

# Key Terms in Glut1 Deficiency

Términos Claves en el Deficit de Glut 1

## Glut1 Deficiency Déficit de Glut 1

**also known as Glucose Transporter Type 1 Deficiency Syndrome, G1D, Glut1 DS, De Vivo Disease**

**También conocido por Síndrome de Deficiencia del Transportador de Glut 1, o Enfermedad De Vivo**

a rare genetic metabolic disorder characterized by deficiency of a protein (Glut1) that is required for glucose (a simple sugar and the primary energy source) to cross the blood-brain barrier. The resulting brain energy crisis can create a spectrum of symptoms including seizures, complex movement disorders, speech and language disorders, and developmental delays.

Una condicion metabolica genetica poco común que se caracteriza por la deficiencia de la proteina (Glut 1) requerida para **Transportar la glucosa (principal fuente de energia) a traves de la barrera hematoencefalica** al cerebro. **La falta de energia resultante en el cerebro puede generar** una serie de sintomas como convulsiones, desórdenes del movimiento - especialmente movimientos complejos - problemas en el habla **y en el lenguaje**, y retraso en el desarrollo.

# Key Terms

## TERMINOS CLAVES

### **Attention Deficit Hyperactivity Disorder (ADHD)**

a combination of problems that may include difficulty sustaining attention or focus, hyperactivity, and impulsive behavior.

Trastorno de Déficit de Atención con Hiperactividad (ADHD) una combinación de problemas que pueden incluir importantes dificultades de atención, hiperactividad, y comportamientos impulsivos.

### **Blood Brain Barrier**

a filtering and protective mechanism of the capillaries that carry blood to the brain and spinal cord tissue, blocking the passage of certain substances.

**Barrera Hematoencefálica: es un mecanismo protector y de filtro de los capilares que transportan la sangre al cerebro y al tejido de la médula espinal, bloqueando el pasaje de ciertas sustancias.**

### **Beta-hydroxybutyrate**

an energy-rich ketone body derived from fat which can be utilized by tissues and cross the blood-brain barrier during periods of glucose deficiency. It can be measured in blood and urine.

### **Beta-hidroxibutirato**

**Es un cuerpo cetónico rico en energía derivado de la grasa que puede ser utilizado por tejidos y puede cruzar la barrera hematoencefálica en periodos de falta de glucosa. Puede ser medido en sangre y orina.**

## **Confusion**

an altered state of consciousness characterized by inability to engage in orderly thought or by lack of power to distinguish, choose, or act decisively.

Confusion: un estado alterado de conciencia caracterizado por la falta de habilidad para producir o desarrollar pensamientos ordenados o por la falta de energía para distinguir, elegir o actuar con decisión

## **Developmental Delay**

not reaching cognitive or physical developmental milestones at the expected time.

Retraso en el Desarrollo

no alcanzar el desarrollo físico o cognitivo esperado a cierta edad.

## **Dysphagia**

difficulty swallowing, taking more time and effort to move food or liquid from mouth to stomach.

Disfagia es la dificultad para tragar, tomando mayor tiempo y esfuerzo para movilizar comida y líquido de la boca al estómago.

## **Epilepsy**

a medical condition with recurring seizures.

Epilepsia una condición médica con convulsiones recurrentes.

## **Episodic**

sporadic, having symptom-free periods that alternate with the presence of symptoms.

## EPISÓDICO

Periodos ESPORADICOS que alternan entre momentos sin síntomas y momentos con síntomas presentes / evidentes.

## Genetic Disorder

an inheritable medical condition caused by a DNA abnormality.

Desórdenes Genéticos, una condición médica heredable / hereditaria causada por anomalías en el ADN

- **Autosomal Dominant**

a pattern of inheritance where only one copy (from one parent) of the abnormal gene is necessary for the disorder or trait to develop. Glut1 Deficiency is autosomal dominant.

- **Autosómico Dominante:** es un patrón heredado donde solo una copia del patrón de un gen anormal es necesario para el desarrollo de la enfermedad. El Déficit de Glut 1 es autosómico dominante.

- **Autosomal Recessive**

a pattern of inheritance where two copies (from both parents) of an abnormal gene must be present in order for the disorder or trait to develop.

