

## DEFICIENCIA DEL TRANSPORTADOR DE GLUCOSA GLUT 1

### ¿CUÁL ES LA CLÍNICA DEL DÉFICIT DE GLUT1?

La forma clásica se presenta como un cuadro de epilepsia grave con mala respuesta a los antiepilépticos y de inicio precoz que además asocia retraso en el crecimiento cefálico con microcefalia adquirida, retraso en el desarrollo psicomotor, ataxia y espasticidad. En general, la historia prenatal y perinatal es normal. Es importante destacar que la clínica empeora con el ayuno y mejora con la ingesta. No obstante, cada vez van apareciendo nuevos casos de déficit de GLUT1, lo que va ampliando el cuadro clínico que pueden presentar estos pacientes.

### ¿CÓMO SE PUEDE TRATAR EL DÉFICIT DE GLUT1?

En la actualidad no hay terapias curativas. Hasta el momento los mejores resultados se han obtenido con un tratamiento dietético basado en la ingesta aumentada de grasas: **dieta cetogénica**.

### ¿QUÉ ES LA DIETA CETOGENICA?

Es una dieta terapéutica que se utiliza en el tratamiento de la epilepsia refractaria. Se caracteriza por contener una elevada proporción de grasas, un aporte de hidratos de carbono mínimo y una cantidad de proteínas suficiente para permitir el crecimiento y desarrollo del niño. La dieta cetogénica aporta una fuente de energía alternativa al cerebro (los cuerpos cetónicos) que hace mejorar la sintomatología. Se están estudiando además dietas ricas en carbohidratos complejos que puedan mantener niveles de glucosa elevados en plasma durante más tiempo.

## DEFICIENCIA DEL TRANSPORTADOR DE GLUCOSA GLUT 1

El déficit de GLUT1 es una enfermedad que, no tratada, puede conllevar graves consecuencias. Sin embargo, si se diagnostica y trata lo antes posible estas consecuencias se pueden evitar o minimizar, mejorando así la calidad de vida de estos pacientes.



## DEFICIENCIA DEL TRANSPORTADOR DE GLUCOSA GLUT 1



[www.hsjdbcn.org](http://www.hsjdbcn.org)

© Hospital Sant Joan de Déu 2009.

UNIDAD DE SEGUIMIENTO DE LA PKU Y OTROS TRASTORNOS METABÓLICOS HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU

## DEFICIENCIA DEL TRANSPORTADOR DE GLUCOSA GLUT 1

### ¿QUÉ SON LOS TRANSPORTADORES GLUT?

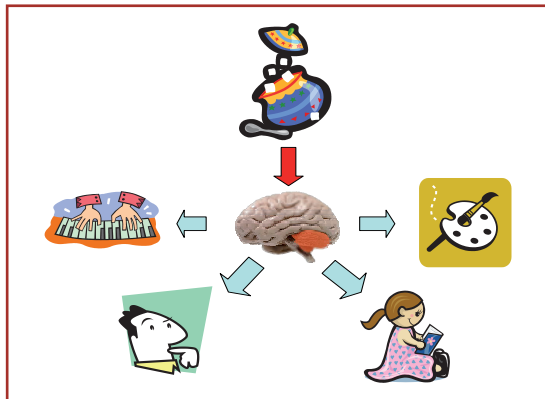
Son una familia de proteínas que ayudan al transporte de la glucosa a través de las membranas a los diferentes tejidos. Si alguna de estas proteínas transportadoras no funciona bien, puede verse comprometida la llegada de glucosa a un determinado órgano, como el cerebro.

### ¿QUÉ ES LA GLUCOSA?

La glucosa es un azúcar sencillo que se encuentra en grandes cantidades en la alimentación habitual y es la principal fuente de energía para nuestro cuerpo.

### ¿POR QUÉ ES TAN IMPORTANTE LA GLUCOSA EN EL CEREBRO?

El cerebro, por su alto nivel de actividad celular, es un gran consumidor de energía, que obtiene, fundamentalmente, de la glucosa. La llegada de glucosa al cerebro debe ser por tanto mantenida de forma regular y controlada. Esto es especialmente importante en el caso de los niños, en los que el cerebro es inmaduro y necesita glucosa para desarrollarse normalmente.



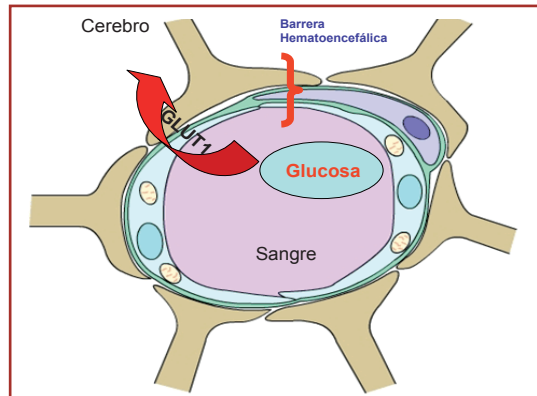
## DEFICIENCIA DEL TRANSPORTADOR DE GLUCOSA GLUT 1

### ¿QUÉ ES EL GLUT1 Y DÓNDE SE ENCUENTRA?

El GLUT1 es un transportador de glucosa que se localiza en:

- 1) **el cerebro:** en la barrera hematoencefálica (se trata de una barrera natural que protege al cerebro de la llegada de toxinas o gérmenes que puedan encontrarse en la sangre).
- 2) **los glóbulos rojos.**

Cuando el GLUT1 no funciona de forma adecuada se altera el transporte de glucosa desde la sangre hasta el cerebro a través de la barrera hematoencefálica.



### ¿POR QUÉ DECIMOS QUE EL DÉFICIT DE GLUT1 ES UN ERROR METABÓLICO?

Cuando existe una alteración (error) en el transporte de moléculas, éste no se realiza con la debida eficacia y se produce una carencia de dicha sustancia en determinados órganos (en este caso en el cerebro). Como la glucosa es esencial para el cerebro, que sólo la puede obtener a través de un transporte correcto, un descenso en el mismo puede dar lugar a enfermedad.

## DEFICIENCIA DEL TRANSPORTADOR DE GLUCOSA GLUT 1

### ¿POR QUÉ SE PRODUCE UN DEFECTO DE GLUT1?

Cada una de las reacciones del metabolismo que van a dar lugar a los compuestos que forman nuestro organismo está determinada genéticamente (codificada). Todos heredamos de nuestros padres la información correcta o alterada que determina que se realice cada una de las reacciones del metabolismo. La deficiencia del transportador GLUT-1 se produce debido a mutaciones en el gen *SLC2A1* que codifica esta proteína. Esta deficiencia es un trastorno genético autosómico dominante, que en la mayoría de los casos es esporádico (es decir, los padres **NO** son portadores de mutaciones en este gen y éstas mutaciones aparecen de nuevo en los hijos).

### ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA EL DÉFICIT DE GLUT1?

El diagnóstico se realiza por medio del análisis de líquido cefalorraquídeo (LCR) mediante una punción lumbar. En el LCR se encuentra una glucosa baja a pesar de que la glucosa en plasma es normal (la relación glucosa en LCR/ glucosa en sangre es anormalmente baja), así como un lactato descendido o normal. La confirmación del diagnóstico se realiza mediante el estudio genético (búsqueda de mutaciones) en el gen del GLUT1.

