

# Optimierte Versorgung seltener Krankheiten durch interdisziplinäre Zusammenarbeit zwischen Zentrum für seltene Erkrankungen, Humangenetik und MZEB – ein Fallbericht

Andrea Maier<sup>1</sup>, Daniela Volk<sup>1</sup>, Miriam Elbracht<sup>2</sup>, Caroline von Hoegen<sup>1</sup> und Jörg. B. Schulz<sup>1</sup>

## Zusammenfassung

Wir berichten über eine bei Diagnosestellung 21 Jahre alte Patientin mit Epilepsie, Entwicklungsstörung und zunehmender Immobilität langjährig ungeklärter Ätiologie. Bei Erstvorstellung im Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen bestanden tägliche Stürze und Rollstuhlpflichtigkeit. In enger Kooperation mit der Humangenetik konnte das seltene GLUT1-Transporter-Mangel-Syndrom festgestellt werden.

Die Anbindung an das Zentrum für Erwachsene mit Mehrfachbehinderung führte zur Initiierung der modifizierten Atkins Diät. Der Allgemeinzustand der erwachsenen Patientin besserte sich, obwohl sie jahrelang keine Therapie erhalten hatte.

### Schlüsselwörter:

GLUT1-Transporter-Mangel, Zentrum für erwachsene Menschen mit Mehrfachbehinderungen (MZEB), Zentrum für seltene Erkrankungen (ZSEA), ketogene Diät

## *Optimized care of a patient with rare disease due to interdisciplinary cooperation between the center for rare diseases and the center for adults with multiple diseases (MZEB) – a case report*

Andrea Maier<sup>1</sup>, Daniela Volk<sup>1</sup>, Miriam Elbracht<sup>2</sup>, Caroline von Hoegen<sup>1</sup> and Jörg. B. Schulz<sup>1</sup>

### Summary

We report about a 21 year-old patient with epilepsy, developmental disorder and increasing immobility of long-standing unexplained etiology. At the first presentation at the center for rare diseases Aachen, she reported daily falls and wheelchair use. In close cooperation with human genetics, the rare GLUT1 transporter

deficiency syndrome was detected. The connection to the center for adults with multiple disabilities led to the initiation of the modified Atkins diet. The general condition of the adult patient improved although she had not received any therapy for years.

### Keywords:

GLUT1 transporter deficiency, center for adults with disabilities (MZEB), rare disease center (ZSEA), ketogenic diet

<sup>1</sup>Klinik für Neurologie Uniklinik RWTH Aachen, <sup>2</sup>Institut für Humangenetik, Uniklinik RWTH Aachen