

SINDROME DA DEFICIT DI GLUT1 (GLUT1DS)

Diagnosi prenatale

Spesso non è fattibile poiché la maggior parte delle mutazioni sono de novo.

Presentazione clinica/sintomi

Se un genitore ha una mutazione SLC2A1 nota, c'è un 50% di probabilità di avere un figlio con Glut1DS. La mutazione non è rilevabile con il solo cariotipo e non c'è nulla nelle fasi di sviluppo embrionale/fetale che possa farla sospettare,

Individuazione dei bisogni del paziente

Comprendere i rischi e conseguenze dell'aver figli

Risultato/supporto ideale

Consulenza genetica e test prenatale nelle famiglie a rischio

Trattamento

Dalla diagnosi, auspicabilmente per tutta la vita

Presentazione clinica/sintomi

La terapia dietetica chetogenica è attualmente il trattamento consigliato

Individuazione dei bisogni del paziente

Individuazione dei bisogni
Indicazioni per la dieta chetogenica.
Ottimizzazione della gestione.
Follow-up adeguato.
Gestione degli effetti avversi e rischi a lungo termine del trattamento.
Riabilitazione.

Risultato/supporto ideale

Consulenza genetica e prenatale.
Test nelle famiglie a rischio.

Diagnosi pre-sintomatica

Primi mesi di vita

Presentazione clinica/sintomi

Bambini normali senza sintomi

Individuazione dei bisogni del paziente

Identificare i pazienti asintomatici per iniziare il trattamento prima che il deficit energetico possa compromettere la funzione cerebrale

Risultato/supporto ideale

Screening neonatale esteso

Follow-up

Per tutta la vita

Presentazione clinica/sintomi

Valutazioni cliniche: neurologiche, dietologiche, endocrinologiche, neuropsicologiche, emotive e comportamentali (se applicabile).

Valutazioni strumentali: Esami del sangue e Analisi delle urine complete; EEG, Calorimetria, Eco addome, Ecocolordoppler dei tronchi sovra-aortici (annuale), Mineralometria ossea computerizzata (annuale o biennale).

Le visite di telemedicina, recentemente implementate nella pratica clinica, potrebbero essere associate alle visite in loco.

Individuazione dei bisogni del paziente

Perfezionamento continuo della dieta chetogenica e della gestione degli effetti collaterali, monitoraggio della crescita, monitoraggio dello sviluppo e neuropsicologico, gestione della riabilitazione

Risultato/supporto ideale

Mantenimento ottimale a lungo termine della chetosi con effetti avversi limitati e rischio metabolico a lungo termine
Risultati ottimali di crescita e sviluppo
Risultati globali ottimali per l'individuo, la famiglia, la società

Primi sintomi

3 mesi – adolescenza

Presentazione clinica/sintomi

Ritardo nell'acquisizione delle tappe di sviluppo psicomotorio e del linguaggio epilessia da lieve a grave, disturbi del movimento (costante, o parossistico) (in combinazione e gravità variabile)

Individuazione dei bisogni del paziente

La famiglia ha bisogno di rassicurazione e supporto nell'ottimizzazione della cura per il bambino e della gestione della diagnosi

Risultato/supporto ideale

Riconoscimento precoce dei pazienti con fenotipi lievi e intervento precoce con riabilitazione e sostegno psicologico

Diagnosi

Prima è, meglio è

Presentazione clinica/sintomi

Compromissione cognitiva e/o epilessia e/o disturbi del movimento.
Basso livello di glucosio nel liquido cerebrospinale (rilevabile con puntura lombare).
Test genetici per la conferma.

Individuazione dei bisogni del paziente

La famiglia deve capirne l'importanza di questa diagnosi e della possibilità di implementazione della dieta chetogenica che spesso porta ottimi risultati a breve e lungo termine.
Modifica della terapia farmacologica.

Risultato/supporto ideale

Fornire adeguate informazioni sulla malattia, consulenza genetica e invio a un centro specializzato nell'aterapia dietetica chetogenica e gruppo di sostegno dei pazienti. Spiegazione delle implicazioni della diagnosi