

Glukosetransporter(GLUT1)-Defekt

> Definition und Ursache

Das menschliche Gehirn benötigt Zucker (Glukose) als Brennstoff. Ein defekter Zuckertransporter (Glukosetransporter Glut1) an der Blut-Hirn-Schranke und in Nervenzellen verursacht eine "Energiekrise" im Gehirn.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

> auffällige Kopf-Augenbewegungen im Säuglingsalter

> Epilepsie

> Komplexe Bewegungsstörung permanent und/oder anfallsartig (paroxysmal)

> Entwicklungsverzögerung

> Wie kann man das Syndrom erkennen?

Zunächst an den obigen typischen Krankheitssymptomen. Zudem mit Hilfe einer Lumbalpunktion (Nervenwasseruntersuchung): normaler Blutzucker, isoliert erniedrigter Liquorzucker, normal bis niedriges Liquorlaktat erhärten die Diagnose für dieses Krankheitsbild. Möglich ist auch eine Mutationsanalyse des SLC2A1-Gens.

> Behandlung & Therapie

Fettreiche, kohlenhydratlimitierte (ketogene) Diäten, die den metabolischen Zustand des Fastens imitieren und wie im Hungerzustand Ketone als alternativen Brennstoff zu Glukose bereitstellen.

> Förderung / Beratung der Familien

Der Förderverein Glukosetransporter(GLUT1)-Defekt e.V. steht Familien mit am GLUT1-Defekt leidenden Kindern wie folgt zur Seite:

> unterstützt bei der Forschung und Lehre am GLUT1-Defekt und fördert dessen Behandlungsmöglichkeiten

> klärt über den Glut1-Defekt und seine Ursachen auf

> informiert insbesondere über alle Facetten der ketogenen Diät

- fördert den Informationsfluss zwischen betroffenen Familien, Ärzten, Kliniken und Forschungseinrichtungen.

> arbeitet eng mit anderem gleichgestellten Verbänden, Vereinigungen, Stiftungen und Einrichtungen im In- und Ausland zusammen

- > sammelt kontinuierlich Daten über die Krankheit und bereitet diese auf
- > und unterstützt schließlich den Konzeptaufbau für die fachkompetente Betreuung GLUT1-Defekt Betroffener im Erwachsenenalter

Text gemeinsam erstellt von Prof. Dr. Jörg Klepper, dem Förderverein Glukosetransporter(GLUT1)-Defekt e.V und dem knw.

> Mehr Infos zum GLUT1-Defekt unter folgendem Link:

<https://glut1.de/>

Förderverein Glukosetransporter(GLUT1)-Defekt e.V.

Ansprechpartner: Anke Heilmann (1.Vorsitzende)

Anschrift: Schubertstr. 31 – D-44575 Castrop-Rauxel

Telefon: 02305/543211

Email: anke.heilmann@glut1.de

Bundesweit einmalige Spezialsprechstunde zum GLUT1-Defekt am Sozialpädiatrischen Zentrum des Klinikums Aschaffenburg-Alzenau, Prof. Dr. Jörg Klepper