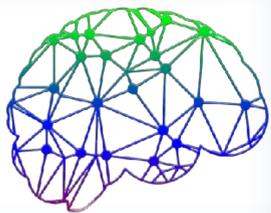


SYNGAP1 NEUROLOGÍA 101

INFOGRAFÍA DEL CEREBRO



Syngap es una proteína usada por el cerebro



El cerebro está compuesto por unos 100 mil millones de neuronas

Las neuronas procesan y transmiten información a través de señales eléctricas y químicas

Las neuronas son lo que se conoce como 'Materia gris' y representan el 60% de la composición del cerebro

SYNGAP1 significa "Synaptic Ras GTPase-activating protein 1". Es parte de una familia de proteínas que están involucradas en la transmisión entre las neuronas.



Neuroplasticidad del cerebro

El cerebro es capaz de evolucionar basado en la experiencia. A este concepto se le conoce como neuroplasticidad

Nuevos pensamientos y habilidades abren nuevas vías de comunicación



Las repeticiones y la práctica fortalecen estas vías formando nuevos hábitos



Las vías de comunicación más antiguas se empiezan a usar menos y se debilitan



Esta fase de aprendizaje se conoce como: Potenciación a largo plazo

Esta fase de desaprendizaje se conoce como: Depresión a largo plazo

Las vías neuronales conectan diferentes áreas del cerebro. Cada vía está asociada con un comportamiento o acción particulares. Cada vez que pensamos, sentimos o hacemos algo, fortalecemos la vía neuronal correspondiente. Los hábitos por tanto son vías neuronales que se han usado muy frecuentemente. Al cerebro estas tareas habituales le resultan sencillas.

Analogía 1 con el día a día:

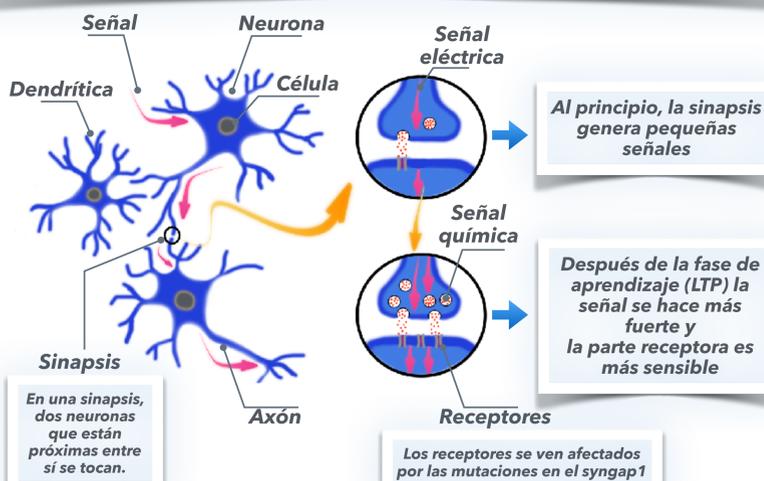
- Si cruzas por primera vez un campo de trigo, dejarás detrás de ti un pequeño rastro.
- Cuando más usas el mismo camino, más grande se hace ese rastro
- Si dejas de usar ese camino, el trigo volverá a crecer y hará desaparecer el rastro que habías dejado

Analogía 2 con el día a día:

- Un camino sin usar suele ser de tierra
- Si muchos coches empiezan a circular a través de él, las autoridades lo asfaltarán y se convertirá en una carretera o incluso una autopista.
- Si se deja de usar y mantener, el asfalto se acabará degradando y volverá a ser un camino de tierra

Las neuronas se comunican entre sí a través de la sinapsis

Existen entre 1.000 y 10.000 sinapsis por neurona - Los axones convierten la información eléctrica en información química - Las dendritas reciben la información química y la vuelven a convertir en electricidad. Los axones y las dendritas se conocen como 'Materia blanca' (40% del contenido cerebral)



Analogía con el día a día:

- Los axones son como altavoces que envían la información
- Las dendritas son como micrófonos que reciben lo que los axones han enviado.
- Cuanto más se usa esa vía de comunicación, más alto reproduce el sonido el altavoz y más sensible se hace el micrófono



Impacto de la mutación en el Syngap1

Uno de los roles de la proteína Syngap1 es controlar la transmisión entre neuronas durante la sinapsis

Una correcta regulación de los receptores neuronales es crucial a la hora de tener una correcta potenciación a largo plazo. Una mutación del Syngap1 impacta en la regulación de la creación de nuevos receptores

Una mutación en el Syngap1 tiene un impacto negativo en la plasticidad del cerebro puesto que acelera demasiado la maduración de las dendritas (tamaño del área receptora en la sinapsis)

La encefalopatía Syngap1 está detrás de muchos de los retrasos cognitivos y madurativos causados por una incorrecta conexión de los circuitos funcionales cerebrales

Analogía con el día a día:

- El trabajo de la proteína Syngap1 es como el de un técnico de sonido en una banda de música
- El rol de un técnico de sonido es poner el número correcto de micrófonos en la sinapsis y ajustar y balancear el sonido.
- No tener un ajuste idóneo no hace que no escuches la música, sino que quizás necesites escucharla múltiples veces para percartarte de todos los sonidos y voces
- Con una mutación en el Syngap1, es como si el escenario fuese demasiado grande y hubiese demasiados micrófonos



Referencias, fuentes de información y para más lectura

Fuente:

- Richard Huganir lab homepage <http://neuroscience.bs.jhmi.edu/huganir/>
- 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/>

Más info en:
www.syngapglobal.net y en
el grupo de Facebook
'Syngap Global Network'

Nota: esta página divulgativa ha sido elaborada y traducida por padres de niños con Syngap1, no por médicos o especialistas. En cualquier caso, si se ha realizado una revisión por parte de profesionales de la medicina. Todo este texto está basado en las actuales investigaciones relacionadas con la proteína Syngap1

