



PROYECTO DE VOCES

Síndrome de la
Deficiencia en Glut1

2o Encuentro Iberoamericano de Glut1- 26 de Noviembre 2021



COLLECTIVE VOICES PROJECT

Metas

- **Mejor entendimiento de la experiencia del paciente y su familia**
- **Mejor definición del rango de síntomas**
- **Identificar las brechas en el tratamiento y cuidado de los pacientes**
- **Identificar las brechas en el conocimiento y entendimiento de esta enfermedad**
- Entender mejor lo que conlleva esta enfermedad para los pacientes y sus familias
- **Identificar los componentes más importantes para un futuro estudio de historia natural**
- Desarrollar y priorizar los futuros programas de servicio de la fundación
- **Crear y priorizar un plan estratégico de investigación dirigido por los pacientes**
- Desarrollar mejores y más efectivos estudios clínicos para tratamientos futuros

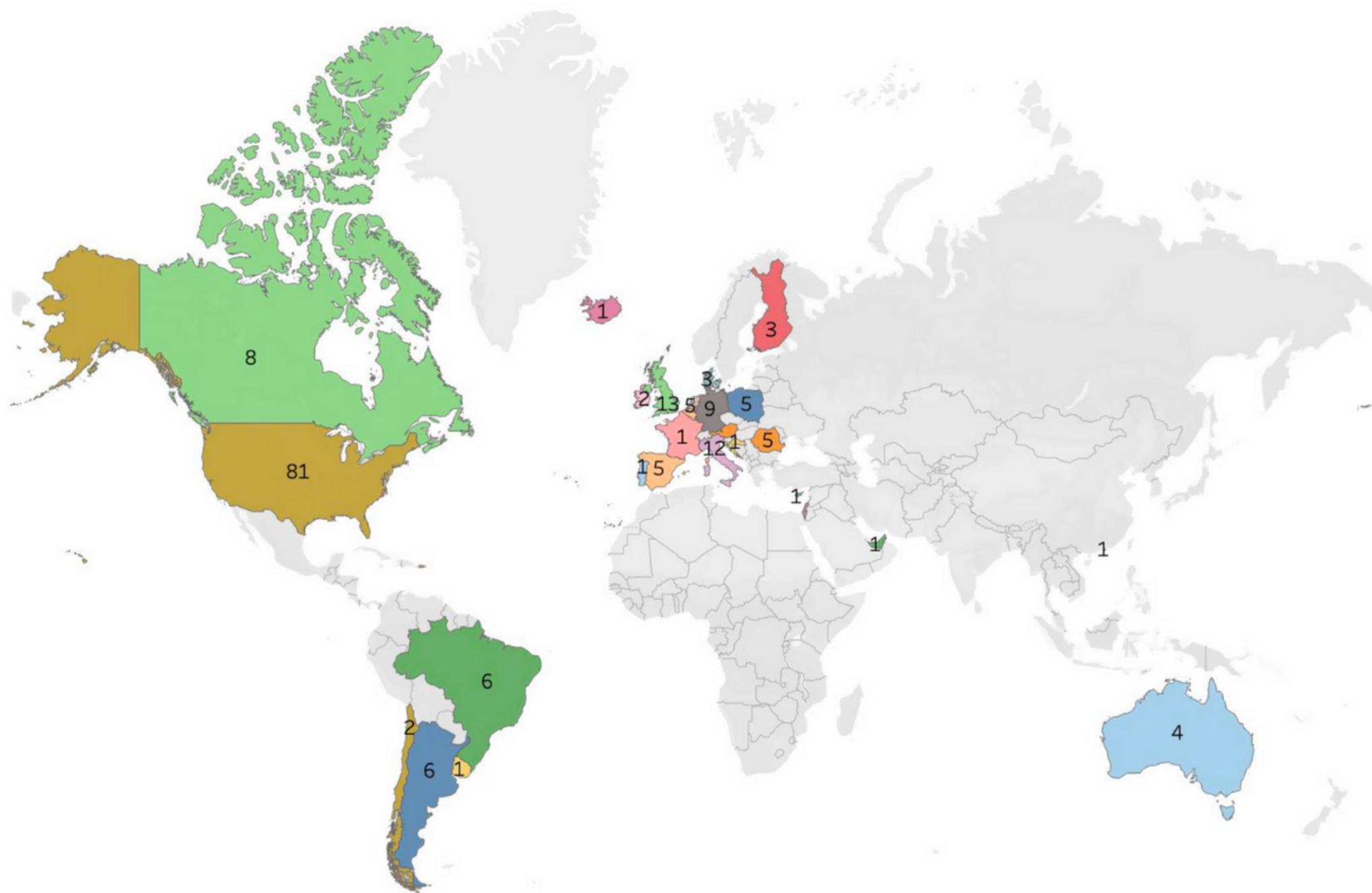
Método

Encuesta anónima, Qualtrics, Castle IRB



Datos demográficos

183 encuestas completas representando 31 países



Latinoamérica y España ~11%



COLLECTIVE VOICES PROJECT

Datos demográficos

Distribución de la edad de los pacientes

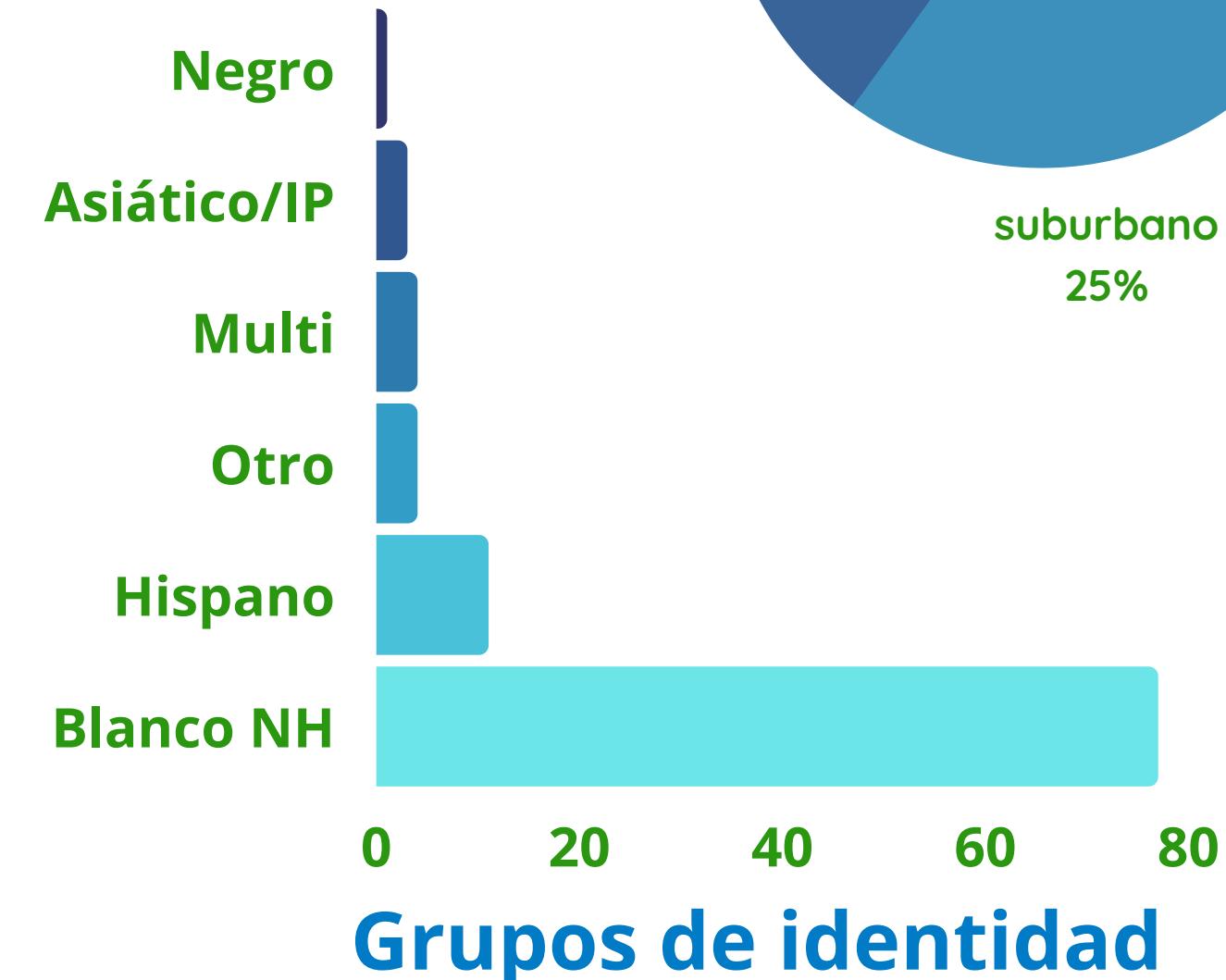
0 a 6 años	23%
7-12 años	37%
13-17 años	17%
18-53 años	23%



