

SÍNDROME DE DEFICIENCIA DEL TRANSPORTADOR DE GLUCOSA TIPO 1 (G1D)

Materiales Educativos

(todos los materiales están disponibles en
<http://www.childbrainfoundation.org/resources.html>)

ÍNDICE

I. GLUT101: INTRODUCCIÓN.....	4
a. ¿Qué es el síndrome de deficiencia GLUT1?.....	4
b. ¿Cuáles son algunos otros síntomas comunes de G1D.....	4
c. Los síntomas menos comunes del G1D incluyen:.....	4
d. ¿Cuán común es el G1D?.....	5
e. ¿Cómo se hace el diagnóstico del G1D?.....	5
f. ¿Qué causa el G1D?.....	5
g. ¿Se hereda el G1D?.....	6
II. TRATAMIENTO DEL G1D.....	6
a. ¿Existe alguna cura o tratamiento para los individuos diagnosticados con G1D?.....	6
b. ¿Qué es la dieta Cetogénica y cómo funciona?.....	7
c. ¿Existen efectos secundarios de la dieta Cetogénica?.....	7
d. ¿Existen tratamientos experimentales que puedan ayudar a controlar las convulsiones en el G1D.....	7
e. ¿Habrá algunas medicinas o suplementos que haya que evitar?.....	7
III. PREGUNTAS COMUNES DESPUÉS DEL DIAGNÓSTICO DE G1D.....	8
a. ¿Qué sucede una vez se hace el diagnóstico de G1D?.....	8
b. ¿Cómo se desarrollará mi hijo?.....	8
c. ¿Son propensos los pacientes de G1D a otras enfermedades?.....	8
d. ¿Existen efectos secundarios de la dieta Cetogénica?.....	9
e. ¿Es necesario mantener la dieta Cetogénica de por vida?.....	9

f. ¿Puede prevenirse el G1D?.....	9
g. ¿Habrá alguna vez una cura para el G1D?.....	9
IV. INVESTIGACIÓN DEL G1D.....	10
a. ¿Cuál es el estado de investigación en el G1D?.....	10
b. Investigación en animales modelos de G1D.....	10
c. Investigación en pacientes con G1D.....	10
d. Investigación relevante a trastornos genéticos del cerebro en general.....	11
e. ¿Cómo puedo contribuir a la investigación?.....	11
V. Trastornos de Movimiento en el G1D.....	11
a. ¿Qué son trastornos de movimiento?.....	11
b. ¿Cuáles trastornos de movimiento se observan en el G1D?.....	12
c. ¿Puede el G1D causar trastornos de movimiento y también convulsiones?.....	12
d. ¿Cómo se tratan los trastornos de movimiento del G1D?.....	12
VI. RECURSOS G1D.....	13
a. Información de laboratorio de referencia médica y diagnóstico G1D.....	13
b. Información de la enfermedad G1D para pacientes y cuidadores.....	13
c. Registro de paciente voluntario G1D.....	13
d. Información de apoyo.....	13
e. Información profesional.....	14
Acerca de los Colaboradores.....	1

I. GLUT 101: INTRODUCCIÓN

a. ¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE DEFICIENCIA GLUT1?

El síndrome de deficiencia (G1D) es una condición genética, i.e., una enfermedad causada por una alteración o mutación¹ en un gen² que principalmente afecta el cerebro. La mayoría, pero no todos los individuos afectados, ³ desarrollan las convulsiones dentro de los primeros meses de vida. Estas convulsiones son muy difíciles de tratar con los medicamentos comunes anti-convulsivos. Otros individuos sufren de movimientos incontrolables anormales que interfieren con sus actividades diarias, con o sin convulsiones adicionales. Los bebés con G1D nacen normales y usualmente tienen un tamaño de cabeza normal al nacer, pero conforme pasa el tiempo pueden mostrar señales de retraso en el crecimiento del cerebro y del desarrollo.

b. ¿Cuáles son algunos otros síntomas comunes del G1D?

