

## **The Genetics of Glut1 Deficiency Syndrome**

Prof Sameer M Zuberi  
Paediatric Neurologist  
Royal Hospital for Children & University of Glasgow  
Scotland

In this presentation I will discuss the role of genetic testing in supporting the diagnosis of Glut1 Deficiency Syndrome (DS). I will discuss the importance of variants in the *SLC2A1* gene and how they are assessed and classified emphasising the role of a multidisciplinary team comprising neurologists, clinical geneticists and genetic scientists. The nature of the *SLC2A1* variant and its relationship to the phenotype remains an area of active research. A proportion of people with Glut1 DS do not have an identifiable pathogenic variant in *SLC2A1* and other genetic mechanisms may play a role. I will review how the clinician should approach a patient with a phenotype of Glut1 DS and no variant identified on *SLC2A1* testing. I will review data from population studies on the incidence of *SLC2A1* and discuss whether diagnosis may be made more rapidly through gene testing at the first presentation of neurological disorders in childhood.

Italian version:

### **La genetica della sindrome da deficit di Glut1**

Prof Sameer M Zuberi  
Neurologo pediatrico  
Ospedale Reale per i Bambini e Università di Glasgow  
Scozia

In questa presentazione discuterò il ruolo dei test genetici a supporto della diagnosi della sindrome da deficit di Glut1 (DS). Discuterò dell'importanza delle varianti del gene *SLC2A1* e del modo in cui vengono valutate e classificate, sottolineando il ruolo di un'équipe multidisciplinare composta da neurologi, genetisti clinici e scienziati genetici. La natura della variante *SLC2A1* e la sua relazione con il fenotipo rimangono un'area di ricerca attiva. Una parte delle persone affette da Glut1 DS non presenta una variante patogena identificabile in *SLC2A1* e altri meccanismi genetici possono svolgere un ruolo. Esaminerò il modo in cui il medico dovrebbe approcciare un paziente con un fenotipo di Glut1 DS e nessuna variante identificata dal test *SLC2A1*. Rivedrò i dati di studi di popolazione sull'incidenza di *SLC2A1* e discuterò se la diagnosi possa essere fatta più rapidamente attraverso il test genetico alla prima presentazione di disturbi neurologici nell'infanzia.