El más joven
bebé promedio
22.5 años

El mayor
53 años

91%
ha usado
dieta cetogénica

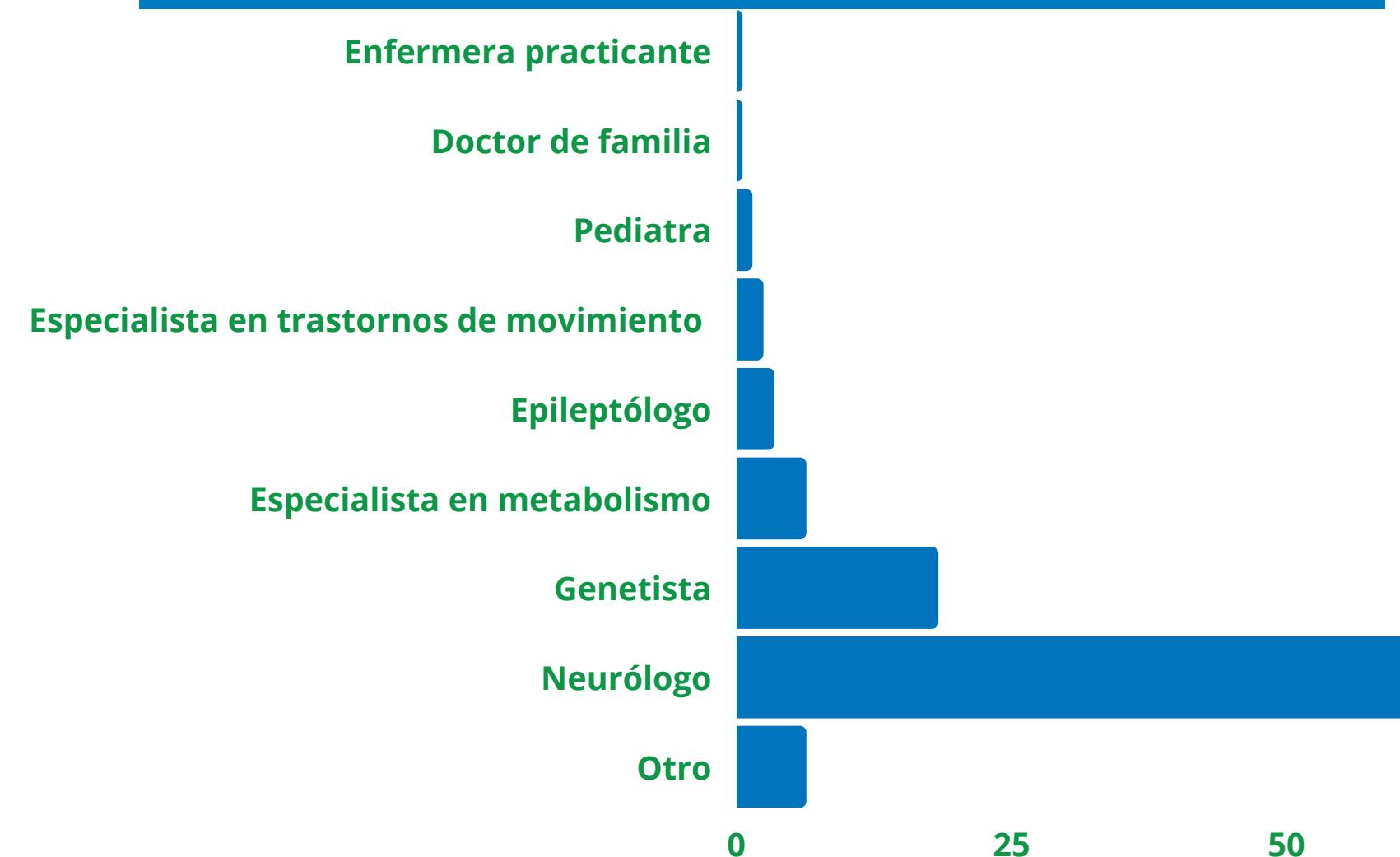


Diagnóstico

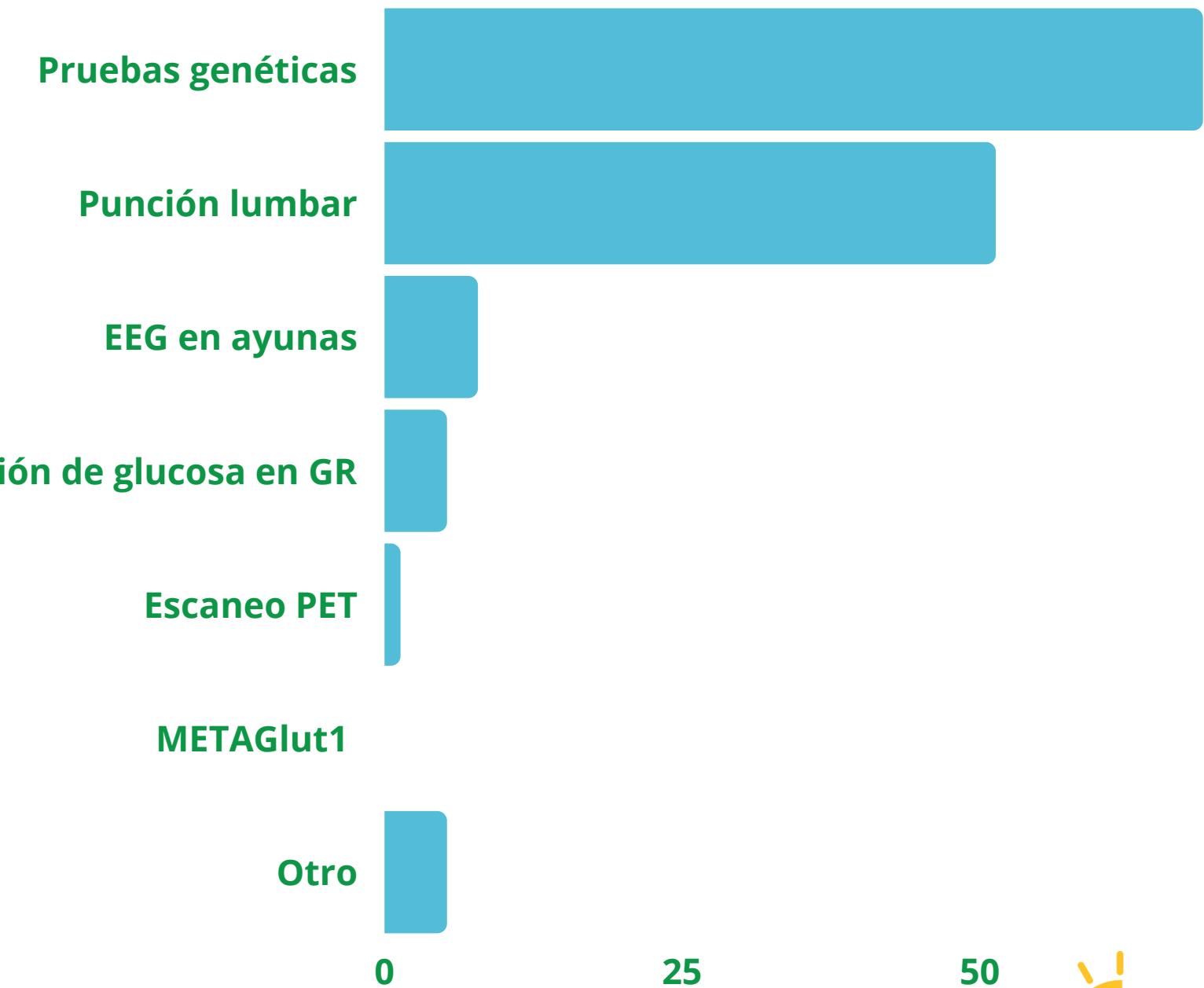
Promedio de doctores visitados para obtener un diagnóstico

8

Quién hizo el diagnóstico? (%)



