

Baker-Gordon-Syndrom

(SYT1- assoziierte neurologische Entwicklungsstörung)

Dieses Dokument fasst die Befunde des Artikels „**Expanding the genotype and phenotype spectrum of SYT1-associated neurodevelopmental disorder**“, Melland et al. 2022, Genetics in Medicine, DOI: <https://doi.org/10.1016/j.gim.2021.12.002> zusammen. Dies ist ein öffentlicher Artikel, für den kein einloggen oder anmelden erforderlich ist, um ihn vollständig lesen zu können. Hier bieten wir Ihnen eine Zusammenfassung in nicht-technischer Sprache an.

Gruppe:

- Der Artikel beschreibt 22 Personen, bei denen Unterschiede im SYT1-Gen diagnostiziert wurden
- Die Altersspanne in diesem Artikel variiert zwischen 12 Monate und 26 Jahre, jedoch war die Mehrheit der Teilnehmer Kinder und Jugendliche.

Symptome:

Wir fanden heraus, dass ein breites Spektrum an neurologischen Entwicklungsfähigkeiten und -schwierigkeiten bei Menschen mit Baker-Gordon-Syndrom auftreten. Manche Kinder sind bis ins späte Kindesalter nicht in der Lage selbstständig zu gehen; andere verwenden keine Worte, um zu kommunizieren; einige Kinder haben große Schwierigkeiten, die Bewegungen ihrer Arme und Beine zu kontrollieren. Andere Kinder können in der frühen Kindheit laufen, haben aber möglicherweise Gleichgewichts- und Koordinationsschwierigkeiten. Einige Kinder können mit einfachen Worten sprechen. Alle Menschen mit dem Baker-Gordon-Syndrom brauchen Unterstützung bei ihrer Kommunikation und ihrem Lernen.

Sehprobleme sind beim Baker-Gordon-Syndrom sehr häufig, wie z.B. Schwierigkeiten bei der Koordination der Augenmuskeln (schielen), ruckartige Augenbewegungen und Probleme bei der visuellen Verarbeitung. Abnormale EEG (Elektroenzephalogramm)-Aufzeichnungen werden bei den meisten Menschen mit Baker-Gordon-Syndrom beobachtet.

Bei Menschen mit Baker-Gordon-Syndrom können eine Reihe von körperlichen Gesundheitsproblemen auftreten, obwohl diese von Person zu Person unterschiedlich sein können. Häufig auftretende Probleme sind gastroösophagealer Reflux und Schlafstörungen.

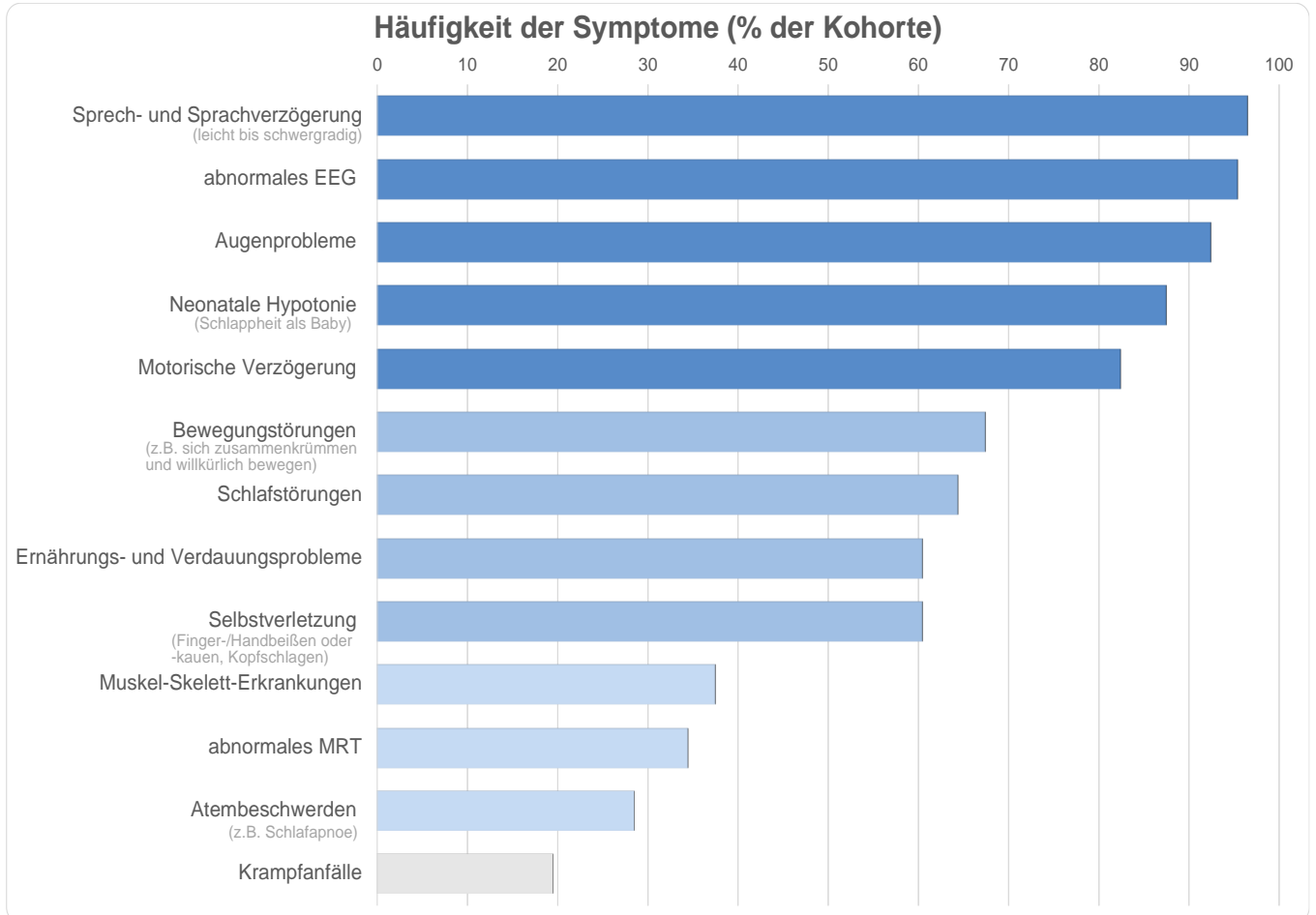
Epilepsie (Krampfanfälle, Anfälle) ist beim Baker-Gordon-Syndrom nicht üblich, obwohl viele Kinder auf Epilepsie getestet werden oder an Epilepsiebehandlungen teilnehmen.

