



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı

Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

05 Temmuz 2023 Çarşamba

Dr. Gökçe CIRDİ



OLGU 1

- 7 yaş 2/12 kız hasta
- Nöbet geçirme

HİKAYE

- Onsekiz aylıkken boş bakma ve davranışta duraksama şeklinde nöbetleri başlamış
- Dış merkezde takibe alınmış ve levetirasetam tedavisi verilmiş
- Nöbet kontrolü sağlanamayınca, 4 yaşında levetirasetam kesilip valproik asite geçilmiş
- Valproik asit tedavisi altında nöbet sıklığında azalma olan hasta takibinin devamı için kliniğimize başvurdu

ÖZGEÇMİŞ

- Antenatal: Takipli, sorunsuz gebelik
- Natal: G1P1 anneden, 38 hafta, 3200 gr normal doğum
- Postnatal: Yaşamının 2. gününde indirekt hiperbilirubinemi sebebiyle 1 gün fototerapi almış
- Aşıları tam
- Desteksiz oturma 7 ay, yürüme 13 ay, ilk kelime 1 yaş, cümle kurma 2 yaşında
- 1. sınıfa gidiyor, okuma-yazmayı öğrenmiş ancak **okul başarısı iyi değil**

SOYGEÇMİŞ

Anne - baba akrabalığı yok.

Anne: 35 yaş, SS

Baba: 42 yaş, epilepsi tanılı (23 yaşında tanı almış, levetirasetam kullanıyor)

1.Çocuk: Hastamız

2.Çocuk: 1 yaş, K, SS

FİZİK MUAYENE

- BÇ: 51 cm (33p)
- Bilinci açık, koopere ve oryante
- IR +/-, Kraniyal sinirler intakt
- DTR normoaktif
- Serebellar muayenede özellik yok
- Kas gücü dört ekstremitede 5/5
- Diğer sistem muayeneleri olağan



HANGİ TETKİKLERİ PLANLARIZ?

LABORATUVAR

Hemogram

WBC: 10200

HGB: 12,4 g/L

HCT: % 36,1

MCV: 84,5 fL

PLT: 238 000

Biyokimya

Glukoz: 73,1 mg/dL

BUN: 4,7 mg/dL

Kre: 0.33mg/dL

Na/K: 136 / 4,4 mmol/L

Cl:102 mmol/L

Ca/P: 9.2/5 mg/dL

Mg:2,12 mg/dL

AST/ALT:26,5 /9,5 U/L

T.Bil/D.Bil:0.32/0.13mg/dL

ALP: 168 U/L

LDH:240 U/L

Amonyak: 35.2 ug/dL

Laktat: 9

T.protein:72.6 g/L

Albumin: 43,4 g/L

CRP: 8 mg/L

Ü.asit: 4 mg/dL

CPK: 84 U/L

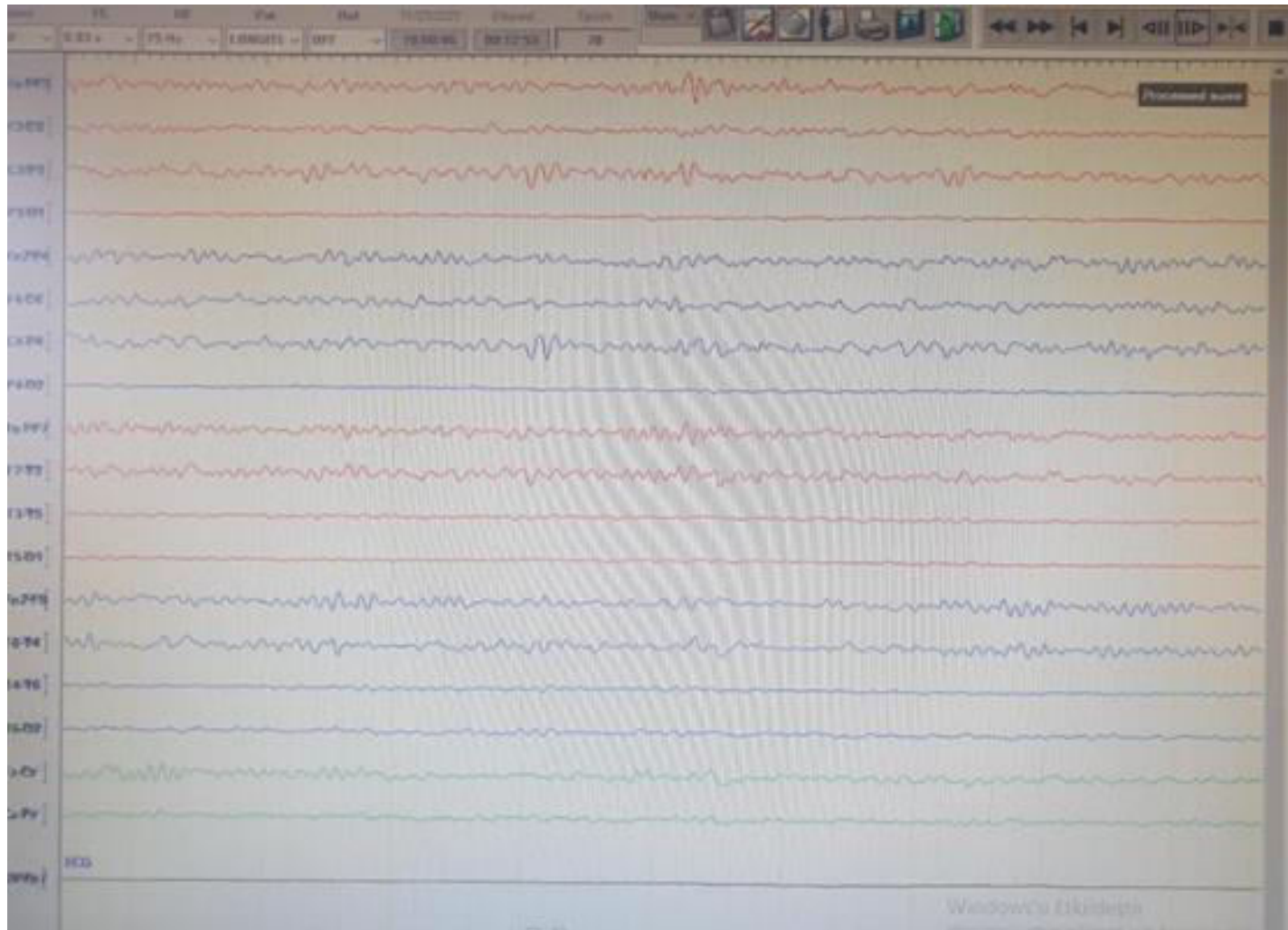
Vitamin B12: 925 ng/L

Vitamin D: 8,2 ng/mL

Ph:7.37/PCO2:41/cHCO3: 23,7

- Kraniyal MRG: normal
- Hastanın dış merkezde çekilen EEG sinin anormal olduğu söylenmiş, trase görülmedi
- 1. EEG : Seyrek olarak hemisfer ön bölgelerinden kaynaklanan fokal epileptiform deşarjlar görülmüştür.
- 2. EEG (İlk EEG'den 1 yıl sonra): Normal

İLK EEG



DENVER II GELİŞİMSEL TESTİ

- Takvim yaşı 7 iken yapılan
 - ✓ Kişisel & sosyal gelişim 5.5-6 yaş;
 - ✓ İnce motor gelişimi 6.5-7 yaş,
 - ✓ Dil gelişimi 6.5-7 yaş
 - ✓ Kaba motor gelişimi 4.5-5 yaş

OLGU 2 (BABASI)

- 42 yaş erkek
- 2-3 senede bir tekrarlayan nöbet

HİKAYE

- İlk nöbeti 23 yaşındayken **iftardan bir saat önce** olmuş ve epilepsi tanısı konularak levetirasetam başlanmıştır.
- Nöbetleri; genellikle açlık dönemlerinde olan ve iki-üç senede bir tekrarlayan jeneralize tonik klonik vasıflı nöbetlermiştir.
- Bazı nöbetlerinden birkaç saat önce kelimeleri tekrar etme (ekolali) atakları olabiliyormuş.

