

Mackenzie Cervenka

Glucose transporter type 1 deficiency syndrome (Glut1DS) was first described in the early 1990s and children that were initially diagnosed have now reached adulthood. Likewise, adults with Glut1DS are being newly diagnosed with increased awareness in the medical community of the presenting signs and symptoms and recent expansion of genetic testing. Clinician investigators have observed that neurologic symptoms may change over time in individuals with Glut1DS and studies are underway to determine possible causes as well as appropriate treatment strategies. This lecture will review the current literature regarding diagnosis and management of adults with Glut1DS and opportunities for future research.

German Version:

Der Glut1-Defekt (Glut1DS) wurde erstmalig in den frühen 1990ern beschrieben und Kinder, die initial diagnostiziert wurden, haben mittlerweile das Erwachsenenalter erreicht. Entsprechend werden mit dem gestiegenen Bewusstsein in medizinischen Fachkreisen hinsichtlich Klinik und verbesserter Genetik zunehmend auch Erwachsene mit Glut1-Defekt neu diagnostiziert. Klinische Studien haben gezeigt, dass sich die neurologischen Symptome über die Zeit ändern können, weitere Studien laufen, um sowohl mögliche Ursachen, als auch angemessene Behandlungsstrategien zu erforschen. Dieser Vortrag wird die aktuelle Literatur bezüglich Diagnose und Management von Erwachsenen mit GLUT1-Defekt darlegen und Möglichkeiten für zukünftige Forschung aufzeigen.

Italian Version:

La sindrome da deficit del trasportatore di glucosio di tipo 1 (Glut1DS) è stata descritta per la prima volta all'inizio degli anni '90 e i bambini a cui è stata diagnosticata inizialmente hanno ormai raggiunto l'età adulta. Allo stesso modo, gli adulti affetti da Glut1DS vengono diagnosticati di recente, grazie alla maggiore consapevolezza della comunità medica dei segni e dei sintomi di presentazione e alla recente espansione dei test genetici. I ricercatori clinici hanno osservato che i sintomi neurologici possono cambiare nel tempo nei soggetti con Glut1DS e sono in corso studi per determinare le possibili cause e le strategie di trattamento appropriate. Questo approfondimento esaminerà la letteratura attuale relativa alla diagnosi e alla gestione degli adulti con Glut1DS e le opportunità per la ricerca futura.