviendra à nouveau un chemin de terre

Les neurones communiquent entre eux grâce aux synapses

Il y a entre 1000 et 10000 synapses par neurone
Les Axones convertissent les informations électriques en informations chimiques
Les Dendrites reçoivent des informations chimiques et les reconvertissent en électricité
Les axones et les dendrites sont appelés "matière blanche" (40% du cerveau)



Au début, une synapse transporte des petites parties de signal

Après la phase d'apprentissage (LTP), le signal est plus fort et l'extrémité réceptrice est plus sensible

Au niveau d'une synapse, deux neurones se touchent presque.

Les récepteurs sont affectés par la mutation syngap1

Analogie de la vie quotidienne:

- Les Axones sont comme des haut-parleurs et envoient des informations
- Les Dendrites sont comme des microphones et reçoivent ce qui est envoyé par les axones
- Plus vous utilisez ce chemin, plus le haut-parleur est fort et plus le microphone est sensible



Impact de la mutation Syngap1

L'un des rôles de la protéine Syngap1 est de transférer et lier de nouveaux récepteurs depuis la cellule à la synapse

La régulation des liaisons des récepteurs est cruciale pour avoir une potentialisation à long terme adéquate. La mutation syngap1 ne régule pas correctement la création de nouveaux récepteurs.

La mutation Syngap1 a également un impact sur la plasticité cérébrale en accélérant trop rapidement la maturation des dendrites (taille de la zone de réception)

La croissance neuronale, la maturation fonctionnelle et l'établissement des circuits cérébraux fonctionnels sont liés au syndrome de Syngap1

Analogie de la vie quotidienne:

- Le rôle de la protéine Syngap ressemble celui d'un ingénieur du son d'un groupe de musique
- Le rôle de l'ingénieur consiste à placer le bon nombre de microphones aux bons endroits et à régler le volume et l'équilibre du son (fort ou faible)
- Ne pas avoir le bon équilibre n'empêche pas d'écouter de la musique mais vous avez potentiellement besoin d'écouter plusieurs fois pour entendre pleinement tous les sons et toutes les voix.
- Avec la mutation Syngap1, la scène est trop grande et trop de micros sont utilisés



References, sources et lectures complémentaires

Sources utilisées:

- Richard Hugarir lab homepage
<http://neuroscience.bs.jhmi.edu/hugarir/>
- Gavin Rumbaugh lab homepage
<https://www.scripps.edu/rumbaugh/>
- Epilepsy Research Centre, Australia
<http://www.epilepsyresearch.org.au/>
- Genetic and neurodevelopmental spectrum of SYNGAP1-associated intellectual disability and epilepsy
Mignot C, von Stülpnagel C, Nava C, et al. J Med Genet Published Online First: March 17, 2016 doi:10.1136/jmedgenet-2015-103451
- SYNGAP1 encephalopathy: A distinctive generalized developmental and epileptic encephalopathy
Neurology 92(2):10.1212/WNL.0000000000006729 · December 2018
- <https://www.khanacademy.org/science/health-and-medicine/executive-systems-of-the-brain/modal/v/long-term-potential-and-synaptic-plasticity>
- <https://opentextbc.ca/anatomyandphysiology/chapter/12-5-communication-between-neurons/>

Plus information sur:
www.syngapglobal.net
Et
Facebook Syngap Global Network

Note : La page d'information a été écrite par les parents de Syngap et non par des professionnels de la santé. Elle a été revue par des professionnels. Ceci est basé sur l'interprétation du document de recherche actuel sur la protéine Syngap1