- Retraso del desarrollo y discapacidad en el aprendizaje
- Rigidez causada por la tensión anormal de los músculos (espasticidad).
- Dificultad en coordinar movimientos(ataxia)
- Anormalidades del habla (disartria)
- Episodios de confusión
- Falta de energía (letargo)
- Dolores de cabeza
- Tic muscular (mioclonía)

- Movimientos involuntarios irregulares del ojo, particularmente en la infancia temprana.
- Epilepsia para toda la vida y convulsiones de varios tipos.

c. Los síntomas menos comunes del G1D incluyen:

Episodios de movimientos incontrolables mientras está despierto (discinesia)

Movimientos continuos al descansar o mientras se está despierto(Corea)

Episodios de parálisis de cualquiera de los lados del cuerpo, derecho o izquierdo (hemiplejía alterna)

Anemia hemolítica (descomposición anormal de las células rojas)

¹ Cualquier alteración en un gen de su estado natural: puede ser causante de enfermedad o ser una variante normal benigna

² La unidad básica de la herencia, que consiste de un segmento de ADN (ácido desoxirribonucleico) dispuesto en una forma lineal a lo largo de un cromosoma. Un gen codifica para una proteína específica o segmento de una proteína que conduce a una función o característica en particular.

³ Se refiere a un individuo que muestra síntomas de una condición en particular

Como otras muchas condiciones genéticas, es importante comprender que no todos los individuos afectados experimentan todos los síntomas característicos y la severidad de cada síntoma puede variar tremendamente entre individuos.

d. ¿Cuán común es el G1D?

G1D es un trastorno. Menos de trescientos casos han sido reportados desde que la enfermedad fue identificada en 1991. Sin embargo, el número de individuos afectados puede en efecto ser mayor porque se cree que no solo los individuos que padecen de convulsiones, sino también personas con otros tipos de discapacidad neurológica pueden no haber sido diagnosticados con G1D. G1D afecta por igual a hombres y mujeres de todas las razas y etnias.

e. ¿Cómo se hace el diagnóstico de G1D?

Cuando se sospecha de un diagnóstico G1D, un neurólogo (especialista que maneja y trata los trastornos del cerebro y la espina dorsal) u otro médico puede llevar a cabo una perforación lumbar (punción lumbar). Una baja cuantía de glucosa (azúcar), de otra manera inexplicable, sugiere el diagnóstico, el cual comúnmente se encuentra en el fluido espinal de los individuos afectados. Una prueba genética⁴ se puede hacer entonces para confirmar el diagnóstico (véase la prueba genética). La prueba genética puede también llevarse a cabo en individuos con síntomas específicos altamente sugerentes de G1D sin llevar a cabo una punción lumbar. La prueba genética de primera elección supone un análisis directo de ADN⁵.

f. ¿Qué causa el G1D?

El G1D es causado por un defecto del gen SLC2A1, el único gen que actualmente se conoce que está asociado al G1D. El gen SLC2A1 hace una proteína llamada el transportador de glucosa proteínico tipo 1 (GLUT1). Esta proteína es responsable de transportar glucosa (un azúcar simple) de la sangre hacia las células para energía. El transportador de glucosa proteínico tipo1 esta involucrado en mover la glucosa a través de la barrera hematoencefálica, la pared que separa los pequeños vasos sanguíneos (capilares) del tejido cerebral circundante. En condiciones normales, la glucosa es la fuente principal de energía del cerebro. Alteraciones o mutaciones⁶ en el gen SLC2A1 pueden reducir o eliminar la función del transportador de glucosa proteínico tipo1 resultando en señales y síntomas de G1D.

⁴ Pruebas diseñadas para confirmar o excluir un posible o conocido trastorno genético en un individuo sintomático o, prenatal, en un feto en riesgo de alguna condición genética

⁵ El uso de cualquier método de prueba, tal como análisis de secuencia, escaneo de mutación, o análisis de mutación para detectar una mutación en un gen.

⁶ Cualquier alteración en un gen de su estado natural; puede ser causante de enfermedad o una variante normal benigna

g. ¿Se hereda el G1D?

El G1D se puede heredar como una condición genética de un autosoma dominante⁷ es decir que solo una copia no funcional del gen en cada célula es suficiente para causar trastorno.

