

OA - SYNGAP1

De vrolijke Oa heeft de genetische mutatie van retinitis pigmentosa geërfd van haar vader. Voorlopig lijkt ze nog geen ernstige problemen met haar zicht te hebben. Oa werd evenwel zo'n drie jaar geleden gediagnosticeerd met SYNGAP1, een zeldzaam syndroom dat gepaard gaat met onder meer een ontwikkelingsachterstand, slikproblemen en epilepsie. Tot dan was ze een van de vele mensen die bij gebrek aan diagnose behoren tot de groep van de SWAN, 'syndromes without a name'. Er gingen vele jaren van ernstige symptomen en foute hypothesen vooraf aan de finaal correcte diagnose. Hoewel die diagnose geen oplossing kon brengen voor tal van de problemen eigen aan dit syndroom heeft ze wel gerichtere opvolging mogelijk gemaakt. De diagnose liet toe de weg te vinden naar internationale experts die zich in dit specifieke syndroom specialiseren. En dat geef houvast, zowel aan de behandelende arts als aan de familie.

Oa's mama heeft in België en in het buitenland intussen een handvol lotgenoten gevonden. Het vermoeden is evenwel groot dat er nog heel wat SWANs bestaan die eigenlijk ook SYNGAP1 hebben.

Dat Sven en zijn vrouw Tamara zo goed weten wat het is om te leven met beperkingen heeft hun empathie alleen nog maar vergroot voor iedereen die door gezondheidsproblemen grote uitdagingen tegenkomt. Hun levensverhaal heeft al pittige ups&downs gekend, maar bij de pakken blijven zitten is er nooit bij.

Ze zetten nu als gezin voluit hun schouders mee onder de #notaunicorn campagne, want ook hun ervaring is duidelijk: ruimere aandacht, betere zorg en meer onderzoek zijn broodnodig voor de zeldzame ziekten.

Oa

 12 jaar

 Antwerpen

LEVEN MET SYNGAP1

Syngap 1 wordt beschouwd als een spectrumstoornis, omdat patiënten niet allemaal op dezelfde manier of met dezelfde ernst worden getroffen. Het is nog niet bekend wat de symptomen of de ernst ervan beïnvloedt. De meest waargenomen symptomen zijn intellectuele beperkingen en ontwikkelingsproblemen in het algemeen, hypotonie (lage spierspanning), epilepsie, motorische beperkingen en coördinatiestoornissen, spraakbeperkingen, autisme, slaapstoornissen, ...

Syngap1 werd als stoornis pas in 2009 ontdekt. Er zijn wereldwijd slechts een goeie 250 Syngap1-patiënten gediagnosticeerd. Dat er een genetische test nodig is voor de diagnose is één van de redenen voor het lage aantal gekende gevallen.

Orphanet meldt een prevalentie van <math><1/1.000.000</math>. Er circuleren evengoed hypothesen dat 1 à 2% van alle mensen met een intellectuele achterstand zonder gekende oorzaak, mensen met Syngap1 zouden zijn.

Er is momenteel geen specifieke behandeling voor Syngap1.

Intense therapie kan Syngap-patiënten helpen hun vaardigheden te verbeteren en mijlpalen te bereiken. De meest gebruikelijke therapieën zijn fysiotherapie, bezigheidstherapie, logopedie, ontwikkelingstherapie en ABA-therapie.



#notaunicorn