

DEFICIÊNCIA DO TRANSPORTADOR DE GLICOSE

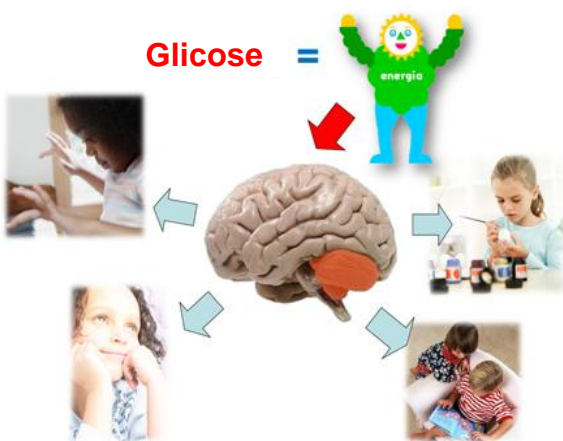
O QUE SÃO OS TRANSPORTADORES GLUT?

São uma família de proteínas que ajudam no **transporte da glicose** através das membranas aos diferentes tecidos. Se alguma destas proteínas transportadoras não funciona bem, pode ficar comprometida a chegada de glicose a determinado órgão, como o cérebro.

O QUE É A GLICOSE?

A glicose é um **açúcar** que se encontra em grandes quantidades na alimentação habitual e é a principal **fonte de energia** do nosso organismo.

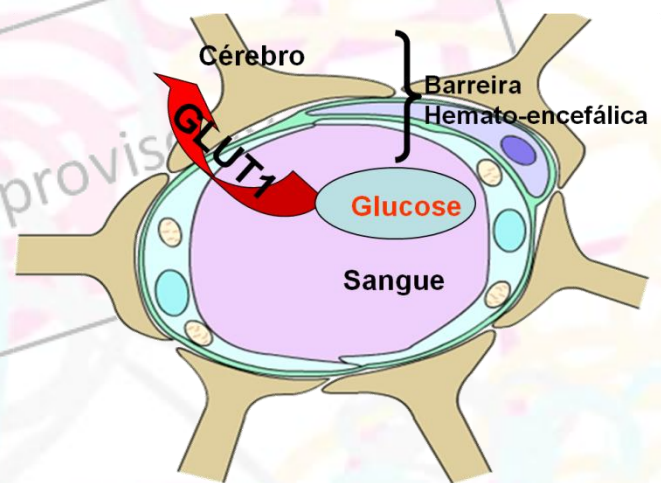
PORQUE É TÃO IMPORTANTE A GLICOSE PARA O CÉREBRO?



O **cérebro**, pelo seu elevado nível de actividade celular, é um grande consumidor de energia, que obtém fundamentalmente da glicose. Como tal, a chegada de glicose deve ser mantida de forma regular e controlada. Isto é especialmente importante no caso das crianças,

cujo cérebro é imaturo e precisa de glicose para se desenvolver normalmente.

O QUE É O GLUT 1 E ONDE SE ENCONTRA?



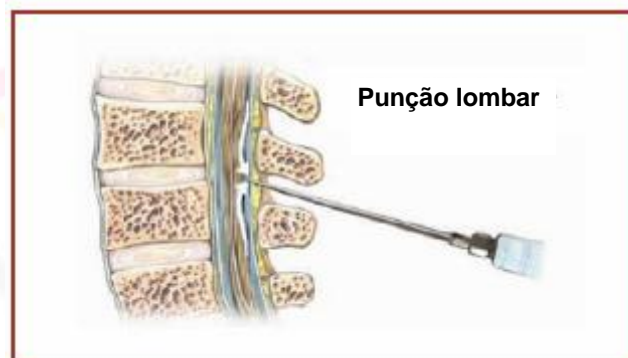
O GLUT 1 é um transportador de glicose que se localiza:

- 1) **Cérebro**: na barreira hemato-encefálica (trata-se de uma barreira natural que protege o cérebro da entrada de toxinas ou germes que podem encontrar-se no sangue)
- 2) **Glóbulos vermelhos**

Quando o GLUT 1 não funciona de forma adequada, altera-se o transporte de glicose desde o sangue até ao cérebro através da barreira hemato-encefálica.