La mayoría de los casos de este trastorno, sin embargo, son el resultado de nuevas mutaciones espontáneas en el gen que comenzaron en el individuo afectado en el momento de la concepción. En estos casos, hay normalmente un historial no hereditario del trastorno. En algunos casos, un individuo afectado puede heredar la copia no funcional o mutación del gen del padre afectado. Para los individuos afectados, hay una probabilidad de un cincuenta por ciento en cada embarazo de pasarle la copia no funcional del gen a una criatura. Desafortunadamente debido a la variabilidad de síntomas, es difícil predecir la severidad de la condición en un niño de un padre afectado.

Es importante comprender que tener un niño que nace con G1D no es culpa de alguien y que no podemos controlar los genes que pasamos a nuestros hijos.

II. TRATAMIENTO DEL G1D

a. ¿Existe alguna cura o tratamiento para los individuos diagnosticados con G1D?

En este momento, no hay cura para el G1D. Por lo tanto, el tratamiento está dirigido hacia la prevención o control de los síntomas. Puesto que los medicamentos anti-convulsivos típicamente no funcionan en pacientes con G1D, la dieta cetogénica ha demostrado ser efectiva controlando las convulsiones en la mayoría de los pacientes con esta condición, por consiguiente, mejorando el desarrollo cognitivo. Lamentablemente, algún grado de actividad convulsiva puede continuar aún

mientras estén en la dieta y los pacientes pueden continuar todavía mostrando otros síntomas neurológicos y de desarrollo del trastorno.

Pacientes de G1D que sufren de trastornos de movimientos sin convulsiones también se benefician de la dieta cetogénica y el efecto de la dieta en el metabolismo cerebral es probablemente idéntico a aquel en pacientes de epilepsia.

⁷ Describe una característica o trastorno en el cual el phenotype (fenotipo) (la característica visible física y/o bioquímica de la expresión de un gen) se expresa en aquellos que han heredado solo una copia de la mutación de un gen en particular (heterozygotes-*heterocigoto*); se refiere específicamente a un gen en uno de los 22 pares de autosomas (los cromosomas que no son de sexo)

⁸ Un fenotipo (la característica visible física y/o bioquímica de la expresión de un gen) que ocurre en más de un miembro de la familia; puede tener una etiología genética o no genética.

b. ¿Qué es la dieta Cetogénica y como funciona?

La dieta Cetogénica es una dieta alta en grasas y baja en carbohidratos, la cual es usualmente prescrita por un médico y monitoreada cuidadosamente por un dietista. Las cetonas se forman cuando el cuerpo utiliza la grasa en vez de la glucosa como su fuente de energía. En pacientes con G1D y algunos otros trastornos convulsivos, los cuerpos cetónicos pasan al cerebro y reemplazan la glucosa como fuente de energía ayudando a eliminar las convulsiones.

c. ¿Existen efectos secundarios de la dieta Cetogénica?

Efectos secundarios comunes de la dieta pero fáciles de tratar incluyen el estreñimiento, poco aumento de peso y posiblemente cálculo renal. Es importante hablar con su médico o nutricionista clínico sobre como disminuir esos posibles efectos secundarios. Ya que la dieta no provee todas las vitaminas y minerales necesarios de una dieta balanceada, también, un suplemento vitamínico puede ser recomendado. Los niveles de zinc y selenio en la sangre pueden disminuir en la dieta Cetogénica pero esto se puede prevenir con suplementos bajo supervisión profesional.

d. ¿Existen tratamientos experimentales que puedan controlar las convulsiones en el G1D?

El ácido alfa-lipoico(ácido tiótico) se ha visto que ayuda al transportador de glucosa en las células en tubos de ensayo. Por lo tanto, en algunos casos, los suplementos del ácido alfa-lipoico son aconsejados. Sin embargo, efectos secundarios significativos gastrointestinales tal como la intolerancia puede ser el resultado.

e. ¿ Habrán algunas medicinas o suplementos que haya que evitar?

No hay prueba definitiva que algunos medicamentos deben ser evitados. Sin embargo, informes indican que el fenobarbital, la droga anti-convulsiva más comúnmente prescrita para infantes y niños, ha demostrado que no mejora controlar las convulsiones, y en algunos casos, sorprendentemente empeora las convulsiones y síntomas de la criatura.

Se ha reportado que la metilxantina (cafeína) que se encuentra en el café, té, chocolate y algunas bebidas con sabor a cola y bebidas estimulantes de energía, bloquean al transportador de glucosa en los experimentos de laboratorio. Por consiguiente, es recomendable que los individuos con G1D eviten bebidas con cafeína y alimentos ricos en cafeína.