Pruebas de diagnóstico utilizadas



Diagnóstico

Edad de diagnóstico

Otros miembros familiares con Glut1DS

10%

Más joven 12 días

Mayor 39 años

Promedio 4.2 años



Primer síntoma al diagnóstico

Más corto 1.5 semanas

Más largo 34 años

Promedio 2.8 años

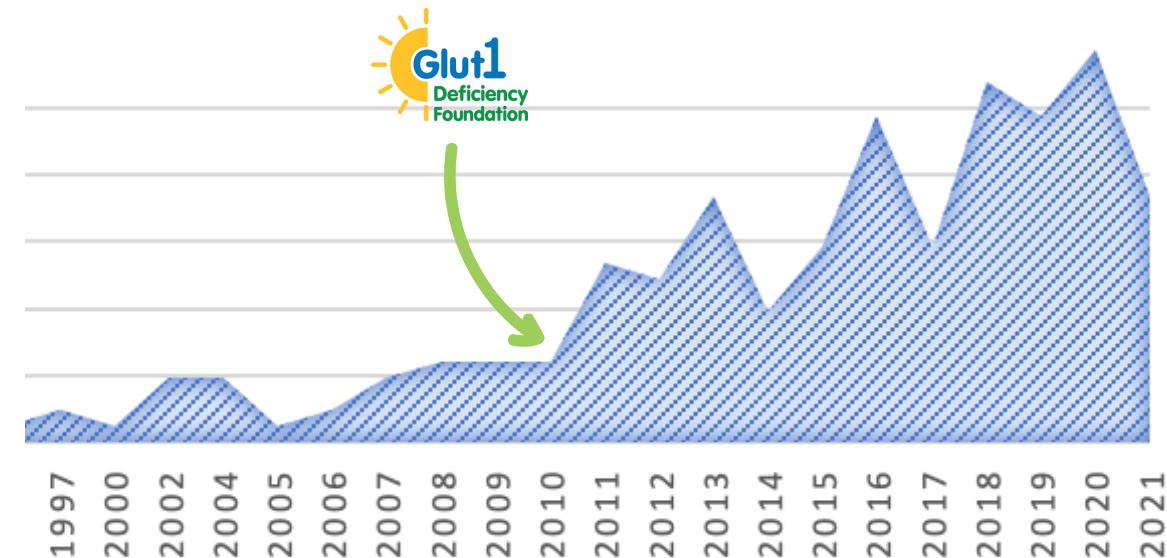
0 to 11 meses 18%

1-4 años 44%

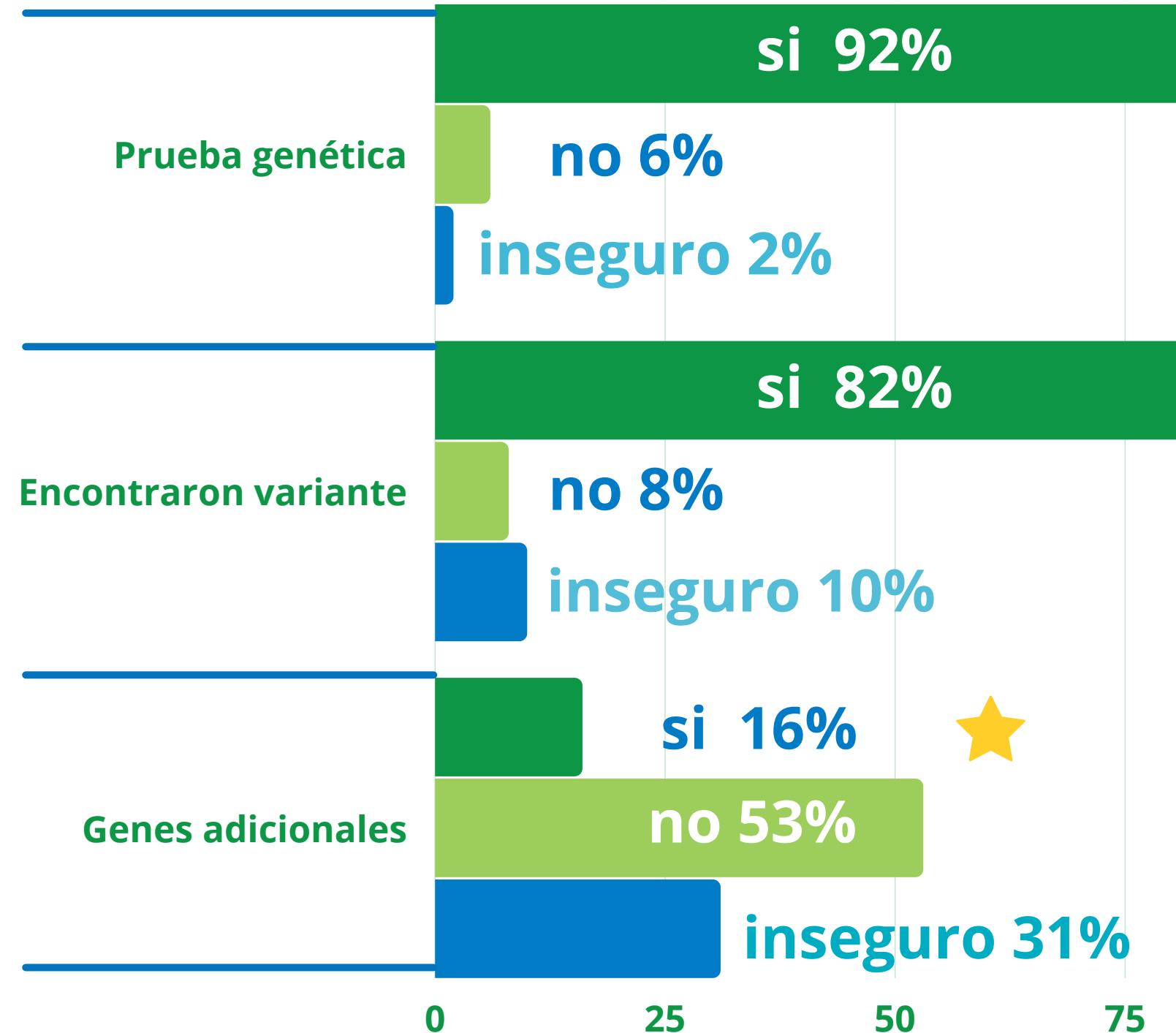
5-9 años 22%

10-14 años 9%

Año de diagnóstico



Genética



Tipo de prueba

	%
inseguro	30
1 gene	20
panel de epilepsia	16
WES	12
WGS	10
panel de movimientos	6
otro	6

inseguro

1 gene

panel de epilepsia

WES

WGS

panel de movimientos

otro

Tipo de variante

	%
inseguro	49
otro	13
Missense	13
delección total	9
pequeña delección	8
Splice site	4
Nonsense	4
duplicación	1

