Failure of ketogenic diet therapy…

Eur J Paediatr Neurol, 23 (3), 404-409, Mai 2019

Échec de la thérapie par régime cétogène dans le syndrome de déficience en GLUT1

Yvonne A C Bekker , Danielle A Lambrechts, Judith S Verhoeven, Jessy van Boxtel, Caroline Troost, Erik-Jan Kamsteeg, Michèl A Willemsen, Hilde M H Braakman

Objectif : L'épilepsie dans le syndrome de déficience en GLUT1 est généralement résistante aux médicaments. Le régime cétogène (KD) est le pilier de la thérapie, car la production de cétones fournit au cerveau une source d'énergie alternative, contournant le défaut de GLUT1. L'échec de la thérapie cétogène et les facteurs de risque d'échec ont été peu publiés.

Méthodes : Nous avons réalisé une étude rétrospective sur des patients atteints d'épilepsie réfractaire à GLUT1DS ayant échoué à la thérapie cétogène, afin d'identifier leurs caractéristiques cliniques.

Résultats : L'échec du régime cétogène était dû à son inefficacité (faible effet malgré une cétose adéquate), ainsi qu'à une intolérance et une incapacité à atteindre la cétose. Notre cohorte de sept patients chez qui le régime cétogène a échoué se distingue par son âge avancé au début de la crise, soit près de 4 ans contre 8 mois dans les grandes séries, par son sexe féminin, ainsi que par son âge avancé au moment du diagnostic et du début du régime. Les enregistrements EEG effectués pendant la thérapie peuvent être utiles pour évaluer son efficacité.

Conclusions : GLUT1DS est généralement décrit comme un trouble traitable et les séries de cas existantes ne fournissent pas de détails sur l'échec du traitement. Chez certains patients atteints de GLUT1DS, le régime cétogène échoue, ce qui fait de GLUT1DS un trouble essentiellement incurable. L'échec du régime cétogène est dû à son inefficacité (effet médiocre malgré une cétose adéquate), ainsi qu'à l'intolérance et à l'incapacité d'atteindre la cétose. L'incapacité à réduire la fréquence des crises avec détérioration des résultats de l'EEG devrait conduire à envisager l'arrêt du régime.