

# Personne porteuse d'une mutation SLC6A1

## Pourquoi cette fiche ?

Une personnes de votre établissement est porteuse d'une mutation SLC6A1, **une maladie génétique rare** d'origine neurologique.

Cette fiche a pour objectif d'apporter des repères clairs afin de favoriser un accompagnement adapté et renforcer les apprentissages sans oublier la stimulation.

## SLC6A1, en quelques mots

La mutation du gène SLC6A1 est une maladie, liée à un dysfonctionnement du système GABAergique, impliqué dans la régulation :

### de l'attention, des émotions, du comportement et de la compréhension

Les manifestations de la maladie sont différentes d'une personne à l'autre, **tant dans leur nature que dans leur intensité.**



## Ce que la personne peut vivre :

- **Une communication très concrète** : les consignes abstraites ou les métaphores peuvent être sources d'anxiété. La personne a besoin de messages directs et explicites pour se sentir en sécurité.
- **Une gestion du temps spécifique** : le passage d'une activité à l'autre ou le traitement d'une nouvelle information demande un délai de réaction plus long. La fatigue cognitive peut apparaître rapidement.
- **Une sensibilité sensorielle et émotionnelle** : les environnements bruyants ou très stimulants peuvent provoquer des réactions émotionnelles vives et involontaires.
- **Un besoin de régulation corporelle** : la fatigabilité peut se traduire par un besoin de mouvement, de changement de posture ou, à l'inverse, par un repli sur soi.

## Repères pour l'accompagnement :

- **Supports de communication** : généraliser l'usage de supports visuels (plannings, séquençages d'activités, pictogrammes) pour sécuriser les transitions et favoriser l'autonomie.
- **Adaptation des tâches** : fractionner les activités en étapes simples et courtes pour éviter la mise en échec et respecter le rythme de traitement de l'information.
- **Aménagement de l'espace** : garantir l'accès à un "espace calme" ou de repli sensoriel pour permettre de se réguler en cas de fatigue ou de stress.
- **Guidance sociale** : accompagner les interactions avec les pairs pour aider à décoder les codes de communication et favoriser une inclusion sereine dans le groupe.
- **Prévisibilité** : maintenir un cadre stable et annoncer systématiquement les changements de programme pour limiter l'anxiété.

## Collaboration

Une collaboration étroite entre la famille et l'équipe pluridisciplinaire est essentielle. Le partage d'informations permet d'ajuster les accompagnements au quotidien et de favoriser des progrès durables.



*Malgré les difficultés, la personne accompagnée peut progresser, développer des compétences et s'inscrire dans des apprentissages adaptés à son rythme.*

*Merci aux équipes médico-éducatives pour leur accompagnement*