ÖZGEÇMİŞ- SOYGEÇMİŞ

Miadında, NSVY ile doğum

Postnatal öyküde özellik yok

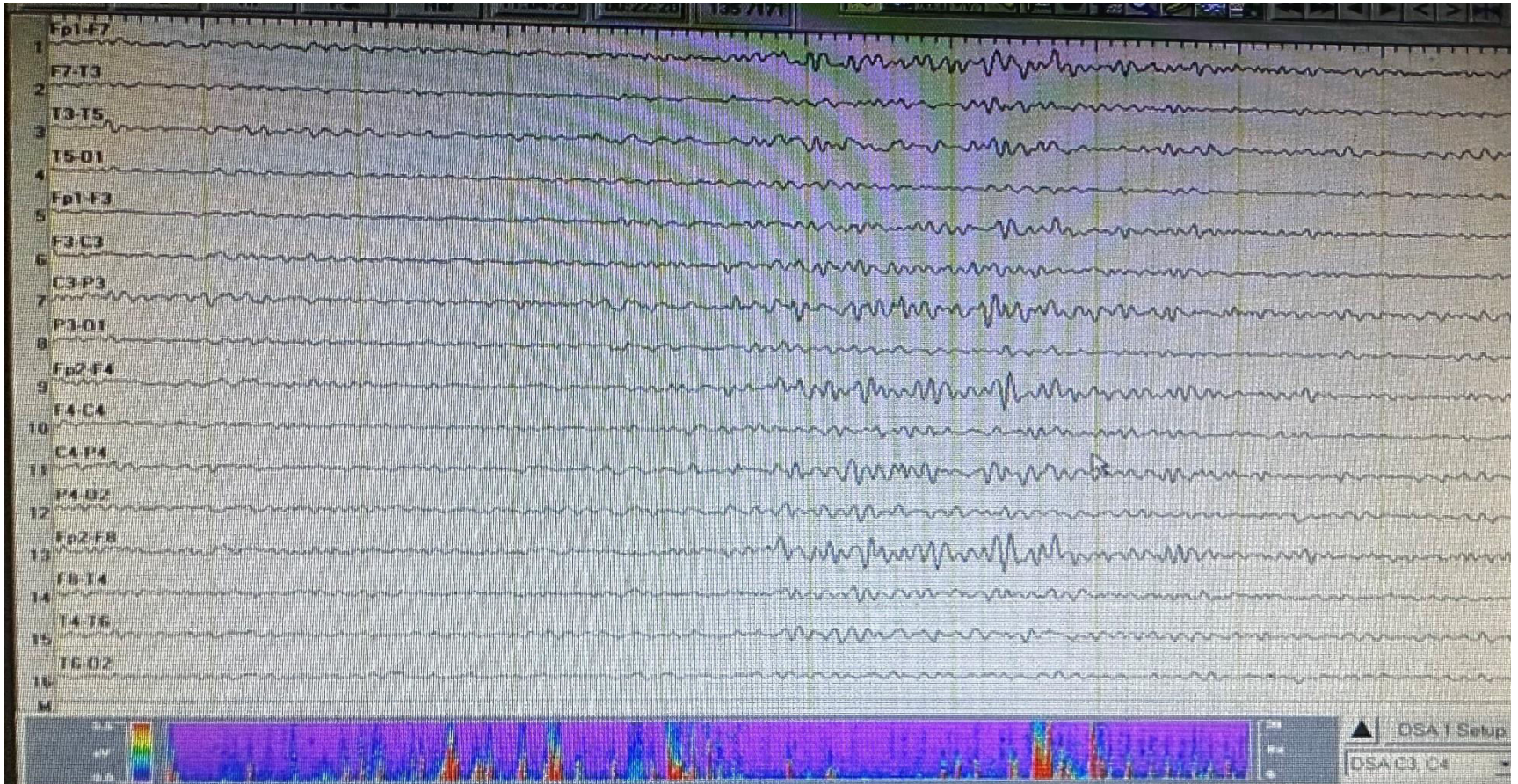
Lise mezunu, profesyonel kaleci

Anne-baba akrabalığı yok

4 kardeşi var, SS

Ailede başka nörolojik hastalık yok.