inseguro

otro

Missense

delección total

pequeña delección

Splice site

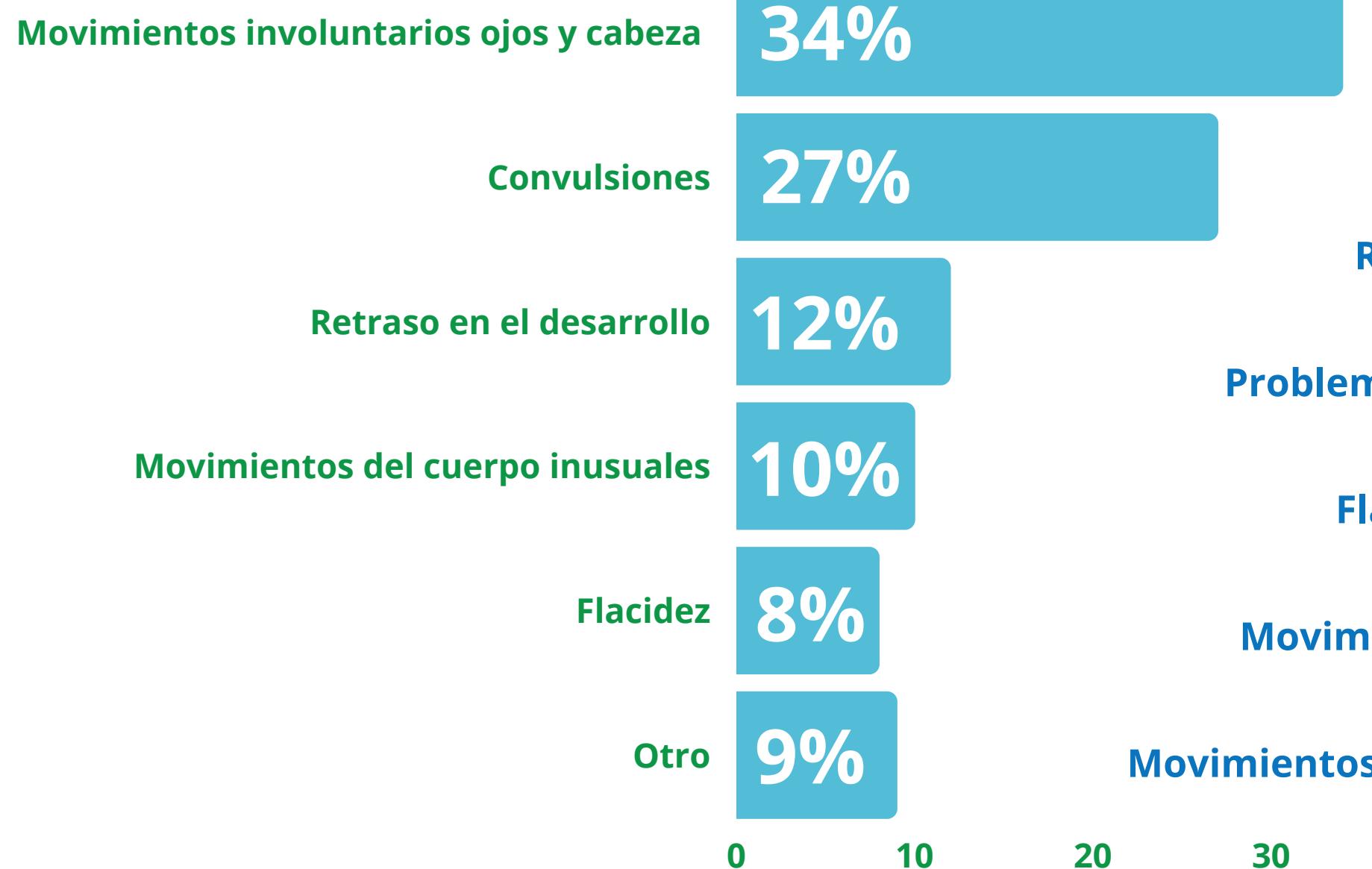
Nonsense

duplicación

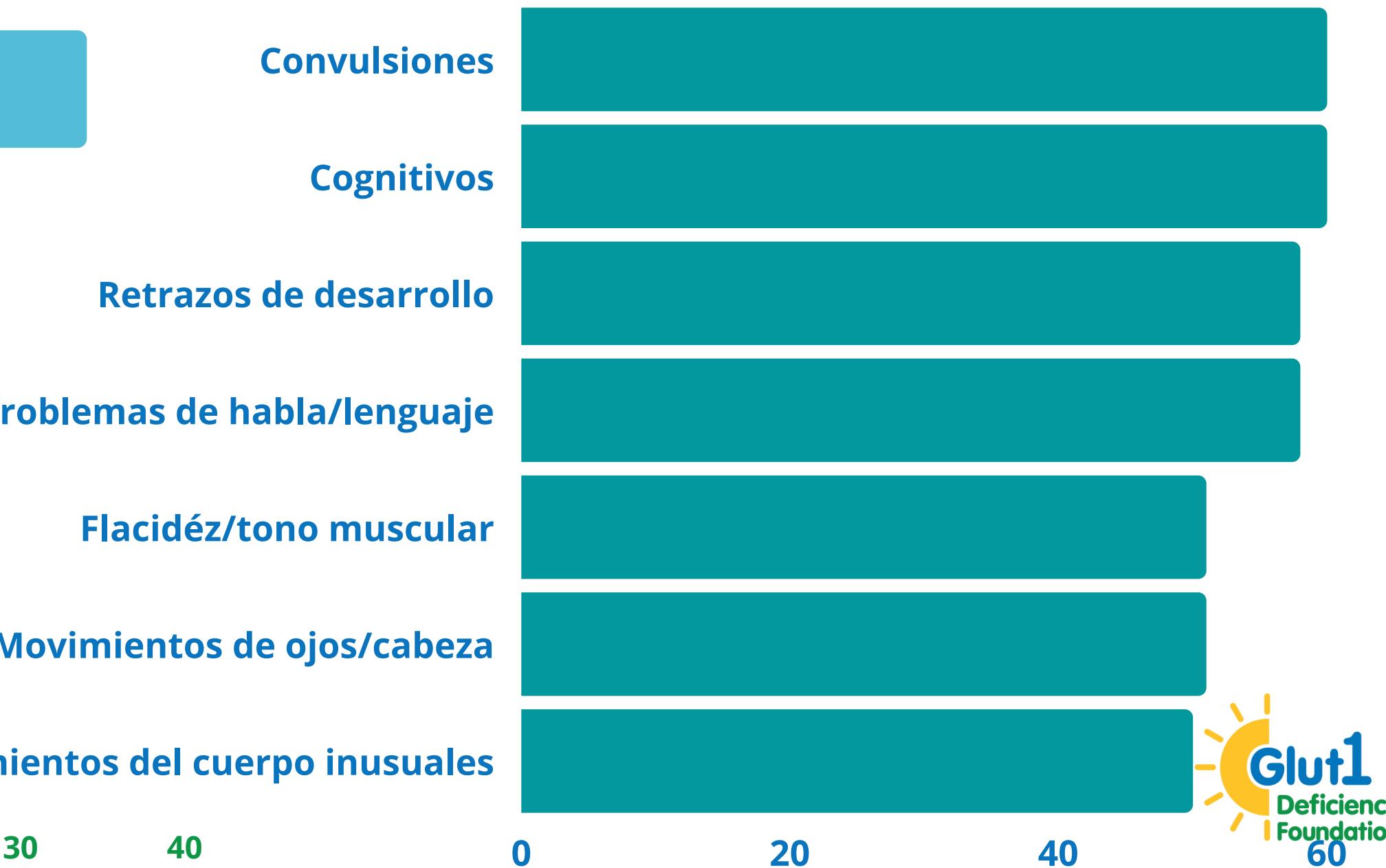
★ NF1, MBD5, TUBA1A, HCN4, SCN4A, SHH, CHD2 -
CHRNA2, GPR98, TANGO2, USP7, IFIH1, PIGG, EPM2A,
100 MTOR, SCN1A, BRAT1, BRCA1, CENPJ

Síntomas

Primer síntoma



Síntomas "clásicos"



Síntomas



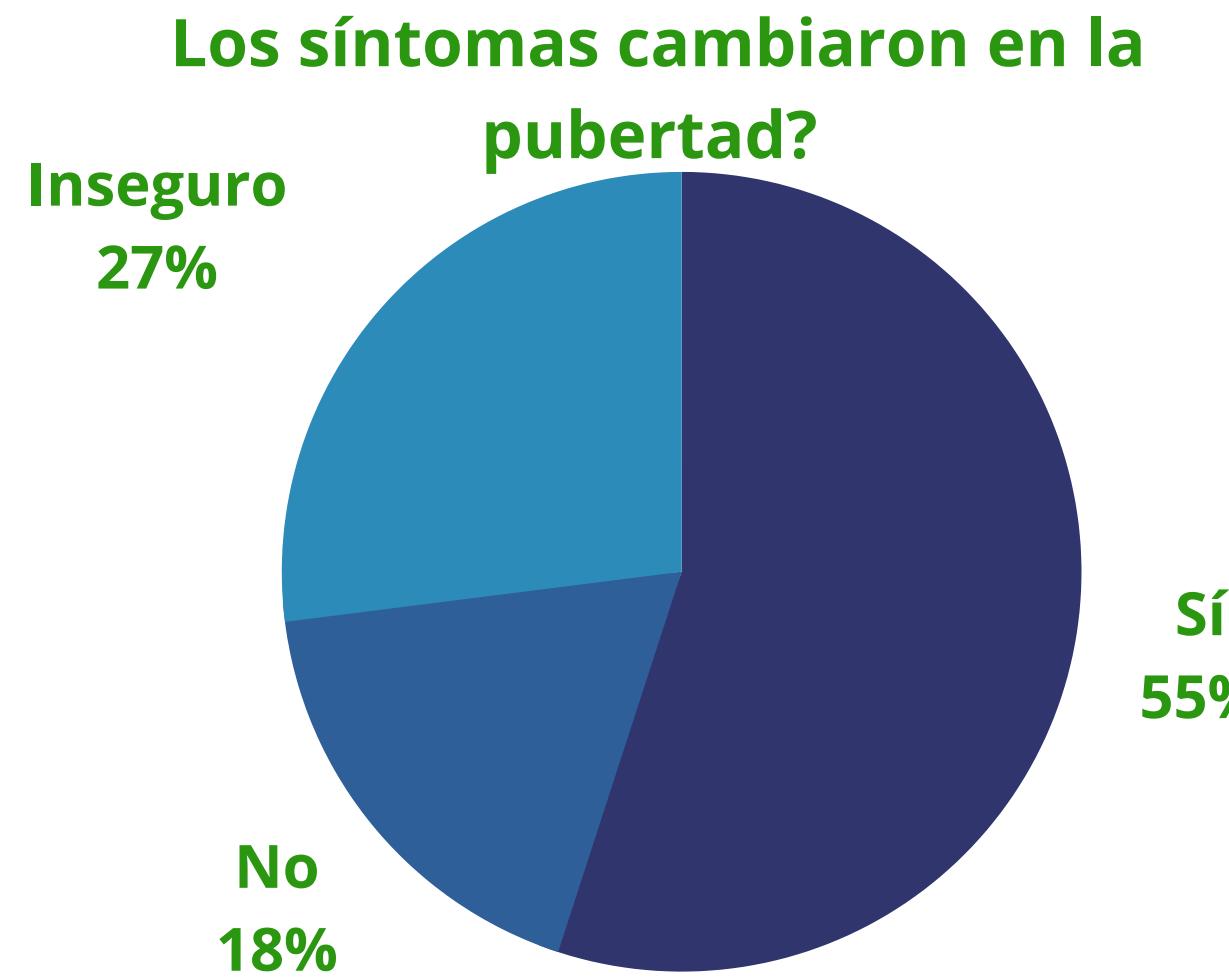
Síntomas y Calidad de vida

Los 3 síntomas que generan el mayor impacto negativo en la calidad de vida



Pubertad

41% han experimentado o se encuentran en la pubertad



Cómo cambiaron los síntomas?

Mejoraron

Ninguno

Permanecieron igual

Cognitivo

Habla/lenguaje

Empeoraron

Movimientos

Energía

Convulsiones

Ansiedad

Los tratamientos tuvieron que cambiar?

43% Sí

Cómo cambiaron los tratamientos?