III: PREGUNTAS COMUNES DESPUÉS DEL DIAGNÓSTICO DE G1D

a. ¿ Qué sucede una vez se hace el diagnóstico de G1D?

Una vez el diagnóstico de G1D se confirma, no es raro para los padres ahora sentirse aliviados al saber la causa de los síntomas de su hijo como también sentir urgencia de aprender tanto como les sea posible sobre el tratamiento y manejo del trastorno. Puesto que todavía hay mucho más que aprender sobre este raro trastorno, el tratamiento y manejo de la condición es un proceso de por vida de aprendizaje para ambos, las familias y sus médicos. Las familias, por lo tanto, son alentadas a desarrollar relaciones de colaboración fuertes con sus médicos. Es estimulante que el número de familias y profesionales de la salud interesados en la enfermedad está creciendo rápidamente y en el futuro próximo avances significativos y cambios en la forma en que pensamos sobre el G1D puede que ocurran.

b. ¿Cómo se desarrollará mi hijo?

Aunque retrasos cognitivos y de desarrollo son comunes en individuos con G1D, el grado de discapacidad intelectual y de desarrollo puede variar grandemente de persona a persona. Esto ha sido demostrado aún entre múltiples miembros afectados de la misma familia con la misma mutación de gen. Esto es más probable debido a otros genes tanto como a factores ambientales no conocidos todavía que pueden influenciar y modificar los síntomas de G1D. Programas de intervención temprana en la niñez y terapias dirigidas pueden ser efectivas ayudando a individuos afectados a alcanzar su potencial de desarrollo completo. Es alentador que la mayoría de los individuos con G1D tienden a tener grandes habilidades sociales e interpersonales permitiéndoles interactuar mejor con sus iguales y dentro de sus comunidades. En el caso de pacientes G1D con convulsiones, y aunque los datos son preliminares, aparentemente hay una correlación entre la edad que comienza la terapia para controlar las convulsiones (la dieta cetogénica) y el diagnóstico en general.

c. ¿Son los pacientes de G1D propensos a otras enfermedades?

No se conoce en este momento de otras asociaciones a enfermedades.

d. ¿Existen efectos secundarios en la dieta Cetogénica?

Efectos secundarios comunes de la dieta pero fáciles de tratar incluyen el estreñimiento, poco aumento de peso y posiblemente cálculo renal. Es importante hablar con su médico o nutricionista clínico sobre como disminuir esos posibles efectos secundarios. Ya que la dieta no provee todas las vitaminas y minerales

necesarios de una dieta balanceada también un suplemento vitamínico puede ser recomendado.

e. ¿Es necesario mantener la dieta cetogénica de por vida?

Por razones desconocidas, algunos pacientes con G1D han podido discontinuar la dieta al comienzo de la pubertad. Otros han continuado en la dieta y otros con convulsiones reanudan el tratamiento y otros medicamentos para reducir sus síntomas.

f. ¿Puede prevenirse el G1D?

Ya que la mayoría de los casos de G1D son el resultado de una mutación espontánea⁹ que ocurre en el momento de la concepción, no hay forma alguna de saber si un niño está en riesgo de tener el trastorno y nada que el padre hizo o no hizo causó que esto ocurriera. No hay prueba prenatal que determine si un niño nacerá con G1D a menos que una enfermedad causante de mutación¹⁰ haya sido previamente identificada en una familia en riesgo de tener un niño con G1D. EL ultrasonido prenatal y las pruebas de revisión obligatorias actuales no detectan el G1D. Si una enfermedad causante de mutación es conocida, un diagnóstico prenatal¹¹ (amniocentesis o muestra de vellosidades coriónicas) y posiblemente un diagnóstico de pre-implantación genética (la combinación de fertilización in vitro y prueba genética para identificar a embriones no afectados) estarían disponibles.