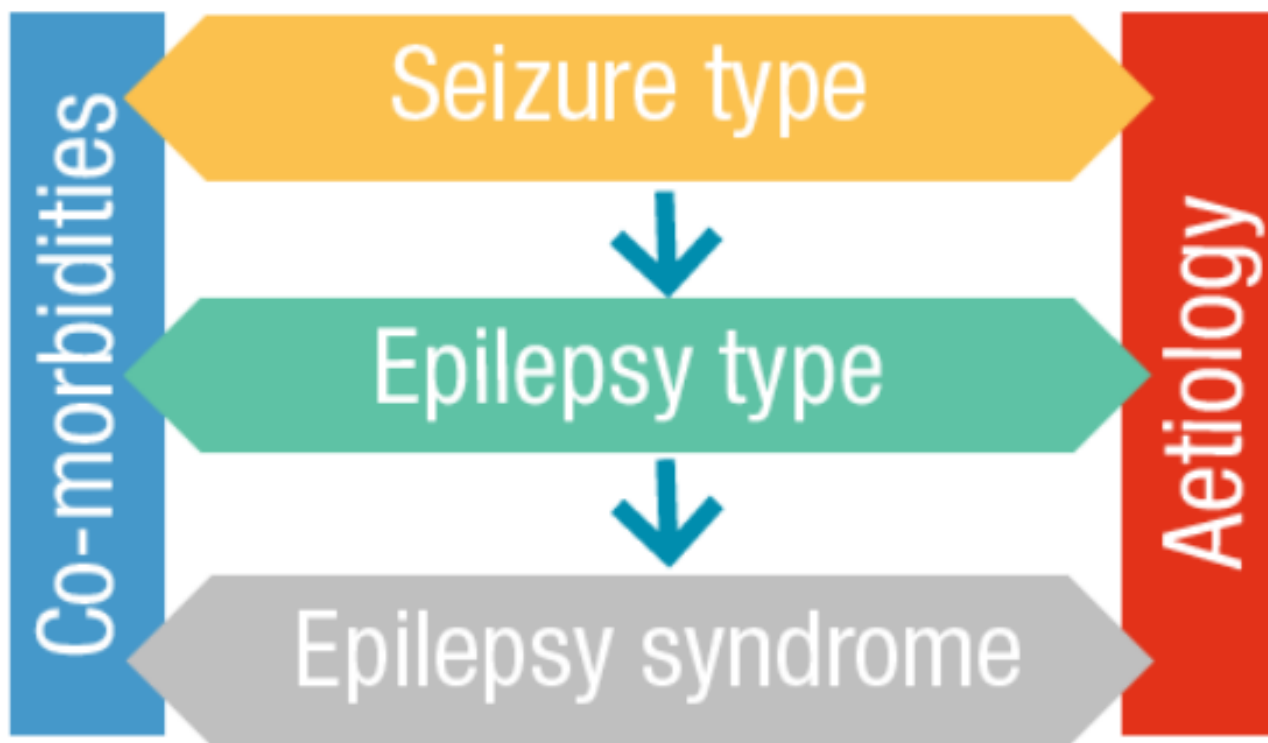
OLGU 2'NİN EEGSİ



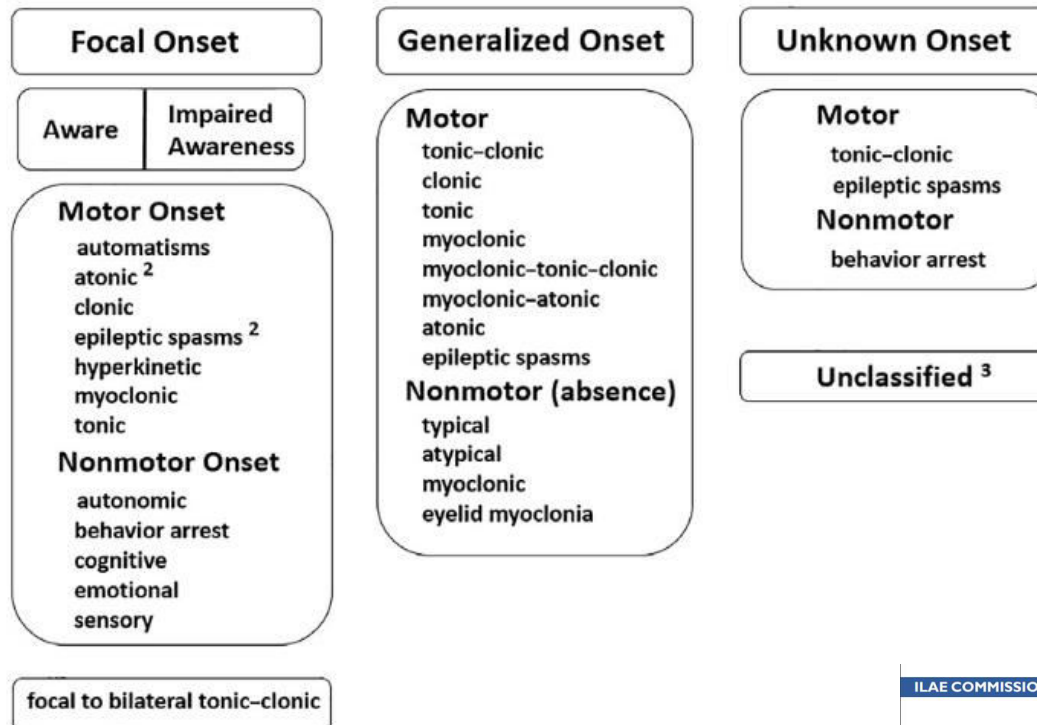


- Baba ve çocukta epilepsi
- Açlıkla tetiklenen nöbet
- Hafif bilişsel gerilik

- Ön tanınız nedir?
- Hangi tetkikleri planlarsınız?



ILAE 2017 Classification of Seizure Types Expanded Version ¹

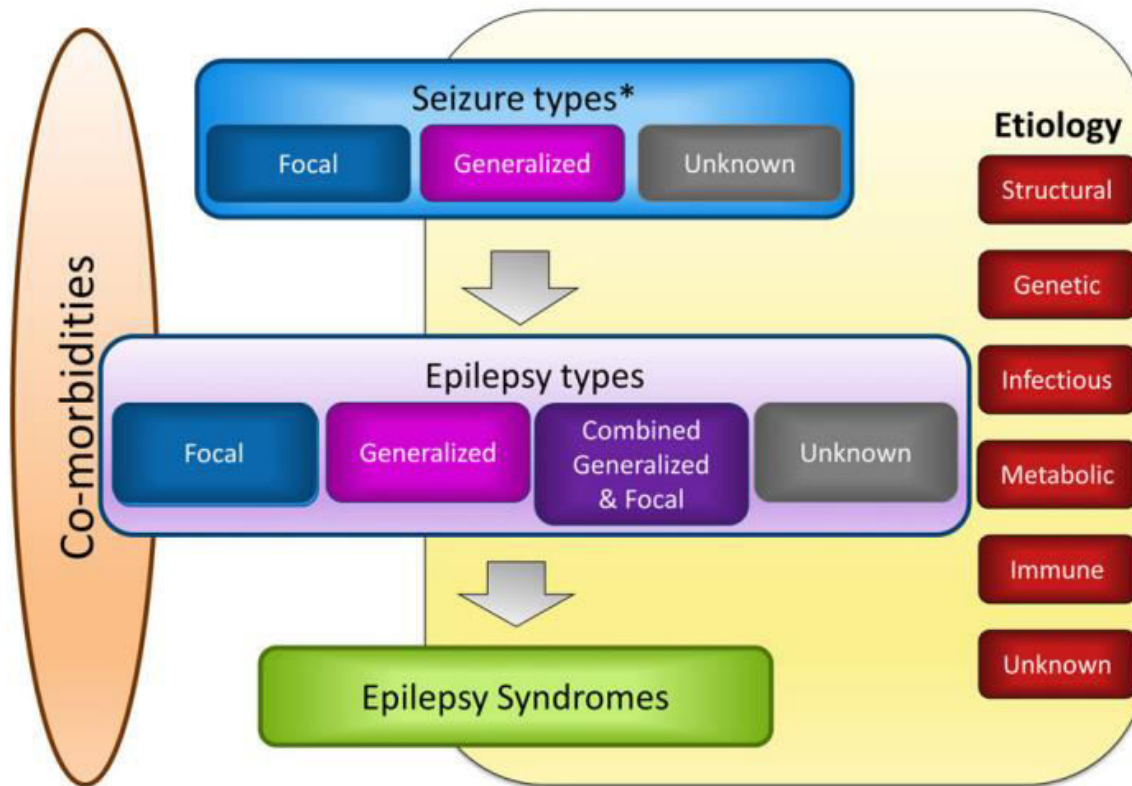


ILAE COMMISSION REPORT

Instruction manual for the ILAE 2017 operational classification of seizure types

¹Robert S. Fisher, ²J. Helen Cross, ³Carol D'Souza, ⁴Jacqueline A. French, ⁵Sheryl R. Haut, ⁶Norimichi Higashashi, ⁷Edouard Hirsch, ⁸Floor E. Jansen, ⁹Lieven Lagae, ¹⁰Solomon L. Moshé, ¹¹Jukka Peltola, ¹²Elisane Roulet Perez, ¹³Ingrid E. Scheffer, ¹⁴Andreas Schulze-Bonhage, ¹⁵Ernest Somerville, ¹⁶Michael Sperling, ¹⁷Elza Marcia Yacubian, and ¹⁸Sameer M. Zuberi on behalf of the ILAE Commission for Classification and Terminology

Epilepsia, 58(4):531–542, 2017
doi: 10.1111/epi.13671



ILAE POSITION PAPER

ILAE classification of the epilepsies: Position paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology

^{1,2,3}Ingrid E. Scheffer, ¹Samuel Berkovic, ⁴Giuseppe Capovilla, ⁵Mary B. Connolly, ⁴Jacqueline French, ¹Laura Guilhoto, ^{6,7}Edouard Hirsch, ¹⁰Satish Jain, ¹¹Gary W. Mathern, ¹²Solomon L. Moshé, ¹³Douglas R. Nordli, ¹⁴Emilio Perucca, ¹⁵Torbjörn Tomson, ¹⁶Samuel Wiebe, ¹⁷Yue-Hua Zhang, and ^{18,19}Sameer M. Zuberi

