



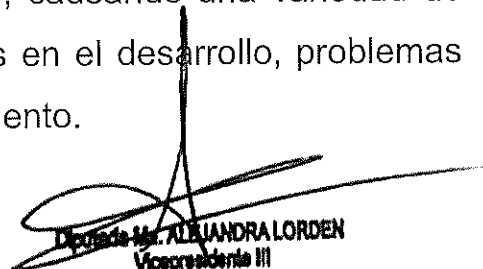
Provincia de Buenos Aires
Honorable Cámara de Diputados

DECLARACION

LA HONORABLE CAMARA DE DIPUTADOS DE LA PROVINCIA DE BUENOS AIRES

DECLARA

Su beneplácito por conmemorarse el próximo 10 de Julio el "Día Mundial de la Deficiencia de GLUT1". Este día se enfoca en la sensibilización del trastorno genético que afecta el transportador de glucosa tipo 1 y metabolismo cerebral, causando una variedad de síntomas, como convulsiones, retrasos en el desarrollo, problemas de aprendizaje y dificultades de movimiento.



Diputada M. ALEJANDRA LORDEN
Vicepresidente III
H.C. Diputados Pcia. Bs. As.



Provincia de Buenos Aires
Honorable Cámara de Diputados

Fundamentos

El Déficit de Glut1, también conocido como Síndrome de Deficiencia del Transportador de Glucosa Tipo 1, es un trastorno genético que afecta el metabolismo cerebral. En esta condición, la glucosa -principal fuente de energía del cerebro- no se transporta de manera adecuada al sistema nervioso central, lo que impide su crecimiento, desarrollo y funcionamiento normales. Esta deficiencia energética da lugar a una amplia gama de síntomas neurológicos, cuya gravedad y frecuencia pueden variar entre individuos y a lo largo del tiempo. La enfermedad es causada por mutaciones en el gen SLC2A1, responsable de la producción y funcionamiento de la proteína GLUT1, encargada de transportar la glucosa a través de la barrera hematoencefálica. Dado que se trata de un trastorno autosómico dominante, basta con una sola copia mutada del gen para que se manifieste la enfermedad. En muchos casos, las mutaciones son espontáneas, sin antecedentes familiares previos; sin embargo, las personas afectadas tienen un 50% de probabilidad de transmitir el gen alterado a sus hijos. GLUT1 es la única proteína encargada de transportar glucosa desde la sangre hacia el cerebro. Cuando esta función se ve comprometida, el cerebro no recibe suficiente energía, lo que impacta directamente en su desarrollo y funcionamiento. Como consecuencia, los síntomas pueden ser persistentes o presentarse de manera episódica, y su severidad puede ir desde formas leves hasta manifestaciones más graves, lo que en ocasiones dificulta su diagnóstico. Los síntomas suelen agruparse en tres grandes categorías:

Cognitivos: afectan el aprendizaje y el desarrollo intelectual, desde dificultades leves hasta discapacidades intelectuales severas.

Motores y conductuales: pueden influir en la calidad y cantidad de actividad motora, así como en el comportamiento general.

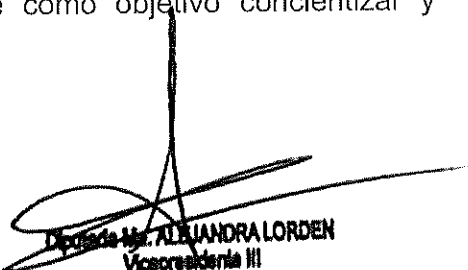
Intermitentes: incluyen dolores de cabeza, confusión, fatiga o distintos tipos de convulsiones.



Provincia de Buenos Aires
Honorable Cámara de Diputados

Si bien actualmente no existe una cura definitiva para la deficiencia de GLUT1, existe un tratamiento efectivo que puede prevenir o controlar sus síntomas. La base del tratamiento es la dieta cetogénica, una alimentación rica en grasas, baja en proteínas y carbohidratos, que promueve el uso de las grasas como fuente de energía alternativa a la glucosa, permitiendo así nutrir adecuadamente al cerebro.

En virtud de la importancia de esta patología, y convencida de la necesidad de informar a la población general sobre el Síndrome de Deficiencia del Transportador de Glucosa Tipo 1, así como también de formar y capacitar específicamente a los profesionales de la salud para facilitar su detección temprana y tratamiento oportuno, solicitamos a nuestros pares que acompañen con su voto la presente iniciativa, que tiene como objetivo concientizar y sensibilizar sobre la referida condición.



Diputada M^a. ALEJANDRA LORDEN
Vicepresidenta III
H.C. Diputados Pcia. Bs. As.