

GLUT1-DEFEKT (GLUT1DS)

Pränatale Diagnostik

Oft nicht praktikabel, da die meisten Mutationen de novo auftreten und die Mutation mit der Bestimmung des Karyotyps allein nicht nachgewiesen werden kann.

Klinische Präsentation/Symptome

Wenn ein Elternteil eine SLC2A1-Mutation aufweist, besteht eine Wahrscheinlichkeit von 50 %, dass Kinder den Glut1-Defekt haben.

Was brauchen die PatientInnen?

Aufklärung über die Risiken und Folgen bei Kinderwunsch

Ideale Umsetzung/Unterstützung

Genetische Beratung und pränatale Tests für Familien, bei denen ein Risiko besteht

Behandlung

Von der Diagnose bis zum Lebensende

Klinische Präsentation/Symptome

KET sind derzeit der Goldstandard für die Behandlung

Was brauchen die PatientInnen?

Beratung bei der Umsetzung der KET
Optimierung der Behandlung
Angemessene Verlaufskontrollen durch Experten/Spezialsprechstunde
Behandlung von negativen Auswirkungen und langfristigen Risiken der Behandlung
Rehabilitation

Ideale Umsetzung/Unterstützung

Genetische Beratung und pränatale Tests für Familien, bei denen ein Risiko besteht

Präsymptomatische Diagnostik

Erste Lebensmonate

Klinische Präsentation/Symptome

Normale Kinder ohne Symptome

Was brauchen die PatientInnen?

Identifizierung von asymptomatischen PatientInnen, um eine Behandlung zu beginnen, bevor das Energiedefizit die Gehirnfunktion dauerhaft beeinträchtigen kann.

Ideale Umsetzung/Unterstützung

Universal etabliertes Neugeborenen-Screening

Verlaufskontrollen

Lebenslang

Klinische Präsentation/Symptome

Klinische Evaluationen: neurologische, diätologische, endokrinologische, neuropsychologische und ggf. emotionale und Verhaltens-Untersuchungen

Instrumentelle Evaluationen: Blut- und Urinuntersuchungen, EEG, Kalorimetrie, Bauchultraschall, Farbdoppler-Echokardiographie der supraaortalen Gefäße (jährlich), computerisierte Knochendichtemessung (jährlich oder alle 2 Jahre)
Telemedizinische Termine, die seit Kurzem in der klinischen Praxis eingeführt wurden, könnten eine wertvolle Option zur Ergänzung von Vor-Ort-Terminen darstellen

Was brauchen die PatientInnen?

Laufende Anpassung der KET und Behandlung von Nebenwirkungen, Wachstumskontrollen, Entwicklungs- und neuropsychologische Kontrollen, Rehabilitationsmanagement

Ideale Umsetzung/Unterstützung

Optimale langfristige Aufrechterhaltung der Ketose mit Begrenzung von negativen Auswirkungen und langfristigen metabolischen Risiken
Optimales Wachstum und optimale Entwicklung
Optimales Gesamtergebnis für die PatientInnen, Familie, Gesellschaft

Erste Symptome

3 Monate – Adoleszenz

Klinische Präsentation/Symptome

Entwicklungsverzögerungen, milde bis schwere Epilepsie, Bewegungsstörungen (konstant, intermittierend oder paroxysmal) (In unterschiedlichen Kombinationen von Schweregraden)

Was brauchen die PatientInnen?

Familie braucht emotionale und praktische Unterstützung bei der Optimierung der Versorgung des Kindes sowie Beratung zur Betreuung und dem diagnostischen Prozess, idealerweise durch einen mit der Erkrankung vertrauten Arzt und/oder Anbindung an eine Spezialsprechstunde

Ideale Umsetzung/Unterstützung

Frühes Erkennen von PatientInnen mit milden Phänotypen und frühe Intervention mit Rehabilitation und sozialer Unterstützung

Diagnose

Je früher, desto besser

Klinische Präsentation/Symptome

Kognitive Beeinträchtigungen und/oder Epilepsie und/oder Bewegungsstörung
Niedrige Glukose und normal-niedriges Laktat im Liquor bei Lumbalpunktion
Gentest zur Bestätigung

Was brauchen die PatientInnen?

Familie muss verstehen, wie wichtig diese Diagnose ist, da sie die Einführung ketogener Ernährungstherapien (KET) ermöglicht und diese oft eine krankheitsmodifizierende Therapie sein können, die das unmittelbare und langfristige Ergebnis für die PatientInnen verbessern kann

Ideale Umsetzung/Unterstützung

Angemessene Informationen über die Krankheit, genetische Beratung sowie Vermittlung an ein Zentrum für KET und PatientInnenselbsthilfegruppen.
Aufklärung über die Bedeutung und Konsequenzen der Diagnose

GLUT1



EpiCARE