

Kontaktinformasjon

NASJONALT KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE EPILEPSIRELATERTE DIAGNOSER

Besøksadr: G.F. Henriksens vei 29, Sandvika (SSE)

Postadr: Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne
epilepsirelaterete diagnoser
Spesialsykehuset for epilepsi, SSE
Oslo universitetssykehus HF
Postboks 4950 Nydalen
0424 Oslo

Tlf: 67 50 11 95/67 50 13 50

E-post: kompetansesenter-sse@ous-hf.no

Nettside: <https://oslo-universitetssykehus.no/nk-se>



Nasjonalt kompetansesenter for
sjeldne epilepsirelaterete diagnoser
- en del av

Nasjonal kompetansetjeneste for
SJELDNE DIAGNOSER

Utgitt:
2014

Revidert:
oktober 2017

GLUT1-mangelsykdom (glukosetransportprotein type 1-mangelsykdom) er en sjelden, genetisk sykdom. Transporten av sukker til hjernen er mangelfull, og hjernen får for lite energi.

GLUT1-mangelsykdom er sjelden og det er vanskelig å anslå nøyaktig forekomst. På verdensbasis antas det at 2,6 per 1 million nyfødte barn har sykdommen. I Norge kjenner vi nå cirka 30 personer med denne diagnosen. Det er lik forekomst hos gutter og jenter.

Hvilke symptomer har GLUT1-mangelsykdom?

Symptomene kan variere mye, men vanlige symptomer er

- ulike typer epilepsianfall
- bevegelsesforstyrrelser
- uttalevansker
- liten hodeomkrets
- forsinket utvikling (f.eks. mangelfull språkutvikling, motorikk og lærevansker)

Mange får ufrivillige bevegelser, oftest i forbindelse med fysisk aktivitet.

Hos barn med alvorlig GLUT1-mangelsykdom dukker symptomene opp i løpet av noen måneder etter fødselen. Hos personer med mindre alvorlig sykdom kan symptomene komme senere, og forsinket utvikling er da mindre vanlig.

GLUT1-mangelsykdom kan likne på mange andre neurologiske lidelser. Ved uforklarlige neurologiske symptomer og anfall en tror er epileptiske, bør en mistenke GLUT1-mangelsykdom.

Hva forårsaker GLUT1-mangelsykdom?

Sykdommen er medfødt og skyldes en sykdomsgivende variant (genfeil) i genet *SLC2A1*. Dette genet sørger for produksjon av proteinet GLUT1. GLUT1 er proteinet som transporterer glukose (sukker) fra blodet og over blod-hjernebarrieren. Ved GLUT1-mangelsykdom blir denne transporten mangelfull, og hjernen får for lite energi.

Hos de fleste er genfeilen nyoppstått, men den kan også være arvet fra foreldrene.

Hvordan stilles diagnosen GLUT1-mangelsykdom?

Diagnose stilles på bakgrunn av

- pasientens symptomer
- genetisk test som viser en sykdomsgivende genfeil
- prøve av ryggmargsvæsken

Mengden glukose i ryggmargsvæsken sammenlignes med mengden glukose i blod. Ved GLUT1-mangelsykdom vil det være mindre glukose i ryggmargsvæsken enn forventet. Dette forteller at sukkertransporten til hjernen ikke fungerer som den skal.

Behandling og oppfølging av GLUT1-mangelsykdom

Behandling

Sykdommen behandles med ketogen diett. Ketogen diett er en fellesbetegnelse på ulike typer dietter som har til felles at de inneholder mye fett og svært lite karbohydrater. Under behandlingen synker blodsukkeret og kroppen går over til fettforbrenning. Når fett forbrennes produserer leveren ketonlegemer (ketoner). Ketonlegemene er ikke avhengig av GLUT1 for å transporteres til hjernen og kan derfor være en alternativ energikilde.

Ketogen diett er foreløpig eneste behandlingsalternativ.

Oppfølging

Alle pasienter med GLUT1-mangelsykdom bør ha regelmessig oppfølging av tverrfaglig team i spesialisthelsetjenesten.

Hvordan er forløpet ved GLUT1-mangelsykdom?

Ved tidlig diagnostisering og behandling med ketogen diett bedres prognosen betydelig. Diettbehandlingen har som regel god effekt på epileptiske anfall, bevegelsesforstyrrelser, oppmerksomhet, tretthet og andre plager som følger av sykdommen.

Det er et stort spenn i alvorlighetsgrad av sykdommen og det finnes personer med GLUT1-mangelsykdom som har en helt normal utvikling.

Å leve med GLUT1-mangelsykdom

I og med at ketogen diett foreløpig er eneste behandlingsalternativ, må du regne med å stå på ketogen diett hele livet. Du bør da følges av et tverrfaglig team som har erfaring med ketogen diett.

Det kan være ressurskrevende å følge en streng diett, men det finnes mange gode oppskrifter og mye informasjon om tilberedning av ketogen diettmat. Med riktig mat er forutsetningene for gode dager langt bedre enn uten behandling.

I overgangsfaser er det relevant med en tverrfaglig utredning av personens evner og behov.

Samarbeid med kommunal pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT) vil for mange være viktig for å kunne tilrettelegge barnehage og skolegang best mulig.

For mange er ansvarsgruppe og individuell plan (IP) gode verktøy for å organisere nettverket og for å tilrettelegge for samarbeid.