- Autosómico **Recesivo:** es un patrón heredado donde dos copias (de ambos padres) de un gen anormal deben estar presentes para que la enfermedad se desarrolle.

- **De Novo Mutation**

an alteration in a gene that is present for the first time in one family member as a result of an error in the copying of genetic material or an error in cell division.

- **Mutación De Novo:** es una alteración en un gen que está presente por primera vez en uno de los miembros de la familia como resultado en la copia del material genético o un error en la división de la célula.
- **Congenital**  
a condition existing at or before birth.
- **Congénito :** es una condición existente en el nacimiento o previo al mismo.
- **Gene**  
the fundamental unit of heredity; a specific section of DNA within a chromosome.
- **Gen,** la unidad fundamental de la herencia, una sección específica de ADN dentro de un cromosoma
- **Gene Sequencing**  
analysis of a DNA sample to determine makeup and to look for deletions or mutations.
- Secuenciación de genes: es el análisis de una muestra de ADN para determinar la composición y buscar las supresiones y mutaciones
- **Genetic Mutation**  
a permanent change in the DNA sequence such that the sequence differs from what is found in most people.
- **Mutación Genética:** un cambio permanente en la secuencia del ADN, tal que las secuencias difieren en lo que se encuentra en la mayoría de las personas
- **Genome**

an organism's complete set of DNA, including all of its genes.

- **GENOMA:** es un set completo formado por el ADN del organismo , incluyendo todos sus genes.
- **Genotype**  
an individual's collection of genes and genetic identity.
- **GENOTIPO:** es una colección de genes del individuo y su identidad genética.
- **Phenotype**  
the observable physical characteristics of an individual.
- **FENOTIPO:** son las características físicas observables de un individuo.
- **SLC2A1 gene: solute carrier family 2 (facilitated glucose transporter), member 1**  
provides instructions for producing a protein called the glucose transporter protein type 1 (GLUT1). The GLUT1 protein is embedded in the outer membrane surrounding cells, where it transports a simple sugar called glucose into cells from the blood or from other cells for use as fuel.
- **Gen SLC2A1 :** portador del transportador de familia 2 (facilitador del transportador de glucosa), miembro 1 - provee instrucciones para producir una proteína llamada transportador de glucosa proteína tipo 1 (GLUT 1). La proteína de Glut 1 se encuentra en la membrana externa, rodeando las células, desde donde transporta un tipo de azúcar simple llamada glucosa dentro de las células desde la sangre, o desde otras células para ser utilizadas como combustible o fuente

de energía.

- **Hemiplegia**

weakness or paralysis on one side of the body, sometimes alternating sides.

- **Hemiplegia:** debilidad o parálisis en un lado del cuerpo, a veces alternando los lados.

[video 1](#) [video 2](#)

### **Hemolytic Anemia**

abnormally increased breakdown of red blood cells.

ANEMIA HEMOLITICA: aumento anormal de la decomposición de las células rojas de la sangre

### **Ketogenic Diet**

a high-fat, adequate-protein, low-carbohydrate dietary therapy that causes the body to burn fat for energy in the absence of glucose and is the recommended treatment for Glut1 Deficiency.

DIETA CETOGÉNICA: es una terapia dietética alta en grasa, adecuada en proteínas, y baja en carbohidratos que produce que el cuerpo deba quemar grasa para usarla como energía ante la ausencia de glucosa. Es el tratamiento recomendado para el Déficit de Glut 1.

### **Ketones**

substances that are made when the body breaks down fat for energy or fuel as opposed to glucose. Ketone bodies produced are acetone, acetoacetate, and beta-hydroxybutyrate.

CETONAS: sustancias producidas cuando el cuerpo procesa la grasa como fuente de energía o combustible **en ausencia**

de glucosa. Las cetonas son acetona, acetoacetona, y beta-hidroxibutirato.

### **Ketosis**

a metabolic process that occurs when the body does not have enough glucose for energy. Fats are broken down for energy, resulting in the production of acids called ketones within the body.

**CETOSIS:** un proceso metabólico que sucede cuando el cuerpo no tiene suficiente glucosa como fuente de energía. Las grasas son rotas para ser utilizadas como energía, y da como resultado la producción de ácidos dentro del organismo llamados cetonas.

