

GLUT1 DEFICIENCY FOUNDATION

Em busca de um futuro melhor



www.G1DFoundation.org

Oferecendo esperança

Como pais, sabemos que nossos filhos dependem de nós para tudo. Nosso propósito e desejo é ajudá-los a crescer, aprender e se desenvolver. Mas o que acontece se eles não se desenvolvem conforme o esperado, ou apresentam sintomas alarmantes que não respondem adequadamente ao tratamento? Buscamos as respostas, mesmo que em algumas ocasiões seja difícil encontrá-las. Este folheto pretende informar sobre o raro transtorno genético conhecido como deficiência de Glut1.

O que é a deficiência de Glut1?

A síndrome da deficiência do transportador de glicose tipo 1 (conhecida também como deficiência de Glut1, Glut1 DS, G1D ou síndrome de De Vivo) é um transtorno genético que afeta o metabolismo do cérebro. A Glut1 (uma proteína) é responsável pelo transporte da glicose (um tipo de açúcar) através da barreira hematoencefálica. A proteína Glut1 é elaborada pelo gene SLC2A1, localizado no cromossomo 1. Se esse gene apresenta alterações



devido a uma mutação, a proteína não pode ser processada corretamente e a glicose não pode ser transportada até as células cerebrais. A glicose constitui a principal fonte de combustível (ou alimento) para o cérebro. É necessária uma fonte de combustível metabólico para que as células possam produzir energia. Os portadores da deficiência de Glut1 apresentam níveis de glicose no sangue (glicemia) normais, porém esses níveis no líquido são baixos (hipoglicorraquia). Isto resulta em uma quantidade insuficiente de glicose celular, o que não permite o crescimento e o funcionamento normal do cérebro..

Imagine o seguinte: o cérebro com deficiência de Glut1 se encontra sempre privado de glicose e não pode realizar suas funções de maneira adequada. Quais são essas funções cerebrais? A capacidade de pensar, aprender, socializar e se movimentar. As alterações dessas funções representam os sinais e sintomas da deficiência de Glut1.

Sinais e sintomas

A deficiência de Glut1 se manifesta por meio de uma série de sinais e sintomas, e essas alterações neurológicas podem variar consideravelmente de um paciente para outro. Alguns desses sintomas podem estar presentes o tempo todo (por exemplo, a dificuldade para caminhar), enquanto outros sinais podem aparecer e desaparecer (como as convulsões ou a falta de equilíbrio). Esses resultados podem ser agrupados em três categorias principais: **cognição, comportamento e movimento**.

Os sintomas cognitivos afetam a inteligência e podem abranger desde dificuldades imperceptíveis de aprendizado até graves incapacidades intelectuais. Os exemplos incluem:

- Desenvolvimento de fala e linguagem;
- Aprendizado das cores, letras e números;
- Aprender a contar e ler.

Os sintomas do comportamento afetam as relações com outras pessoas. A capacidade de atenção, a docilidade, a atividade mental e motora e as relações sociais influem em nosso êxito em ambientes grupais como, por exemplo, a escola. O transtorno do déficit de atenção e hiperatividade (TDAH) pode manifestar-se como uma moléstia conjunta de sintomas comportamentais.

Os sintomas relacionados ao movimento podem afetar a qualidade e quantidade de atividade motora. Podem dificultar o ato de caminhar devido à rigidez das pernas (espasticidade), à falta de equilíbrio (ataxia) ou à postura incorreta (distonía). Essas alterações podem estar presentes de maneira constante ou intermitente.

Outros sintomas intermitentes podem incluir dores de cabeça, confusão, perda de energia ou convulsões de diferentes tipos.



Diagnóstico

Para um diagnóstico adequado e precoce é importante conhecer os vários sintomas causados pela deficiência de Glut1. Porém, outras enfermidades também podem apresentar alguns desses sinais e sintomas. A arte da medicina consiste em diferenciar os vários diagnósticos possíveis. Quando há suspeita da deficiência de Glut1,

deve-se realizar uma punção lombar (ou punção espinhal). Se as concentrações de glicose e lactose no líquido espinhal (líquor) forem menores do que o normal, isso apoia a suspeita clínica e justifica a realização de exames laboratoriais adicionais. O transportador de glicose pode ser analisado nos glóbulos vermelhos porque a proteína dessas células é idêntica àquela encontrada no cérebro. Também pode ser

realizada a análise da sequência de genes a fim de buscar uma mutação genética no gene SLC2A1.



Tratamentos

Ainda que atualmente não exista uma cura para a deficiência de Glut1, há alguns métodos de tratamento eficazes que nutrem o cérebro em crescimento e previnem ou controlam os sinais e sintomas. A dieta cetogênica é atualmente a base fundamental do tratamento. Em geral, os medicamentos anticonvulsivos não são eficazes.

