

Tratamiento Recomendado

Actualmente no hay una cura para el Déficit de GLUT1. El tratamiento recomendado es una dieta cetogénica médicamente supervisada, la cual puede ayudar a mejorar algunos de los síntomas para la mayoría de los pacientes. La dieta cetogénica es una dieta alta en grasa, moderada en proteína y baja en carbohidrato, que causa que el cuerpo produzca cetonas, las cuales pueden ser usadas como fuente de energía para las células y la cual puede alterar el metabolismo cerebral. Las dietas cetogénicas han sido usadas por más de 100 años para tratar convulsiones - el síntoma que mejor responde a este tratamiento en el caso del Déficit de GLUT1. También se han reportado beneficios de la dieta en cuanto a mejoría de los desórdenes de movimiento y función cognitiva. Los beneficios pueden ser mayores entre más temprano se inicie este tratamiento.

La dieta cetogénica Clásica 3:1 o 4:1 es recomendada en la infancia y en los primeros años de la niñez con el fin de asegurarse de obtener los beneficios óptimos durante las etapas críticas del crecimiento y el desarrollo. Se recomienda continuar la dieta mientras sea tolerada, y existen versiones alternativas de la dieta tal como la dieta Cetogénica Modificada (2:1 y 1:1) o la dieta Modificada de Atkins que puede que sean más fáciles de realizar debido a cuestiones de calidad de vida y cumplimiento de la dieta.

Para un subgrupo de personas con el Déficit de GLUT1, la dieta cetogénica no es efectiva a pesar de tener niveles adecuados de cetonas. Medicamentos para mejorar síntomas persistentes pueden proveer beneficios, aunque actualmente no existe una base clara para formular recomendaciones específicas y existen preocupaciones en cuanto a las posibles interacciones de estos medicamentos con la dieta cetogénica.

Otras Terapias

Las terapias ocupacional, física y del lenguaje suelen recomendarse para ayudar al desarrollo óptimo de los niños y también pueden ser beneficiosas en la edad adulta. Las familias también reportan beneficios de otros tipos de terapias y ejercicios así como la hipoterapia, terapia acuática, clases de artes marciales y actividades de atención o conciencia plena.

Muchos adultos con el Déficit de GLUT1 han reportado que hacer ejercicio regularmente ayuda a reducir los trastornos de movimiento.

E74.810
Código ICD-10

Prevalencia Estimada

Se cree que en la actualidad hay unos cuantos miles de personas diagnosticadas con el Déficit de GLUT1 en el mundo. Estudios recientes han estimado que la prevalencia de la enfermedad es de 1:24.000, por lo tanto, existe una gran mayoría de casos que no han sido diagnosticada. Se desconoce si hay algún tipo de susceptibilidad asociada al género o la raza.

Investigaciones Actuales

Los recientes avances en la investigación han cambiado el entendimiento fundamental de la enfermedad, especialmente la idea de que esta enfermedad no es tan solo un defecto en la energía cerebral. Investigaciones actuales tienen como objetivos principales entender mejor los mecanismos del Déficit de GLUT1 en el cerebro y el resto del cuerpo, desarrollar mejores herramientas para su diagnóstico, y encontrar tratamientos que sean más eficaces y fáciles de administrar en el futuro.



Nuestra Misión

La Fundación para el Déficit de GLUT1 es una organización sin ánimo de lucro, dirigida por padres, que se dedica a brindar ayuda y esperanza a la comunidad afectada por el Déficit de GLUT1 a través de la concientización, educación, la defensa de los pacientes y la investigación.

Nuestra Visión

Juntos estamos construyendo un futuro más brillante en el que el Déficit de GLUT1 será fácil de diagnosticar de manera temprana, se tratará eficazmente y, algún día, se curará por completo.



www.G1DFoundation.org



Iluminando el

DEFICIT DE GLUT1

**Síndrome del Déficit del
Transportador de Glucosa Tipo 1**



Definición de la Enfermedad

El Déficit de GLUT1 es un desorden genético raro que afecta el metabolismo del cerebro. GLUT1 es el único transportador de glucosa que lleva glucosa a través de la barrera hematoencefálica y que también transporta otros azúcares necesarios al cerebro, los cuales cumplen un papel importante en múltiples vías metabólicas.

Individuos que tienen el Déficit de GLUT1 no tienen suficientes transportadores GLUT1 o no funcionan apropiadamente, por lo cual sus cerebros no están recibiendo todos los componentes necesarios para el metabolismo normal del cerebro, lo que puede causar un amplio rango de síntomas neurológicos.

Causa Genética

El Déficit de GLUT1 es causado por variantes en el gen *SLC2A1*, el cual codifica el transportador de glucosa tipo 1 (GLUT1). Es una condición autosomal dominante, lo que significa que al estar alterada tan solo una copia de este gen (una de dos) se puede manifestar la enfermedad. A menudo, estas variantes ocurren espontáneamente y no son heredadas, pero los individuos que tienen el Déficit de GLUT1 tiene un 50% de probabilidad de heredar la misma variante a cada uno de sus hijos.

Entendiendo los síntomas

Debido a la importante función del transportador GLUT1 en el cerebro, los individuos que tienen el Déficit de GLUT1 pueden presentar una variedad de síntomas en distintas combinaciones. Estos síntomas, así como su severidad, pueden manifestarse de manera diferente de una persona a otra y pueden fluctuar diariamente y cambiar con el tiempo a medida que los pacientes crecen y se van haciendo mayores. A menudo, la pubertad trae cambios en los síntomas y la respuesta al tratamiento.