Emotionale, soziale und Verhaltensschwierigkeiten sind beim Baker-Gordon-Syndrom sehr häufig. Insgesamt haben wir festgestellt, dass diese Art von Schwierigkeiten junge Menschen mit dem Baker-Gordon-Syndrom nicht stärker betreffen als junge Menschen mit anderen neurologischen Entwicklungsstörungen. Jedoch gibt es einige Bereiche, die für Menschen mit Baker-Gordon-Syndrom besonders herausfordernd sind. Dazu gehören Variationen in Emotionen und Verhalten, wie zum Beispiel abrupte Wechsel von ruhig zu bedrückt oder hyperaktiv. Oftmals treten bei jungen Menschen mit dem Baker-Gordon-Syndrom wiederholende Bewegungen oder Handlungen auf, insbesondere das Kauen auf ihren Fingern. Diese Probleme betreffen besonders Kinder mit dem Baker-Gordon-Syndrom, die Bewegungsschwierigkeiten und große Kommunikationsschwierigkeiten haben.

Unterschiede im SYT1-Gen (Varianten):

Insgesamt handelt es sich um 15 verschiedene Genunterschiede, bekannt als „Varianten“, die in diesem Artikel beschrieben werden (5 wurden zuvor veröffentlicht). Einige Varianten werden bei mehr als einer Person mit Baker-Gordon-Syndrom gefunden. Keine der SYT1-

Varianten wurden von einem Elternteil vererbt - sie traten alle „de novo“ auf, das heißt zufällig während der Befruchtung. SYT1 (Synaptotagmin-1) ist ein Protein in unserem Gehirn, das für die Kommunikation und Signalübertragung zwischen Gehirnzellen unerlässlich ist. Jede Genvariante hat einen etwas anderen Einfluss auf die Funktion von SYT1. Wir haben Computersimulationen durchgeführt, wie diese Varianten das SYT1-Protein beeinflussen könnten, was darauf hindeutete, dass sie wahrscheinlich alle die ordnungsgemäße Funktion von SYT1 in irgendeiner Art und Weise beeinträchtigen.



Eine detaillierte Gliederung der Symptome in der gesamten Kohorte finden Sie in dieser Tabelle: <https://www.gimjournal.org/cms/10.1016/j.gim.2021.12.002/attachment/8946f192-678e-452a-9f25-29e3d9ef139f/mmc2.xlsx>

Falls Sie noch weitere Fragen haben, dann kontaktieren Sie bitte Dr Kate Baker:
kate.baker@mrc-cbu.cam.ac.uk

Am 17/02/2022 wurde die Zusammenfassung verfasst
von Holly Melland und Kate Baker,
übersetzt von Josefine Eck