### **Learning Disability**

neurologically-based problems that affect the brain's ability to receive, process, analyze, or store information. Learning disabilities can interfere with learning basic skills such as reading, writing and/or math and with higher level skills such as organization, time planning, abstract reasoning, long or short term memory and attention.

RETRASO EN EL APRENDIZAJE: dificultades basadas en problemas neurológicos que afectan la habilidad del cerebro para recibir, procesar, analizar y guardar información. Este retraso puede interferir en las habilidades básicas del aprendizaje como leer, escribir y/o realizar ejercicios matemáticos, y en otras habilidades más desarrolladas como la organización, cronograma de actividades, razonamiento abstracto, memoria a corto plazo y la atención.

### **Lethargy**

reduced level of consciousness marked by listlessness, drowsiness, and apathy.

LETARGO: niveles reducidos de conciencia **caracterizados**



por falta de energía, somnolencia y apatía.

### **Low Tone (hypotonia)**

a state of low muscle tone often accompanied by reduced muscle strength. Muscles may seem “floppy”, joints may seem loose or overly flexible, and poor posture, coordination, balance, and body awareness can result.

TONICIDAD BAJA (HIPOTONÍA): estado de bajo tono muscular generalmente acompañado por una débil fuerza muscular. Los músculos pueden parecer como “flanes”, las articulaciones como sueltas o demasiado flexibles. Todo esto puede llevar a mala postura corporal, poca coordinación y balance, y poca conciencia corporal.

### **Lumbar Puncture (spinal tap)**

a procedure to collect and analyze the fluid (cerebrospinal fluid, or CSF) surrounding the brain and spinal cord. During a lumbar puncture, a needle is carefully inserted into the spinal canal low in the back (lumbar area) and samples of spinal fluid are collected.

PUNCIÓN LUMBAR: procedimiento para recolectar una muestra de líquido cerebro-espinal que rodea el cerebro y la médula espinal. Durante la punción lumbar, una aguja es cuidadosamente introducida en el canal espinal en la parte baja de la espalda, en la zona lumbar, y se extraen muestras de líquido espinal.

### **Modified Atkins Diet (MAD)**

a ketogenic dietary therapy that is less restrictive than the classical ketogenic diet.

DIETA ATKINS MODIFICADA: es una terapia de la dieta Cetogénica menos estricta que la Dieta Cetogénica clásica

### **MCT oil (medium chain triglycerides)**

fatty acids composed of 6 – 12 carbon atoms. Oils can contain short chain, medium chain, or long chain fatty acids. Most oils are a combination of all three types. Medium chain oils are thought to be more ketogenic.

ACEITE MCT (Triglicéridos de Cadena Media): ácidos grasos compuestos por 6 a 12 átomos de carbono. Los aceites pueden contener cadenas cortas, medias y largas de ácidos grasos. La mayoría de los aceites son una combinación de estos tres tipos. Se cree que los aceites de cadena media son los más cetogénicos, por lo tanto los más adecuados para la dieta cetogénica.

### **Migraines**

complex headaches that are usually characterized by severe pain on one or both sides of the head, an upset stomach, and, at times, disturbed vision.

Migrañas: Dolores de cabeza complejos que generalmente se caracterizan por un dolor agudo en una o ambas partes de la cabeza, malestar estomacal y, a veces, trastornos en la visión.

### **Microcephaly**

a neurological condition that occurs when the head circumference is smaller than normal, associated with impaired brain growth and development.

MICROCEFALIA: condición neurológica que ocurre cuando la circunferencia de la cabeza es más pequeña que lo normal, asociado a un daño en el desarrollo y crecimiento del cerebro.

### **Movement Disorders**

neurological conditions that affect the speed, fluency, quality, and ease of movement.

## DESÓRDENES DEL MOVIMIENTO:

Condición neurológica que afecta la rapidez, fluidez, calidad y facilidad del movimiento corporal.

### video 1

- **Ataxia**

difficulty in coordinating movements; can include gait abnormality. Ataxia implies dysfunction of the portion of the nervous system that controls movement.

ATAXIA: dificultad en coordinar movimientos, puede incluir alteración en la marcha. La ataxia implica una disfunción en la parte del sistema nervioso que controla los movimientos.