CONVULSIONES

Las convulsiones son comunes pero no siempre están presentes, y múltiples tipos de convulsiones pueden ocurrirle a un mismo individuo. Típicamente, las convulsiones comienzan en la infancia o en los primeros años de la niñez y tienden a estabilizarse, disminuir, o algunas veces, en algunas personas, eventualmente pueden llegar a parar por completo en la edad adulta. La mayoría de las convulsiones en esta condición no pueden ser fácilmente tratadas con medicamentos.

TRASTORNOS DE MOVIMIENTO

La mayoría de las personas que tienen el Déficit de GLUT1 presentan algún tipo complejo de trastornos de movimiento que puede causar dificultades persistentes con el tono muscular, el andar, equilibrio, coordinación, y motricidad fina y gruesa. También pueden presentarse episodios temporales inusuales e involuntarios de amplio rango, o pérdida y alteración del movimiento, incluidos aquellos que pueden ser inducidos por el ejercicio u otros factores. Los trastornos de movimiento tienden a ser un síntoma común en la adolescencia y la edad adulta, y en ocasiones pueden aparecer nuevos tipos de trastornos del movimiento.

MOVIMIENTOS INUSUALES DE OJOS Y CABEZA

En muchos pacientes los movimientos inusuales de ojos y cabeza son el primer síntoma que aparece en la infancia y representan una importante pista para el diagnóstico. Estos movimientos se asemejan a los movimientos oculares opsoclono pero se distinguen en cuanto a que los ojos y la cabeza se mueven juntos en múltiples direcciones. Estos suelen a desaparecer en los primeros años de la niñez incluso sin tratamiento.

DESORDENES DEL HABLA Y EL LENGUAJE

Los problemas en la comunicación son comunes en las personas con el Déficit de GLUT1, incluyendo dificultades para hablar clara y fluidamente, así como también para procesar y expresar el lenguaje.

CONOCIMIENTO Y APRENDIZAJE

La mayoría de las personas con el Déficit de GLUT1 tienen algún grado de discapacidad cognitiva que puede variar desde dificultades leves de aprendizaje y memoria hasta discapacidades intelectuales severas.

RETRASOS EN EL DESARROLLO

Debido a todos los síntomas que padecen las personas con el Déficit de GLUT1, los retrasos generalizados del desarrollo son comunes. Esto significa que en la niñez puede que se tome más tiempo en alcanzar las etapas del desarrollo, y en la edad adulta estas discapacidades pueden llegar a tener impactos significativos en la independencia.

PROBLEMAS DEL COMPORTAMIENTO

Los problemas en el comportamiento pueden incluir la falta de atención y retrasos para alcanzar comportamientos apropiados a la edad. Algunas personas con el Déficit en GLUT1 también pueden ser diagnosticados con problemas de atención y/o trastornos del espectro Autista. También se reportan problemas de ansiedad, trastornos obsesivo compulsivos, y trastornos del estado de ánimo y del comportamiento. Sin embargo, también se reporta que son muy sociables, siendo una de sus fortalezas.

POSIBLES SINTOMAS ADICIONALES

- migrañas
- hemiplegia
- confusión
- baja energía y resistencia
- perturbaciones del sueño
- vómito cíclico
- tamaño de la cabeza más pequeño de lo normal
- problemas con la regulación de la temperatura

QUE PUEDE DESENCADENAR LOS SINTOMAS?

Los síntomas pueden desencadenarse o empeorar por el ejercicio excesivo, enfermedad, hambre, cambios de temperatura, hormonas, estrés, fatiga, ansiedad, y otras emociones fuertes.



Protocolo de Diagnóstico

El diagnóstico temprano es crítico para iniciar el tratamiento, el cual puede ayudar a aliviar síntomas, al crecimiento y desarrollo cerebral óptimo, y a mejorar la calidad de vida. El hallazgo de por lo menos 2 de 3 de los siguientes criterios garantiza un diagnóstico del Déficit de GLUT1:



presencia de síntomas



resultados de la punción lumbar



resultados de pruebas genéticas

Punción Lumbar

Cuando se sospecha que un paciente tiene el Déficit de GLUT1, la glucosa en el líquido cefalorraquídeo y en la sangre debe ser medida después de 4 a 6 horas de ayuno. Las muestras de sangre deben ser tomadas primero para evitar que hayan incrementos en la glucosa sanguínea causados por estrés, y la muestra por punción lumbar debe ser tomada inmediatamente después.

Marcadores metabólicos



BAJA: glucosa en el líquido cefalorraquídeo
BAJO A NORMAL-BAJO: lactato en el líquido cefalorraquídeo



NORMAL: glucosa en la sangre, conteos celulares, proteína en el líquido cefalorraquídeo

Glucosa en el líquido cefalorraquídeo en ayunas:
• por debajo de 3.0 mmol/L or 53 mg/dL

Proporción de la glucosa en el líquido cefalorraquídeo a la sangre en ayunas: por debajo de 60%

Análisis genético

Las pruebas genéticas también pueden ayudar a confirmar el diagnóstico detectando variantes en el gen *SLC2A1*, aunque las pruebas genéticas actuales no identifican alguna variante en el 10-15% de los casos. La combinación de la presencia de síntomas clínicos y los hallazgos característicos en el líquido cefalorraquídeo indican un diagnóstico del Déficit de GLUT1, incluso cuando una variante genética no es identificada.

Las Distonías 9 y 18 también están asociadas con variantes del gen *SLC2A1*.



escamear

Para ver la guía consenso para el diagnóstico y tratamiento