

Transition and GLUT1 Deficiency Syndrome

Adela Della Marina¹, Stephan Klebe²

¹Department of Neuropediatrics, Developmental Neurology and Social Pediatrics, Center for Neuromuscular Diseases, Center for Translational Neuro- and Behavioral Sciences, University Hospital Essen, Essen, Germany

²Department of Neurology, University Hospital Essen, Essen, Germany

Ketogenic dietary therapies (KET) are established treatments for Glucose 1 deficiency syndrome (GLUT1-DS). The optimal timing for handover of paediatric patients with GLUT1-DS to neurologists has not yet been clearly defined. Already at the age of 14, the transition should be addressed and from the age of 16, it should be organized and planned in detail. After reassessment of the indication and form of KET in use and in dependence on the severity of clinical symptoms, the indication for continuation of ketogenic therapy in the adulthood as well as specialties necessary for the care of patients as adults should be defined and organized. Comprehensive preparation and education of the patients and their social environment as well as a structured data transfer of medical and dietary information are essential for the successful transition. Here we provide recommendations for transition of patients treated with KETs with GLUT1-DS and describe transition process at our clinic, which we have been established for patients based on already existing model for neuromuscular patients.

Italian version:

Sindrome da carenza di GLUT1 e transizione all'età adulta

Adela Della Marina¹, Stephan Klebe²

¹Dipartimento di Neuropediatria, Neurologia dello Sviluppo e Pediatria Sociale, Centro per le Malattie Neuromuscolari, Centro per le Scienze Traslazionali Neuro e Comportamentali, Ospedale Universitario di Essen, Essen, Germania

²Dipartimento di Neurologia, Ospedale Universitario di Essen, Essen, Germania

Le terapie dietetiche chetogeniche (KD) sono trattamenti consolidati per la sindrome da deficit di glucosio 1 (GLUT1-DS). Il momento ottimale per il passaggio dei pazienti pediatrici con GLUT1-DS ai neurologi non è ancora stato chiaramente definito. Già all'età di 14 anni, la transizione dovrebbe essere affrontata e, a partire dai 16 anni, dovrebbe essere organizzata e pianificata in dettaglio. Dopo aver rivalutato l'indicazione e la forma di KD in uso e in funzione della gravità dei sintomi clinici, si dovrebbe definire e organizzare l'indicazione per la continuazione della terapia chetogenica in età adulta e le specialità necessarie per la cura dei pazienti da adulti. Una preparazione e un'educazione completa dei pazienti e del loro ambiente sociale, nonché un trasferimento strutturato di informazioni mediche e dietetiche, sono essenziali per il successo della transizione. In questa sede forniamo raccomandazioni per la transizione dei pazienti trattati con KD con GLUT1-DS e descriviamo il processo di transizione presso la nostra clinica, che abbiamo creato per i pazienti sulla base del modello già esistente per i pazienti neuromuscolari.