Epilepsia, 58(4):512–521, 2017
doi: 10.1111/epi.13709

TABLE 1 Epilepsy syndromes included in specific position papers

Position paper	Type of epilepsy			Syndromes with DEE or with progressive neurological deterioration
	Focal	Focal and/or generalized	Generalized	
Epilepsy syndromes with onset in neonates and infants ²²	- Self-limited (familial) neonatal epilepsy - Self-limited (familial) infantile epilepsy - Self-limited familial neonatal-infantile epilepsy	Genetic epilepsy with febrile seizures plus	Myoclonic epilepsy in infancy	- Early infantile DEE - Epilepsy of infancy with migrating focal seizures - Infantile epileptic spasms syndrome - Dravet syndrome - Etiology-specific DEEs - KCNQ2-DEE - Pyridoxine-dependent and pyridox(am)ine 5' phosphate deficiency DEE - CDKL5-DEE - PCDH19 clustering epilepsy - GLUT1DS-DEE - Sturge-Weber syndrome - Gelastic seizures with HH
Epilepsy Syndromes with onset in childhood ²³	- Self-limited focal epilepsies - Self-limited epilepsy with centrotemporal spikes - Self-limited epilepsy with autonomic seizures - Childhood occipital visual epilepsy - Photosensitive occipital lobe epilepsy		- Epilepsy with myoclonic absences - Epilepsy with eyelid myoclonia	- Epilepsy with myoclonic-atonic seizures - Lennox-Gastaut syndrome - DEE or EE with spike-and-wave activation in sleep - Febrile infection-related epilepsy syndrome - Hemiconvulsion-hemiplegia-epilepsy
Epilepsy syndromes with onset at a variable age ²⁴	- Mesial temporal lobe epilepsy with hippocampal sclerosis - Familial mesial temporal lobe epilepsy - Sleep-related hypermotor (hyperkinetic) epilepsy - Familial focal epilepsy with variable foci - Epilepsy with auditory features	Epilepsy with reading-induced seizures		Rasmussen syndrome Progressive myoclonus epilepsies
Idiopathic generalized epilepsies ²¹			- Childhood absence epilepsy - Juvenile absence epilepsy - Juvenile myoclonic epilepsy - Epilepsy with generalized tonic-clonic seizures alone	

Received: 23 April 2022 | Revised: 11 March 2022 | Accepted: 14 March 2022
DOI: 10.1111/epi.17287

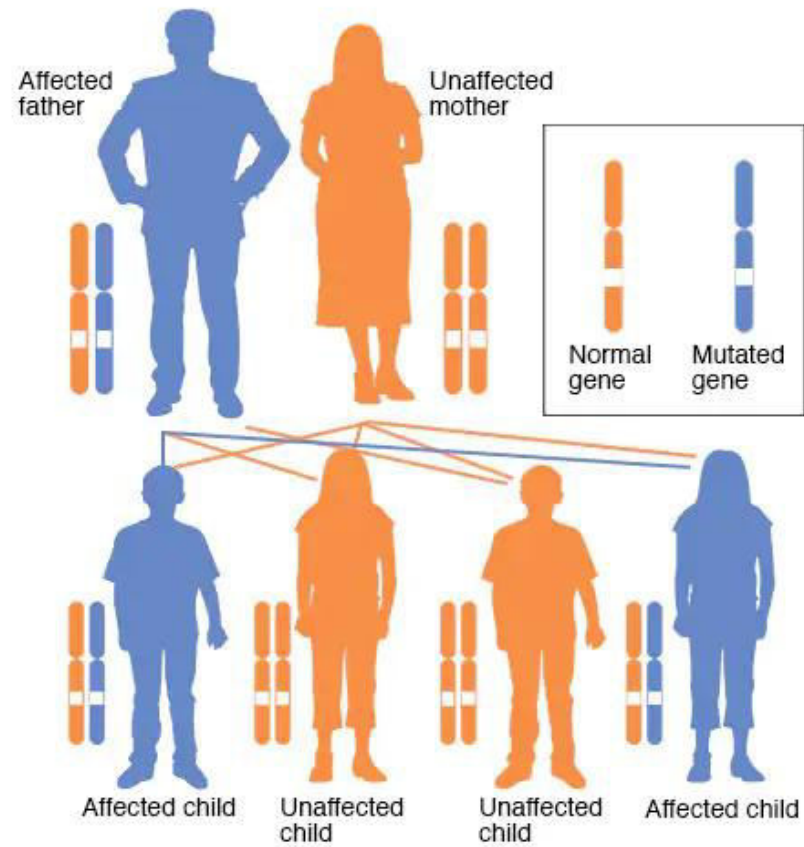
SPECIAL REPORT

Methodology for classification and definition of epilepsy syndromes with list of syndromes: Report of the ILAE Task Force on Nosology and Definitions

Elaine C. Wirrell¹ | Rima Nabouit^{2,3} | Ingrid E. Scheffer⁴ | Taoufik Alsaadi⁵ | Alicia Bogacz⁶ | Jacqueline A. French⁷ | Edouard Hirsch⁸ | Satish Jain⁹ | Sunao Kaneko¹⁰ | Kate Riney^{11,12} | Pauline Samia¹³ | O. Carter Snead¹⁴ | Ernest Somerville¹⁵ | Nicola Specchio¹⁶ | Eugen Trinka^{17,18,19} | Sameer M. Zuberi^{20,21} | Simona Balestrini^{22,23,24} | Samuel Wiebe²⁵ | J. Helen Cross^{26,27} | Emilio Perucca^{28,29} | Solomon L. Moshé³⁰ | Paolo Tinuper^{31,32}

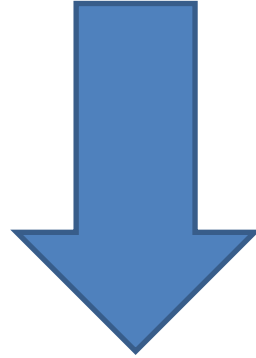
GENETİK ANALİZ SONUCU

- SLC2A1 geninde C.50G>A (p.Gly17Glu) VUS (belirsiz öneme sahip bir varyant) mutasyon
- Otozomal dominant, heterozigot
- Baba ve kızında saptanmış



LP SONUÇLARI

	Bos glukoz	Kan glukoz	BOS/kan glukozu
Hastamız	34 mg/dL	77 mg/dL	%44
Babası	46 mg/dL	99 mg/dL	%46



GLUT-1 EKSİKLİĞİ SENDROMU

TAKİP

- Çocuk metabolizma polikliniğine yönlendirildi.
- Modifiye ketojenik diyet başlandı.

GLUT-1 EKSİKLİĞİ SENDROMU



TABLE 1 Epilepsy syndromes included in specific position papers

Position paper	Type of epilepsy			Syndromes with DEE or with progressive neurological deterioration
	Focal	Focal and/or generalized	Generalized	
Epilepsy syndromes with onset in neonates and infants ²²	- Self-limited (familial) neonatal epilepsy - Self-limited (familial) infantile epilepsy - Self-limited familial neonatal-infantile epilepsy	Genetic epilepsy with febrile seizures plus	Myoclonic epilepsy in infancy	- Early infantile DEE - Epilepsy of infancy with migrating focal seizures - Infantile epileptic spasms syndrome - Dravet syndrome - Etiology-specific DEEs - KCNQ2-DEE - Pyridoxine-dependent and pyridox(am)ine 5' phosphate deficiency DEE - CDKL5-DEE - PCDH19 clustering epilepsy - GLUT1DS-DEE - Sturge-Weber syndrome - Gelastic seizures with HH
Epilepsy Syndromes with onset in childhood ²³	- Self-limited focal epilepsies - Self-limited epilepsy with centrotemporal spikes - Self-limited epilepsy with autonomic seizures - Childhood occipital visual epilepsy - Photosensitive occipital lobe epilepsy		- Epilepsy with myoclonic absences - Epilepsy with eyelid myoclonia	- Epilepsy with myoclonic-atonic seizures - Lennox-Gastaut syndrome - DEE or EE with spike-and-wave activation in sleep - Febrile infection-related epilepsy syndrome - Hemiconvulsion-hemiplegia-epilepsy
Epilepsy syndromes with onset at a variable age ²⁴	- Mesial temporal lobe epilepsy with hippocampal sclerosis - Familial mesial temporal lobe epilepsy - Sleep-related hypermotor (hyperkinetic) epilepsy - Familial focal epilepsy with variable foci - Epilepsy with auditory features	Epilepsy with reading-induced seizures		Rasmussen syndrome Progressive myoclonus epilepsies
Idiopathic generalized epilepsies ²¹			- Childhood absence epilepsy - Juvenile absence epilepsy - Juvenile myoclonic epilepsy - Epilepsy with generalized tonic-clonic seizures alone	

