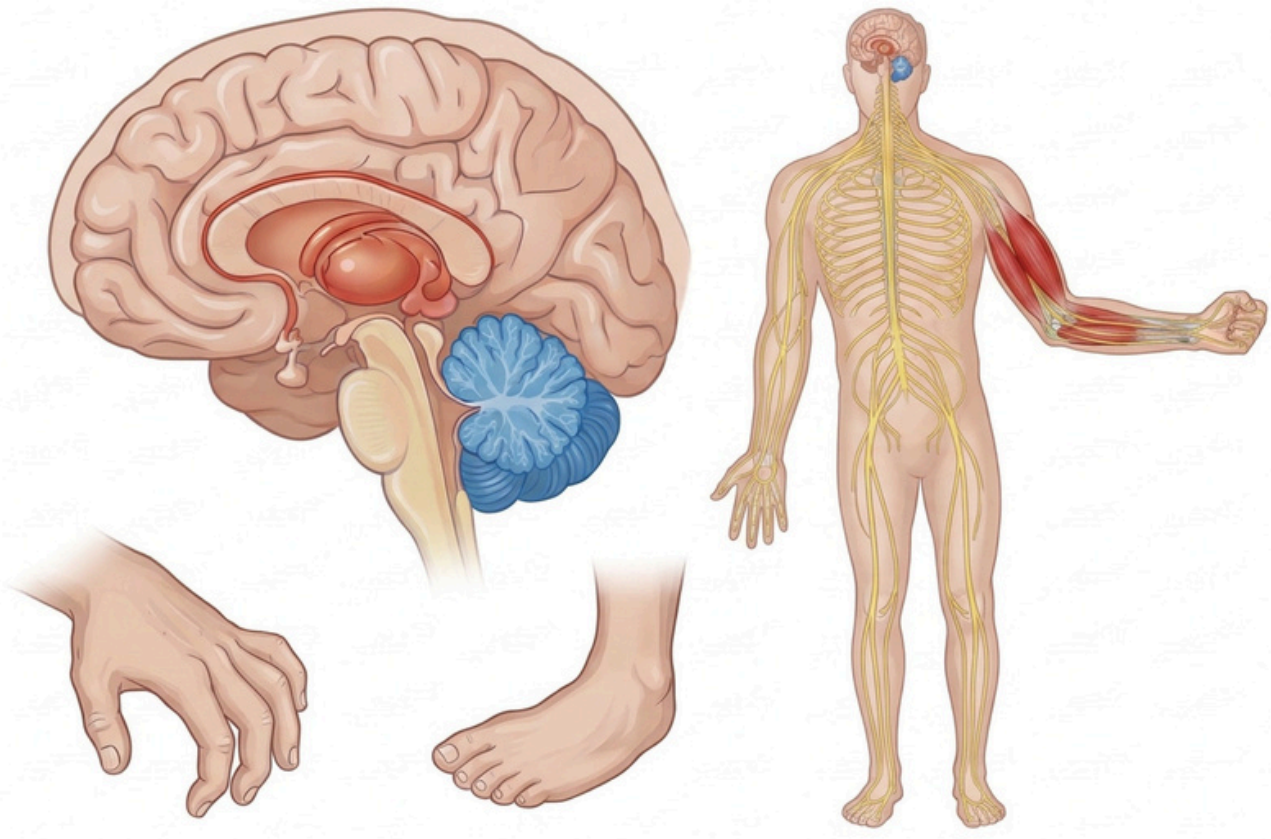
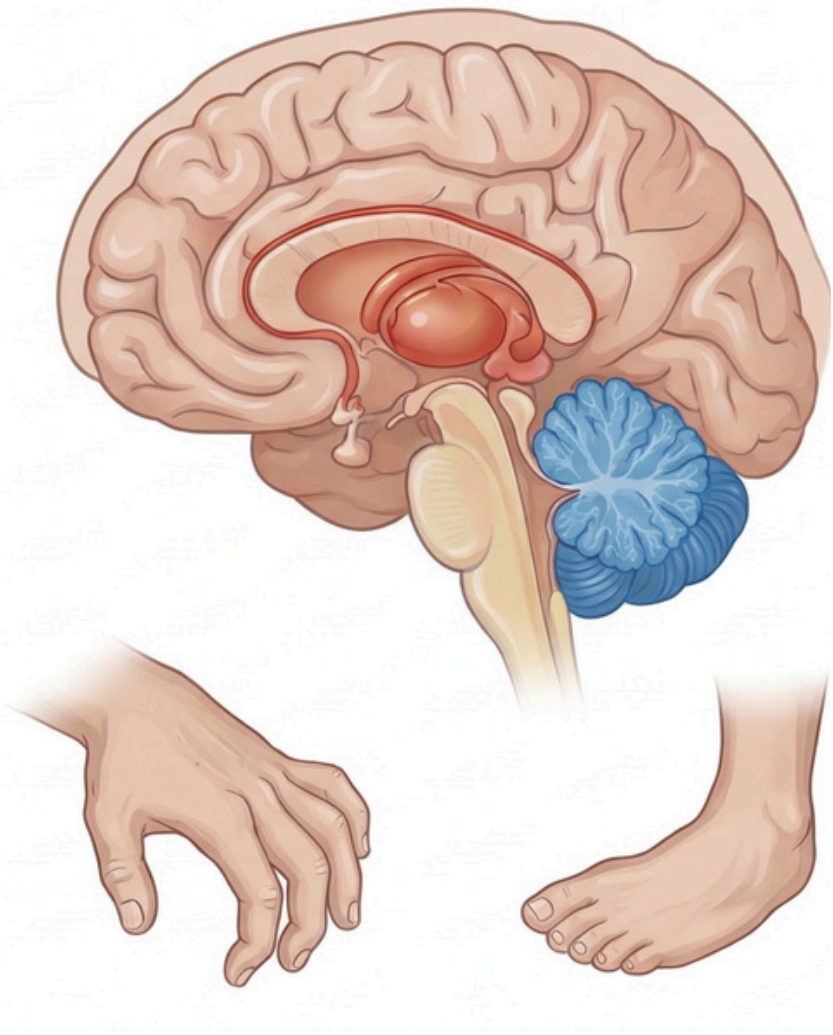
15 DE NOVIEMBRE
DÍA EUROPEO DE LA
DISTONÍA



