



SLC6A1 - bedingte Entwicklungs- störung (mit Epilepsie)

Informationen & Austausch
für Betroffene, Angehörige &
Interessierte in Deutschland.

Was ist SLC6A1?

SLC6A1 ist ein Gen, welches den GABA-Transport im Gehirn beeinflusst. GABA ist ein wichtiger Botenstoff für die Reizverarbeitung.

Die Folge einer Veränderung dieses Gens kann eine sogenannte

„SLC6A1-bedingte Entwicklungsstörung mit Epilepsie“ sein.

Typische Merkmale:

- Epileptische Anfälle (oft früh beginnend)
- Entwicklungsverzögerungen
- Sprach- und Konzentrationsprobleme
- Verhaltensauffälligkeiten (z. B. autismus-ähnliches Verhalten oder ADHS)

Da die Erkrankung sehr selten ist, wird sie häufig spät erkannt – und Betroffene bleiben oft lange ohne gezielte Hilfe.

Mit einer
geschätzten Inzidenz
von ca. 1:38000
Geburten zählt eine
Veränderung von
SLC6A1 zu den
seltenen
Erkrankungen.

Wie erhalte ich die Diagnose?

Die Diagnose erfolgt über einen **Gentest**, der im Rahmen einer differenzierten Epilepsieabklärung oder bei Entwicklungsverzögerungen durchgeführt wird, insbesondere bei :

- unklaren (frühkindlichen) Epilepsien
- Entwicklungsstörungen

– und besonders dann, wenn beides zusammen auftritt.

Aber auch bei bestimmten Epilepsiesyndromen, beispielsweise der **myoklonisch-atonischen Epilepsie** (auch Dooose-Syndrom genannt), kann eine Genuntersuchung sinnvoll sein.

Fragen Sie Ihren Arzt oder Ihre Ärztin, ob eine Genuntersuchung bei Ihnen medizinisch empfohlen wird.

Jetzt informieren:



slc6a1deutschland.org/fur-betroffene/

Leben mit der Diagnose:

Der Alltag mit einer SLC6A1-bedingten Erkrankung bringt viele Fragen und neue Herausforderungen:

Sprachverzögerungen, Lernschwierigkeiten und epileptische Anfälle beeinflussen das Familien- und Sozialleben.

Therapiepläne, Arzttermine und Unsicherheiten sind oft ständige Begleiter. Doch betroffene Familien berichten auch von den **kleinen Fortschritten, viel Freude** und einem liebevollen Miteinander. So individuell wie unsere Kinder sind, so individuell ist auch der Verlauf.

Eine **bestmögliche Anfallskontrolle, gezielte Förderung** und **Alltagsentlastung** können zu einer verbesserten Gesamtsituation beitragen. Für die Entwicklung einer **ursächlichen Behandlung** setzen wir uns aktuell ein.

Genveränderung entdeckt: Was nun?

Kontaktieren Sie uns - wir unterstützen bei Austausch mit anderen Betroffenen, Alltagshilfe oder Fragen rund um die Erkrankung.

Über uns:

SLC6A1 Deutschland e.V. ist eine Initiative von **betroffenen Eltern** für betroffene Familien. Gegründet wurde sie nach der persönlichen Erfahrung mit einer **SLC6A1-bedingten Entwicklungsstörung mit Epilepsie** und der ernüchternden Feststellung, dass es in Deutschland kaum Informationen oder Anlaufstellen gibt.

Unser Ziel ist es, deutschsprachige **Familien** zu informieren und zu vernetzen, **Fachleute und Forschung** zu unterstützen und die **öffentliche Wahrnehmung** zu stärken.

Wir möchten Mut machen, Austausch fördern und dazu beitragen, dass niemand mit dieser seltenen Diagnose allein bleibt.

Für Fachleute:



Fachinformationen, Studienlage und Kontakt unter
slc6a1deutschland.org/fuer-fachleute

Unsere Partnerschaft:



Kontaktieren Sie uns:



www.slc6a1deutschland.org/kontakt

+49 151 29423743

kontakt@slc6a1deutschland.org

SLC6A1 Deutschland e.V. · Eichenweg 15 · 50169 Kerpen
Amtsgericht Köln, VR 22626