Profils cognitifs globaux chez les patients atteints d'un déficit en GLUT1

Valentina De Giorgis, Silvia Masnada, Costanza Varesio, Matteo A. Chiappedi, Martina Zanaboni, Ludovica Pasca, Melissa Filippini, Joyce A. Macasaet, Marialuisa Valente, Cinzia Ferraris, Anna Tagliabue, Pierangelo Veggiotti

Résumé

Le syndrome de déficience en transporteur de glucose de type I (GLUT1DS) se caractérise par des crises épileptiques, des mouvements involontaires et des troubles cognitifs, mais jusqu'à présent, la littérature n'a pas accordé beaucoup d'attention à ces derniers. Dans notre étude rétrospective portant sur 25 patients dont le diagnostic de GLUT1DS est établi, nous décrivons en détail la déficience cognitive de ces patients et leur réponse au régime cétogène en termes d'amélioration cognitive.

Résultats : Nous avons défini un profil cognitif spécifique dans lequel les capacités de performance étaient plus affectées que les capacités verbales, avec des déficiences importantes dans les capacités visio-spatiales et visio-motrices. Nous avons démontré l'efficacité du régime cétogène (KD) sur les résultats cognitifs, avec une amélioration particulière du QI total et verbal. Nous avons constaté que le moment de l'introduction du régime cétogène était inversement lié au résultat du QI : plus le régime cétogène est tardif, plus le QI est bas, plus l'échelle non verbale est notable (coefficient de corrélation du QI verbal -0,634, valeur p = 0,015). Nous avons constaté une corrélation directe significative entre la cognition et les valeurs du ratio LCR/glucose sanguin : plus le ratio est élevé, meilleure est l'amélioration cognitive en réponse à l'alimentation (de l'évaluation de base T0 à T1 en moyenne 18 mois après l'introduction du KD- : coefficient de corrélation TIQ 0,592, valeur p = 0,26 ; coefficient de corrélation VIQ 0,555, valeur p = 0,039). Enfin, nous avons démontré qu'une durée de traitement plus longue est nécessaire pour observer une amélioration chez les patients présentant un ratio « sévèrement bas ».

Conclusion : Nos résultats sont conformes à l'hypothèse selon laquelle le moment de l'introduction du régime alimentaire est un facteur prédictif de l'évolution cognitive chez ces patients, confirmant que l'introduction précoce du régime alimentaire peut prévenir l'apparition de tous les symptômes du GLUT1DS : épilepsie, troubles du mouvement et déficience cognitive.