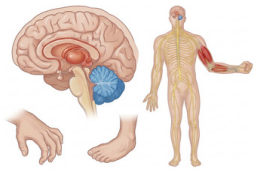
asGLUT1diece
ASOCIACIÓN GLUT1 Y ENFERMEDADES
QUE RESPONDEN A UNA DIETA CETOGÉNICA

DISTONÍA EN EL DÉFICIT DE GLUT 1



asGLUT1diece
ASOCIACIÓN GLUT1 Y ENFERMEDADES QUE RESPONDEN A UNA DIETA CETOGÉNICA

DISTONÍA EN EL DÉFICIT DE GLUT1



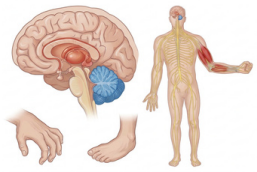
El 15 de noviembre se celebra el **Día Europeo de la Distonía**, una fecha crucial impulsada por diversas asociaciones de pacientes, como la Asociación de Lucha contra la Distonía en España (ALDE) y la European Dystonia Federation.

Este día no es solo una efeméride, sino una poderosa plataforma para sensibilizar a la sociedad sobre esta **enfermedad neurológica** poco conocida, abogando por un diagnóstico más rápido, una mejor atención sanitaria y un mayor apoyo a la investigación.



asGLUT1diece
ASOCIACIÓN GLUT1 Y ENFERMEDADES QUE RESPONDEN A UNA DIETA CETOGÉNICA

DISTONÍA EN EL DÉFICIT DE GLUT1



El papel de la distonía en el déficit de GLUT1:

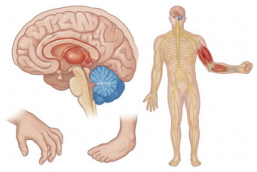
- **Origen metabólico.** La falta de glucosa en el cerebro provoca trastornos del movimiento que pueden ser persistentes o aparecer en episodios (distonía paroxística inducida por el esfuerzo o el ayuno).

