CACNA1A DACH – selten verbindet.

Fokus: Vernetzung und Austausch

Sie leben in Deutschland, Österreich oder der Schweiz und möchten gerne andere Betroffene und ihre Familien kennenlernen?
Als länderübergreifender Verein haben wir es uns zum Ziel gesetzt, Vernetzungsmöglichkeiten im deutschsprachigen Raum zu schaffen und Gelegenheiten zum Erfahrungsaustausch zu bieten.
Wir organisieren außerdem fachliche Vorträge und Konferenzen, um Expert:innen und Betroffene zu vernetzen.

CACNA1A DACH wurde im November 2026 von Eltern aus den drei Ländern gegründet. Unser Weg hat gerade erst begonnen, lernen Sie uns näher kennen und nutzen Sie unsere Angebote!

www.cacna1a-dach.org

Kontakt: info@cacna1a-dach.org

Die CACNA1A Foundation in den USA hat uns zusammengebracht und ist uns ein großes Vorbild mit ihrem unermüdlichen Einsatz und ihrem großen Ziel einer ursächlichen Therapie. Besuchen Sie die Homepage, um mehr über ihre Arbeit und aktuelle Forschungsprojekte zu erfahren:

www.cacna1a.org



ICD-10 Code for CACNA1A-related Neurodevelopmental Disorder (CACNA1A-NDD)

QA0.0102

CACNA1A – eine Diagnose, viele Fragen

Eine Veränderung im CACNA1A-Gen zählt zu den seltenen Erkrankungen - eine solche Diagnose kann überwältigend sein. Unser Ziel ist es, Sie auf Ihrem Weg bestmöglich zu unterstützen – mit Informationen und Kontaktadressen, vor allem aber mit unseren persönlichen Erfahrungen.
Diese Broschüre gibt Ihnen einen Überblick über die wichtigsten Aspekte. Für genauere Informationen empfehlen wir einen Besuch auf unserer deutschsprachigen Homepage.

www.cacna1a-dach.org

CACNA1A – was ist das?

Fokus: Medizinische Grundlagen & Symptome

CACNA1A ist ein Gen, das dem Körper Anweisungen gibt, ein Protein für den Kalziumkanal herzustellen - ein wichtiger Baustein von Gehirnzellen. Diese Kanäle sind wie winzige Tore, die den Kalziumfluss steuern, der für die Kommunikation der Gehirnzellen nötig ist. Eine Mutation (Variante) kann dazu führen, dass diese Tore entweder zu weit offenstehen (Funktionsgewinn) oder nicht weit genug (Funktionsverlust).

Mögliche Symptome können sein:

- Entwicklungsverzögerungen
- Augenbewegungsstörungen (z.B. Nystagmus)
- Gleichgewichts- und Koordinationsstörungen ([episodische] Ataxie)
- Epilepsie & Krampfanfälle
- (Hemiplegische) Migräne (sporadische und FHM1)
- Autismus-Spektrum-Störung / ADHS
- Sprach- & Sprechstörungen
- Schlafstörungen

Wichtiger Hinweis: Keine zwei Personen sind genau gleich. Symptome variieren stark von mild bis komplex.

CACNA1A – was kann man tun?

Fokus: Multidisziplinäre Hilfe & Therapien

Aktuell gibt es keine Heilung für CACNA1A-bedingte Störungen. Behandlungen konzentrieren sich auf das Management der Symptome, mit dem Ziel die Lebensqualität der Betroffenen zu verbessern.
Die beste Versorgung erfolgt durch einen multidisziplinären Ansatz. Verschiedene Fachrichtungen arbeiten Hand in Hand, um auf die komplexen Bedürfnisse einzugehen.

- **Medizinische Spezialist:innen:** z.B. Neurologie, Neuropädiatrie, Genetik, Augenheilkunde
- **Therapeutische Begleitung:** Ergo- und Physiotherapie zur Förderung der Fein- und Grobmotorik sowie Logopädie zur Unterstützung von Schlucken, Sprechen und Kommunikation
- **Unterstützte Kommunikation:** Gebärden, Taster oder Talker können die Kommunikation mit dem Umfeld unterstützen und dabei helfen, eine Stimme zu finden
- **Pädagogische Förderung:** Sehtherapie, Heilpädagogik und (interdisziplinäre) Frühförderung zur Unterstützung der individuellen Entwicklung