Cambios en la dieta 49%

Nuevas medicinas 36%

Nuevas terapias 8%

Otro 8%



Edad adulta

25% de respuestas

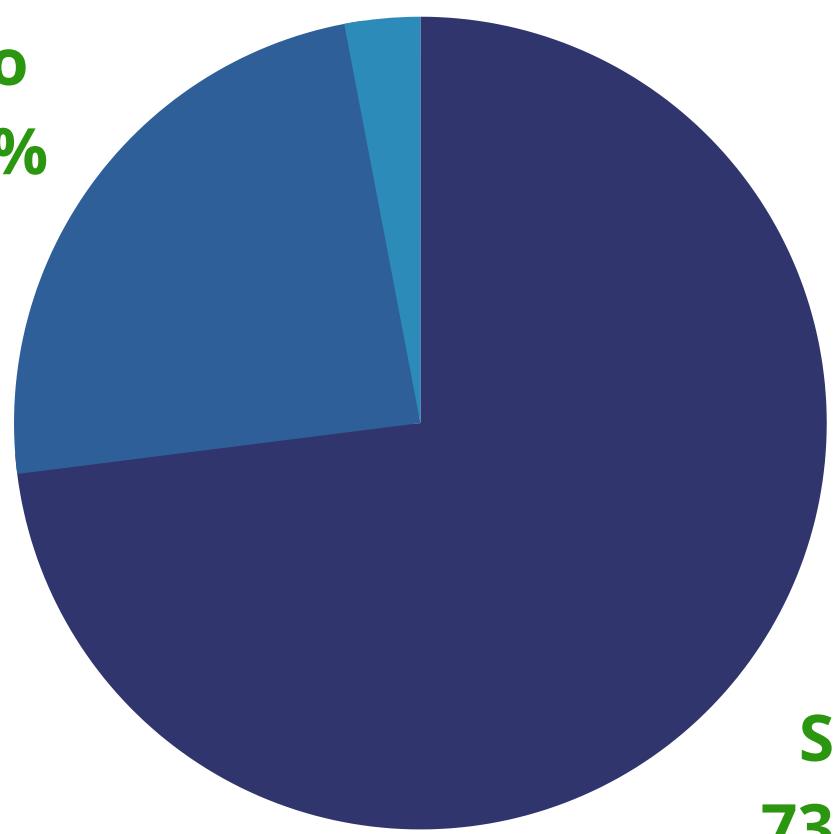
Cambiaron los síntomas en la edad adulta?

Inseguro

3%

No

24%



Calidad de vida en la edad adulta

Mejoró
43%

Igual
35%

Empeoró
22%

KDT

57%

Capáz de manejar
la dieta
independientemente

20%

Cómo cambiaron los síntomas?

Mejoraron
Convulsiones

Permanecieron igual

Cognitivo
Habla/leguaje
Memoria

Empeoraron
Movimientos
Energía

10% tienen hijos

75% de los hijos tienen Glut1 DS

Cómo se comparan los síntomas?

similar

67%

más severos

33%

Menos severos

0%



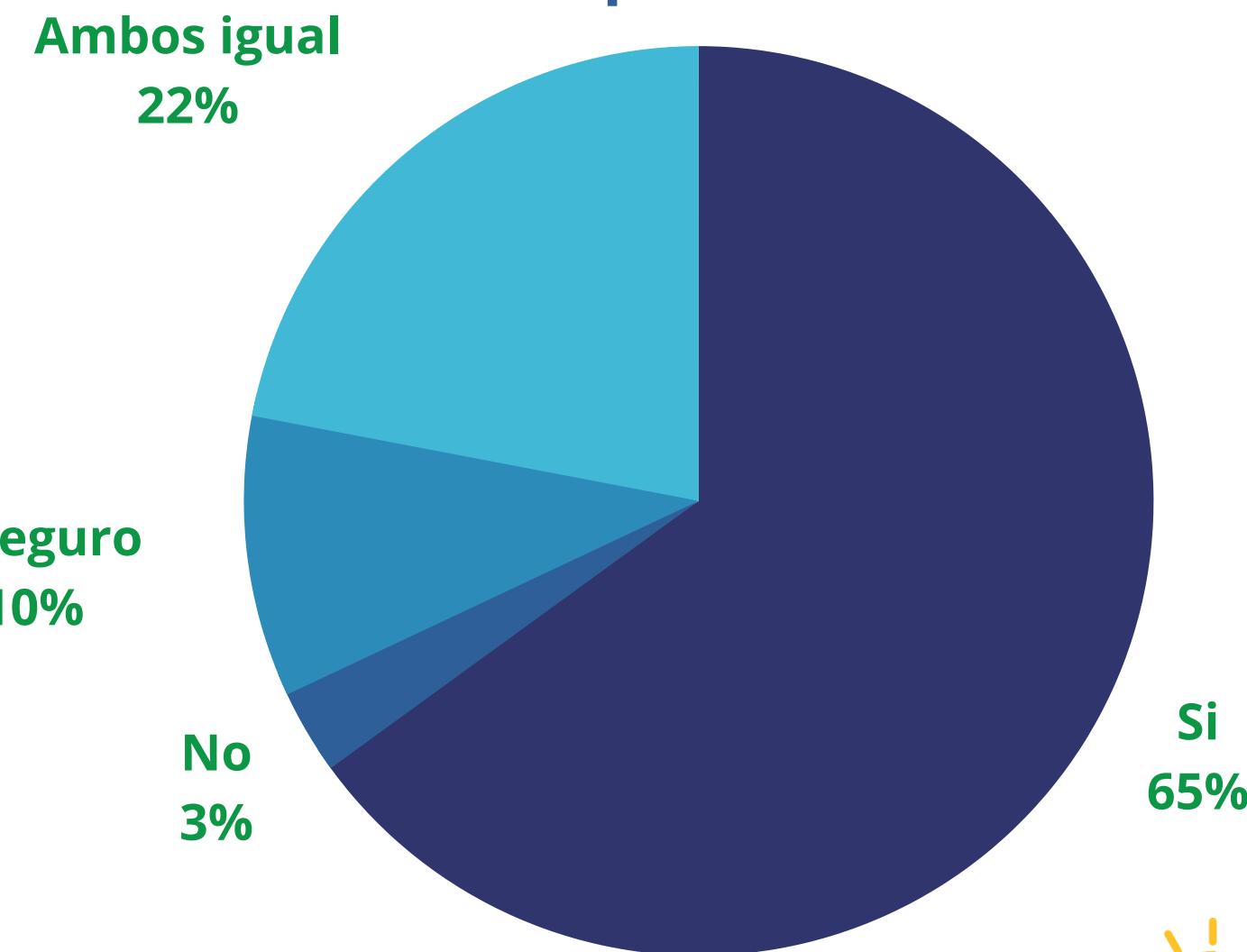
Habla & Lenguaje

Edad promedio para hablar lo suficientemente bien para comunicarse **3.5 años**

Capaz de comunicarse usando su propia voz **85%**



Es el lenguaje receptivo mejor que el expresivo?



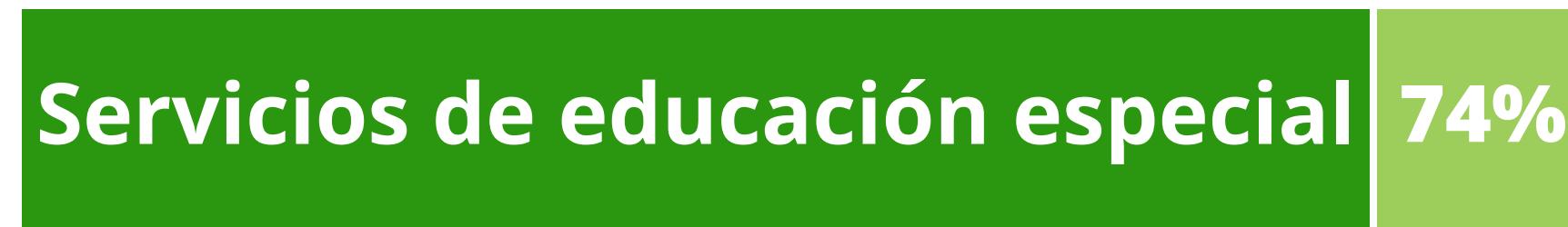
- La mitad de los encuestados sienten que los problemas de habla los hace ver menos capaces/inteligentes de lo que son

