



Association française sur
le Syndrome de Déficit en Glut1

LE SAVIEZ-VOUS ?

Cette maladie est aussi connue sous le nom de syndrome de déficience en Transporteur de glucose de type 1, G1D, Glut1 DS et maladie de De Vivo

Qui est porteur d'un déficit en Glut1 ?

Les cas de G1D dans le monde se comptent actuellement par centaines, bien que les experts estiment qu'il y a beaucoup plus de patients non diagnostiqués. La prévalence exacte est inconnue.

- On ne connaît pas de prédisposition pour le sexe ou l'origine ethnique.
- L'âge moyen du diagnostic se situe entre 5 et 6 ans.
- Le phénotype clinique peut varier d'une personne à l'autre, même au sein d'un même pedigree familial.
- Des mutations du gène SLC2A1 ont été trouvées dans 10 % des crises d'absence à début précoce, 5 % des épilepsies myocloniques astatiques (syndrome de Doose), et on estime qu'elles sont présentes dans 1 % des épilepsies généralisées sans cause connue.

LE SAVIEZ-VOUS ?

Les symptômes, essentiellement moteurs, peuvent être continus ou intermittents. Le jeûne, la faim en particulier avant le petit déjeuner, la fatigue, l'excitation, l'anxiété, la chaleur et la maladie, peuvent aggraver temporairement les symptômes.

CAUSE :

La déficience en Glut1 est due à une mutation dans le gène SLC2A1 situé sur le bras court du chromosome 1.

Plus de 100 types différents de mutations et de délétions ont été observées chez les patients. Il peut s'agir de mutations non-sens ou faux sens, de délétions intragéniques allant de quelques nucléotides à des délétions importantes voire des délétions géniques complètes, ou encore des délétions géniques contiguës, des insertions et ou des mutations touchant des sites d'épissage.

- Dans 90% des cas, il s'agit de mutations de novo c'est-à-dire non présentes chez les parents, bien qu'on ait retrouvé une G1D héréditaire chez plusieurs patients.
- La G1D est de type autosomique dominant, bien que des cas plus rares de transmission autosomique récessive aient été signalés.

[Source : G1DFoundation US](#)

LE SAVIEZ-VOUS ?

La plupart des patients paraissent normaux à la naissance après une grossesse sans problème. Les scores d'Apgar sont généralement normaux

DIAGNOSTIC :

1) Dosage du glucose dans le liquide céphalo-rachidien et dans le sang :

- C'est le test le plus important à effectuer après un jeûne de 4 heures
- glycémie normale, faible taux de glucose dans le LCR (inférieur à 60mg/dL, la plupart inférieur à 40 mg/dL)
- Le ratio LCR/glucose sanguin est généralement inférieur à 0,4

Lactate du LCR limite normal ou faible

2. Les tests génétiques (SLC2A1) ont une précision de 85-90%

- Tests recommandés en deuxième étape après le dosage du glucose dans le LCR
- commencer par l'analyse de séquence, gène unique de préférence
- si le séquençage n'est pas concluant, procéder à la suppression/duplication ou au SOMA
- si la suppression/duplication est négative, passer à la technique MLPA

3. Test de captation des globules rouges

- Mesure fonctionnelle du transport du glucose au travers de la membrane cellulaire (accessible seulement en laboratoire de recherche)

TRAITEMENT :

Le régime cétoène (régime céto) est la norme pour la déficience en Glut1.

- Les cétones représentent un carburant de substitution pour le cerveau. Le régime céto est riche en graisses et pauvre en protéines et en glucides, ce qui favorise la production de cétones.

Il réduit efficacement la gravité de nombreux symptômes chez la plupart des patients.

- Le régime cétoène classique est recommandé aux patients pendant l'enfance afin d'assurer le maximum d'énergie cétonique pour le cerveau en développement. Les patients plus âgés ont eu recours à d'autres régimes cétoènes tels que le régime Atkins modifié, qui est moins restrictif et peut contribuer à améliorer l'appétence et la compliance.

- Les anticonvulsifs standard sont généralement inefficaces, car ils ne règlent pas les problèmes énergétiques sous-jacents. Certains patients peuvent bénéficier d'un seul médicament en plus du régime pour mieux contrôler les crises.

L'acétazolamide, la triheptanoïne (huile en C7) et l'acide alpha lipoiqne ont été signalés comme étant utiles pour certains symptômes, bien que des recherches supplémentaires soient nécessaires.

- Le phénobarbital, le diazépam, le valproate et la caféine peuvent gêner le transport de glucose et doivent être évités.

- Une approche multi-disciplinaire est utile en incluant des spécialistes du métabolisme, des neurologues, des diététiciens et des praticiens de diverses thérapies de réhabilitation



Ne pas jeter sur la voie publique

SYMPTOMES

Crises d'épilepsie (90% des patients)

Multi-types de crises

Large éventail de fréquence

Apparition avant l'âge de 2 ans chez 90% des malades mais parfois beaucoup plus tardives

En général réfractaires aux antiépileptiques classiques

Anomalies motrices

(majorité des patients et souvent complexes)

Dystonie, ataxie, chorée, balismus

Dyskinésie paroxystique induite par l'exercice

Tremblement, dyspraxie, athétose, spasticité, myoclonies

Retards de développement

Cognitif (allant de difficultés mineures d'apprentissage à un déficit intellectuel sévère)

Parole et langage (plus sévère dans l'expression que la réception)

Dysarthrie, difficulté d'élocution

Moteur (à la fois global et précis)

Autres symptômes possibles

Confusion épisodique, maux de tête

Hémiplégie alternative de l'enfance

Anémie hémolytique

Opsoclonus, microcéphalie



Contact:

www.asdglut1.fr

asdglut1@gmail.com

Qu'est ce que le Déficit en Glut1

Le déficit en Glut1 est une maladie neurologique rarement diagnostiquée qui résulte d'un apport insuffisant de glucose dans le cerveau. Des mutations du gène SLC2A1 altèrent la fonction de la protéine de transport du glucose de type 1 (Glut1), qui est le principal transporteur responsable du passage du glucose à travers la barrière hémato-encéphalique.

Le glucose étant la principale source d'énergie du cerveau, cette déficience entraîne une crise énergétique qui provoque toute une série de signes et de symptômes d'une sévérité très variable.

Le déficit en Glut1 doit être envisagé chez tout patient pédiatrique ou adulte souffrant d'épilepsie réfractaire et/ou de troubles du mouvement.

Un diagnostic et un traitement appropriés et précoces peuvent conduire à de profondes améliorations des symptômes et de la qualité de vie.