

## Suchbild: "GLUT1 deficiency syndrome" (GLUT1DS)

**Erkrankung:** (OMIM 606777)

Therapierbare epileptische Encephalopathie, verursacht durch verminderten Glukosetransport in das ZNS bei defektem Glukosetransporter GLUT1.

### **Symptome:**

- Globale Entwicklungsverzögerung, insbes. sprachlich
- Frühkindliche, meist pharmakoresistente Epilepsie
- Komplexe zerebrale Bewegungsstörung

### **Sonderformen (Glut1-Defekt möglich, Abklärung erforderlich)**

- Frühkindliche Absence-Epilepsie (in ca. 10%)
- Myoklonisch-astatische Epilepsie (Doose Syndrom) (in ca. 5%)
- Paroxysmal exertion-induced Dystonia (PED) (?)

### **Diagnostik:**

- Lumbalpunktion nach 4-6 Stunden Nüchternphase  
=> Liquorglukose < 45 mg/dl und/oder Liquor-Glukose-Quotient < 0,5  
=> Liquorlaktat: immer niedrig bis normal!
- Molekulargenetik:  
Analyse des SLC2A1-Gens (1p35-p31.3)  
[http://www.dnadiagnostieknijmegen.nl/en/docs/nijm\\_aanvr\\_en.pdf](http://www.dnadiagnostieknijmegen.nl/en/docs/nijm_aanvr_en.pdf)
- Glukoseaufnahmestudien in Erythrozyten, GLUT1-Western Blot  
Bestätigungsteste, nur auf Forschungsbasis durchführbar (Kontakt über Autor)

### **Therapie:**

- Ketogene Diät:  
Säuglinge: klass. ketogene Diät 3:1  
Kleinkinder: klass. ketogene Diät 3:1 oder 4:1  
Schulkinder: klass. ketogene Diät 3:1 oder modifizierte Atkins-Diät  
Erwachsene: modifizierte Atkins-Diät

(Stand 10/12)

### **Kontakt:**

Prof Dr. Jörg Klepper  
Chefarzt Kinderklinik, Klinikum Aschaffenburg  
Am Hasenkopf  
63739 Aschaffenburg

Tel.: 06021-32-3601

Fax: 06021-32-3699

Joerg.klepper@klinikum-aschaffenburg.de