

SYNGAP1

OMIM #603384

SYNGAP1-ga seotud mittesündroomne intellektuaalne puue on haruldane geneetiline haigus, mis on põhjustatud SYNGAP1 geeni mutatsioonidest.

Esmakordselt on SYNGAP1 geenimuutusega seotud intellektipuu et kirjeldatud 2009. aastal. Haigestuda võivad mõlemast soost isikud.

Esinemissagedus

SYNGAP1 geenimutatsioonide esinemissagedus on umbes 1-4 inimesel 10 000-st. See moodustab ligikaudu 1–2% kõigist intellektuaalse puude juhtudest, muutes selle üheks kõige levinumaks vaimse arengu mahajäämuse geneetiliseks põhjuseks.

Ülevaate kirjutamise ajal maailmas teada üle 800 SynGAP-i patsiendi. Seda arvu peetakse liiga madalaks, mis tähendab, et SYNGAP1 on oluliselt aladiagnostitud.

Haigustunnused

SYNGAP1 geenimutatsiooni peetakse spektrihäiret põhjustavaks muutuseks, sest patsientidel esinevad haigustunnused on erinevad ja võivad olla ka erineva raskusastmega.

Patsientidel on sagedamini kirjeldatud järgmisi haigustunnuseid:

- Vaimupuue (kerge kuni raske)
- Hüpotoonia (madal lihastoonus)
- Arengu hilistumine
- Epilepsia
- Sensorse töötlemise häire
- Jäme- ja peenmootorika hilistumine
- Koordinatsioonihäired
- Kõnearengu hilistumine (kerge kuni raske)
- Autismispektri häire
- Une- ja käitumishäired
- Nägemishäired

Põhjused

Pärilik informatsioon ehk DNA on kirjutatud ja kokku pakitud kromosoomidesse, mis asuvad kõikides keharakkude tuumades ja koosnevad suurest hulgast geenidest, mis on tarvilikud organismi arenguks. Inimesel on igas keharakus 46 kindla suuruse ja kujuga kromosoomi – pooled, st 23 kromosoomi on pärit ema munarakust ja pooled isa seemnerakust. Kokku moodustavad nad 23 kindla kuju ja suurusega paari. Inimese normaalseks arenguks on kõik 46 kromosoomi ilmtingimata vajalikud. Enamik gene tuleb ka paarikaupa, seega saame igalt vanemalt ühe geenikoopia. Geenide roll on valkude tootmine. Valke kasutatakse keha kudede ja elundite reguleerimiseks.

Geen võib lakata töötamast või töötada vigaselt geenimuutuse ehk mutatsiooni korral. Sellised geenimuutused tulevad ette sarnaselt kirjavigadega DNA kopeerimisel või näiteks keskkonnategurite mõjul.

SYNGAP1 sündroomi põhjustab muutus SYNGAP1 geenis.

SYNGAP1 geen asub 6. kromosoomis ja vastutab SynGAP valgu tootmise eest. See valk toimib regulaatorina sünapsides, kus neuronid suhtlevad omavahel. Muutus SYNGAP1 geenis viib selleni, et geen ei tooda piisavalt SynGAP valku. Ilma õige koguse SynGAP valguta näeme sünapside erutuvuse suurenemist, mis muudab neuronite tõhusa suhtlemise keeruliseks. See põhjustab SynGAP-i patsientidel palju neuroloogilisi probleeme.

De novo ehk uustekkeline muutus tähendab, et geenimuutusega patsiendi vanematel sellist muutust ei ole, st laps on oma peres esimene sellise muutusega isik. SYNGAP1 geenimuutusega isikud on üldjuhul de novo ehk uustekkelise geenimuutusega.

Ravi

SYNGAP1 geenimuutusega patsientidele ei ole põhjuslikku ravi.

Väga oluline on järjepidev arengu toetamine: füsioteraapia, tegevusteraapia, logopeediline tugi.

On täheldatud, et SYNGAP1 patsiendid reageerivad hästi alternatiivsetele ravimeetoditele, sealhulgas hipoteraapiale, vesiravile, muusikateraapiale, PROMPT-teraapiale jne.

Ärge heituge, kui teie lapsel kulub uute oskuste omandamiseks kauem kui teistel. SynGAP-i patsiendid teevad edusamme ja jõuavad peamiste verstepostideni omas tempos.

<https://www.syngapresearchfund.org/home/what-is-syngap1>

<https://www.syngapresearchfund.org>

<https://www.syngapglobal.net/what-is-syngap>

<https://rarechromo.org/media/information/Chromosome%20%206/SYNGAP1%20syndrome%20FTN%20W.pdf>

Lisainfo:

Maarja Kraiss-Leosk

Syngap1 haigusega lapse ema

maarja.kraisleosk@gmail.com

25.01.2022