⁹ Una alteración en un gen que está presente por primera vez en un miembro de la familia como resultado de una mutación en una célula (huevo o semen) de uno de los padres o en el mismo huevo fertilizado

¹⁰ Una alteración en el gen que causa o predispone a un individuo a una enfermedad en específico

¹¹ Prueba llevada a cabo durante el embarazo para determinar si un feto está afectado con un trastorno en particular. Muestra de vellosidad coriónica (CVS), amniocentesis, muestra de sangre del cordón umbilical percutáneo (PUBS), ultrasonido, fetoscopia son ejemplos de procedimientos usados ya sea para obtener una muestra o para evaluar la anatomía del feto.

g. ¿Habrá alguna vez una cura para el G1D?

Se necesita más investigación. En este momento, no hay evidencia de que el cerebro permita la inserción de células normales de ADN o células capaces de reemplazar las células anormales del cerebro afectadas por el G1D. Nuevos avances y progreso en la terapia genética se espera en el futuro.

IV. INVESTIGACIÓN DEL G1D

a. ¿Qué es el estado de investigación en el G1D?

La investigación se está llevando a cabo desde varios frentes:

b. Investigación en animales modelos de G1D

Estudios de laboratorio se centran en el entendimiento de cómo se desarrolla y funciona el cerebro en el G1D. Este tipo de investigación se llama mecánica. Roedores y peces, modelos con G1D, fueron creados por varios investigadores alrededor del 2003 al 2006. Aunque estos modelos no reemplazan la información que se puede obtener de los pacientes, ellos permiten el estudio de animales a través de su ciclo de vida completo, mientras, simultáneamente proveen una fuente de células del cerebro para el análisis detallado no permitido en los sujetos humanos. Los ratones, modelos con G1D, se utilizan para describir la base de epilepsia en la enfermedad por medio de grabaciones electrofisiológicas (eléctricas) de las neuronas del cerebro, por técnica de fijación de membranas, una técnica altamente informativa que mide la comunicación de las células del cerebro, y por el análisis del metabolismo del cerebro utilizando unas sondas marcadas glucosa (isotopos estables, utilizados en ¹³C NMR (Resonancia Magnética Nuclear de Carbono-13), o resonancia magnética nuclear). Como siempre es el caso con la investigación biomédica, se espera que la investigación de laboratorio resulte en un

entendimiento más completo de la enfermedad y abra nuevas(y probablemente inesperadas) instrucciones para el desarrollo de tratamientos.

c. Investigación en pacientes con G1D

Existe una razón para creer que no todas las formas de G1D se conocen ya porque pacientes afectados con síntomas no clásicos de la enfermedad continúan siendo identificados. Periódicamente nuevas mutaciones se encuentran en el gen GLUT1 en muchos laboratorios alrededor del mundo. No está claro aún que sucede a los pacientes de G1D durante toda la vida útil o como el cerebro humano se altera por la enfermedad. En comparación con otras enfermedades, para las cuales los científicos han tenido acceso a numerosos pacientes y a parear especímenes de autopsia del cerebro, el G1D se mantiene como una enfermedad rara y no estudiada suficientemente. Además de encontrar nuevas mutaciones, nuevos genes y nuevos tratamientos, los esfuerzos de la investigación clínica incluyen el desempeño de un NMR (resonancia nuclear magnética, un tipo especial de MRI-*Imágenes por Resonancia magnética*) de campo alto del cerebro en pacientes con G1D y otros trastornos neurometabólicos. Los contenidos del cerebro de varios neuroquímicos claves importantes para el funcionamiento de las células del cerebro y la comunicación pueden ser medidas por primera vez en pacientes selectos con G1D sin el uso de alguna sustancia para propósitos de investigación solamente.

d. Investigación relevante a trastornos genéticos del cerebro en general

Existe mundialmente una cantidad de trabajo muy significativo que se hace en métodos nuevos para el tratamiento de trastornos neurometabólicos y neurogenéticos en general, uno de los cuales es el G1D. Algunos tienen que ver con las células madres, algunos utilizan virus para reemplazar genes anormales del cerebro y algunos se concentran en el descubrimiento de nuevas drogas, que puede que no curen una enfermedad pero pueden mejorar síntomas comunes y debilitantes. Estas iniciativas, cuando son exitosas, pueden a menudo ser explicadas a otras enfermedades como G1D y viceversa, permitiendo avances en una enfermedad en particular para potencialmente beneficiar a otras.

e. ¿Cómo puedo contribuir a la investigación?

