

ATUAÇÃO NUTRICIONAL NA SÍNDROME DE DEFICIÊNCIA DE GLUT 1

Autoria: LÁZARO, J. V.¹; LOURIVAL, N. B.²

Palavras-Chaves: Glut. Síndrome. Deficiência.

INTRODUÇÃO

A **síndrome da deficiência de GLUT 1** (Glut1DS), descoberta em 1991 pelo médico Darryl Claude De Vivo (1979-2000), onde foi avaliado duas crianças que apresentavam convulsões frequentes já a partir dos 2 meses de idades, além de atraso no seu desenvolvimento e uma má coordenação dos movimentos dos membros e corpo (De vivo; *et al*, 1991).

Dessa forma, foram investigado os motivos relacionados aos sintomas, onde foi descoberto que esse pacientes apresentavam uma mutação genética no gene SLC2A1, gerando uma falha na codificação do Glut 1 levando a graves comprometimentos da captação de glicose através da barreira hematoencefálica (BHE), acarretando com isso, uma baixa concentração de glicose no líquido cefalorraquidiano (LCR), assim sendo denominado como hipoglicorraquia (HipoG) (Arsov, 2016).

Essas mutações vão proporcionar ao paciente alguns sintomas como: atraso motor leve até grave, retardo mental. É relatado no início infantil quadros constantes de crises epiléticas e desaceleração do crescimento encefálico, onde poderá resultar em microcefalia adquirida e distúrbios motores. Com tudo, a principal característica manifestada nos pacientes com Glut1DS é a epilepsia (Posar; Santucci, 2014).

Para a elaboração de um diagnóstico, deve-se levar em consideração as manifestações clínicas, mesmo apresentando as variações de manifestações clínicas, uma vez que sintomas como convulsões, distúrbios do movimento e deficiência cognitivas são comumente presentes nos pacientes. Ao aparecimento desses

¹João Victor Lázaro. Acadêmica do Curso de Bacharelado em Nutrição da Faculdade de Apucarana – FAP. Apucarana – Pr. 2024. joaolazaro.jl@gmail.com.

²Natália Brandão Lourival. Orientadora da pesquisa. Docente Especialista do Curso de Bacharelado em Nutrição da Faculdade de Apucarana – FAP. Apucarana – Pr. 2024. natybrandao@gmail.com.

sintomas juntamente com o exame laboratorial do LCR pode-se traçar um diagnóstico mais assertivo (Kass *et al*, 2016).

A partir do diagnóstico pode ser iniciado o tratamento a base da dieta cetogênica (DC), que é a principal estratégia para combater os quadros de convulsões. Uma vez que esses pacientes com Glut1DS apresentam resistência ao medicamento e a dieta acaba gerando corpos cetônicos que são uma fonte alternativa de energia para o cérebro (Klepper, 2008).

OBJETIVOS

Dessa forma, o objetivo central é descrever sobre a síndrome e suas características, além de observar o papel do profissional de nutrição na síndrome.

MÉTODO

O trabalho desenvolvido seguiu os preceitos do estudo exploratório, por meio de uma pesquisa bibliográfica, que, segundo Gil (2008, p.50), “é desenvolvida a partir de material já elaborado, constituído de livros e artigos científicos.

A seguir estão descritas as fontes que forneceram as respostas adequadas à solução do problema proposto:

Artigos científicos sobre a temática foram acessados nas bases de dados PubMed, publicados em 1991 até o presente momento. Foram utilizados 7 artigos dos 349 disponíveis online, na íntegra e gratuitamente. O seguinte descritor foi aplicado: Glucose Transporter Type 1 Deficiency Syndrome.

Para a seleção das fontes, foram consideradas como critério de inclusão os periódicos transversais, qualitativos de natureza exploratória, descritiva ou explicativa, em língua portuguesa, inglesa e espanhola, publicados nos anos de 1991 até o presente ano que estiveram relacionados com a temática do trabalho e que abordassem pacientes recém nascidos até 20 anos, tanto masculinos quanto femininos, foram excluídas aquelas que abordassem pacientes com síndromes, tumores malignos e/ou doenças metabólicas.

RESULTADOS

Para a elaboração do resultado, foi realizada a separação dos artigos encontrados na base de dados PubMed. Após a seleção dos artigos foram obtidos 7 artigos, onde foram expostos em forma de tabela (Tabela 1) para facilitar na interpretação.

Tabela 1 - Apresentação dos artigos sobre a Glut1DS

Autor / Ano	Título	Conclusão
Zavala <i>et al.</i> , (2019)	GLUT-1 deficiency syndrome.	Não há relatos sobre tempo de tratamento a base da DC em pacientes com Glut1DS. A relatos do abandono do tratamento na puberdade e pacientes que não podem parar o tratamento por conta dos sintomas que acabam retornando.
Sandu <i>et al.</i> , (2019)	Ketogenic diet in patients with GLUT1 deficiency syndrome.	O ponto crucial na Glut1DS, é o reconhecimento dos distúrbios que envolvem essa síndrome. Há DC é a escolha para o tratamento de Glut1DS. O ponto crucial para crianças em idade escolar é a adesão à dieta.
Larsen <i>et al.</i> , (2015)	The role of SLC 2A1 mutations in myoclonic astatic epilepsy and absence epilepsy, and the estimated frequency of GLUT 1 deficiency syndrome.	Os sintomas de epilepsia de ausência, resistente ao tratamento ou intratável ao medicamento, com início precoce está relacionado a Glut1DS causada pela mutação no gene SLC2A1.
Menalled <i>et al.</i> , (2022)	Hemidystonia and hemichorea in a pediatric patient with glucose transporter type 1 deficiency.	Para a realização do diagnóstico Glut1DS, é utilizado o exame da punção lombar, que é acessível, esse exame investiga se o paciente apresenta glicorraquia. Para o tratamento é realizada a DC.
Pascual <i>et al.</i> , (2004)	Type 1 glucose transporter (Glut1) deficiency: manifestations of a hereditary neurological	AS mutações causadas no gene SLC2A1, acarretaram na Glut1DS, gerando distúrbios metabólicos e uma variedade de fenotípicos, sendo o mais clássico os pacientes com epilepsia. O exame mais rápido e a punção lombar onde avaliar o LCR, uma vez diagnosticado com a síndrome e iniciado o

