

Ser mamá de una niña con GLUT1

Me dirijo a todo el que lea esta carta y la comparta porque creo que las redes sociales son la mejor vía que nos puede ayudar para hacernos visibles al mundo y permitarnos dejar de ser ciudadanos de segunda o incluso de tercera.

Le hablo al mundo desde lo más profundo de mi corazón porque el tema que voy a tratar hace referencia a mi hija, esas personillas que nacen para ser la dicha de sus progenitores.

Pero muchas veces por desgracia, las cosas no suceden como se espera y nuestros hijos vienen con un pan bajo el brazo demasiado pesado, tanto que nos condiciona la vida.



En nuestro caso nacimos acompañados de algo que hasta cuesta pronunciarlo **“Déficit de transportador de Glucosa de Tipo 1 - GLUT1”**, imagino que a nadie o casi nadie les sonará, a mí en el 2006 tampoco lo hacía, **HOY ES MI VIDA.**

Entendí en ese momento las palabras que tantas veces había oído pronunciar a otros padres que vivían situaciones similares y que nunca pensé que el azar de la vida me haría sentir en propia piel.

Sentí un grandísimo dolor, un dolor tan desgarrador que era como si me arrancasen la vida, una grandísima impotencia por querer ayudar a mi hija y no poder, una gran decepción por no encontrar una respuesta médica (sólo anhelaba oír decir a los médicos “usted tranquila todo irá bien”), una soledad absoluta al oír esas palabras que a todos nos asustan como “enfermedad minoritaria” y no hay mucho que hacer, sólo esperar y desear que todo vaya bien.

En mi interior tuve un cóctel de sentimientos tan tristes, una mezcla de tantos deseos, tantos rezos, tantas suplicas a los de aquí y al de más allá, un anhelo de que todo lo que los médicos me decían no fuese verdad, no se cumpliese, la esperanza de que todo lo que estaba viviendo quedase en un mal sueño, y a todo ésto, se unían en mi foro interior las preguntas: ¿por qué? ¿por qué a mí? ¿por qué a mi hija?

Fueron momentos en los que lloraba tanto por fuera como lo hacía mi corazón por dentro, momentos desgarradores, difíciles, de desolación, desesperanza, de soledad...

El GLUT 1 (abreviatura) es una metabolopatía que afecta directamente al consumo de la glucosa a nivel cerebral, es algo tan sencillo pero tan complicado a la vez, como que estos pacientes nacen sin la cantidad necesaria de proteínas llamadas GLUT1 que tienen la misión de introducir la glucosa en las células cerebrales. Los síntomas pueden ir desde: convulsiones, espasticidad, retraso mental más o menos severo, ataxias, disartria, opsoclonias oculares, ausencias... todo tipo de problemas asociados a una enfermedad cerebral.

Pero a pesar de todo esto, nosotros aún podemos estar contentos porque tenemos un tratamiento que sabemos que no es efectivo al 100% pero sí hace que su pronóstico evolutivo de un giro de 360°.

El tratamiento consiste en la ingesta de una terapia dietética denominada **Dieta Cetogénica** que consiste, en reducir lo máximo posible el consumo de hidratos de carbono y suplirlos por un alto consumo de grasas, nuestros hijos viven su día a día bebiendo aceite literalmente, el **ACEITE ES SU VIDA**.

Somos ya, varias familias en España y casi 500 en el mundo con hijos aquejados de esta patología que aunamos esfuerzos.

En España acabamos de formar una asociación que todavía está dando sus primeros pequeños pasos, **asGLUTdiece** (Asociación española de GLUT1 y otras patologías que responden a la dieta cetogénica).

Desde ella pretendemos dar a conocer el GLUT1 y la importancia de la dieta y concienciar así a los médicos que la diagnostiquen que ante una sospecha hagan la punción lumbar (método de diagnóstico más fiable y barato hoy en día) lo antes posible;

PARA CONSEGUIR ASÍ NIÑOS HOY, ADULTOS DEL MAÑANA LO MÁS INDEPENDIENTES POSIBLE.

Que se siga investigando sobre ella, que no nos abandonen. Queremos ser el hombro (ese hombro que no tuvimos los primeros) en qué apoyarse las familias que comiencen en este mundo y decirles que no es tan terrorífico como parece al principio y que con ayuda y apoyo se consiguen grandes avances.

Queremos darles a nuestros hijos lo que la vida les quitó, justamente eso una **VIDA**.

Al final como podéis ver, a mi vida llegaron momentos de esperanza, de ilusión, de ver una luz al final del túnel, de sentir que al final mis ruegos, mis súplicas habían sido escuchadas y por todo esto, me gustaría que estos últimos sentimientos, sean los que lleguen a las familias que todavía andan buscando un diagnóstico peregrinando de consulta en consulta o acaban de tenerlo.

Es aquí donde necesitamos la ayuda de la comunidad "Mundo" para darnos a conocer y hacernos visibles ante la sociedad y ante el colectivo médico para que sepan que en 1991 se describió por primera vez la patología "Déficit de Transportador de Glucosa de tipo 1" que **EXISTE** y que es **TRATABLE** con un diagnóstico temprano.

Me gustaría que la gente escuche mi mensaje, que se hable de nosotros, de nuestros hijos, de su dieta y de su GLUT.

Muchísimas gracias a todos los que perdisteis un poquito de vuestro tiempo en leerme y compartir.

Gracias por apoyarnos en nuestra lucha.

Julia (Mamá de una niña con GLUT1)

