



SLC6A1 Connect Italia^{on}

SLC6A1 Ricerca e Supporto alle famiglie





IL GENE SLC6A1

UN GENE .. MOLTE SFACCETTATURE

Le mutazioni del gene SLC6A1 sono molto rare e possono manifestarsi in varie forme: ritardi generalizzati nello **sviluppo cognitivo** del bambino, **epilessie**, **anomalie dell'EEG**, **ipotonia**, **ritardi nel linguaggio** e **disturbi comportamentali anche dello spettro autistico**. Situazioni, anche molto diverse tra loro, che rendono difficile una diagnosi veloce.

LA DIAGNOSI

La diagnosi può avvenire tramite **analisi genetica** e con il **riconoscimento dei sintomi** che la caratterizzano.



GLI EFFETTI DELLA MALATTIA SUI BAMBINI

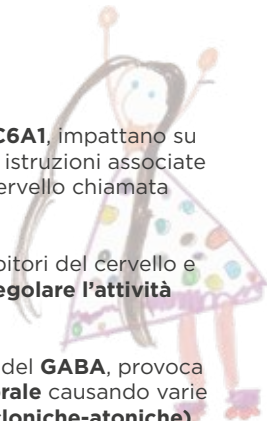
Le **mutazioni patogene nel gene SLC6A1**, impattano su quella che è la corretta codifica delle istruzioni associate alla produzione di una proteina del cervello chiamata **GAT-1** (trasportatore del **GABA**).

Il **GABA** è uno dei principali neuroinibitori del cervello e svolge la fondamentale funzione di **regolare l'attività elettrica tra i neuroni**.

L'interruzione del corretto trasporto del **GABA**, provoca **anomalie nell'attività elettrica cerebrale** causando varie forme di **epilessia (assenza e/o miocloniche-atoniche)**, **ritardi nello sviluppo cognitivo, ritardi del linguaggio** e disturbi comportamentali come **aggressività, iperattività o altre espressioni legate allo spettro autistico**.



Scansiona il
codice QR
e seguici sulla
nostra pagina
Facebook



L'ASSOCIAZIONE

L'associazione, formata da medici, genitori e volontari, nasce con lo scopo di **far conoscere questa patologia** in Italia al fine di velocizzare la diagnosi, **raccogliere fondi** da destinare alla **ricerca scientifica e dare supporto alle famiglie colpite**.



SLC6A1 Connect Italia è membro attivo **all'interno** dei più importanti **network ed alleanze italiane che combattono**, in maniera unita e sinergica, **le forme rare di epilessia**.



È IL MOMENTO DI **DONARE** | 5X1000

Nello spazio in alto a sinistra della tua dichiarazione dei redditi (Associazioni di volontariato e raccolta fondi) firma e scrivi il nostro **codice fiscale** CF: **90029880540**

SOSTEGNO DEL VOLONTARIATO E DELLE ALTRE ORGANIZZAZIONI NON LUCRATIVE DI UTILITA' SOCIALE, DELLE ASSOCIAZIONI DI PROMOZIONE SOCIALE E DELLE ASSOCIAZIONI E FONDAZIONI RICONOSCIUTE CHE OPERANO NEI SETTORI DI CUI ALL'ART. 10, C. 1, LETT A), DEL D.LGS. N. 460 DEL 1997

FIRMA

Nome e Cognome

Codice fiscale del beneficiario (eventuale)

9 0 0 2 9 8 8 0 5 4 0

Se lo desideri, puoi donare attraverso il nostro **sito web**, la **pagina Facebook** o sul **Conto Corrente**

Crédit Agricole Italia S.p.A

IBAN: IT95V0623038740000030289188

BIC/SWIFT: CRPPIT2P946

Via Ruggero Grieco, 4 - 06019 Umbertide (PG)

Codice Fiscale: 90029880540

Tel: (+39) 3929295514 - info@slc6a1connectitalia.it - www.slc61connectitalia.it

Associazione di Volontariato iscritta al RUNTS e nel Registro Regionale n.1127 (Regione Umbria)