

# SINDROM NEDOSTATKA TRANSPORTERA GLUKOZE TIP 1 (GLUT1)

## Putovanje oboljelog

### Prenatalna dijagnoza

Često nije ostvariva jer je većina mutacija de novo i mutacija se ne može otkriti samo s kariotipom.

#### Klinička obilježja/simptomi

Ako jedan od roditelja ima poznatu mutaciju na SLC2A1 genu, tada postoji 50%-tna vjerojatnost da će dijete imati sindrom nedostatka GLUT1.

#### Prepoznaj potrebe oboljelog

Razumijevanje rizika i posljedica planiranja obitelji.

#### Idealan ishod/podrška

Gensko savjetovanje i prenatalno testiranje kod obitelji s povećanim rizikom.

### Liječenje

Od potvrde dijagnoze pa cjeloživotno

#### Klinička obilježja/simptomi

Terapijska primjena ketogene dijeta je za sada zlatni standard liječenja.

#### Prepoznaj potrebe oboljelog

- Savjetovanje za terapijsku primjenu ketogene dijeta.
- Optimizacija liječenja i liječničkog nadzora.
- Prikladno praćenje oboljelog.
- Liječenje nuspojava i dugotrajnih rizika liječenja.
- Rehabilitacija.

#### Idealan ishod/podrška

Gensko savjetovanje i novorođenački probir kod obitelji s povećanim rizikom.

### Pred-simptomatska dijagnoza

Prvi mjesec života

#### Klinička obilježja/simptomi

Normalna djeca bez ikakvih simptoma.

#### Prepoznaj potrebe oboljelog

Identificiranje asimptomatskih oboljelih kako bi se započelo liječenje prije pojave energetskeg nedostatka koji može trajno oštetiti moždanu funkciju.

#### Idealan ishod/podrška

Univerzalni perinatalni probir.

### Praćenje

Cjeloživotno

#### Klinička obilježja/simptomi

Klinička procjena: neurološka, nutricionistička, endokrinološka, neuropsihološka i emocionalna procjena te procjena ponašanja (kada je prikladna). Instrumentalna procjena: krvne pretrage i kompletna analiza urina, elektroencefalogram (EEG), kalorimetrija, ultrazvuk abdomena, Color Doppler karotida i vertebralnih arterija (jednom godišnje), kompjutorizirana koštana mineralometrija (denzitometrija) (jednom godišnje ili jednom svakih dvije godine). Telemedicinski pregledi, koji su od nedavno postali dio kliničke prakse, mogu se razmotriti kao vrijedna mogućnost koja se procjenjuje prilikom posjeta liječniku.

#### Prepoznaj potrebe oboljelog

Kontinuirano podešavanje ketogene dijeta i liječenje nuspojava, praćenje rasta i razvoja, neuropsihološko praćenje, prikladna rehabilitacija.

#### Idealan ishod/podrška

Optimalno dugotrajno održavanje nutritivne ketoze s minimalnim nuspojavama i dugotrajnim metaboličkim rizicima.

Optimalni ishodi rasta i razvoja.

Optimalni opći ishodi za pojedinca, obitelj, društvo.

### Prvi simptomi

Od 3 mjeseca starosti do adolescentne dobi

#### Klinička obilježja/simptomi

Zaostajanje u razvoju može obuhvaćati blagu do ozbiljnu epilepsiju, poremećaje pokreta (stalne, intermitentne ili paroksizmalne) (u različitim kombinacijama stupnja i ozbiljnosti).

#### Prepoznaj potrebe oboljelog

Obitelji trebaju sigurnost i podršku pri optimizaciji skrbi djeteta kao i savjetovanje o liječenju i procesu dijagnostike.

#### Idealan ishod/podrška

Rano prepoznavanje oboljelih s blagim fenotipom i rana intervencija s rehabilitacijom i socijalnom podrškom.

### Dijagnoza

Što ranije moguće

#### Klinička obilježja/simptomi

Kognitivno oštećenje i/ili epilepsija i/ili poremećaji pokreta. Niska razina glukoze u cerebrospinalnoj tekućini prilikom lumbalne punkcije. Gensko testiranje za potvrdu dijagnoze.

#### Prepoznaj potrebe oboljelog

Obitelji trebaju razumjeti važnost ove dijagnoze te da im ona omogućuje terapijsku primjenu ketogene dijeta. Za ovu terapiju se smatra da može promijeniti tijek bolesti poboljšanjem neposrednih i dugotrajnih ishoda oboljelog.

#### Idealan ishod/podrška

Pružanje prikladnih informacija o bolesti, gensko savjetovanje i upućivanje u centar koji pruža terapijsku primjenu ketogene dijeta te upućivanje na grupe podrške oboljelima. Objašnjenje implikacija dijagnoze.

