¿Quiénes somos?

El Equipo de Investigación (Neuro-e-Motion; reconocido por el Gobierno Vasco-grupo B-IT772-13 BOPV 27 julio de 2012/julio 2019) lleva a cabo desde 2004 una serie de actuaciones dirigidas a la evaluación e intervención de personas afectadas por enfermedades raras con el objetivo de mejorar la calidad de vida tanto de los propios afectados como de sus familiares. Desde entonces, se ha optado por trabajar de forma preferente con pacientes con enfermedades de baja prevalencia tanto en la edad adulta como en la infancia, prestando especial atención a aspectos fundamentales como la calidad de vida relacionada con la salud, el apoyo social o los correlatos cognitivos, con especial atención a la repercusión social.

Normas éticas

El estudio cumple con las normas éticas requeridas en la investigación con seres humanos, respetando lo establecido en las leyes y normas nacionales (Ley 41/2002, de 14 de noviembre) en sus actualizaciones, y en las normativas vigentes: consentimiento informado y derecho a la información, no discriminación, gratuidad y posibilidad abandonar el estudio en cualquiera de sus fases. Se garantiza así mismo la confidencialidad de la persona y sus datos, conforme a la Ley Orgánica de Protección de Datos de Carácter Personal (15/1999, 13 diciembre).

Contacto

www.neuroemotion.deusto.es
sarapavoncalvo9@opendeusto.es
estherlazaro@deusto.es

Colaboran

Aristos Campus Mundus | Campus de Excelencia Internacional

Universidad de Deusto

Deusto
Universidad de Deusto

ASPECTOS PSICOLÓGICOS Y NEUROPSICOLÓGICOS EN PACIENTES CON SÍNDROME DE DEFICIENCIA DEL TRANSPORTADOR DE GLUCOSA TIPO 1 Y SUS FAMILIARES

Introducción

El Síndrome de Deficiencia del Transportador de Glucosa Tipo 1 es una afección autosómica dominante. A consecuencia de mutaciones en el gen SLC2A1, se produce un defecto genético en el transportador de glucosa tipo 1, una proteína que se encarga de transportar la glucosa al cerebro. Esta afección se diagnostica generalmente mediante punción lumbar, con posterior confirmación a partir de un estudio genético. Se presenta típicamente con epilepsia refractaria de inicio infantil, trastorno del movimiento y afectación cognitiva. A día de hoy, la dieta cetogénica es el único tratamiento con resultados, aunque se están abriendo nuevas líneas de investigación en torno a la Triheptanoina C7, C10, ésteres de cetonas y maicena modificada. Los trastornos del movimiento y el retraso cognitivo en sus diferentes grados dificultan de una manera u otra el día a día de quienes padecen este síndrome, lo que puede afectar a su calidad de vida y a la de su entorno, como es la familia. Sin embargo, el comportamiento social adaptativo supone una fortaleza excepcional de estas personas ya que, en general, poseen buenas habilidades de interacción con los otros.

Objetivos del proyecto

- ✓ Evaluar los **aspectos cognitivos y habilidades sociales** de las personas con diagnóstico de Síndrome de Deficiencia del Transportador de Glucosa Tipo 1 y,
- ✓ Analizar diferentes aspectos de la **calidad de vida** de pacientes y familiares, incluyendo aspectos emocionales, sobreprotección, estrategias de afrontamiento y apoyo social.

¿Cómo participar?

Podrán participar aquellas personas que cumplan estos criterios: a) tener un diagnóstico de Síndrome de Deficiencia de Glut1 1 b) tener una edad mínima de 6 años; c) firma del documento de consentimiento informado.

Padres: Se dedicará una sesión de 1 hora a una entrevista personal en relación a la calidad de vida percibida por la familia incluyendo aspectos emocionales, sobreprotección, estrategias de afrontamiento y apoyo social. También se facilitarán cuestionarios complementarios vía online.

Niños, adolescentes y adultos afectados por Glut1: Se aplicará un protocolo de evaluación relacionado con los aspectos cognitivos y de habilidades sociales en una sesión de una 1 hora y media aproximadamente.

Aquellos que lo soliciten podrán recibir un informe individual con los resultados de los cuestionarios (la validez del informe será únicamente informativa y en ningún caso equivaldrá a una prueba diagnóstica o pericial).

Las evaluaciones serán realizadas por una Graduada en Psicología, quien se desplazará al punto más cercano posible a la residencia de los afectados, y supervisadas por un equipo de neuropsicólogos.

En principio, estamos interesados en centrar nuestra investigación en las Comunidades Autónomas de **País Vasco, Cantabria, Asturias, La Rioja, Castilla y León y Madrid**.

Con la ilusión de que esta propuesta de investigación pueda llevarse a cabo y así aportar un grano de arena al estudio actual de la enfermedad y a la historia de los pacientes y familiares, rogamos que puedan confirmar su participación **ANTES DEL DÍA 15 DE ENERO DE 2020.** El lugar y los horarios de las evaluaciones se concretarán con los interesados.

SI ESTÁS INTERESADO/A EN PARTICIPAR ESCRIBENOS:
sarapavoncalvo9@opendeusto.es