

## **C10 for Glut1 Deficiency Syndrome**

J Helen Cross, UCL Great Ormond Street Institute of Child Health, London

Medium chain fats have long been used in the implementation of the ketogenic diet, although in most supplementation has been using a C8 based formulation. . Recent in vitro data has suggested a prominent antiepileptic effect comparable to existing medications of C10 (decanoic acid) and subsequently to have a possible mechanism of action as a non competitive AMPA antagonist. Further work has demonstrated C10 to have an action on mitochondrial function. In collaboration with Vitaflo, a predominantly C10 based compound (k.vita) has been produced and trialled in a tolerability study in children and adults with drug resistant epilepsy. Even though not designed to determine efficacy in seizures, a steady fall in seizure frequency over the 3m of use was seen in all groups. Notably 3 individuals with GLUT1 were included, with a particular response seen in a girl with dyskinetic episodes – although work has been undertaken toward a clinical trial, further case studies will be presented suggesting benefit in this group of individuals

### **Italian version:**

I grassi a catena media sono stati a lungo utilizzati nell'implementazione della dieta chetogenica, sebbene nella maggior parte degli integratori si utilizzi una formulazione a base di C8. Recenti dati in vitro hanno suggerito un importante effetto antiepilettico paragonabile ai farmaci esistenti di C10 (acido decanoico) e successivamente un possibile meccanismo d'azione come antagonista AMPA non competitivo. Ulteriori lavori hanno dimostrato che il C10 ha un'azione sulla funzione mitocondriale. In collaborazione con Vitaflo, un composto a base prevalentemente di C10 (k.vita) è stato prodotto e sperimentato in uno studio di tollerabilità in bambini e adulti con epilessia resistente ai farmaci. Anche se il k.vita non è stato progettato specificatamente per ridurre le crisi, nei 3 mesi di utilizzo in tutti i gruppi è stata osservata una costante diminuzione della frequenza delle crisi. In particolare sono stati inclusi 3 individui con GLUT1, con una risposta particolare osservata in una ragazza con episodi discinetici. E' stato intrapreso un lavoro per una sperimentazione clinica e verranno presentati ulteriori studi di casi che suggeriscono benefici in questo gruppo di individui

### **German version:**

C10 für den Glut1-Defekt

J Helen Cross, UCL Great Ormond Street Institute of Child Health, London

Mittelkettige Fette werden seit Langem in der ketogenen Diät eingesetzt, wobei in den meisten Fällen eine C8-basierte Rezeptur verwendet wird. Neue in vitro-Daten legen nahe, dass C10 (Caprinsäure) eine deutliche antiepileptische Wirkung haben könnte, die mit bestehenden Medikamenten vergleichbar ist, und daher möglicherweise einen Wirkungsmechanismus als nicht-kompetitiver AMPA-Antagonist haben könnte. Zusätzliche Arbeiten haben gezeigt, dass C10 eine Wirkung auf die mitochondriale Funktion hat. In Zusammenarbeit mit Vitaflo wurde ein vorwiegend auf C10 basierendes Präparat (k.vita) produziert und in einer Verträglichkeitsstudie an Kindern und Erwachsenen mit medikamentenresistenter Epilepsie erprobt. Auch wenn die Studie nicht dafür konzipiert war, die Wirksamkeit bei Anfällen zu untersuchen, wurde bei allen Gruppen während des 3-monatigen Einsatzes eine kontinuierliche Abnahme der Anfallshäufigkeit festgestellt. An der Studie nahmen auch 3 Patienten mit GLUT1 teil, von denen bei einem Mädchen mit episodischen Bewegungsstörungen eine besondere Ansprache auf die Behandlung zu beobachten war. Es laufen Vorbereitungen für eine klinische Studie, aber es werden auch weitere Fallbeispiele vorgestellt, die auf eine positive Wirkung bei dieser Patientengruppe schließen lassen.