PORQUE É QUE DIZEMOS QUE A DEFICIÊNCIA DE GLUT 1 É UM ERRO METABÓLICO?

Quando existe uma alteração (erro) no transporte de moléculas, este não se realiza com a devida eficácia e produz-se uma carência dessa substância em determinados órgãos (neste caso no cérebro). Como a glicose é essencial ao cérebro, que apenas a pode obter através do seu transporte correcto, uma alteração do mesmo pode originar doença.



PORQUE É QUE SE PRODUZ UM DEFEITO DE GLUT 1?

Cada uma das reacções do metabolismo que vão dar lugar aos compostos que formam o nosso organismo está geneticamente determinada (codificada). Todos herdamos dos nossos pais a informação correcta ou alterada que determina que se realize cada uma das reacções metabólicas. A deficiência do transportador GLUT 1 ocorre devido a **mutações** no **gene SLC2A1** que codifica esta proteína. Esta deficiência é um distúrbio genético **autossómico dominante**, que na maioria dos casos é esporádico (isto é, os pais não são portadores de mutações neste gene e estas mutações aparecem de novo nos filhos).

COMO É QUE SE DIAGNOSTICA A DEFICIÊNCIA DE GLUT 1?

O diagnóstico realiza-se por meio de análise do líquido cefalorraquidiano (LCR) colhido através de uma punção lombar. No LCR a glicose encontra-se baixa, apesar de ser normal no plasma (a relação glicose no LCR/glicose no sangue é anormalmente baixa), assim como um nível de lactato baixo ou normal. A confirmação do diagnóstico realiza-se através do estudo genético (pesquisa de mutações) no gene do GLUT 1.

QUAL É A CLÍNICA DA DEFICIÊNCIA DE GLUT 1?

A forma clássica apresenta-se com um quadro de **epilepsia grave**, de início precoce e com má resposta aos antiepilépticos, que se associa a atraso do crescimento craniano com microcefalia adquirida, atraso do desenvolvimento psicomotor, ataxia e espasticidade. Em geral, a história pré-natal e perinatal é normal. É importante destacar que a clínica agrava com o jejum e melhora com a ingestão alimentar. No entanto, têm aparecido cada vez mais casos novos de deficiência de GLUT 1, pelo que se vai ampliando o conhecimento do quadro clínico que os doentes podem apresentar.

COMO SE PODE TRATAR A DEFICIÊNCIA DE GLUT 1?

Na actualidade não há tratamentos curativos. Até ao momento os melhores resultados foram obtidos com terapêutica dietética baseada no aumento da ingestão de gorduras: a dieta cetogénica.

O QUE É A DIETA CETOGÉNICA?

É um **tratamento dietético** que se utiliza no tratamento da **epilepsia refractária**. Caracteriza-se por conter uma **elevada proporção de gorduras**, um aporte **mínimo de hidratos de carbono** e uma quantidade de proteínas suficiente para permitir o crescimento e o desenvolvimento da criança. A dieta cetogénica fornece uma fonte de energia alternativa ao cérebro (os corpos cetónicos) que permite melhorar a sintomatologia. Estão a ser estudadas outras dietas ricas em hidratos de carbono complexos que podem manter níveis de glucose elevados no plasma durante mais tempo.

A deficiência de GLUT 1 é uma doença que, não tratada, pode acarretar graves consequências. No entanto, estas podem ser evitadas ou minimizadas se esta doença for diagnosticada e medicada o mais rapidamente possível, melhorando assim a qualidade de vida destes doentes.

Tradução

Vanessa Mendonça, Elisa Leão Teles. Unidade Doenças Metabólicas Centro Hospitalar S. João, Porto

Coordenação do projeto “A Guia Metabólica em Português”

Associação Portuguesa CDG e outras Doenças Metabólicas Raras (APCDG-DMR)



Passeig Sant Joan de Déu, 2
08950 Esplugues de Llobregat
Barcelona, Espanha
Tel: +34 93 203 39 59

www.hsjdbcn.org / www.guiametabolica.org
© Hospital Sant Joan de Déu. Os direitos reservados.