La mejor manera de contribuir es estar y mantenerse informado sobre cualesquiera nuevos avances y hablar y preguntar a profesionales de la salud. Crear o pertenecer a un grupo de apoyo y respaldo al paciente para familias con G1D, es otra manera importante de ayudar a divulgar la información, mejorar el acceso del paciente a expertos y recursos y facilitar el financiamiento de la investigación. Finalmente, las

contribuciones financieras a cualquier nivel ayudan a los investigadores a contestar preguntas específicas relacionadas a tratamientos potenciales para el G1D.

V. Trastornos de Movimiento en el G1D

a. ¿Qué son los trastornos de movimiento?

Los trastornos de movimiento son un grupo de síntomas que indican una habilidad disminuida para producir y controlar el movimiento del cuerpo. Cada movimiento del cuerpo, desde levantar la mano hasta sonreír, supone una interacción compleja entre el cerebro y la columna vertebral, los nervios y los músculos. Un fallo o un daño a cualesquiera de estos componentes pueden resultar en un trastorno de movimiento. Hay razón para creer que los trastornos de movimiento del G1D se originan en el cerebro. El término paroxístico se usa también a menudo, para indicar que los movimientos anormales son repentinos e impredecibles, con una vuelta bastante rápida a la normalidad.

b. ¿Cuáles trastornos de movimiento se observan en el G1D?

- **Ataxia** es un movimiento inestable y pésimamente controlado debido a problemas con el control en la coordinación y el balance.
- **Discinesia** que simplemente significa anormal (‘dys’) movimiento (kinesia’). Tics, espasmos, atetosis (movimientos lentos, retorcidos), corea (movimientos rápidos, inesperadamente erráticos e irregulares), y distonía son todos tipos diferentes de discinesia.
- **Corea** son movimientos rápidos involuntarios, repetitivos, breves, erráticos que comienzan en una parte del cuerpo y se desplazan abruptamente, imprevisiblemente y muchas veces continuamente a otra parte.

- En la **distonía** hay contracciones prolongadas y persistentes de uno o más músculos. Esto lleva a posturas anormales o retorcidas, movimientos contorsionados de una parte del cuerpo. Hay muchos tipos diferentes, con varios músculos involucrados. El calambre del escritor es un ejemplo de la distonía focal (limitada a un grupo de músculos), causando posturas bizarras en un brazo al escribir o teclear y desaparecen cuando descansa.
- **Mioclono** se refiere a sacudidas (contracciones) rápidas como un rayo de un músculo o grupo de músculos. El mioclono puede involucrar solo una mano, un grupo de músculos en la parte superior del brazo o la pierna, o un grupo de músculos faciales. O puede involucrar muchos músculos al mismo tiempo.

c. ¿Puede el G1D causar trastornos de movimiento y también convulsiones?

Sí. Trastornos de movimiento pueden ocurrir en el G1D aislado, en combinación con otros trastornos de movimiento, o en pacientes G1D que también tiene convulsiones y epilepsia.

d. ¿Cómo se tratan los trastornos de movimiento G1D?

En general, el tratamiento de trastornos de movimiento puede incluir varias drogas prescritas por un neurólogo. Hay una experiencia muy limitada con el uso de estas drogas en G1D, pero no hay razón conocida para detener alguna de estas drogas en el G1D, particularmente si muestran eficacia. Sin embargo, la dieta cetogénica ha probado ser eficaz en el tratamiento de trastornos de movimiento relacionados al G1D.

VI. RECURSOS G1D

a. Información de laboratorio de referido médico y diagnóstico G1D

Información general: Colaboración, Educación y Programa de Explicación de Prueba (CETT) para Enfermedades Genéticas Raras NIH (Instituto Nacional de la Salud) Oficina de Investigación de Enfermedades Raras

Diagnóstico genético del G1D (Programa CETT): La Fundación Child Brain:
www.ChildBrainFoundation.org

b. Información de la enfermedad G1D para pacientes y cuidadores

La Fundación Child Brain: www.ChildBrainFoundation.org

Referencia en el Hogar de Genética:
<http://ghr.nlm.nih.gov/condition=glut1deficiencysyndrome>

