


FRENTE



PACIENTE AFECTADO POR UNA ENFERMEDAD RARA
Información personal y recomendaciones sanitarias
Personal information and health recommendations

Apellido y nombre del paciente
Patient's Surname and Name

Lugar y fecha de nacimiento
Place and date of birth

Centro sanitario de referencia
Health Reference Center

Médico de referencia
Reference MD contacts

En caso de emergencia llamar al 112
In case of emergency contact the emergency number (112 in EU)

Esto no es un documento sanitario, es una información relativa a la enfermedad que puede ser de utilidad médica en caso de urgencia

REVERSO

Enfermedad:
Disease Name

Déficit del transportador de glucosa tipo 1
SINDROME DE DEFICIENCIA DE GLUT1

Información útil

Este paciente padece un error congénito del metabolismo, se encuentra siguiendo una dieta especial (dieta cetogénica) caracterizada por una elevada ingesta de grasas y muy baja en carbohidratos.

Esto produce que el paciente se encuentre en un estado de CETOSIS CRONICA con valores elevados de cuerpos cetónicos tanto en orina como en sangre. Los valores de glucemia también se encuentran alterados, estos no se deben de encontrar por debajo de 50.

En caso de deshidratación o si se necesita reponer líquidos se recomienda tomar soluciones fisiológicas, evitando cualquier líquido o solución glucosada que interrumpirían la cetosis y pueden empeorar los síntomas neurológicos creando un desequilibrio metabólico.

Por este motivo recomendamos el uso de soluciones glucosadas sólo en CASO de ABSOLUTA NECESIDAD y se recomienda la utilización de medicamentos SIN AZÚCARES AÑADIDOS.

Código ORPHANET: **71277** Código CIE-10: **G93.4** Código OMIN: **606777**
ORPHANET disease code ICD-10 disease code

Versión 1

Enfermedad:
Disease Name

Déficit del transportador de glucosa tipo 1
SINDROME DE DEFICIENCIA DE GLUT1

Informazioni essenziali *Need to know*

Este paciente padece un error congénito del metabolismo, se encuentra siguiendo una dieta especial (dieta cetogénica) caracterizada por una elevada ingesta de grasas y muy baja en carbohidratos. Esto produce que el paciente se encuentre en un estado de CETOSIS CRONICA con valores elevados de cuerpos cetónicos tanto en orina como en sangre. Los valores de glucemia también se encuentran alterados, estos no se deben de encontrar por debajo de 50. En caso de deshidratación o si se necesita reponer líquidos se recomienda tomar soluciones fisiológicas, evitando cualquier líquido o solución glucosada que interrumpirían la cetosis y pueden empeorar los síntomas neurológicos creando un desequilibrio metabólico. Por este motivo recomendamos el uso de soluciones glucosadas sólo en CASO de ABSOLUTA NECESIDAD y se recomienda la utilización de medicamentos SIN AZÚCARES AÑADIDOS.

The patient is affected by a rare metabolic pathology for which he is following a specific diet (ketogenic diet), featuring high fat intakes and very limited carbohydrates. This determines a state of CHRONIC KETOSIS with increased values of blood and urinary ketones; lower blood glucose levels may also be observed but they should never go below 50 mg/dl. In case of dehydration or fluid reintegration, it is recommended to give physiological solutions while sugary drinks or the administration of i.v. solutions of glucose or dextrose, since they abruptly stop the state of ketosis, can worsen neurological symptoms and create a metabolic disorder. For this reason the use of glucose solutions by os or i.v. is recommended ONLY in case of ABSOLUTE NECESSITY and drugs without added sugar should be used.

Código ORPHANET: **71277** Código CIE-10: **G93.4** Código OMIN: **606777**
ORPHANET disease code ICD-10 disease code

Versión 2