- **Afectación funcional.** Suele impactar en las extremidades inferiores, el tronco, el cuello o las cuerdas vocales, dificultando la marcha, el equilibrio y/o el habla.

- **Persistencia.** Aunque muchos pacientes mejoran drásticamente al iniciar la dieta cetogénica, en algunos casos los síntomas motores persisten y requieren terapias dirigidas.

asGLUT1diece
ASOCIACIÓN GLUT1 Y ENFERMEDADES QUE RESPONDEN A UNA DIETA CETOGÉNICA

DISTONÍA EN EL DÉFICIT DE GLUT1



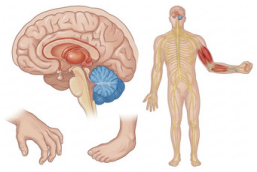
La distonía, es una de las manifestaciones motoras cardinales del Déficit de GLUT1. En esta condición genética, el cerebro no recibe suficiente glucosa (su principal combustible), lo que provoca una disfunción en los circuitos cerebrales profundos (los ganglios basales) encargados de regular el movimiento.

La relación entre la distonía y el déficit de GLUT1 se manifiesta a través de las siguientes características principales:

1.- Tipos de distonía en el paciente con GLUT1.
2.- Formas no epilépticas del síndrome.
3.- Factores desencadenantes de las crisis distónicas.
4.- Tratamiento específico.

asGLUT1diece
ASOCIACIÓN GLUT1 Y ENFERMEDADES QUE RESPONDEN A UNA DIETA CETOGÉNICA

DISTONÍA EN EL DÉFICIT DE GLUT1



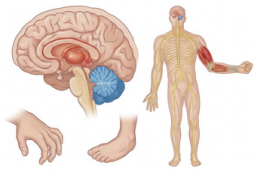
1.- Tipos de distonía en el paciente con GLUT1.

- Distonía de acción: Aparece predominantemente cuando el paciente intenta realizar un movimiento voluntario (por ejemplo, al caminar, afectando sobre todo a las extremidades inferiores).
- Disquinesia paroxística inducida por el ejercicio (PED): Es un rasgo muy característico de este síndrome. El paciente experimenta ataques o episodios súbitos de distonía que son desencadenados por la actividad física prolongada, la fatiga, el ayuno o el estrés emocional.

Accede a la publicación de la Revista Sanitaria de Investigación “Síndrome de déficit de GLUT1: fenotipo motor, distonía y abordaje ortoprotésico basado en la evidencia”

asGLUT1diece
ASOCIACIÓN GLUT1 Y ENFERMEDADES QUE RESPONDEN A UNA DIETA CETOGÉNICA

DISTONÍA EN EL DÉFICIT DE GLUT1



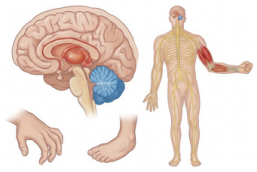
2.- Formas no epilépticas del síndrome.

Históricamente, el déficit de GLUT1 se asociaba sobre todo con la epilepsia infantil de difícil control. Sin embargo, existe una variante no epiléptica (alrededor del 10% de los casos) donde el síntoma principal y más severo son los trastornos del movimiento, con la distonía y la ataxia (falta de coordinación) a la cabeza. De hecho, patologías antes catalogadas de forma independiente, como la distonía 9 o la distonía 18, se clasifican hoy como variantes genéticas del déficit de GLUT1.

Accede al encuentro de la Dra. Roser Pons con la Comunidad Glut1 y al resumen de su instructiva charla; "Trastornos del movimiento en el déficit del transportador de glucosa cerebral"

asGLUT1diece
ASOCIACIÓN GLUT1 Y ENFERMEDADES QUE RESPONDEN A UNA DIETA CETOGÉNICA

DISTONÍA EN EL DÉFICIT DE GLUT 1



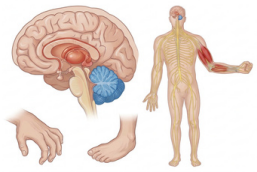
3.- Factores desencadenantes de las crisis distónicas.