Dieta cetogênica

A dieta cetogênica foi criada em 1927 com o objetivo de controlar as convulsões. É uma dieta rica em gordura, pobre em proteína e em carboidratos, o que favorece a queima de gorduras que serão convertidas em energia no lugar da glicose. Os corpos cetônicos se formam quando a gordura é metabolizada, passa pelo cérebro e substitui a glicose como fonte de energia. Em 1967, se comprovou que o cérebro pode utilizar estas cetonas como fonte alternativa de combustível para obter energia. Atualmente, sabemos que o cérebro tem duas opções principais de combustível metabólico: a glicose é o

combustível preferido e as cetonas são o combustível alternativo. Quando não é possível utilizar a glicose de maneira eficaz, o cérebro necessita de uma quantidade equivalente de

cetonas para nutrir-se adequadamente. O diagnóstico e tratamento precoces constituem a chave para proteger o crescimento e o funcionamento do cérebro durante seu desenvolvimento. A dieta cetogênica ameniza muitos dos sintomas relacionados à deficiência de Glut1. Porém, o maior desafio consiste em alimentar o cérebro de maneira adequada para facilitar o crescimento e desenvolvimento normais. A dieta cetogênica deve ser elaborada e adaptada com extremo cuidado para satisfazer às necessidades de cada paciente, e apenas deve ser utilizada sob a supervisão e cuidados de médicos qualificados.



Benefícios da terapia

Os serviços de reabilitação são benéficos porque a maioria dos pacientes com deficiência de Glut1 apresentam alterações de movimento, assim como transtornos de fala e linguagem. As terapias ocupacionais, físicas e de fala e linguagem são bastante úteis. Com frequência, os terapeutas podem tratar conjuntamente pacientes com intervenções integradas.



Aprendizagem e rendimento na escola

Embora os níveis de habilidade dos pacientes com deficiência de Glut1 variem bastante, estudos têm demonstrado que na maioria dos casos os aspectos clínicos são bastante comuns.

As áreas deficientes incluem:

- Baixos índices de QI e comportamento adaptativo;
- Deficiências de linguagem expressiva;
- Deficiências em habilidades de motricidade fina;
- Limitada atenção visual aos detalhes; e
- Dificuldades para ver o “panorama geral”

As capacidades incluem:

- Habilidades sociais;
- Personalidades abertas à diversão e empáticas;
- Alegria e bom humor; e
- Interesses variados.

Recursos

Glut1 Deficiency Foundation www.g1dfoundation.org

Missão: A Glut1 Deficiency Foundation (Fundação para a Deficiência de Glut1) é uma organização familiar voluntária, sem fins lucrativos dedicada a:

- Instruir as pessoas acerca da deficiência de Glut1, criando um fórum para compartilhar apoio, experiências, recursos e informações entre pacientes, familiares e profissionais da saúde.
- Aumentar a conscientização em relação à deficiência de Glut1.
- Defender e amparar os portadores da deficiência de Glut1.
- Apoiar e financiar os pesquisadores que trabalham para encontrar a cura.

Deseja nos ajudar? Visite-nos na internet em www.g1dfoundation.org

Recursos adicionais

www.charlifoundation.org
www.childbrainfoundation.org
www.colleengiblinfound.org
www.glut1.de
www.matthewsfriends.org
www.milestonesforchildren.org

Glut1 Deficiency Foundation Conselho Médico Assessor



Dr. Darryl C. De Vivo

Diretor Fundador dos Laboratórios de Investigação Colleen Giblin de Neurologia Pediátrica
 The Neurological Institute of New York
 Columbia University Medical Center
 710 West 168th Street, Suite 201
 Nova York, NY 10032-3784, EUA
 Tel: (+1) 212-305-5244
 e-mail: dcd1@columbia.edu



Kristin Engelstad, MS CGC

Coordenadora Clínica e Assessora em Genética
 The Neurological Institute of New York
 a/c Dr. Darryl C. De Vivo
 Columbia University Medical Center
 710 West 168th Street, Suite 201
 Nova York, NY 10032-3784, EUA
 Tel: (+1) 212-305-6834
 e-mail: ke4@columbia.edu



PD Dr. med. Jörg Klepper

Hospital infantil Aschaffenburg
 Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
 Am Hasenkopf; D-63739 Aschaffenburg/
 Alemanha
 Tel: +49/6021/32-3601
 e-mail: joerg.klepper@klinikum-aschaffenburg.de



Dr. Eric H.W. Kossoff

Professor Adjunto de Neurologia e Pediatria
 Diretor Médico do Johns Hopkins Ketogenic Diet Center
 Johns Hopkins Hospital
 200 North Wolfe Street, Suite 2158
 Baltimore, MD 21287, EUA
 Tel: (+1) 410-955-4259
 e-mail: ekossoff@jhmi.edu



Dr. Juan Pascual

Diretor e Pesquisador Principal
 Rare Brain Disorders (Transtornos cerebrais raros)
 Clínica e Laboratório
 UT Southwestern Medical Center
 5323 Harry Hines Boulevard
 Dallas, TX 75390-8813, EUA
 Tel: (+1) 214-645-8300
 e-mail: juan.pascual@utsouthwestern.edu



PO Box 943
Westfield, IN 46074-0943, USA

*Deseja nos ajudar?
Visite-nos na internet em
www.gl1dfoundation.org*