Received: 23 April 2022 | Revised: 11 March 2022 | Accepted: 14 March 2022
DOI: 10.1111/epi.17287

SPECIAL REPORT

Methodology for classification and definition of epilepsy syndromes with list of syndromes: Report of the ILAE Task Force on Nosology and Definitions

Elaine C. Wirrell¹ | Rima Nabouit^{2,3} | Ingrid E. Scheffer⁴ | Taoufik Alsaadi⁵ | Alicia Bogacz⁶ | Jacqueline A. French⁷ | Edouard Hirsch⁸ | Satish Jain⁹ | Sunao Kaneko¹⁰ | Kate Riney^{11,12} | Pauline Samia¹³ | O. Carter Snead¹⁴ | Ernest Somerville¹⁵ | Nicola Specchio¹⁶ | Eugen Trinka^{17,18,19} | Sameer M. Zuberi^{20,21} | Simona Balestrini^{22,23,24} | Samuel Wiebe²⁵ | J. Helen Cross^{26,27} | Emilio Perucca^{28,29} | Solomon L. Moshé³⁰ | Paolo Tinuper^{31,32}

Self-limited epilepsies

- Self-limited neonatal epilepsy (SeLNE)
- Self-limited familial neonatal-infantile epilepsy (SeLFNIE)
- Self-limited infantile epilepsy (SeLIE)
- Genetic epilepsy with febrile seizures plus (GEFS+)
- Myoclonic epilepsy in infancy (MEI)

Developmental and epileptic encephalopathies (DEE)

- Early infantile developmental and epileptic encephalopathy (EIDEE)
- Epilepsy in infancy with migrating focal seizures (EIMFS)
- Infantile epileptic spasms syndrome (IESS)
- Dravet syndrome (DS)

Etiology-specific syndromes

- *KCNQ2*-DEE
- Pyridoxine-dependent (*ALDH7A1*)-DEE (PD-DEE)
- Pyridox(am)ine 5'-Phosphate Deficiency (PNPO)-DEE (PSPD-DEE)
- *CDKL5*-DEE
- *PCDH19* clustering epilepsy
- Glucose Transporter 1 Deficiency Syndrome (GLUT1DS)
- Sturge Weber syndrome (SWS)
- Gelastic seizures with hypothalamic hamartoma (GS-HH)

DOI: 10.1111/epi.15209

SPECIAL REPORT

Epilepsia

ILAE classification and definition of epilepsy syndromes with onset in neonates and infants: Position statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions

Sameer M. Zuberi¹ | Elaine Wirrell² | Elissa Yozawitz³ | Jo M. Wilmshurst⁴ | Nicola Specchio⁵ | Kate Riney^{6,7} | Ronit Pressler^{8,9} | Stephane Auvin¹⁰ | Pauline Samia¹¹ | Edouard Hirsch¹² | Santiago Galicchio¹³ | Chahnez Triki¹⁴ | O. Carter Snead¹⁵ | Samuel Wiebe¹⁶ | J. Helen Cross^{17,18} | Paolo Tinuper^{19,20} | Ingrid E. Scheffer²¹ | Emilio Perucca^{22,23} | Solomon L. Moshé^{24,25,26} | Rima Nabbut²⁷

GLUKOZ TAŞIYICI TİP 1 EKSİKLİĞİ SENDROMU

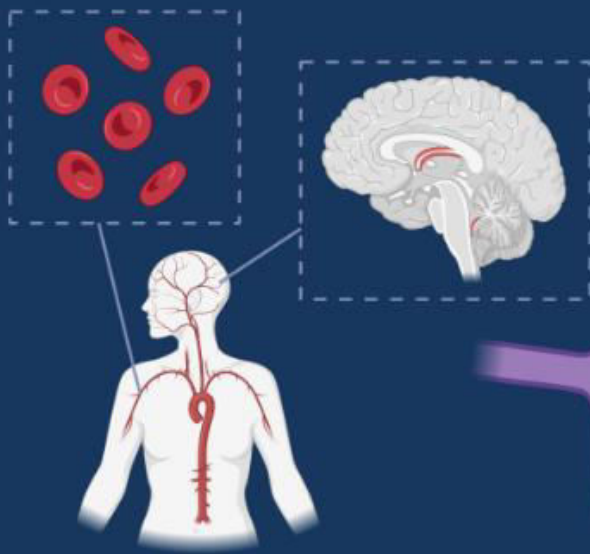
- Nadir genetik-metabolik bir hastalıktır (4.2 / 100,000).
- Glukozun kan-beyin bariyeri ve diğer dokulardan geçmesini sağlayan GLUT-1 isimli proteinin eksikliğinden kaynaklanır.

Glucose Transporter Type 1
Deficiency Syndrome

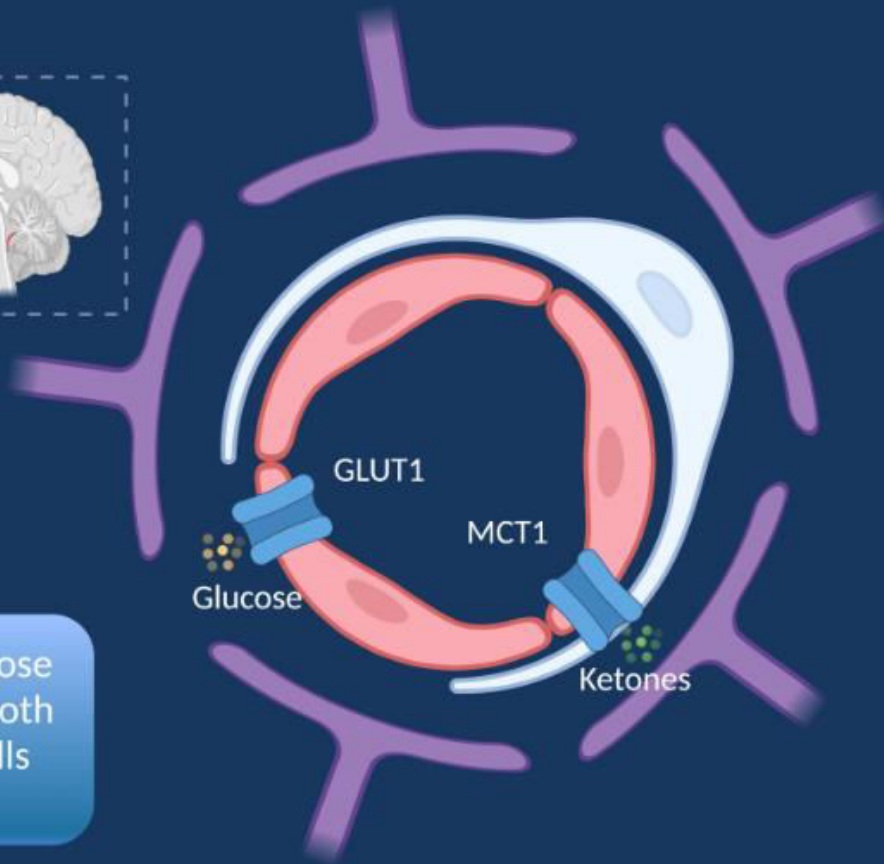
Last updated: April 30, 2020

Years published: 2011, 2014, 2017, 2020

GLUT1 in the blood-brain barrier (BBB)



