

NUESTRA ASOCIACIÓN

A todos nos une el mismo deseo de ver crecer, aprender y prosperar a nuestros hijos. Nos preocupa su día a día y mantenemos la esperanza e ilusión de encontrar un cura para ellos.

HOY Y AHORA, ese deseo nos sirve de fuerza impulsora para transformar nuestros sueños en realidades. Y juntos lo lograremos.

- **Agruparemos y apoyaremos a pacientes y familiares de Glut1 DS y enfermedades afines que responden a dieta cetogénica.** Favoreciendo el conocimiento de la enfermedad y desarrollando programas concretos que redunden en beneficio de los afectados y sus familiares. Se incluirán programas en el ámbito educacional, higiénico-sanitario, familiar, uso y manejo de la dieta cetogénica, etc.

- **Impulsaremos la investigación y estudio de GLUT 1,** la investigación biomédica, clínica y de base para mejorar las posibilidades terapéuticas, de diagnóstico, tratamiento y su cura.

- **Se establecerán programas de ayuda** en el manejo y conocimiento de la dieta cetogénica.

- **La asociación tendrá un carácter abierto e internacional,** estableciendo convenios con aquellas entidades que le ayuden a cumplir sus fines.

RECURSOS

www.asglutdiece.org
www.g1foundation.org
www.thechildbrainfoundation.org
www.guiametabolica.org
www.matthewsfriends.org
www.charliefoundation.org
www.rarediseasefoundation.org
www.isciii.es
www.enfermedades-raras.org
www.orpha.net
www.rareconnect.org
www.colleengiblinfound.org
www.rarecommons.org

¿QUIERES AYUDAR O PARTICIPAR?

Envíanos un correo a asglutdiece@gmail.com



UNIDOS
POR UNA
CAUSA





Genéticamente se realizará un análisis en el gen SLC2A1. Otra prueba puede ser examinar los eritrocitos.

“UN DIAGNÓSTICO PRECOZ LE CAMBIA LA VIDA A UN NIÑO CON GLUT1”

SIGNOS Y SINTOMAS

Glut 1 puede expresarse con diversos fenotipos: Fenotipo con Epilepsia (fenotipo clásico) y Fenotipos sin epilepsia.

Los síntomas pueden variar considerablemente de uno a otro fenotipo. Algunos síntomas estarán siempre presentes y otros se presentan de forma intermitente.

- Los síntomas físicos son **cansancio y falta de energía**.
- **Los síntomas cognitivos afectan a la inteligencia**, y pueden ir desde dificultades leves de aprendizaje a discapacidades muy graves, con clara **afectación en el lenguaje**, funciones ejecutivas y visión espacial.
- **Los síntomas de comportamiento** afectan principalmente a la **capacidad de atención (TDAH)**. Son de carácter muy amigable y especialmente alegre.
- **Los síntomas motóricos o desordenes de movimiento** afectan tanto a la calidad como a la cantidad de actividad motora. Presentan dificultad al caminar debido a que las piernas están rígidas (espasticidad), hay un mal equilibrio (ataxia) o presentan posturas torcidas (distonías). Estos desordenes pueden estar de forma permanente o intermitente.

Los síntomas empeoran ante ciertos estímulos, tales como situaciones de stress físico o emocional, hambre, frío/calor, etc...

EN QUÉ CONSISTE GLUT1

El síndrome de deficiencia del transportador de glucosa tipo 1 (conocido también como Glut1 DS, G1D o enfermedad De Vivo) **es un trastorno genético que afecta al metabolismo del cerebro**.

La proteína Glut1 es la encargada de transportar la glucosa a través de la barrera hematoencefálica. Esta proteína es elaborada por el gen SLC2A1, que se ubica en el cromosoma 1. Si este gen resulta dañado por mutación, la proteína no puede elaborarse correctamente, por lo que la glucosa no llegará de forma suficiente a las células cerebrales.

Así pues, el cerebro se ve privado de alimento y no podrá realizar correctamente sus funciones, tales como pensar, aprender, socializarse y moverse.

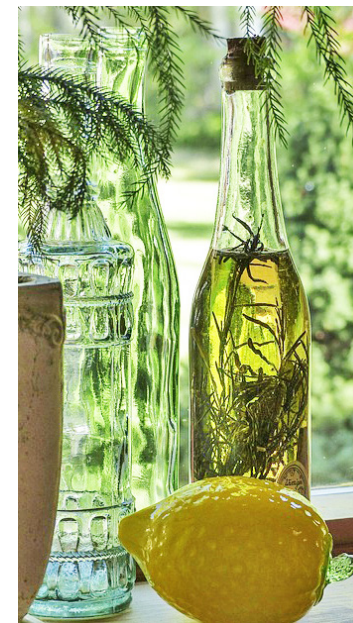
El diagnóstico y tratamiento temprano constituye la clave para proteger el crecimiento y las funciones del cerebro en desarrollo. **Glut 1 tiene tratamiento y si se diagnostica precozmente evitaremos graves secuelas neurológicas.**

Cuando hay una sospecha, se debe realizar una punción lumbar. Si las concentraciones de glucosa en líquido espinal son menores de lo normal, justificará hacer más estudios de laboratorio. El lactato puede ser bajo o normal, y el ratio glucosa en líquido cefalorraquídeo con glucosa en sangre es reducido.

DIETA CETOGÉNICA EN GLUT 1

Es base fundamental del tratamiento de Glut 1.

Nutre al cerebro en crecimiento y previene o controla los signos y síntomas. Es una dieta rica en grasas, baja en carbohidratos y normal en proteínas. La dieta cetogénica favorece la formación de cuerpos cetónicos que sustituye a la glucosa como fuente de energía.



Cuando no es posible utilizar la glucosa de forma eficaz, el cerebro necesitará una fuente alternativa.

DIETA CETOGÉNICA EN OTRAS ENFERMEDADES

La dieta cetogénica constituye el tratamiento de base de Glut1 y de la deficiencia de piruvato deshidrogenasa. Pero **también ha demostrado su eficacia en un porcentaje alto de epilepsias refractarias y en algunos desordenes que actualmente no tienen tratamiento.**

Las razones por las que la dieta tiene efectos anticonvulsivos sugieren múltiples mecanismos de acción en neurotransmisores, en procesos metabólicos y genéticos, aunque su mecanismo es todavía poco conocido y entendido.

Desde la asociación se fomentará el estudio y manejo de la dieta, así como el estudio de elementos comunes que comparten todas estas enfermedades.

La dieta cetogénica requiere siempre supervisión médica.