**Abstract NVKN 2022**

Titel: Schedelomtrek in glucose transporter 1 deficiëntie syndroom: normaal voor het individu, abnormaal als groep.

Aard presentatie: retrospectief dossier studie bij cohort van patiënten met GLUT1DS

Auteurs: Loes van Gemerta, MD, Wilhelmina Leenb, MD, PhD, Jos Draaismac, MD, PhD, Nel Roeleveldd, PhD, MSc, Michèl Willemsena,e, MD, PhD

aKinderneurologie, Amalia Kinderziekenhuis, Radboudumc, Nijmegen; bNeurologie, Canisius Wilhelmina Ziekenhuis, Nijmegen; cAlgemene kindergeneeskunde, Amalia Kinderziekenhuis, Radboudumc, Nijmegen; dHealth Evidence, Radboud Institute for Health Sciences, Radboudumc, Nijmegen; eDonders Institute for Brain, Cognition and Behavior, Radboud Universiteit, Nijmegen

Samenvatting (194 woorden)

In de literatuur wordt microcefalie beschouwd als onderdeel van het klassieke fenotype van glucose transporter 1 deficiëntiesyndroom (GLUT1DS). Voorgaande cohortstudies rapporteerden een prevalentie van microcefalie van ongeveer 50%. Echter, onze klinische ervaring is dat zeer weinig patiënten met GLUT1DS microcefalie hebben. Daarom onderzochten we de prevalentie van microcefalie, gedefinieerd als <2 standaarddeviaties (SD) onder het gemiddelde van normale groei, specifiek voor de Nederlandse bevolking, onder een relatief groot cohort van Nederlandse patiënten met GLUT1DS in een observationeel onderzoek. De schedelomtrek van 54 patiënten met GLUT1DS werd geanalyseerd en er werd een prevalentie van microcefalie gevonden van 6.5%. Opvallend is dat geen enkele patiënt een schedelomtrek had van < -3 SD. Echter vonden we dat 75.9% van de patiënten een schedelomtrek had < 0 SD. Dit onderzoek toont aan dat microcefalie minder vaak voorkomt dan voorheen werd gedacht bij patiënten met GLUT1DS en dat primaire en secundaire microcefalie geen symptomen lijken te zijn voor clinici om aan GLUT1DS te denken. Echter, als groep lijken patiënten met GLUT1DS een kleinere schedelomtrek te hebben in vergelijking met de Nederlandse controle groep. Dit onderzoek suggereert dat GLUT1DS van invloed kan zijn op de vroege hersenontwikkeling en hersengroei.