- 2/3 experimentan frustración debido a problemas de comunicación

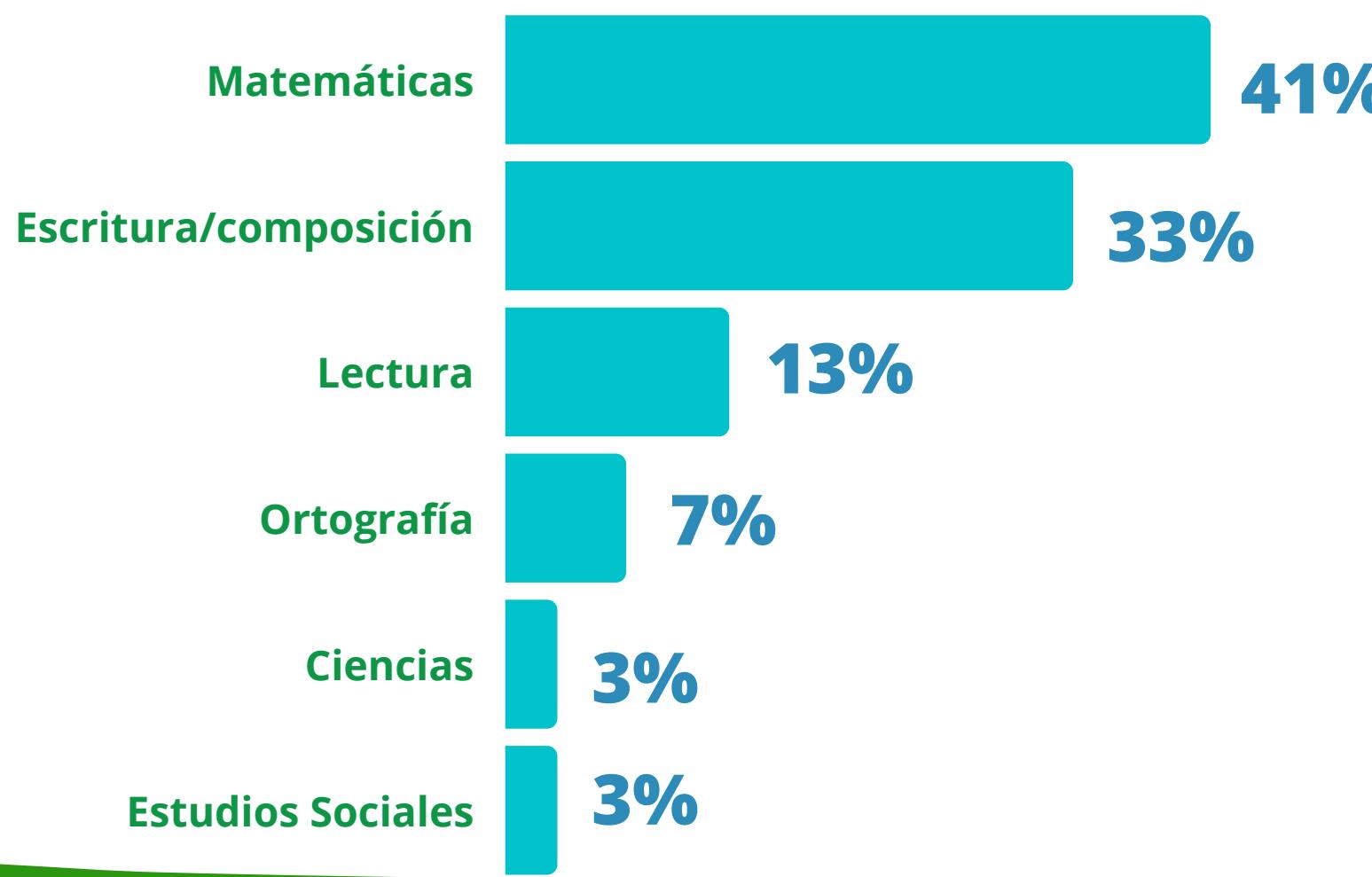


Cognitivo

Solo 56% reportaron haber participado en pruebas neurosicológicas



82% Reportan dificultad en ciertas materias



87% reportaron deficiencias

- Atención
- Visual espacial, atención visual
- Planeación y organización
- Razonamiento y solución de problemas
- Memoria
- Funciones de lenguaje

Solo 25% conoce su puntaje de coeficiente intelectual

- La mayoría reportó un puntaje en el rango 60-70



Dieta cetogénica

91% han probado la dieta cetogénica



Más corto: 1 mes más largo: 21 años

Promedio: 5 años

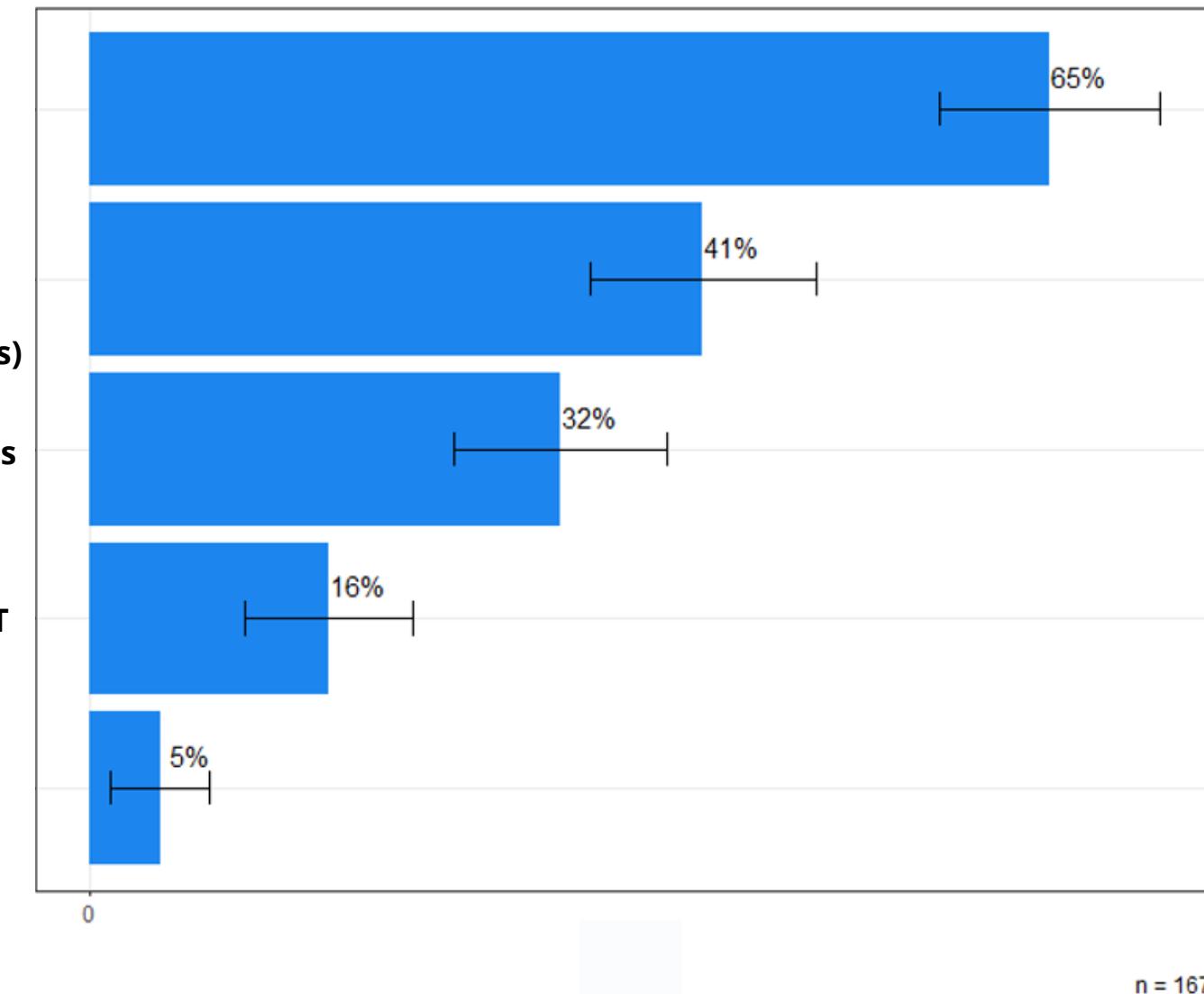
Uso de la dieta cetogénica por edades

Edad en años	% de uso	Dieta más usada	# dietas tratadas
0 a 6	90	Cetogénica modificada	1.2
7 a 12	97	Clásica	1.4
13 a 17	90	Clásica	1.9
18 o mayor	83	clásica	2.1

*68% han usado la dieta sólo en la edad adulta

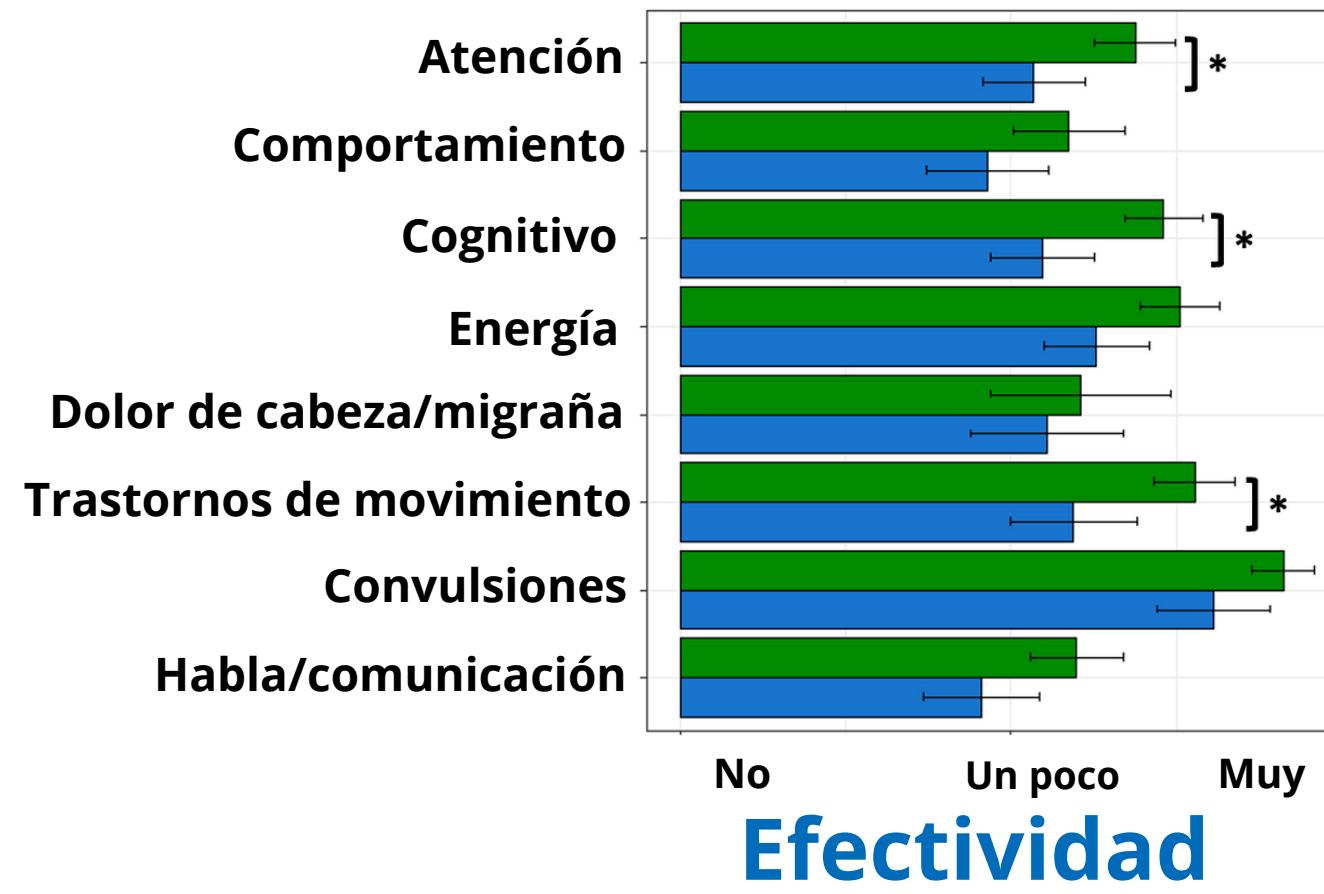
Dieta cetogénica clásica (3:1 a 4:1)
Dieta cetogénica modificada (otras proporciones)
Dieta modificada Atkins
MCT
Bajo índice glicémico

