

## DEFICIÈNCIA DEL TRANSPORTADOR DE GLUCOSA GLUT 1

### QUÈ SÓN ELS TRANSPORTADORS GLUT?

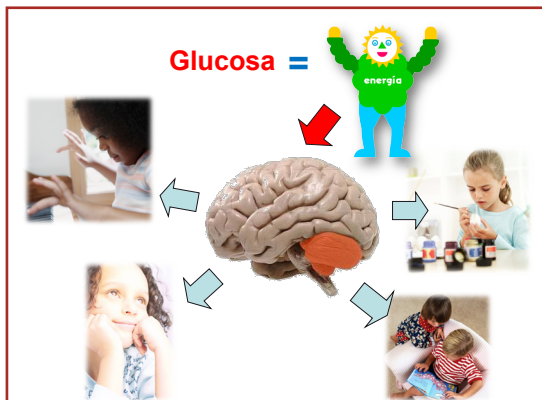
Són una família de proteïnes que ajuden al transport de la glucosa a través de les membranes als diferents teixits. Si alguna d'aquestes proteïnes transportadores no funciona bé, pot veure's compromesa l'arribada de glucosa a un determinat òrgan, com el cervell.

### QUÈ ÉS LA GLUCOSA?

La glucosa és un sucre senzill que es troba en grans quantitats en l'alimentació habitual i és la principal font d'energia per al nostre cos.

### PER QUÈ ÉS TAN IMPORTANT LA GLUCOSA EN EL CERVELL?

El cervell, pel seu alt nivell d'activitat cel·lular, és un gran consumidor d'energia que obté, fonamentalment, de la glucosa. Per tant, cal que l'arribada de glucosa al cervell sigui mantinguda, regular i controlada. Això és especialment important en el cas dels nens, en els que el cervell és immadur i necessita la glucosa per desenvolupar-se normalment.



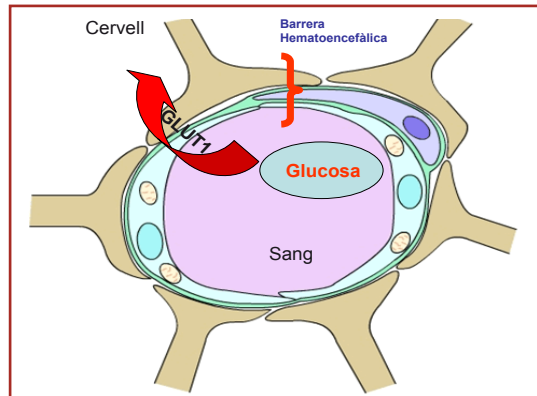
## DEFICIÈNCIA DEL TRANSPORTADOR DE GLUCOSA GLUT 1

### QUÈ ÉS EL GLUT1 I ON ES LOCALITZA?

El GLUT1 és un transportador de glucosa que es localitza en:

- 1) **el cervell:** en la barrera hematoencefàlica (es tracta d'una barrera natural que protegeix el cervell de l'arribada de toxines o gèrmens que poden ser a la sang).
- 2) **los glóbulos rojos.**

Quan el GLUT1 no funciona de forma adequada s'altera el transport de glucosa de la sang al cervell a través de la barrera hematoencefàlica.



### EL DEFECTE DE GLUT1 ÉS UN ERROR METABÒLIC?

Quan hi ha una alteració (error) en el transport de molècules, aquest transport no es realitza amb l'eficàcia necessària i es produeix una manca d'aquestes substàncies en determinats òrgans (en aquest cas de glucosa en el cervell). Com que la glucosa és tan essencial per al cervell, que només la pot obtenir mitjançant un transport correcte, un descens en el transport pot causar una malaltia.

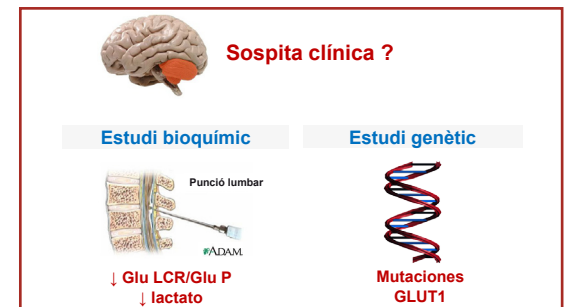
## DEFICIÈNCIA DEL TRANSPORTADOR DE GLUCOSA GLUT 1

### PER QUÈ DIEM QUE EL DEFECTE DE GLUT1 ÉS UN ERROR METABÒLIC?

Cada una de les reaccions del metabolisme que donaran lloc als compostos que formen el nostre cos està determinada genèticament (codificada). Tots heretem dels nostres pares la informació correcta o alterada que determina que es realitzi cadascuna de les reaccions del metabolisme. La deficiència del transportador GLUT1 es produeix degut a mutacions (canvis estables i hereditaris) en el gen *SLC2A1*, que codifica aquesta proteïna. Aquesta deficiència és un trastorn genètic d'herència autosòmica dominant, que en la majoria dels casos és esporàdic (és a dir, els pares NO són portadors de mutacions en aquest gen i aquestes mutacions apareixen de nou en el fill).

