

PERSONNE PORTEUSE D'UNE MUTATION SLC6A1

Nom :

Date de naissance :

Lieu de suivi médical :

SLC6A1 - Maladie génétique rare neurologique

- **Étiologie** : Mutation du gène SLC6A1 codant pour le transporteur GAT-1.
- **Conséquence** : Déficit de recapture du GABA synaptique entraînant une dysrégulation de l'excitabilité neuronale.
- Cette rareté explique qu'elle soit encore peu connue en milieu médical.

L'expression de la maladie diffère d'une personne à l'autre, tant par les symptômes présents que par leur intensité.



Symptômes comportementaux

- **Difficultés de compréhension** (très fréquent, fluctuantes 80%)
- **Difficultés de communication** et d'expression (fréquente 80%)
- Troubles de l'attention et hyperactivité (fréquent 70%)
- Anxiété, peurs, régulation émotionnelle difficile (fréquente 50%)
- Troubles du spectre de l'autisme (fréquent 50%)
- Agressivités (peu fréquent 30%)



Symptômes neurologiques

- **Epilepsie** (très fréquente 90 % souvent absences atypiques ou myoclonies)
- **Retard de développement**/troubles cognitifs (très fréquent 85 %)
- Hypotonie (très fréquente 75%)
- Fatigabilité (fréquente 50%)



Ce qui peut aider

- Donner une consigne à la fois
- Examens expliqués avec pictogrammes
- Laisser du temps pour traiter l'information

L'hyperexcitabilité neuronale **peut** entraîner des réactions émotionnelles ou motrices involontaires. Ces manifestations sont des symptômes de la pathologie et non des troubles de l'opposition.

Spécificités de cet personne

(à compléter par la famille)

Traitements :

Sources d'angoisses :

(ex : bruit, changement de routine, attente,...)

Repères rassurants :

(ex : doudou, personne référente, examen sur les genoux d'un parent)

Particularités importantes :

(ex: fatigue, autisme, épilepsie,...)

Pour plus d'informations, veuillez consulter le **site internet SLC6A1france.org** Merci pour votre écoute et votre compréhension