META glut1™

Un test sanguin pour l'aide au diagnostic précoce du syndrome de déficit en GLUT1

ERRANCE DIAGNOSTIQUE IMPORTANTE

>95%

de patients actuellement **NON** diagnostiqués

L'âge moyen au diagnostic est de **8 ans**

Dispositif médical de diagnostic *in vitro* **marqué CE**, utilisé comme **aide au diagnostic** du syndrome de déficit en transporteur de glucose de type 1 (Glut1DS)

Glut1DS, ou maladie de De Vivo, est un **syndrome neurométabolique** provoqué par un défaut du transporteur de glucose **GLUT1**, entraînant un déficit énergétique cérébral

Le diagnostic doit être posé **le plus tôt possible** afin de garantir le **bon développement du cerveau**

- **Troubles neurodéveloppementaux**
  (déficience intellectuelle ou troubles neurodéveloppementaux mixtes spécifiques)
- **Épilepsie**
  (début dans l'enfance, résistance aux médicaments, aggravé par le jeûne…)
- **Troubles du mouvement**
  (paroxystiques ou permanents)
- **Mouvements oculaires anormaux**
- **DEE**
  (encéphalopathie développementale et épileptique)

Et si c'était Glut1DS ?

Glut1DS se manifeste par un **large spectre phénotypique** incluant un ou plusieurs symptômes, survenant **à tout âge**

Traitable par régime cétogène (KD)

METAglut1™

Une quantification directe du transporteur de glucose de type 1 (GLUT1) sur les globules rouges

- **Une simple prise de sang**
- **Jeûne non nécessaire**
- **En ville ou à l'hôpital**
- **Résultat rapide (24 à 72 heures)**
- **Performances démontrées***

Equivalent à la glycorhachie
Sensibilité ≈ **80**%
VPP = **90**%
Spécificité > **99**%
VPN = **97**%

* Résultats publiés dans Mochel F. et al. Prospective Multicenter Validation of a Simple Blood Test for the Diagnosis of Glut1 Deficiency Syndrome. Neurology, 2023

REMBOURSÉ EN FRANCE

Accélère l'accès aux soins pour les patients

METAglut1™, un **test de première ligne** pour l'aide au diagnostic de patients Glut1

Suspicion clinique
(Enfants et Adultes)

METAglut1™

Patient Glut1DS
> Mise en œuvre KD
+ analyse moléculaire du gène *SLC2A1* pour décrire la mutation

Forte suspicion
à savoir phénotype typique, antécédents
→ Analyse moléculaire *SLC2A1* et/ou glycorachie

Envisager d'autres étiologies

Le laboratoire Cerba et **l'hôpital Bichat** réalisent le test METAglut1™ en routine

Cerba

Hôpital Bichat Claude-Bernard AP-HP

METAglut1™ by METAFORA

METAFORA biosystems
29 rue du Faubourg Saint Jacques, 75014 Paris, FRANCE
100 S. State Street, PO 417, Chicago IL 60603, USA
tel: +33 (0) 9 61 62 65 17
contact@metafora-biosystems.com

www.metafora-biosystems.com

Le projet a bénéficié d'un financement du programme Horizon Europe 2020 de l'Union européenne sous le n. 806038

Funded by the European Union

CE IVD

JANUARY 2024 • © D.R. METAFORA, photo : Pixabay, Freepik