- [video 1](#) [video 2](#)

- **Athetosis**

a symptom characterized by slow, involuntary, convoluted, writhing movements of the fingers, hands, toes, and feet. In some cases it can affect the arms, legs, neck and tongue.

- **ATETOSIS:** síntoma que se caracteriza por movimientos lentos, involuntarios, complejos de las manos y pies, y sus dedos. En algunos casos, también puede afectar brazos, piernas, cuello y lengua.

- **Ballismus**

Repetitive, persistent, random, involuntary flinging movements, usually involving the limbs.

### **Balismo**

Movimientos repetitivos, persistentes, involuntarios y al azar, usualmente en las extremidades

- **Chorea**

abnormal involuntary movements. These are characterized by brief, irregular contractions that are not repetitive or rhythmic, but appear to flow from one muscle to the next and can occur at rest or when awake.

## Corea

Movimientos anormales e involuntarios. Los mismos se caracterizan por contracciones cortas e irregulares que no son repetitivas o rítmicas, pero que parecen fluir de un músculo al otro y pueden ocurrir durante periodos de descanso o alerta / y pueden ocurrir mientras la persona está descansando, dormida o despierta.

- [video 1](#)
- **Dyskinesia**  
a category of movement disorders that are characterized by involuntary muscle movements.

## Disquinesia

Una categoría de desórdenes del movimiento que se caracteriza por movimientos musculares involuntarios.

- **Dystonia**  
uncontrollable and sometimes painful muscle spasms caused by incorrect signals from the brain. It can affect the entire body or isolated parts of the body.

## Distonia

Espasmos musculares descontrolados y a veces dolorosos causados por señales incorrectas del cerebro. Puede afectar el cuerpo completo o partes aisladas del cuerpo.

- **Myoclonus**  
sudden, rapid, brief, involuntary jerking or spasm of a muscle or group of muscles.

## **Mioclónicas**

Espasmo o movimiento repentino, rápido, corto e involuntario de un músculo o grupo de músculos.

- [video 1](#)
- **Paroxysmal Exercise Induced Dyskinesia (PED)**  
dyskinesias (involuntary muscle movements) induced by prolonged exercise or physical exertion.

## **Disquinesia paroxística producida por ejercicio (DPE)**

Disquinesias (movimientos musculares involuntarios) inducidas por hacer ejercicio por un tiempo prolongado o por cansancio físico.

- **Spasticity**  
abnormal tensing of the muscles that can cause stiffness or tightness of the muscles and can interfere with normal movement, speech, and gait.

Espasticidad

Tensión anormal de los músculos que puede causar rigidez o tensión muscular y puede interferir / afectar en el movimiento, el habla y la marcha.

- **Tremor**  
an involuntary trembling or shaking movement, often rhythmic, in one or more body parts.

Temblores

Temblor o **agitamiento** involuntario, frecuentemente rítmico, en una o más partes del cuerpo

### **Nystagmus**

rapid, repetitive, involuntary and directed eye movements which can occur from side to side, up and down, or in a circular pattern. Nystagmus may be accompanied by unusual head positions in an attempt to compensate for the eye movement.

### **Nistagmus**

Movimientos oculares rápidos, repetitivos e involuntarios que pueden ser de lado a lado, hacia arriba y hacia abajo, o en patrones circulares. Puede ser acompañado por una posición inusual de la cabeza intentando compensar estos movimientos.

[video 1](#) [video 2](#)

### **Opsoclonus**

rapid, repetitive, chaotic and indirected eye movements, often referred to as “dancing eyes” and particularly common in infancy and early childhood.

### **Opsoclonus**

Movimientos oculares rápidos, repetitivos, involuntarios y caóticos sin una dirección en particular, frecuentemente llamados "ojos bailarines / danzantes" y particularmente común en la infancia. (Quizás estaría bueno poner edades acá porque infancy and childhood son como lo mismo en

español, no?) En inglés infancia y early childhood se refieren a menores de 5 años aprox

[video 1](#)   [video 2](#)   [video 3](#)

### **Paroxysmal**

a sudden attack, recurrence, or intensification of a disease.

Paroxismo

Un ataque repentino, recurrente o intensificado de una enfermedad.

