

PAPEL DAS VARIANTES DO GENE *SLC2A1* NAS CONVULSÕES ASSOCIADAS A SÍNDROMES EPILEPTICAS: DEFICIÊNCIA DE GLUT1 NO SISTEMA NERVOSO CENTRAL

Bernardo Neuschrack Soliman¹, Bianca Borsatto Galera²

^{1,2}Faculdade de Medicina / Universidade Federal de Mato Grosso (bernardo.soliman@sou.ufmt.br)

Introdução: Convulsões são emergências neurológicas caracterizadas por sinais e sintomas transitórios, resultantes de uma atividade elétrica neuronal anormal, e que podem estar relacionados à epilepsia, condição em que se há uma constante predisposição à ocorrência de convulsões, devido a um processo subjacente crônico, comumente associado a fatores genéticos. **Objetivo:** Trazer um recorte acerca do impacto das variantes do gene *SLC2A1* nas convulsões associadas à epilepsia, com ênfase na epilepsia de ausência na infância, síndromes epiléticas idiopáticas e Síndrome de Doose. **Metodologia:** Buscou-se, no banco de dados do PubMed dos últimos 5 anos, artigos que continham os descritores “*SLC2A1*”, “convulsão” e “GLUT1” associado a “epilepsia”. Foram encontrados 183 artigos e, desses, foram descartados aqueles que tangenciavam a temática. Realizou-se, assim, uma leitura da bibliografia, com ênfase nos artigos mais relevantes, somado a livros renomados de medicina e neurologia. **Resultados:** O gene *SLC2A1*, presente no braço curto do cromossomo 1, codifica a proteína transportadora de glicose tipo 1 (GLUT1), que é responsável pelo transporte de glicose através da barreira hematoencefálica. Dessarte, notou-se que a perda de função de um dos alelos leva a deficiência de GLUT1, resultando em uma encefalopatia metabólica grave, associada com uma epilepsia intratável com crises de ausência importantes. Pesquisas detectaram, em 16 famílias não correlacionadas, 14 variantes heterozigóticas nesse gene, sendo 11 dessas variantes classificadas como patogênicas. Uma análise da epilepsia com crises mioclônico-atônicas, característica da Síndrome de Doose, mostra, em alguns casos de padrões monogênicos, uma deficiência de GLUT1 causada por variantes no gene *SLC2A1*. Além disso, convulsões associadas à ausência de início precoce e convulsões mioclônicas-atônicas que ocorrem antes dos 4 anos de idade devem estar relacionadas a essas mutações em *SLC2A1*, o que condiz com pacientes tipicamente apresentarem defeito genético na expressão de GLUT1 associado com epilepsia de aparecimento na infância. Ademais, alguns estudos de epilepsia de ausência na infância confirmaram a implicação do braço curto do cromossomo 1. Por fim, percebe-se que muitos pacientes têm mutações heterozigóticas autossômicas dominantes nesse gene como causa. **Conclusões:** As convulsões podem ser causadas por síndromes epiléticas cuja etiologia envolve intrinsecamente fatores genéticos, como variantes no gene do GLUT1. Sendo assim, compreender a etiologia das convulsões e das síndromes epiléticas é fundamental para o diagnóstico, aconselhamento e manejo dessas condições, sendo de suma importância o diagnóstico genético precoce para tratamento desses pacientes com variantes no gene *SLC2A1*, antes que resulte em danos irreversíveis no sistema nervoso central.

Palavras-chave: Epilepsia. Genética. Mutação.

Área Temática: Emergências neurológicas.

PRINCIPAIS REFERÊNCIAS

BARSOTTINI, O.; NITRINI, R.; OLIVEIRA FILHO, J. **Tratado de Neurologia da Academia Brasileira de Neurologia**. 3. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2025.

LOSCALZO, J.; FAUCI, A. S.; KASPER, D. L.; HAUSER, S. L.; LONGO, D. L.; JAMESON, J. L. **Medicina Interna de Harrison**. 21. ed. Porto Alegre: Artmed, 2024.

WANG, Y. Y. et al. Ketogenic diet therapy in children with epilepsy caused by *SLC2A1* mutations: a single-center single-arm retrospective study. **World Journal of Pediatrics**, Hangzhou, v. 20, n. 5, p. 517-524, 27 out. 2022. doi: 10.1007/s12519-022-00620-7. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36303089/>. Acesso em: 23 fev. 2026.

ZHANG, D. et al. SLC2A1 variants cause late-onset epilepsy and the genetic-dependent stage feature. **Acta Epileptologica**, Chengdu, v. 6, n. 1, p. 38, 7 nov. 2024. doi: 10.1186/s42494-024-00177-0. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC11960290/>. Acesso em: 22 fev. 2026.