Tipos de dieta usados



Efectividad de la dieta cetogénica

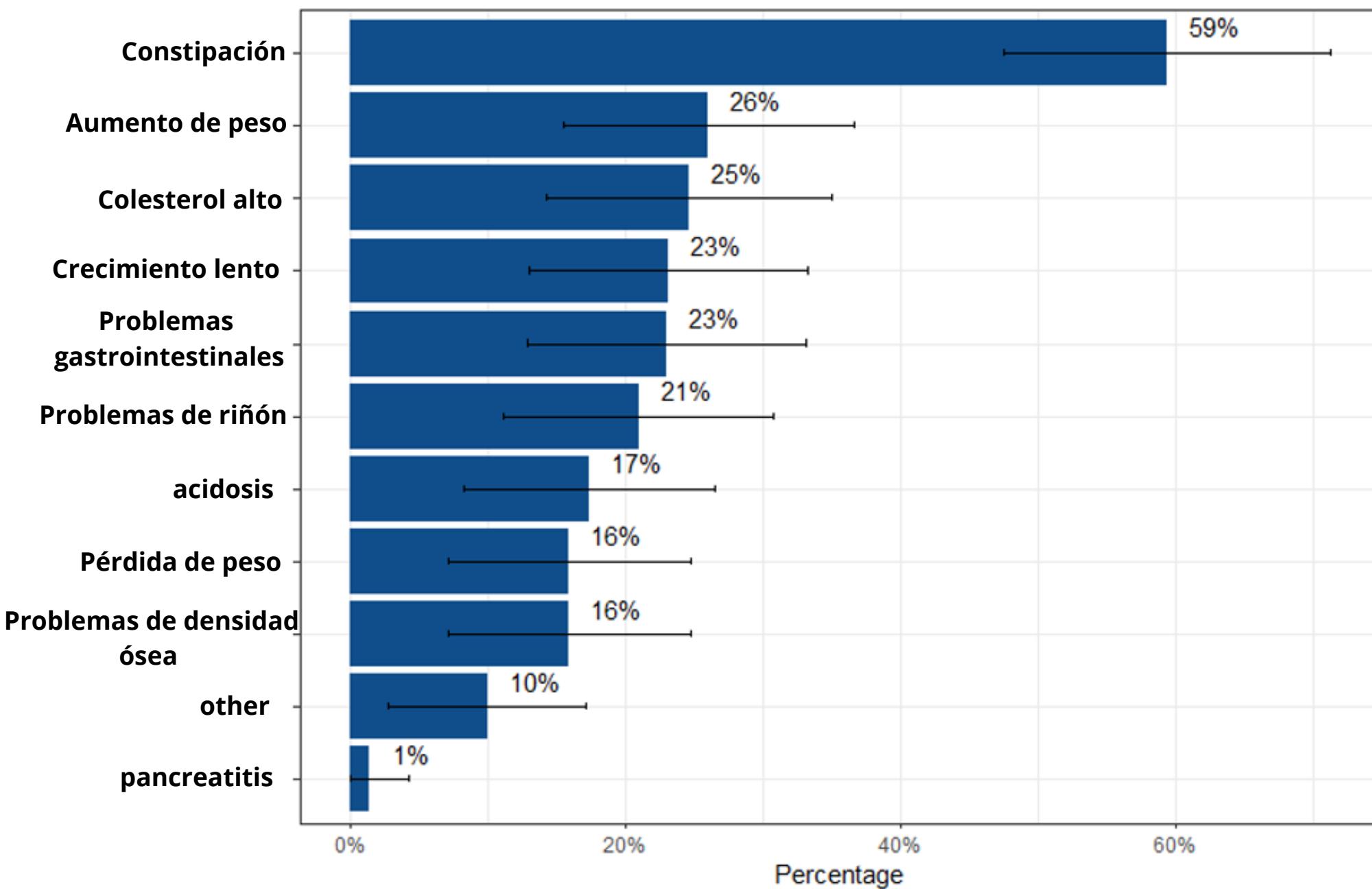
Síntomas



Age Group
0-12
13 and Over

* p < .05
n = 167

41% reportan experimentar efectos secundarios



n = 167

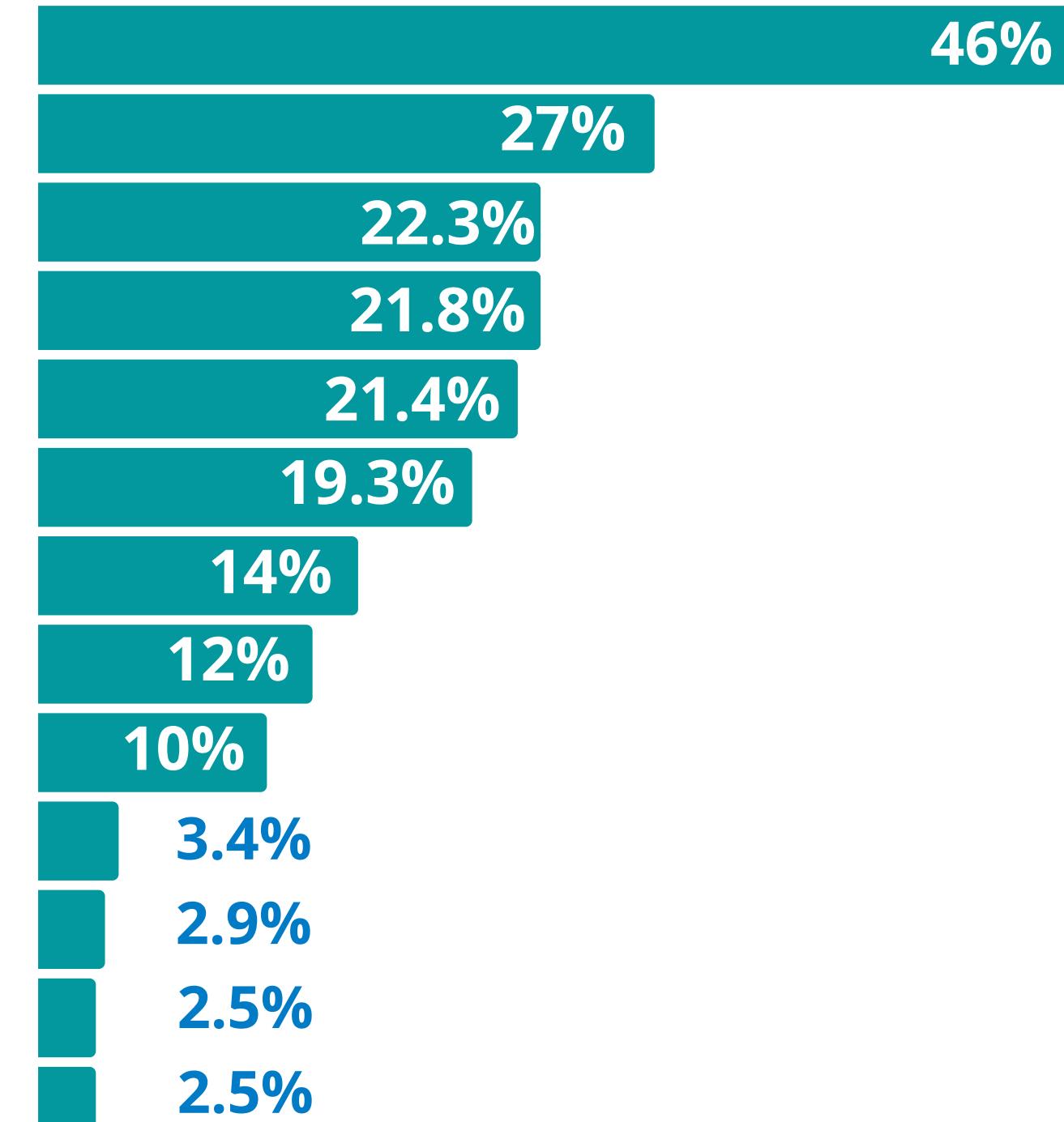
- 37% Reportan dificultades implemetando la dieta en la escuela
- 10% de los pacientes utiliza sonda para alimentación
- 80% de los pacientes adultos son incapaces de manejar la dieta independientemente