### **Seizure**

sudden disruption of normal brain electrical activity and cell communication. Recurrent seizures are known as epilepsy.

Convulsión

Trastorno repentino de la actividad eléctrica del cerebro y de la comunicación celular. Las convulsiones recurrentes se conocen como epilepsia.

[video 1](#)

- **Absence seizure**

brief loss of consciousness (staring episode).

Ausencia

Perdida de consciencia de corta duración (episodio de mirada fija / perdida)

- [video 1](#) [video 2](#)

- **Atonic seizure**
- a sudden and brief loss of muscle tone (also known as akinetic or drop attack).

Convulsión atónica

Una pérdida repentina de tono muscular de corta duración (también conocida como **akinética o ataque de caída**)

- **Clonic seizure**
- repetitive, rhythmic jerking movements of the body, often on both sides and in the arms and legs.

Convulsión clónica

Movimientos corporales espasmodicos repetitivos y rítmicos frecuentemente en ambos lados ,en los brazos y piernas.

- **Focal or partial seizure**  
seizures that begin and are confined to limited and specific areas of the brain, consciousness may or may not be affected.

Convulsión parcial o focal

Convulsiones que comienzan y están limitadas a áreas específicas del cerebro. La conciencia puede o no ser afectada.

- **Generalized seizure**
- seizures that appear to start in all parts of the brain simultaneously and have no identifiable onset, consciousness is altered.

Convulsión generalizada

Convulsiones que aparecen en todas las partes del cerebro



simultáneamente y no tienen un comienzo identificable, la conciencia es alterada.

- **Myoclonic seizure**
- sudden, rapid, brief, involuntary jerking or spasm of a muscle or group of muscles.

Convulsiones mioclónicas

Espasmo o movimiento espasmodico de un músculo o un grupo de músculos. Este es repentino, rápido, involuntario y de corta duración.

- [video 1](#) [video 2](#)

- **Tonic seizure**
- tone is greatly increased and the body, arms, or legs make sudden stiffening movements.

Convulsiones tónicas

El tono muscular se incrementa y el cuerpo, los brazos o las piernas producen movimientos que producen rigidez de manera repentina.

- **Tonic-clonic seizure**
- a convulsive seizure that begins with muscle tensing and tightening and loss of consciousness followed by jerking movements in the arms and legs.

Convulsiones **tónico-clónicas**

Una convulsion que comienza con tension y rigidez muscular y pérdida del conocimiento seguida de movimientos espasmodicos en los brazos y piernas.

**Speech Disorders**

conditions that cause problems creating or forming the speech sounds needed to communicate with others.

Desórdenes del habla

Condiciones que causan problemas para crear o formar sonidos del habla necesarios para comunicarse con los otros.

- **Aphasia**

an impairment of language, affecting the production or comprehension of speech and the ability to read or write.

Afasia

Una discapacidad del lenguaje que afecta la producción o comprensión del lenguaje y la habilidad de leer o escribir.

- **Apraxia**

- a speech disorder where messages from the brain to the mouth are disrupted, and the lips or tongue are unable to be moved to the right place to say sounds correctly, even though the muscles are not weak.

**Apraxia**

Un desorden del lenguaje donde los mensajes enviados desde el cerebro a la boca son desbaratados y los labios o la lengua son incapaces de moverse correctamente para decir los sonidos de manera correcta a pesar de que los músculos no son débiles.

- **Alogia**

- complete lack of speech.

**Alogia**

Completa falta del habla

- **Disfluency**

impairment of the ability to produce smooth, fluent speech.

**Disfluencia**

Discapacidad en la habilidad de hablar de manera fluida

- **Dysarthria**

difficult or unclear articulation of speech that is otherwise linguistically normal.

**Disartria**

Articulación del habla con dificultad o de manera poco clara a pesar de ser lingüísticamente normal.

- [video 1](#)

**Triheptanoin or C7 oil**

a medium chain triglyceride oil (a fat) uniquely composed of an odd-numbered fatty acid chain. Triheptanoin is currently under investigation as a therapy for Glut1 Deficiency.

Aceite C7 o **Triheptanoin**

Es un triglicérido de cadena media (un tipo de grasa) compuesta de un número impar de cadenas de ácidos grasos. Se está investigando actualmente como terapia para el déficit de Glut 1.