

SÍNDROME DE DEFICIÊNCIA DE GLUTI (GLUTIDS)



Percurso do Paciente

Diagnóstico pré-natal

Geralmente não é viável, uma vez que a maioria das mutações são "de novo" e a mutação não é detectável apenas com o cariótipo.

Apresentação Clínica / Sintomas

Se um dos pais tiver uma mutação conhecida no gene SLC2A1, há uma probabilidade de 50% de ter um filho com a Síndrome de Deficiência de GLUTI (GlutIDS).

Identificar as necessidades do Paciente

Compreensão dos riscos e consequências de ter filhos.

Resultado Ideal / Suporte

Aconselhamento genético e testes pré-natais em famílias em risco.

Diagnóstico Pré-sintomático

Primeiros meses de vida.

Apresentação Clínica / Sintomas

Crianças normais sem sintomas.

Identificar as necessidades do Paciente

Identificar pacientes assintomáticos para iniciar o tratamento antes que o déficit energético possa prejudicar permanentemente a função cerebral.

Resultado Ideal / Suporte

Triagem perinatal universal.

Primeiros Sintomas

Dos 3 meses à adolescência.

Apresentação Clínica / Sintomas

Atraso no desenvolvimento variando de epilepsia leve a grave, distúrbio de movimento (constante, intermitente ou paroxístico) (em combinação variável de grau e severidade).

Identificar as necessidades do Paciente

A família precisa de tranquilidade e apoio para otimizar os cuidados com a criança, bem como orientação na gestão e no percurso do diagnóstico.

Resultado Ideal / Suporte

Reconhecimento precoce de pacientes com fenótipos leves e intervenção precoce com reabilitação e apoio social.

Diagnóstico

Quanto mais cedo, melhor.

Apresentação Clínica / Sintomas

Comprometimento cognitivo e/ou epilepsia e/ou distúrbio de movimento Baixos níveis de glicose no líquido cefalorraquidiano durante a punção espinal
Teste genético para confirmação

Identificar as necessidades do Paciente

A família deve compreender a importância desse diagnóstico, pois ele permite a implementação da dieta cetogénica, que muitas vezes pode ser considerada uma terapia modificadora da doença e que pode melhorar os resultados imediatos e a longo prazo para o paciente.

Resultado Ideal / Suporte

Fornecer informações adequadas sobre a doença, aconselhamento genético e encaminhamento para um centro de terapia com dieta cetogénica e grupo de apoio ao paciente. Explicação das implicações do diagnóstico.

Tratamento

A partir do diagnóstico, o tratamento deve ser contínuo ao longo da vida.

Apresentação Clínica / Sintomas

A terapia com dieta cetogénica é, até agora, o tratamento padrão-ouro.

Identificar as necessidades do Paciente

Orientação na implementação da dieta cetogénica
Otimização da gestão Acompanhamento adequado Gestão dos efeitos adversos e riscos a longo prazo do tratamento Reabilitação

Resultado Ideal / Suporte

Aconselhamento genético e testes pré-natais em famílias em risco.

Acompanhamento

Ao longo da vida

Apresentação Clínica / Sintomas

Avaliações clínicas: avaliação neurológica, dietética, endocrinológica, neuropsicológica, emocional e comportamental (se aplicável). Avaliações instrumentais: análises de sangue e análise de urina completa; EEG, calorimetria, ecografia abdominal, ecocolor Doppler dos troncos supra-aórticos (anualmente), mineralometria óssea computadorizada (anualmente ou bianualmente). Acompanhamento online, que foi recentemente implementado na prática clínica, pode ser considerado uma opção valiosa a ser associada às visitas presenciais.

Identificar as necessidades do Paciente

Ajuste contínuo da terapia com dieta cetogénica (KDT) e gestão de efeitos colaterais. Monitorização do crescimento. Monitorização do desenvolvimento e neuropsicológica. Gestão da reabilitação.

Resultado Ideal / Suporte

Ótima manutenção a longo prazo da cetose com efeitos adversos limitados e riscos metabólicos a longo prazo reduzidos. Ótimos resultados de crescimento e desenvolvimento. Ótimos resultados globais para o indivíduo, a família e a sociedade.