Reunión virtual con profesionales de la Comunidad Iberoamericana GLUT1

#COMUNIDADGLUT1

Trastornos del movimiento en GLUT1DS



Breve resumen de la exposición de la Dra. Pons

El sábado 26 de septiembre de 2026, asistimos al encuentro con profesionales bajo el tema **"Trastornos del movimiento en el déficit del transportador de glucosa cerebral"**, organizada por la GLUT1 Deficiency Foundation en colaboración con asGLUT1diece y presentado por la Dra. Roser Pons, neuróloga pediatra especializada en trastornos del movimiento, actualmente en el Hospital infantil de Atenas, Grecia. La Dra. Pons explicó detalladamente los trastornos motores crónicos persistentes y paroxísticos que caracterizan esta enfermedad genética, incluyendo ataxia, distonía, corea, temblor y dispraxia, utilizando vídeos clínicos para demostrar cada síntoma.
Durante la sesión, los participantes hicieron preguntas sobre casos específicos de sus hijos/as. La Dra. Pons aclaró que aunque los trastornos paroxísticos pueden ser muy desagradables, no causan daño cerebral permanente, y recomendó mantener la dieta cetogénica como tratamiento básico, incluso cuando no mejore completamente los trastornos motores.

Resumen

- **Trastornos del movimiento**

La Dra. Roser Pons, aclaró los trastornos del movimiento asociados con el déficit del transportador de glucosa cerebral, destacando que estos incluyen trastornos de marcha, movimientos involuntarios como distonía, corea, y temblor. Durante su presentación, la doctora describió la heterogeneidad de los síntomas y su amplio rango de severidad, desde leves hasta muy severos.

- **Trastornos motores**

La Dra. Pons, definió los trastornos motores crónicos y persistentes en la enfermedad del déficit del transportador de la glucosa, destacando su variabilidad en severidad y fluctuación según la necesidad energética del cerebro. La Dra. también mencionó que estos movimiento pueden fluctuar y empeorar a causa del ayuno, ejercicio, o el estrés.

Estos trastornos e dividen en:

- Crónicos/persistentes: De larga duración.
- Paroxísticos: Repentinos. Pueden durar minutos u horas, de corta duración y cuando termina el evento el paciente vuelve a su estado basal.

asGLUT1diece

Reunión virtual con profesionales de la Comunidad Iberoamericana GLUT1



Trastornos del movimiento en GLUT1DS

Los movimientos crónicos se pueden dividir en:

1.- Trastornos de la marcha y se presentan como:
- Inestabilidad (ataxia).
- Espasticidad - los músculos están muy tensos y dificultan la movilidad.
- Una combinación de espasticidad e inestabilidad.

2.- Movimientos involuntarios:
- Distonía - movimientos y posturas de torsión.
- Corea - movimientos involuntarios rápidos, caóticos y bruscos.
- Temblor - movimientos rítmicos y oscilatorios principalmente en las manos.
- Mioclonías - movimientos breves, repentinos y en forma de sacudidas (casi siempre son epilépticos).
- Dispraxia - dificultad en planificación y coordinación del movimiento.

Mostró vídeos de pacientes con diferentes manifestaciones, como inestabilidad, espasticidad, distonía y corea, y explicó los trastornos paroxísticos característicos, incluyendo movimientos oculares anormales y disquinesias precipitadas por el ejercicio. La Dra. Pons también mencionó que las manifestaciones neurológicas evolucionan con la edad y que el tratamiento principal es la dieta cetogénica.

- **Trastornos de Movimiento Paroxístico**

La Dra. Roser Pons, nos explicó que los trastornos de movimiento paroxístico no causan daño cerebral, aunque pueden ser desagradables y dificultar la vida diaria del paciente.

Se pueden presentar como:
1.- Movimientos oculares anormales - estos ocurren aproximadamente en un tercio de los pacientes con el Déficit de GLUT1.
2.- Discinesias paroxísticas, precipitadas por el ejercicio.
3.- Episodios de ataxia, distonía o corea.
4.- Episodios de parálisis.
5.- Episodios neurológicos complejos multiples, sintomas que aparecen simultaneamente secuencialmente.
6.- Sin manifestaciones motoras, como el dolor de cabeza, vómito cíclico o sueño agudo.

Reunión virtual con profesionales de la Comunidad Iberoamericana GLUT1



Trastornos del movimiento en GLUT1DS

La Dra. Roser Pons, respondió a preguntas sobre medicamentos como acetazolamida y lamotrigina, aclarando que estos pueden ayudar con ciertos síntomas, y discutió la dieta cetogénica, indicando que generalmente se utiliza hasta la adolescencia.

La Dra. Pons reiteró que la dieta cetogénica es el tratamiento por excelencia del Déficit de GLUT1 pero mencionó que es más efectiva para las convulsiones que para los transtornos de movimiento, aunque se han visto beneficios en algunos casos.

También aclaró que en algunas ocasiones hay tratamiento específicos para cada tipo de trastorno del movimiento y esto debe consultarse individualmente, ya que en muchas circunstancias, hay medicamentos que pueden ser efectivos para un paciente pero no para otro.

Se respondieron preguntas en directo y por falta de tiempo, quedaron algunas en el chat que previamente se archivaron antes de acabar la reunión.
Las preguntas que quedaron sin réplica, se enviaron a la Dra. que nos facilitó las respuestas por correo electrónico.

asGLUT1diece

Reunión virtual con profesionales de la Comunidad Iberoamericana GLUT1

#COMUNIDADGLUT1

Trastornos del movimiento en GLUT1DS



Sesión de preguntas y respuestas con la Dra. Pons:

- ¿**Cómo se clasifican los episodios de confusión?**
  Como episodios neurológicos complejos.

- **¿El estrés emocional induce movimientos involuntarios?**
  Si, es posible. En realidad cualquier tipo de estrés puede provocar o empeorar movimientos involuntarios.

- **¿La acetazolamida ayuda con los movimientos involuntarios?**
  Diría que no. De todas maneras en general diferentes antiepilépticos se pueden utilizar o probar en algunos casos de movimientos involuntarios en diferentes enfermedades neurológicas.

- **¿Hay algún otro medicamento o producto que ayude?**
  Si, en general individualizamos el tratamiento en cada caso. Lo que ayuda a un paciente puede no ayudar a otro.

- **¿Qué tanto ayuda la dieta cetogénica o el MCT?**
  Es variable, desde corrección del problema motor, mejora importante o solamente mejora leve.

- **¿Qué medicación se usa para las mioclonías?**
  Ácido valproico y benzodiazepinas principalmente, pero también levetiracetam, zonisamida, etc.

- **¿Hay algún estudio en curso asociado a los movimientos involuntarios?**
  No.

- **¿Qué medicamentos se recomienda para problemas de comportamiento, impulsividad, depresión o fluctuación emocional que no causen transtornos de movimiento?**
  Depende de cada caso. En general los medicamentos que tienen relación con la dopamina tienen el potencial de afectar la función motora.

- **¿Qué opina del uso del bótox para la espasticidad en pacientes del déficit de Glut1 que están en la dieta modificada de Atkins?**
  Depende de cada caso. No estra contraindicado y ciertamente puede ayudar.

- **¿Cuál es la causa de los transtornos de movimiento?**
  Déficit de energia en las áreas del cerebro que controlan la función motora.

asGLUT1diece