

SPEECH IMPAIRMENT IN GLUT1DS – De Giorgis Valentina

GLUT1 Deficiency Syndrome (GLUT1DS) most frequent symptoms are epilepsy, movement disorders and intellectual disability.

As a rare disease, few studies in the literature deeply describe the neuropsychological characteristics of patients, in particular language and communication disorders that though have a major impact on the social and family sphere.

An assessment protocol for speech and language impairments in GLUT1 patients will be presented along with the result of a perspective study that highlighted the most impaired abilities found.

We characterized the dysarthria of GLUT1DS patients in an ataxic form. This finding appears to be stable or slightly improving over time, although patients perceived them more disabling, probably due to the high environmental/social/work demands.

In our study population, dysarthria is more disabling in patients with a more pronounced movement disorder and who started ketogenic diet later.

Finally, some diagnostic and rehabilitation suggestions aimed at the speech of patients with GLUT1DS will be presented.

Sprachbeeinträchtigung in GLUT1DS – De Giorgis Valentina

Die häufigsten Symptome bei Glut1-Defekt (GLUT1DS) sind Epilepsie, Bewegungsstörungen und intellektuelle Behinderung.

Da eine seltene Erkrankung, beschreiben nur wenige Studien neuropsychologische Charakteristika der Patienten, insbesondere sprachliche und Kommunikationsstörungen. Diese haben aber eine wesentliche Auswirkung auf den sozialen und Familienbereich.

Wir stellen ein Bewertungsprotokoll für Sprech- und Sprachbeeinträchtigungen bei Glut1-Patienten vor, zusammen mit den Ergebnissen einer entsprechenden Studie - die am meisten beeinträchtigten Fähigkeiten werden besonders hervorgehoben.

Die Dysarthrie von Glut1-Patienten scheint eine Form von Ataxie zu sein. Diese bleibt stabil oder verbessert sich über die Zeit, obgleich die Patienten die Dysarthrie mehr als beeinträchtigend empfinden - wahrscheinlich aufgrund der höheren Umwelt-/ Sozial- und Arbeitsanforderungen.

In unserer Studie war die Dysarthrie bei Patienten mit ausgeprägtere Bewegungsstörung und bei spätem Beginn der ketogene Diät ausgeprägter.

Abschließend stellen wir diagnostische und Rehabilitationsvorschläge für die Sprachbeeinträchtigung bei Glut1-Defekt zur Diskussion.

L'IMPAIRMENT DELLA SPEZIA NEL GLUT1DS - De Giorgis Valentina

I sintomi più frequenti della sindrome da deficit di GLUT1 (GLUT1DS) sono epilessia, disturbi del movimento e disabilità intellettiva.

Essendo una malattia rara, pochi studi in letteratura descrivono in modo approfondito le caratteristiche neuropsicologiche dei pazienti, in particolare i disturbi del linguaggio e della comunicazione che però hanno un forte impatto sulla sfera sociale e familiare.

Verrà presentato un protocollo di valutazione dei disturbi del linguaggio e della parola nei pazienti GLUT1 e i risultati di uno studio prospettico che ha evidenziato le abilità più compromesse riscontrate.

Abbiamo caratterizzato la disartria dei pazienti GLUT1DS in una forma atassica. Questo risultato sembra essere stabile o leggermente migliorato nel tempo, anche se i pazienti li hanno percepiti come più disabilitanti, probabilmente a causa delle elevate richieste ambientali/sociali/lavorative.

Nella nostra popolazione di studio, la disartria è più invalidante nei pazienti con un disturbo del movimento più marcato e che hanno iniziato la dieta chetogenica più tardi.

Infine, verranno presentati alcuni suggerimenti diagnostici e riabilitativi mirati al linguaggio dei pazienti con GLUT1DS.