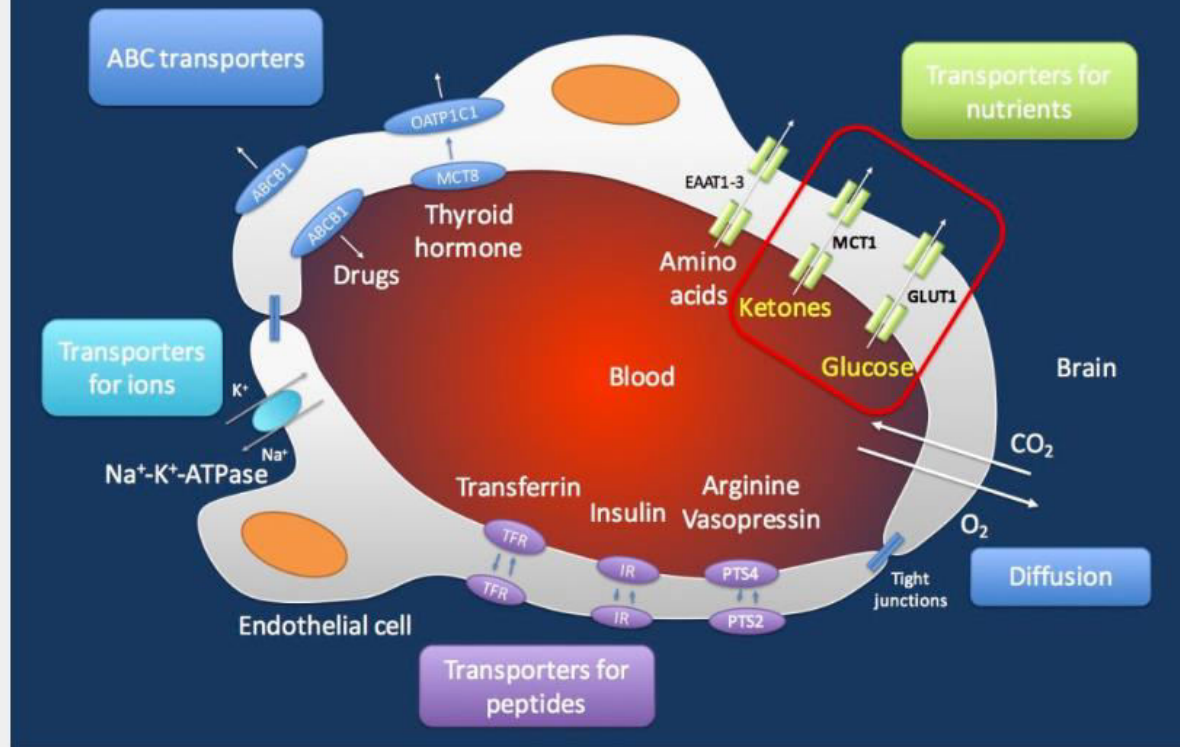
GLUT1 is the major glucose transporter expressed both in brain endothelial cells and in erythrocytes.



GENETİK

- Kan-beyin bariyerinden beyne glikoz taşınmasını kolaylaştıran glikoz taşıyıcı tip 1'i kodlayan SLC2A1 genindeki patojenik varyantlar neden olur.

SLC2A1 (Glut1) and the blood-brain-barrier (BBB)



Transport across the blood brain barrier (BBB). The endothelial cells in the Central Nervous System are important gatekeepers of transport into the CNS. The GLUT1 transporter encoded by the SLC2A1 gene is the main transporter for glucose and mutations in the SLC2A1 gene lead to GLUT1 Deficiency Syndrome. This condition can be treated with the ketogenic diet that allows the brain to primarily use ketones as an alternate source of energy. Ketones are primarily transported through the MCT1 transporter, which is encoded by the SLC16A1 gene. Figure inspired by Zlokovic, *Nature Reviews Neuroscience* 12, 723-738 (December 2011).

Beyond the Ion Channel

The ILAE Genetics Commission Blog

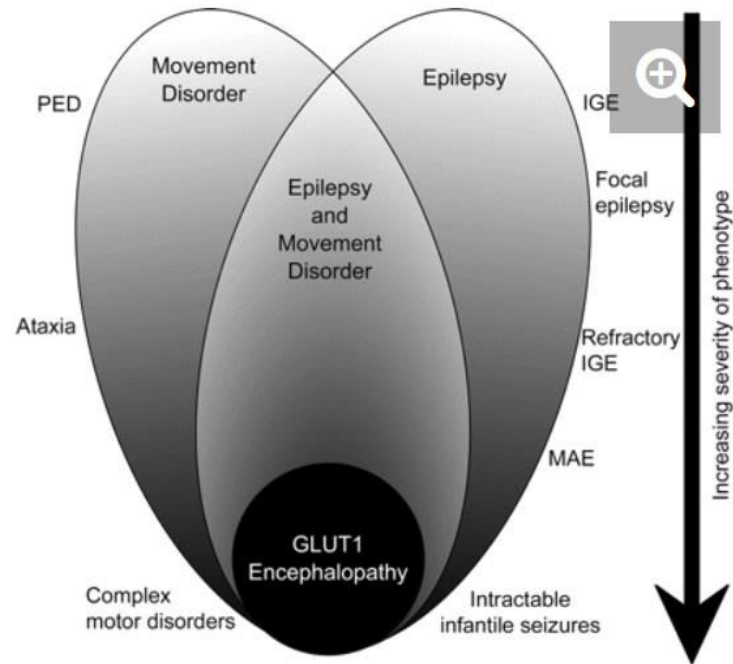
TARİHSEL SÜREÇ

Defective glucose transport across the blood-brain barrier as a cause of persistent hypoglycorrhachia, seizures, and developmental delay

D C De Vivo¹, R R Trifiletti, R I Jacobson, G M Ronen, R A Behmand, S I Harik

- İlk olarak 1991 yılında De Vivo ve çalışma arkadaşları tarafından tanımlanmıştır.
- Gelişimsel gecikmesi, nöbeti ve beyin omurilik sıvısında açıklanamayan düşük glikozu olan (hipoglikoraksi) iki çocuğa atıfta bulunulmuştur.
- Yedi yıl sonra, bu durumun altında yatan genin SLC2A1 olduğu belirlenmiştir.

KLİNİK ÖZELLİKLERİ



2.

[Download figure](#) [Open in new tab](#) [Download powerpoint](#)

Figure 2 Phenotypic spectrum of glucose transporter type 1 (GLUT1) deficiency syndrome

GLUT1 EKSİKLİĞİNE BAĞLI EPİLEPSİDE

- Nöbetler **genellikle üç yaşından önce** çeşitli jeneralize nöbet tipleri (özellikle miyoklonik, miyoklonik-atonik, jeneralize tonik-klonik) ve atipik veya erken başlangıçlı absans nöbetler
- **Sabahın erken saatlerinde veya açken ortaya çıkan nöbetler***Erken başlangıçlı (dört yaşından önce) absans epilepsisi olan çocukların yaklaşık yüzde 10'unda Glut1ES vardır; bu nedenle, bu nöbet profiline sahip çocuklar Glut1ES için değerlendirilmelidir*

Glut1 Deficiency Syndrome (Glut1DS): State of the art in 2020 and recommendations of the international Glut1DS study group.

