

Resumen general de la reunión con la comunidad Hispana GLUT1 del día 27 de Septiembre, 2025

El documento resume dos eventos internacionales clave sobre **Déficit de GLUT1**:

1. **Taller de Investigación de la GLUT1 Deficiency Foundation – Nueva York, 2025** presentado por Sandra Ojeda PhD
2. **Conferencia Europea de GLUT1 y Congreso INKS de Terapia Cetogénica – París, 2025**, presentada por la Dra. Marisa Armeno, referente argentina en nutrición clínica y terapias cetogénicas.

Ambos encuentros reunieron a investigadores, médicos y representantes de pacientes para compartir los avances científicos, nuevas terapias y necesidades prioritarias de la comunidad GLUT1.

1. Taller de Investigación – Nueva York 2025

Objetivo:

Fortalecer la colaboración entre investigadores y clínicos para mejorar el entendimiento de la enfermedad, desarrollar tratamientos y mantener el foco en las necesidades de los pacientes.

Temas y hallazgos principales:

- **Perspectiva del paciente (Sandra Ojeda PhD):**

Se destacaron los síntomas que más afectan la calidad de vida y las relaciones sociales según encuestas y estudios de historia natural.

- **Variabilidad genética y clínica:**

(Dra. Katy Staudt) — Se observó que una misma mutación puede generar síntomas muy diferentes dentro de una misma familia, dificultando la predicción de la evolución de la enfermedad.

- **Trastornos del movimiento en adultos:**

(Dra. McKenzie Cervenka) — Estudia causas y posibles tratamientos para los movimientos paroxísticos y progresivos que suelen empeorar con el ejercicio o la fatiga.

- **Estudio argentino (Dra. Marisa Armeno):**

Presentó datos de 39 pacientes argentinos y los avances para crear un registro nacional de pacientes con Déficit de GLUT1 y una red colaborativa latinoamericana.

- **Nuevas herramientas de investigación:**

- **Dr. Al-Ahmad:** Modelos de barrera hematoencefálica con células madre para probar tratamientos potenciales.
- **Dra. Pearson:** Mini-cerebros (organoides) para estudiar mutaciones del gen SLC2A1 y su efecto en el desarrollo neuronal.
- **Dr. Furuse (Japón):** Nuevo modelo de ratón disponible globalmente a través de MMRRC en UC Davis.

- **Desarrollo de terapias:**

- **Dra. Mariana Bollo (Argentina):** Molécula utilizada en estudios clínicos para el tratamiento de Alzheimer que podría aplicarse al Déficit de GLUT1.
- **Dr. Casey Vickstrom:** Terapias génicas con oligonucleótidos antisentido (ASO) ASOs son secuencias cortas de ADN o ARN que son específicas para una secuencia del gen que se quiera tratar, y lo que hacen es prenderlo o apagarlo dependiendo lo que se necesite.
- **Dr. Robin Williams (Reino Unido):** Mezcla de aceites C8/C10 (80% C10) como fuente alternativa de energía. Se ha demostrado en estudios clínicos que proveen energía a las células sin restricción de carbohidratos.
- **Dr. Hudson Freeze y Dr. Starosta:** Ensayos con fucosa como posible tratamiento (estudio clínico fase 2 planificado en EE. UU.).
- **Dr. Thornton** Evaluación del diazóxido para aumentar los niveles de glucosa cerebral.
- **Dr. Pascual** Estudio del habla que se hizo en en la Conferencia en Dallas y estudios en ratones que se están llevando a cabo con la fucosa para ver diferencias entre la respuesta al tratamiento entre hembras y machos para hacer una caracterización más profunda del efecto de la fucosa en los ratones.

2. Conferencia Europea de GLUT1 e INKS – París 2025

Contexto:

Organizada por la *International Neurological Ketogenic Society (INKS)* junto con la comunidad europea de GLUT1. Asistieron más de 600 expertos internacionales.

Principales temas presentados:

- **Charla del Dr. Klepper:**

- Recalcó la amplia variabilidad clínica del Déficit de GLUT1.
- Presentó los resultados de una encuesta sobre la pubertad en el Déficit de GLUT1 (98 familias):
 - Aumento de crisis y trastornos del movimiento durante la pubertad.
 - Mayor frecuencia de migrañas y cambios de ánimo.
 - Disminución de la cetosis en esta etapa, sin relación directa con el aumento de crisis.
- Enfatizó la importancia de iniciar la dieta cetogénica tempranamente y de forma sostenida, incluso en casos con respuesta parcial.

- **Aceite C10 (Kvita):**

- Suplemento con 80% C10 y 20% C8, con propiedades antiepilépticas y mitocondriales.
- En estudios iniciales, cerca del 60 % de los pacientes reportaron mejora en los trastornos de movimiento.
- Persisten desafíos de tolerancia digestiva y acceso (disponible solo en Reino Unido).

- **Calidad de vida (Dra. De Giorgis y otros):**

- Los niños entre 8 y 12 años presentan mayor impacto escolar.
- Los adultos reportan más limitaciones sociales.
- Se destacó la necesidad de apoyo psicológico, social y escolar.

- **Encuesta Latinoamericana:**

- Iniciativa conjunta de varios países (Argentina, Chile, entre otros).

- 83 pacientes identificados; 81 tratados con dieta cetogénica.
- Limitaciones en el acceso a pruebas genéticas y cobertura de fórmulas.
- Se avanza hacia un registro regional latinoamericano y protocolos unificados.
- **Estudio multicéntrico argentino (Dra. Armeno):**
 - 39 pacientes (niños y adultos).
 - Demora promedio de diagnóstico: 5 años desde los primeros síntomas, aunque se ha reducido desde 2018. Cuando el Dr. Klepper dió una charla en Argentina que ayudó a dar a conocer la enfermedad en Argentina.
 - 90 % de variantes genéticas patogénicas, con variantes nuevas, nunca antes descritas.
 - Síntomas más comunes: epilepsia (77%), trastornos de movimiento (67%), microcefalia, dificultades del habla y discapacidad intelectual.
 - Se propone crear un registro nacional Argentino, fortalecer la colaboración con la GLUT1 Foundation y promover acceso a la dieta cetogénica para familias con menos recursos.

Puntos destacados

- Diagnóstico temprano y confirmación genética son fundamentales.
- Trastornos del movimiento y calidad de vida son prioridades de investigación.
- Nuevas terapias en desarrollo: fucosa, aceite C8/C10 (Kvita), diazóxido y terapia génica ASO.
- América Latina avanza en colaboración científica y creación de registros.
- La participación activa de asociaciones de pacientes es clave para impulsar la investigación y mejorar el acceso a tratamientos.