La Fundación de Deficiencia Glut1: www.g1dfoundation.org

c. Registro de paciente voluntario G1D

La Fundación Child Brain: Lo próximo

d. Información de Apoyo

La Fundación Child Brain: www.ChildBrainFoundation.org

La Fundación de Deficiencia Glut1: www.g1dfoundation.org

Oficina de Investigación de Enfermedades Raras, NIH:
<http://rarediseases.info.nih.gov/>

Organización Nacional para Trastornos Raros: <http://www.rarediseases.org>

e. Información Profesional

- Revisión Genética – Resumen clínico periódicamente actualizado y opciones de prueba
- Pruebas Genéticas – Pruebas de ADN ordenadas por profesionales de la salud
- PubMed - Literatura reciente, búsqueda por teclado, autor o título de

publicación

- OMIM (Herencia Mendeliana en el Hombre) - Catálogo de trastornos genéticos

Toda la información contenida aquí fue posible por la colaboración entre La Fundación Child Brain, el Dr. Juan M. Pascual y El Instituto Nacional de la Oficina de la Salud de Investigación de Enfermedades Raras (Colaboración, Educación y el Programa de Traducción de Prueba).

No se puede abusar comercialmente de alguno de los contenidos. Cualquier redistribución o reproducción, en alguna forma de parte o todo el contenido, es permitida y alentada y se insta al reconocimiento apropiado. Para reconocer adecuadamente la información contenida aquí, por favor añada lo siguiente a algún extracto o copia:

“Nosotros reconocemos a la Fundación Child Brain, www.childbrainfoundation.org como el organizador, el Dr. Juan Pascual es el autor y El Instituto Nacional de la Oficina de la Salud de Investigación de Enfermedades Raras (Colaboración, Educación y el Programa de Traducción de Prueba, Programa CETT) como el patrocinador de esta información.”

Sobre los Colaboradores

La Fundación Child Brain:

La Fundación Child Brain es una organización 501 (c) 3 certificada sin fines de lucro, con base en Dallas, Texas. Apoya proyectos de investigación para comprender y tratar trastornos neurológicos pediátricos y alienta a una mayor comunicación entre los científicos, profesionales, familias y el público en general. Para información adicional, por favor visite el www.childbrainfoundation.org.

Sobre el autor – Juan Pascual, M.D., PhD:

El Dr. Juan M. Pascual ocupa un puesto en la facultad del Departamento de Neurología y Neuroterapéutica, Pediatría y Fisiología en el Centro Médico de la Universidad Texas Southwestern y dirige la Clínica y Laboratorio de Trastornos Raros del Cerebro, donde lleva a cabo investigaciones sobre la base genética y molecular de las enfermedades neurológicas y neuromusculares de la niñez. Su investigación se enfoca en las moléculas que regulan la excitabilidad y comunicación de los nervios, y ha publicado y dado conferencias en este campo extensamente. Él se especializa en enfermedades del sistema nervioso y neuromuscular en los infantes, niños y adultos con un énfasis particular en problemas complejos de diagnóstico.

Sobre el patrocinador, El Instituto Nacional de la Salud:

El Instituto Nacional de la Salud (NIH), es una parte del Departamento de Salud y Servicios Humanos de EEUU, es la agencia de investigación médica de la nación –haciendo descubrimientos importantes que mejoran la salud y salvan vidas. La Colaboración, Educación y el Programa de Traducción de Pruebas (CETT) para

Enfermedades Genéticas Raras fue desarrollada por la Oficina del NIH de Investigación de Enfermedades Raras. Las metas eran promover el desarrollo de nuevas pruebas para las enfermedades genéticas raras, facilitar la traducción de las pruebas genéticas a la práctica clínica, para establecer colaboraciones y proveer educación sobre cada una de las enfermedades genéticas raras, para estimular las investigaciones genéticas relacionadas, para mejorar el impacto clínico de las pruebas y apoyar la recolección y almacenamiento de información de los resultados de las pruebas en una base de datos pública accesible para impulsar la información hacia nuevas investigaciones y nuevas posibilidades de tratamiento.

LA FUNDACIÓN CHILD BRAIN ES UNA FUNDACIÓN BENÉFICA PÚBLICA 501 (c) 3
FUNDACIÓN CHILD BRAIN
5930 Royal Lane, Suite E, PMB#231
Dallas, Texas 75230
www.childbrainfoundation.org
info@chidbrainfoundation.org

