



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

FUNDAMENTOS

El pasado 10 de julio, por primera vez en la historia, se conmemoró el Día Mundial del Glut1. El Déficit de Glut1, también conocido como el síndrome de deficiencia del transportador de la glucosa cerebral tipo 1, es un trastorno genético que afecta al metabolismo del cerebro. La glucosa no se transporta apropiadamente al mismo, y esta situación causa que el cerebro se quede sin el combustible necesario para crecer, desarrollarse y funcionar normalmente, causando un amplio rango de síntomas neurológicos.

La deficiencia de Glut1 es causada por mutaciones en el gen SLC2A1, el cual regula la producción y actividad de la proteína transportadora de glucosa de tipo 1. Al ser un desorden autosómico dominante, sólo una mutación en una de las copias del gen es suficiente para causar la enfermedad. Gran parte de las veces, las mutaciones que ocurren son espontáneas y no hereditarias, pero las personas que poseen deficiencia de Glut1 tienen un 50% de probabilidad de heredar la copia alterada del gen a cada uno de sus hijos.

Glut-1 es la única proteína transportadora que mueve glucosa a través de la barrera hematoencefálica. Allí, el cerebro la utiliza como su fuente principal de energía. Cuando no hay suficiente glucosa disponible, el crecimiento y funcionamiento del cerebro se ven afectados, dando como resultado síntomas que pueden variar entre individuos y cambiar con el tiempo a medida que el paciente va creciendo. Los síntomas pueden manifestarse todo el tiempo, como también pueden ocurrir de manera temporal, y pueden fluctuar en severidad. El rango de dichos síntomas puede variar entre leve a severo, lo cual puede generar que en ciertas ocasiones la Deficiencia en Glut1 resulte de difícil diagnóstico.

Dentro de los síntomas que se manifiestan, estos pueden ser agrupados en tres categorías principales: cognición, comportamiento y movimiento. Los síntomas cognitivos afectan a la inteligencia y pueden abarcar desde dificultades imperceptibles del aprendizaje hasta discapacidades intelectuales graves. Los síntomas de movimiento pueden afectar la calidad o cantidad de actividad motora: puede dificultar el caminar debido a que las piernas están tensas (espasticidad), un mal equilibrio (ataxia) o postura torcida (disonía). Otros síntomas intermitentes pueden incluir dolores de cabeza, confusión, pérdida de energía o convulsiones de diferentes tipos.

Actualmente no existe una cura para la deficiencia de Glut-1, pero existe un tratamiento efectivo que



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

nutre el cerebro y puede prevenir o controlar los síntomas. La base fundamental del tratamiento es la dieta cetogénica, que consiste en una dieta rica en grasas, baja en proteína y baja en carbohidratos que favorece la quema de grasas para convertirlas en energía en lugar de glucosa. Los cuerpos cetónicos se forman cuando se metaboliza la grasa, pasan por el cerebro y sustituyen la glucosa como fuente de energía. Se estima que en la actualidad, el número de personas diagnosticadas con la Deficiencia de Glut1 es de por lo menos 1:24.000, lo cual determina que son muy pocos los casos efectivamente diagnosticados debido a que es una patología poco conocida y de difícil diagnóstico.

Es importante señalar el carácter social e histórico de cualquier proceso de salud así como el proceso de enfermar, ser atendido y llegar a un diagnóstico y al tratamiento. Es decir que es necesario comprender que cualquier enfermedad no solo afecta a la persona que la padece sino a su entorno afectivo, y que desde el Estado y la sociedad se deben crear condiciones, a través de las relaciones sociales cotidianas, que permitan el acceso a los recursos necesarios para transitarla y alcanzar un buen vivir.

Es por ello que resulta de suma importancia informar a la población en general respecto al Síndrome de deficiencia del transportador de glucosa tipo 1, así como también realizar capacitaciones específicas sobre la temática para todos los profesionales de la salud que permitan posteriormente la detección temprana y pronto tratamiento del mismo, posibilitando una mejora en la calidad de vida de quienes padecen este síndrome.

Por ello;

Autoría: Julia Elena Fernández y Graciela Valdebenito.



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

LA LEGISLATURA DE LA PROVINCIA DE RIO NEGRO

DECLARA

Artículo 1°.- De interés sanitario y social el Día Mundial del Glut-1 que tuvo lugar por primera vez el pasado 10 de julio, con el objetivo de dar mayor visibilidad a los síntomas y posibles tratamientos del mismo.

Artículo 2°.- De forma.