	syndrome.	tratamento a base da DC.
Pearson <i>et al.</i> , (2017).	Paroxysmal eye-head movements in Glut1 deficiency syndrome.	Uma característica encontrada em pacientes com Glut1DS na infância, é os breves episódios paroxísticos de movimento ocular e de cabeça. Tendo em mente esses sinais é fundamental que o neurologista faça um diagnóstico precoce, para assim iniciar tratamento a base da DC com o foco de melhoria do prognóstico a longo prazo.
Ferraris <i>et al.</i> , (2019)	Cinzia et al. Impact of the ketogenic diet on linear growth in children: a single-center retrospective analysis of 34 cases.	As crianças que apresentaram Glut1DS e utilizaram do tratamento à base da DC. Mantiveram ou melhoraram seus padrões de crescimento. Os cardápios foram montados com base na necessidade energética juntamente com a adequação das proteínas segundo as recomendações da organização mundial da saúde. Além da suplementação de citrato via oral.

Fonte: Lázaro, Lourival (2024).

CONCLUSÃO

Mediante o estudo realizado a respeito da Glut1DS, pode-se concluir que essa síndrome se trata de uma mutação genética no gene SLC2A1, ocasionando a deficiência do glut1 que se localiza na barreira hematoencefálica. Comprometendo assim a absorção de glicose na região do cérebro, levando ao quadro de HipoG.

A baixa quantidade de glicose no cérebro irá levar a quadros de epilepsia sendo um dos principais sintomas, juntamente dos quadros de distúrbios de movimento, atraso motor, atraso no desenvolvimento, diminuição do perímetro cefálico, entre outros. Geralmente o quadro de epilepsia se manifesta aos 2 meses de idade apresentando uma resistência medicamentosa.

Para o tratamento dessa síndrome profissional de nutrição será o profissional mais requisitado, uma vez que a Glut1DS não tem tratamento medicamentoso, mas sim tratamento nutricional. A principal estratégia que o nutricionista abordará nesta síndrome, será a dieta cetogênica que ajudará a diminuir e até evitar os quadros de epilepsia, isso se dará por conta dos corpos cetônicos que são uma fonte energética para o cérebro além de auxiliar nos outros sinais e sintomas.

O nutricionista é, por sua vez, o único profissional capaz e com permissão para elaborar um cardápio. A sua função na elaboração do cardápio a partir da CD é

garantir o máximo possível de nutrientes juntamente de gorduras mono e poliinsaturadas, além de explicar a importância de evitar as gorduras saturadas.

REFERÊNCIA

ARSOV, Todor. GLUT-1 deficiency: From pathophysiology and genetics to abroad clinical spectrum. **Sanamed**, v. 11, n. 2, p. 151-155, 2016.

DE VIVO, Darryl C. *et al.* Defective glucose transport across the blood-brain barrier as a cause of persistent hypoglycorrhachia, seizures, and developmental delay. **New England Journal of Medicine**, v. 325, n. 10, p. 703-709, 1991.

FERRARIS, Cinzia *et al.* Impact of the ketogenic diet on linear growth in children: a single-center retrospective analysis of 34 cases. **Nutrients**, v. 11, n. 7, p. 1442, 2019.

GIL, Antônio Carlos. Métodos e técnicas de pesquisa social. São Paulo: **Atlas**, 2008.

LARSEN, Jan *et al.* The role of SLC 2A1 mutations in myoclonic astatic epilepsy and absence epilepsy, and the estimated frequency of GLUT 1 deficiency syndrome. **Epilepsia**, v. 56, n. 12, p. e203-e208, 2015.

MENALLED, Graciela S. *et al.* Hemidystonia and hemichorea in a pediatric patient with glucose transporter type 1 deficiency. **Archivos Argentinos de Pediatría**, v. 120, n. 5, p. e207-e209, 2022.

PASCUAL, J. M. *et al.* Type 1 glucose transporter (Glut1) deficiency: manifestations of a hereditary neurological syndrome. **Revista de Neurologia**, v. 38, n. 9, p. 860-864, 2004.

PEARSON, Toni S. *et al.* Paroxysmal eye-head movements in Glut1 deficiency syndrome. **Neurology**, v. 88, n. 17, p. 1666-1673, 2017.

POSAR, Annio; SANTUCCI, Margherita. Unusual phenotype of glucose transport protein type 1 deficiency syndrome: a case report and literature review. **Journal of Pediatric Neurosciences**, v. 9, n. 1, p. 36-38, 2014.

SANDU, Carmen *et al.* Ketogenic diet in patients with GLUT1 deficiency syndrome. **Maedica**, v. 14, n. 2, p. 93, 2019.

KLEPPER, Jörg. Glucose transporter deficiency syndrome (GLUT1DS) and the ketogenic diet. **Epilepsia**, v. 49, p. 46-49, 2008.

ZAVALA, Maria *et al.* GLUT-1 deficiency syndrome. **Revista de Neurologia**, v. 69, n. 4, p. 178-179, 2019.