Prioridades de investigación para pacientes y sus familias

Escoja el top 3

- Nuevos y mejores tratamientos
- Ciencia básica para entender mejor la enfermedad
 - Cambios en edad adulta
 - Efectos a largo plazo de la dieta cetogénica
 - Cambios en la pubertad
 - Posible impacto en otras partes del cuerpo
- Diferentes dietas cetogénicas/cuál es la mejor?
- Desarrollo de pruebas para recién nacidos
- Entender mejor las mutaciones genéticas
- Mejorar las pruebas de diagnóstico
- El papel que cumple la inflamación
- Movimientos de ojos/cabeza inusuales
- Otros

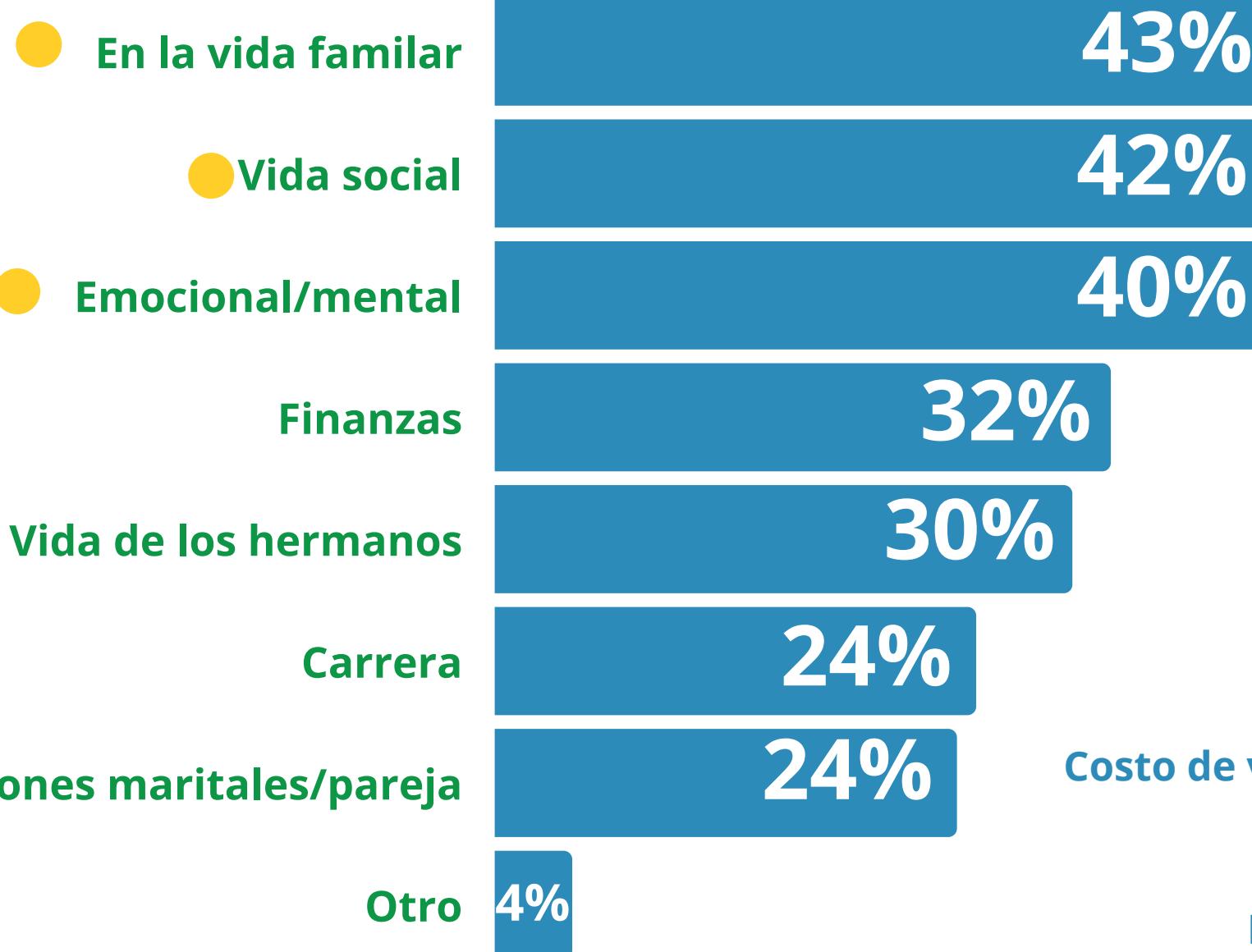


Cargas Familiares

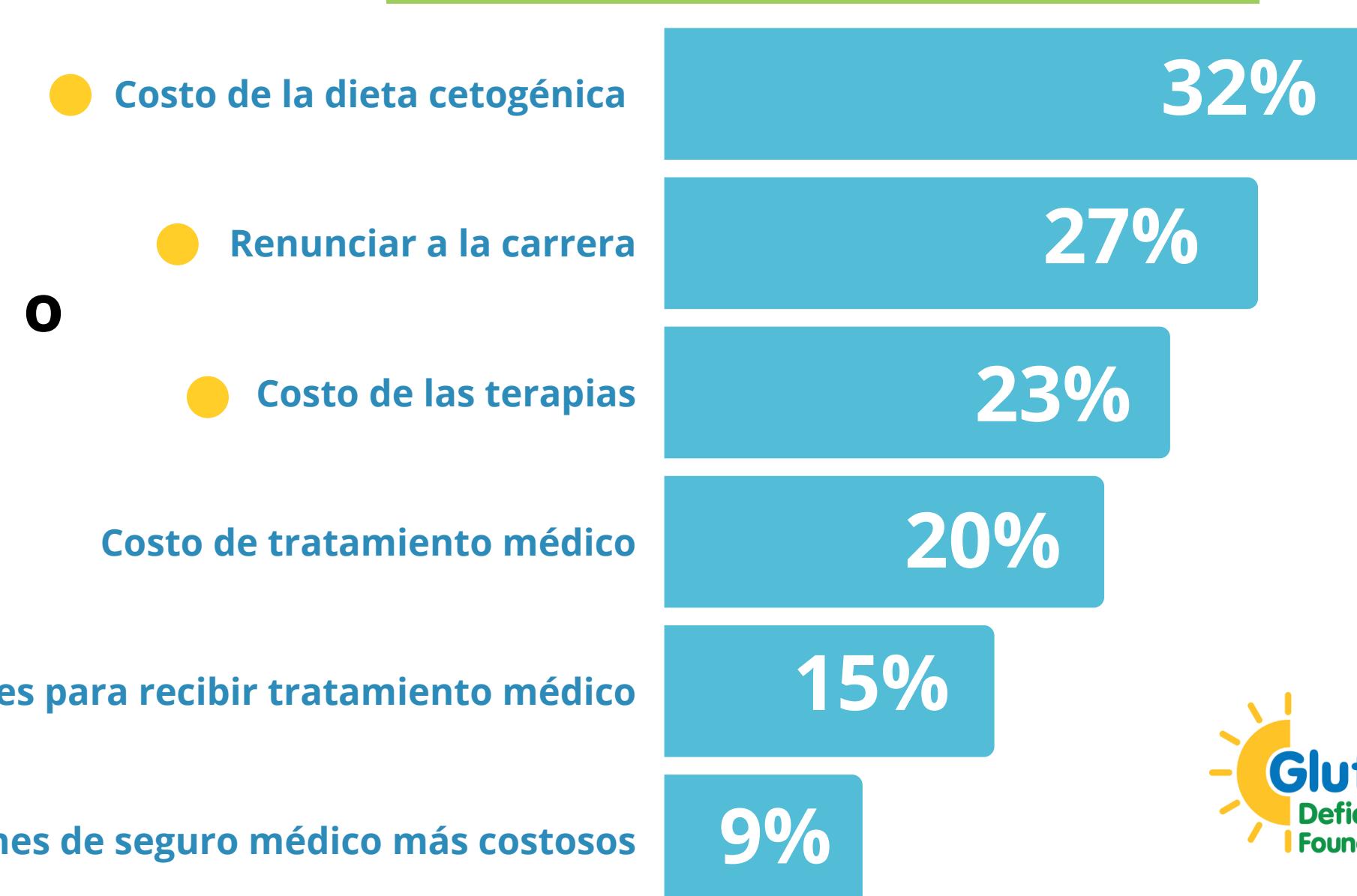
Escoja el top 3

- Impacto significativo en los hermanos
- A menudo se necesita planeación para el cuidado y las finanzas de los pacientes a largo plazo

Cargas en general



Carga financiera



Gracias!!!



COLLECTIVE VOICES PROJECT

