

10 • JULIO



DÍA MUNDIAL DEL GLUTI

(Síndrome de Deficiencia de Glut1)



1/5 >>>>

958 071 196

info@congen.es

www.congen.es

¿Qué es el Síndrome de Deficiencia del Glut1?



Es un trastorno metabólico debido a una **mutación** en el gen **SLC2A1** que codifica la proteína **GLUT1**.

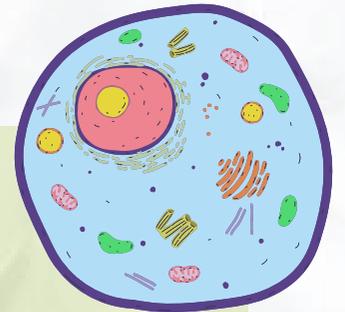
GLUT1 es la principal responsable de transportar la **glucosa a las células del organismo**. El déficit de esta proteína suele manifestarse en episodios de epilepsia, retraso en el neurodesarrollo, trastornos en la motricidad, equilibrio, afectación del habla, hiperactividad y déficit de atención.



2/5 >>>

El 90% de las mutaciones son de novo

¿Sabías que...?



1. **GLUT1** es un acrónimo en inglés para Glucose transporter 1 (o transportador de glucosa 1).
2. La principal función de **GLUT1** es **mantener la respiración celular**.
3. **GLUT1** también es el **principal receptor para la captación de vitamina C**.
4. **La dieta cetogénica** es el único tratamiento existentes para los pacientes.



¿Qué es la dieta cetogénica?



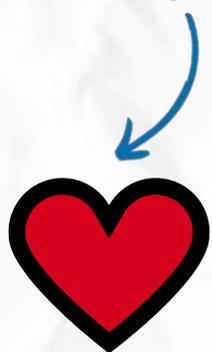
1. Consiste en una dieta alta en grasas, baja en carbohidratos y controlada en proteínas, en la que se utiliza la grasa como fuente de energía.
2. La **cetosis** es una situación metabólica originada por un déficit en el aporte de carbohidratos, lo que induce el catabolismo de las grasas a fin de obtener energía, generando cuerpos cetónicos.
3. Se deben elaborar dietas que se ajusten a la necesidad de cada paciente.



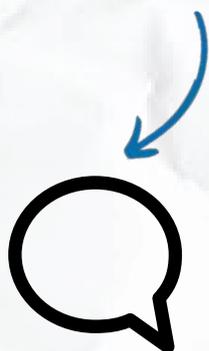


CON GEN
Aesoramiento Genético SL

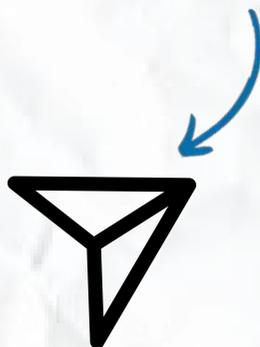
Me gusta



Comenta



Comparte



Guárdalo