Klepper J, Akman C, Armeno M, Auvin S, Cervenka M, Cross HJ, De Giorgis V, Della Marina A, Engelstad K, Heussinger N, Kossoff EH, Leen WG, Leiendecker B, Monani UR, Oguni H, Neal E, Pascual JM, Pearson TS, Pons R, Scheffer IE, Veggiotti P, Willemsen M, Zuberi SM, De Vivo DC
Epilepsia Open. 2020;5(3):354. Epub 2020 Aug 13.

Paroxysmal eye-head movements in Glut1 deficiency syndrome.

Pearson TS, Pons R, Engelstad K, Kane SA, Goldberg ME, De Vivo DC
Neurology. 2017;88(17):1666. Epub 2017 Mar 24.

- Farklı alıřmalar ve vaka sunumlarında da **erken yařta bařlayan absans veya ilaca direnli idiyopatik jeneralize epilepsilerde SLC2A1 mutasyonu gsterilmiřtir.**
- Uluslararası Epilepsi Savař Derneęi (ILAE) de son uzlařı raporlarında 4 yař altında absans epilepsi tanısı almıř her vakada GLUT-1 hastalıęının taranmasını nermektedir.

HAREKET BOZUKLUKLARI

- Karakteristik özelliğidir
- Kalıcı veya paroksismal olabilir
- Klasik olarak yemekten önce ortaya çıkar ve yemek sonrası hafifler
- Paroksismal hareket bozuklukları hastaların yaklaşık %75'inde görülür ve paroksismal gözbaş hareketleri ile paroksismal egzersize bağlı diskinezi (PED) en sık görülenlerdir

HAREKET BOZUKLUKLARI

- Erken süt çocukluğu döneminde, **tekrarlayıcı, çok yönlü, sakkadik, sıklıkla baş hareketiyle aynı yönde paroksismal baş-göz hareketleri**, epileptik nöbetlerden sonra ikinci en sık başlangıç bulgusudur.
- Çocukluğun ilerleyen dönemlerinde diğer paroksismal olaylar (istemsiz hareket, ataksi, güçsüzlük/paralizi) ortaya çıkabilir.
- Yetişkin yaşlara doğru kademeli olarak paroksismal olayların sıklık ve şiddetinin azalmaktadır.

GLUT-1 EKSİKLİĞİ NE ZAMAN DÜŞÜNÜLMELİ?

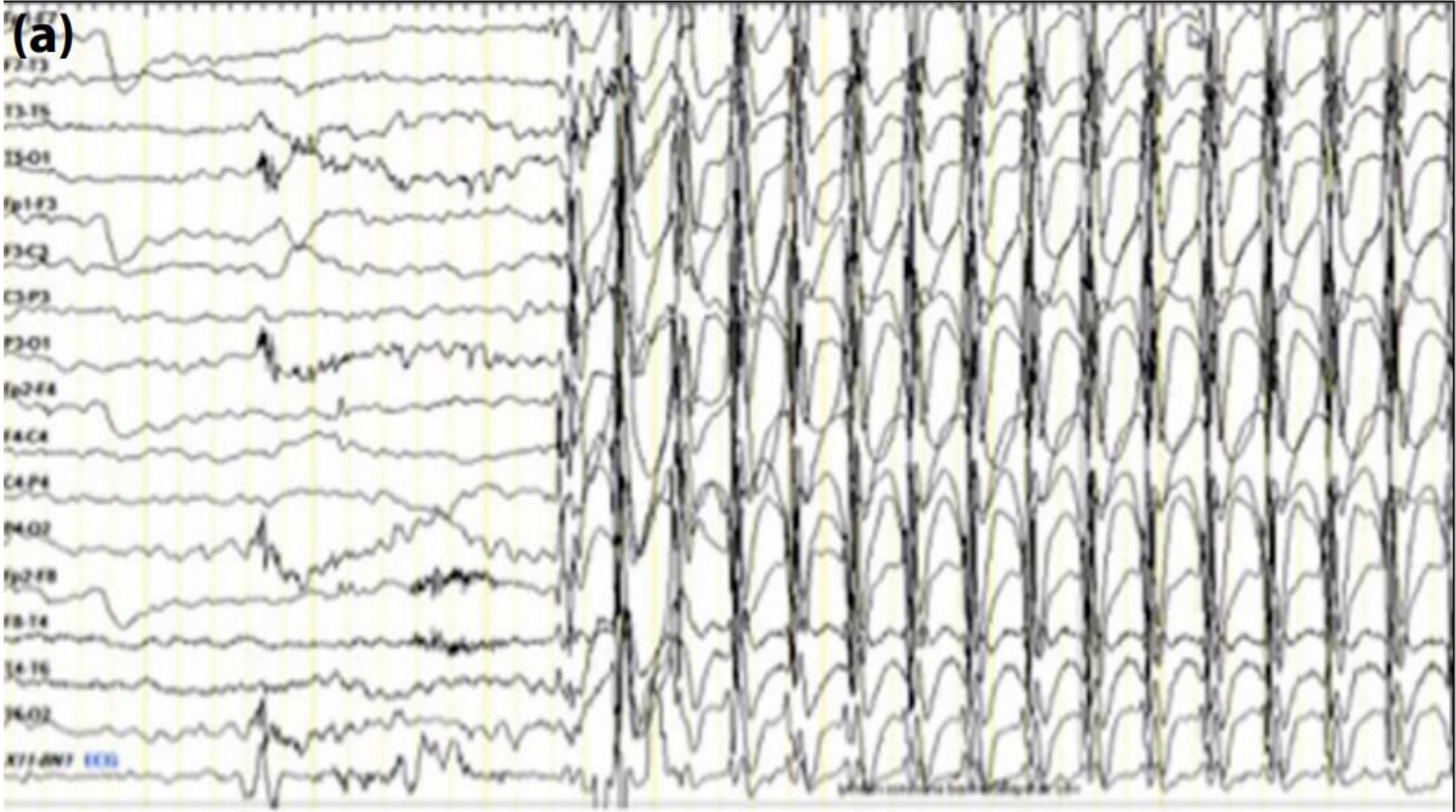
- Erken başlangıçlı ilaçlara dirençli epilepsi
 - *fokal ya da jeneralize*
- Erken başlangıçlı (<4 yaş) absans epilepsi
- OD kalıtım özelliği gösteren IGE
- Ketojenik diyetle nöbet kontrolü sağlandıysa
- Herhangi bir yaşta açıklanamayan paroksizmal olaylar
- Paroksizmal göz ve baş hareketleri
- Açıklanamayan hareket bozukluğu
- Egzersizle tetiklenen paroksizmal diskinezi
- Edinsel mikrosefali

TANI

- **1. EEG**

- ✓ İnteriktal EEG normal olabilir.
- ✓ Bazen fokal yavaşlama veya epileptiform deşarjlarla birlikte EEG zemininde yavaşlama görülebilir
- ✓ İki yaşından büyük çocuklarda genellikle jeneralize 2,5 Hz diken dalga paterni görülebilir.

TİPİK ABSANS EEG ÖRNEĞİ



Epilepsi 2018;24(3):87-97

DOI: 10.14744/epilepsi.2018.38247

DERLEME / REVIEW

Tipik Absans Nöbetleri ve İlişkili Epilepsi Sendromları

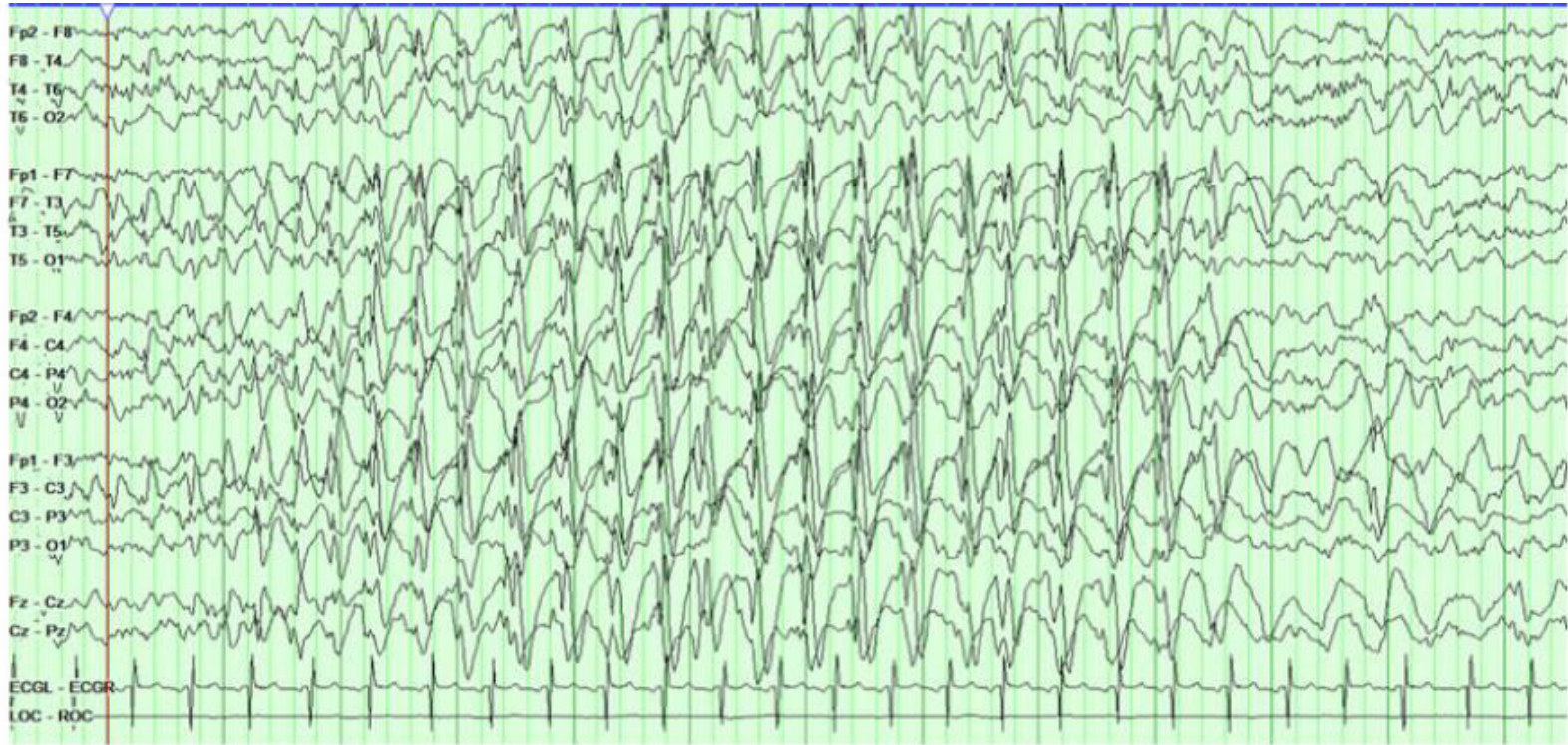
Typical Absence Seizures and Related Epilepsy Syndromes

Demet KINAY



Dr. Demet KINAY

ATİPİK ABSANS EEG ÖRNEĞİ



Persistent sodium currents in SCN1A developmental and degenerative epileptic dyskinetic encephalopathy

October 2021 · *Brain Communications* 3(4)

DOI: [10.1093/braincomms/fcab235](https://doi.org/10.1093/braincomms/fcab235)

License · [CC BY-NC 4.0](https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/)

TANI

- **2. MRG**

- ✓ %25 civarında

- ✓ Subkortikal U fiber hiperintensitesi

- ✓ Genişlemiş perivasküler boşluklar

- ✓ Genişlemiş ventriküller

- ✓ Gecikmiş miyelinizasyon



Pediatric Neurology
Volume 37, Issue 2, August 2007, Pages 130-133



Case report

GLUT1 Deficiency With Delayed Myelination
Responding to Ketogenic Diet

Jörg Klepper MD,^{*} Volkher Engelbrecht MD,[†] Hans Scheffer PhD,[‡]
Marjo S. van der Knaap MD, PhD,[§] Andreas Fiedler MD,^{||}

TANI

3. LOMBER POKKSİYON

- ✓ Kan glukozu normalken; düşük BOS glukoznu (hipoglikoraksi = <50 mg/dL) gösteren lomber ponksiyonla
- ✓ BOS laktat ile protein düzeyi ve hücre sayımı normal
- ❖ Eritrositlere 3-O-metil-D-glikoz alımı

Glucose Transporter Type 1 Deficiency Syndrome

Synonyms: De Vivo Disease, Glut1 Deficiency Syndrome, Glut1 DS

Dong Wang, MD, Juan M Pascual, MD, PhD, and Darryl De Vivo, MD.

► [Author Information and Affiliations](#)

Initial Posting: July 30, 2002; Last Update: March 1, 2018.

GENETİK

- En sık otozomal dominant (OD) kalıtılır.
- Bireylerin yaklaşık %90'ında, **de novo heterozigot** patojenik varyant bulunurken; yaklaşık %10'unun klinik olarak etkilenmiş bir ebeveyni vardır.

Glucose Transporter Type 1 Deficiency Syndrome

Synonyms: De Vivo Disease, Glut1 Deficiency Syndrome, Glut1 DS

Dong Wang, MD, Juan M Pascual, MD, PhD, and Darryl De Vivo, MD.

► [Author Information and Affiliations](#)

Initial Posting: July 30, 2002; Last Update: March 1, 2018.

TEDAVİ

- Glut1ES lu **her yaştan hasta** için, teşhis konulduktan sonra mümkün olan en erken zamanda ketojenik diyet tedavisine (KDT) başlanması önerilmekte
- Ketojenik diyet, Glut1DS ile ilişkili nöbetlerin tedavisinde etkilidir, ancak asıl amaç, nörogelişimsel gerilemeyi yavaşlatmak veya önlemektir.



KETOJENİK DİYET

- Birinci basamak tedavidir.
- Beyin için alternatif bir enerji kaynağı olan ketonu yükseltir.
- KDT dışındaki tedaviler (örneğin nöbet önleyici ilaçlar), Glut1ES'nun altta yatan metabolik kusurunu düzeltmez
- Klasik ketojenik diyet veya modifiye adkins diyetinin nöbet kontrolündeki etkinliği kanıtlanmış olup; hastaların **yarısından fazlasında antikonvülzan ilaç gereksinimi kalmadığı** bildirilmiştir.
- Hareket bozuklukları ve kognitif sorunlar da ketojenik diyet tedavisinden fayda görmektedir.

EVE GÖTÜRÜLECEK MESAJLAR



- GLUT1ES'nun fenotipik spektrumu geniş olduğu için özellikle;
 - Açlıkla tetiklenen nöbetler
 - Dört yaş altında başlayan absans nöbetleri
 - İlaça dirençli idiyopatik jeneralize epilepsiler
 - Etiyolojisi aydınlatılamamış hareket bozuklukları veya mikrosefali veya bilişsel gerilikle birlikte epilepsi varlığı
- GLUT1 eksikliğinden şüphelenilip BOS glukozu bakılmalıdır!

TEŞEKKÜR EDERİM...

