

ΑΑ151: ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΣ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑΣ ΜΕΤΑΦΟΡΕΑ GLUT1

Παναγιώτα-Γεωργία Μαλτέζου¹, Δημήτριος-Γεώργιος Κουντούρης¹, Αικατερίνη Μαστρογιαννοπούλου¹, Ελένη Γκόνου¹, Παναγιώτα Κούρου¹,
Μαριάννα-Νίκη Καλόγρη¹, Αλέξιος Μαυρουδής¹, Ευαγγελία Ζέππου¹, Ιωάννα Αντωνίου-Κοκκοφίτη¹

¹ Παιδιατρική Κλινική, Γενικό Παναρκαδικό Νοσοκομείο Τρίπολης «Η Ευαγγελίστρια», Τρίπολη

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Το σύνδρομο ανεπάρκειας του μεταφορέα γλυκόζης τύπου 1 (GLUT1) οφείλεται σε γενετική - συνήθως de novo - μετάλλαξη του γονιδίου SLC2A1 και κληρονομείται με αυτοσωματικό επικρατή τρόπο. Τα εγκεφαλικά κύτταρα αδυνατούν να χρησιμοποιήσουν τη γλυκόζη, γεγονός που οδηγεί σε νευρολογικές εκδηλώσεις ποικίλης διεισδυτικότητας.

ΣΚΟΠΟΣ

Σκοπός της παρούσας αναρτημένης ανακοίνωσης είναι η παρουσίαση περίπτωσης του συνδρόμου. Η ασθενής ανήκει σε οικογένεια, της οποίας δύο επιπλέον μέλη φέρουν μετάλλαξη του υπεύθυνου γονιδίου και είναι πάσχοντα.

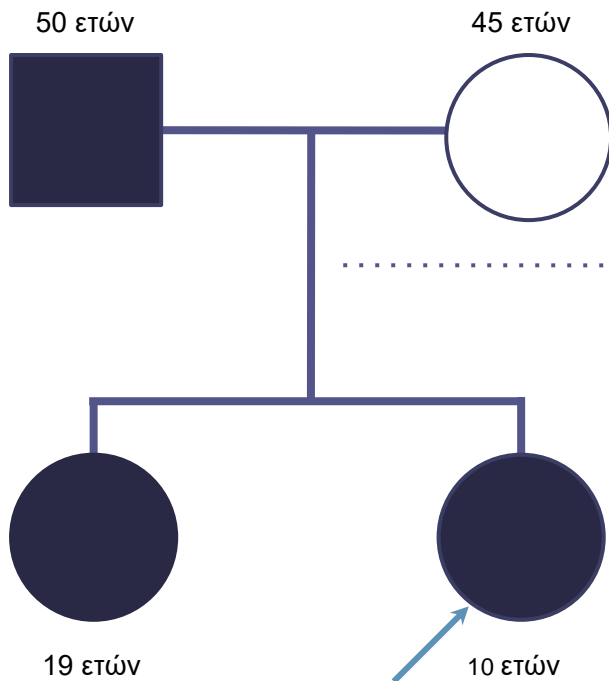
ΥΛΙΚΟ

Η περίπτωση που παρουσιάζεται αφορά σε κορίτσι 10 ετών. Είναι το 2^ο παιδί της οικογένειας και παρουσιάζει μετάλλαξη του γονιδίου SLC2A1, και ως εκ τούτου ανεπάρκεια του μεταφορέα GLUT1.

Μέθοδος

Ο **πατέρας** του κοριτσιού λαμβάνει βαλπροϊκό οξύ από ετών λόγω επιληπτικών κρίσεων. Συνοδά πάσχει από ψυχιατρική νόσο. Ο γονιδιακός έλεγχος στον ίδιο ανέδειξε μετάλλαξη του γονιδίου SLC2A1.

Η **μεγαλύτερη αδερφή** παρουσίασε καθυστέρηση στην κατάκτηση αναπτυξιακών οροσήμων από τη βρεφική ηλικία και επεισόδια σπασμών από την ηλικία των 2,5 ετών. Λαμβάνει αγωγή με βαλπροϊκό οξύ και λεβετιρακετάμη.



Με δεδομένη την μετάλλαξη στον πατέρα της οικογένειας, έγινε προγεννητικός έλεγχος και στα δύο παιδιά. Ο έλεγχος αυτός απέδειξε ότι είναι φορείς του παθολογικού αλληλομόρφου και επομένως ασθενείς.

Από την ηλικία των 2,5 ετών η ασθενής παρουσίαζε αφαιρετικές κρίσεις και ψυχοκινητική καθυστέρηση.

Τότε το ηλεκτροεγκεφαλογράφημα κατέγραψε οξύαιχμες επιληπτικές εκφορτίσεις.

Αποτελέσματα - Συμπεράσματα

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

- Το 10χρονο κορίτσι ετέθη εξαρχής σε p.o. λεβετιρακετάμη και κατόπιν σε p.o. βαλπροϊκό οξύ και ρουφιναμίδη.
- Λόγω μη ανταπόκρισης στη συγκεκριμένη φαρμακευτική αγωγή, από την ηλικία των 4 ετών, ακολουθεί κετογόνο δίαιτα. Η δίαιτα αυτή αφορά σε διατροφή πλούσια σε λίπη και πτωχή σε υδατάνθρακες.
- Έκτοτε παρουσιάζει περιστασιακά επεισόδια επιληπτικών κρίσεων, σχετιζόμενα με παρεκκλίσεις από τη συνιστώμενη δίαιτα.
- Την ίδια δίαιτα σε συνδυασμό, ωστόσο, με αντιεπιληπτική αγωγή ακολουθεί ο πατέρας και η μεγαλύτερη αδερφή του.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Η ανεπάρκεια του μεταφορέα GLUT1 χαρακτηρίζεται από ποικιλία κλινικών εκδηλώσεων και ποικίλη διεισδυτικότητα. Η ανταπόκριση στην αντιεπιληπτική αγωγή δεν είναι πάντα βέβαιη. Η κετογόνος δίαιτα, πλούσια σε λίπη, οδηγεί σε παραγωγή κετονών οι οποίες περνούν τον αιματοεγκεφαλικό φραγμό και προσφέρουν εναλλακτική πηγή ενέργειας στα εγκεφαλικά κύτταρα.

BIBΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Gras D, Roze E, Caillet S, Meneret A, Doummar D, Billette de Villemeur T, Vidailhet M, Mochel F: **GLUT1 deficiency syndrome: an update**. *Revue neurologique* 2014, **170**(2):91-99.
2. Sandu C, Burlouiu CM, Barca DG, Magureanu SA, Craiu DC: **Ketogenic Diet in Patients with GLUT1 Deficiency Syndrome**. *Maedica* 2019, **14**(2):93-97.
3. Kim H, Lee JS, Lee Y, Kim SY, Lim BC, Kim KJ, Choi M, Chae JH: **Diagnostic Challenges Associated with GLUT1 Deficiency: Phenotypic Variabilities and Evolving Clinical Features**. *Yonsei medical journal* 2019, **60**(12):1209-1215.
4. Leen WG, Klepper J, Verbeek MM, Leferink M, Hofste T, van Engelen BG, Wevers RA, Arthur T, Bahi-Buisson N, Ballhausen D *et al*: **Glucose transporter-1 deficiency syndrome: the expanding clinical and genetic spectrum of a treatable disorder**. *Brain : a journal of neurology* 2010, **133**(Pt 3):655-670.
5. Klepper J: **GLUT1 deficiency syndrome in clinical practice**. *Epilepsy research* 2012, **100**(3):272-277.