Los episodios agudos de rigidez o torsión muscular suelen verse influenciados por el estado metabólico del cerebro. Se agudizan de forma notable ante:

- **Ejercicio físico y esfuerzo prolongado.** Es el detonante más característico. Caminar largas distancias, correr o realizar actividad física sostenida provoca la llamada discinesia paroxística inducida por el ejercicio (PED), afectando con mayor frecuencia a las extremidades inferiores.
- **Ayuno o retraso en las comidas.** Pasar demasiadas horas sin comer disminuye aún más la glucosa disponible en sangre y reduce los niveles de cuerpos cetónicos si el paciente sigue tratamiento dietético, precipitando episodios motores.

asGLUT1diece
ASOCIACIÓN GLUT1 Y ENFERMEDADES QUE RESPONDEN A UNA DIETA CETOGÉNICA

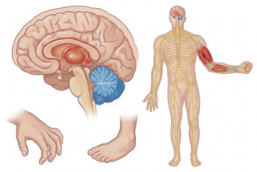
DISTONÍA EN EL DÉFICIT DE GLUT 1



- **Descenso en el nivel de cetosis.** En personas tratadas con dieta cetogénica (la terapia de elección), cualquier ruptura en la dieta o una caída en los niveles de cetonas en sangre deja al cerebro sin su fuente de energía alternativa y facilita la aparición de distonía.
- **Fiebre e infecciones.** Los procesos infecciosos elevan de forma significativa el metabolismo basal y el consumo energético del sistema nervioso central, descompensando el equilibrio habitual del paciente.
- **Falta de sueño y fatiga.** El cansancio acumulado o la privación de descanso disminuyen el umbral de tolerancia cerebral ante la escasez energética y favorecen la aparición de movimientos involuntarios.
- **Estrés emocional y excitación.** Las situaciones de ansiedad, nerviosismo intenso o sobreestimulación incrementan la actividad neuronal y la demanda metabólica, actuando como disparadores no cinesigénicos.

asGLUT1diece
ASOCIACIÓN GLUT1 Y ENFERMEDADES QUE RESPONDEN A UNA DIETA CETOGÉNICA

DISTONÍA EN EL DÉFICIT DE GLUT1



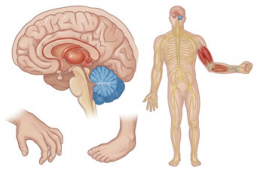
- **Ciertas sustancias y fármacos.** El consumo de cafeína (metilxantinas) o el uso de medicamentos como el fenobarbital y el ácido valproico pueden inhibir directamente la escasa función residual del transportador GLUT1 y empeorar los síntomas motores.

Medidas habituales de alivio y prevención

- **Reposo inmediato.** Detener la actividad física en cuanto aparecen los primeros signos de rigidez o postura anormal suele acortar la duración de la crisis.
- **Aporte energético rápido.** Dependiendo del plan nutricional indicado por el equipo médico, administrar una comida o ajustar el aporte de cetonas (como triglicéridos de cadena media) ayuda a revertir el déficit energético agudo.

asGLUT1diece
ASOCIACIÓN GLUT1 Y ENFERMEDADES QUE RESPONDEN A UNA DIETA CETOGÉNICA

DISTONÍA EN EL DÉFICIT DE GLUT1



4.- Tratamiento específico.

A diferencia de otras formas de distonía, la causada por el déficit de GLUT1 cuenta con una terapia metabólica dirigida bastante eficaz: la dieta cetogénica. Al ser una dieta muy alta en grasas y baja en carbohidratos, obliga al cuerpo a producir cuerpos cetónicos, un combustible alternativo que el cerebro sí puede utilizar directamente sin depender del transportador GLUT1 defectuoso. Esto suele estabilizar la energía cerebral y reducir significativamente la frecuencia y gravedad de las crisis de distonía.

La toxina botulínica puede aliviar los espasmos musculares focales específicos de la distonía, aunque no trata el problema de base del déficit de Glut1.

Accede a la publicación científica **"Trastornos de movimiento en el síndrome de deficiencia de GLUT1: una revisión sistémica de la literatura".**

asGLUT1diece
ASOCIACIÓN GLUT1 Y ENFERMEDADES QUE RESPONDEN A UNA DIETA CETOGÉNICA