### COM ES DIAGNOSTICA EL DEFECTE DE GLUT1?

El diagnòstic es realitza mitjançant l'anàlisi de líquid cefalorraquidi (LCR) obtingut per una punció lumbar. En el LCR es troba una concentració baixa de glucosa malgrat que la glucosa a plasma és normal (la relació glucosa a LCR: glucosa a sang és anormalment baixa) i també el lactat és baix o normal. La confirmació del diagnòstic es realitza mitjançant l'estudi genètic (anàlisi de mutacions) en el gen de GLUT1.



## DEFICIÈNCIA DEL TRANSPORTADOR DE GLUCOSA GLUT 1

### QUINA PRESENTACIÓ CLÍNICA TÉ EL DEFECTE DE GLUT1?

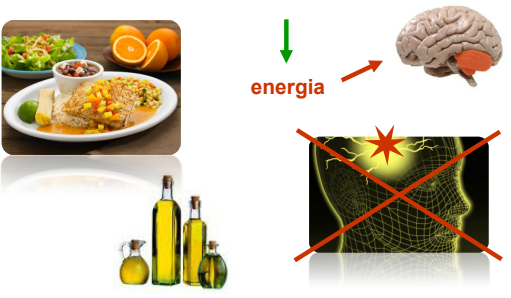
La forma clàssica es presenta com una epilèpsia greu amb mala resposta als antiepilèptics i d'inici precoç que, a més a més, associa retard en el creixement cefàlic amb microcefàlia adquirida, retard en el desenvolupament psicomotor, atàxia i espasticitat. En general, la història prenatal i perinatal és normal. És important destacar que la clínica empitjora amb el dejuni i millora amb la ingesta.

### COM ES POT TRATAR EL DEFECTE DE GLUT1?

En l'actualitat no hi ha teràpies curatives. Fins ara els millors resultats s'han obtingut amb un tractament dietètic basat en la ingesta augmentada en grasses: **dieta cetogènica**.

**Tractament de ↓GLUT1**

Dieta cetogènica → Cossos cetònics



### QUÈ ÉS LA DIETA CETOGENÈICA?

És una dieta terapèutica que s'utilitza en el tractament de l'epilèpsia refractària. Es caracteritza per contenir una elevada proporció de greixos, un aport mínim d'hidrats de carboni i una quantitat de proteïnes suficient per permetre el creixement i desenvolupament del

## DEFICIÈNCIA DEL TRANSPORTADOR DE GLUCOSA GLUT 1

nen. La dieta cetogènica aporta una font d'energia alternativa al cervell (els cossos cetònics) que milloren la simptomatologia. S'estan estudiant, a més a més, dietes riques en carbohidrats complexos que puguin mantenir nivells de glucosa elevats a plasma durant més temps.

El defecte de GLUT1 és una malaltia hereditària que, no tractada, pot comportar greus conseqüències. No obstant, si es diagnostica i tracta el més aviat possible aquestes conseqüències es poden evitar o minimitzar, millorant així la qualitat de vida d'aquests pacients.



**Sant Joan de Déu**  
HOSPITAL MATERNOINFANTIL - UNIVERSITAT DE BARCELONA

Passeig Sant Joan de Déu, 2  
08950 Èsplugues de Llobregat  
Barcelona, Espanya  
+34 93 253 21 00  
Fax +34 93 203 39 59  
[www.hsjdbcn.org](http://www.hsjdbcn.org)

© Hospital Sant Joan de Déu. Drets reservats.

**Sant Joan de Déu**  
HOSPITAL MATERNOINFANTIL - UNIVERSITAT DE BARCELONA

## DEFICIÈNCIA DEL TRANSPORTADOR DE GLUCOSA GLUT 1



UNITAT DE SEGUIMENT  
DE LA PKU I ALTRES  
TRASTORNS METABÒLICS  
HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU