



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

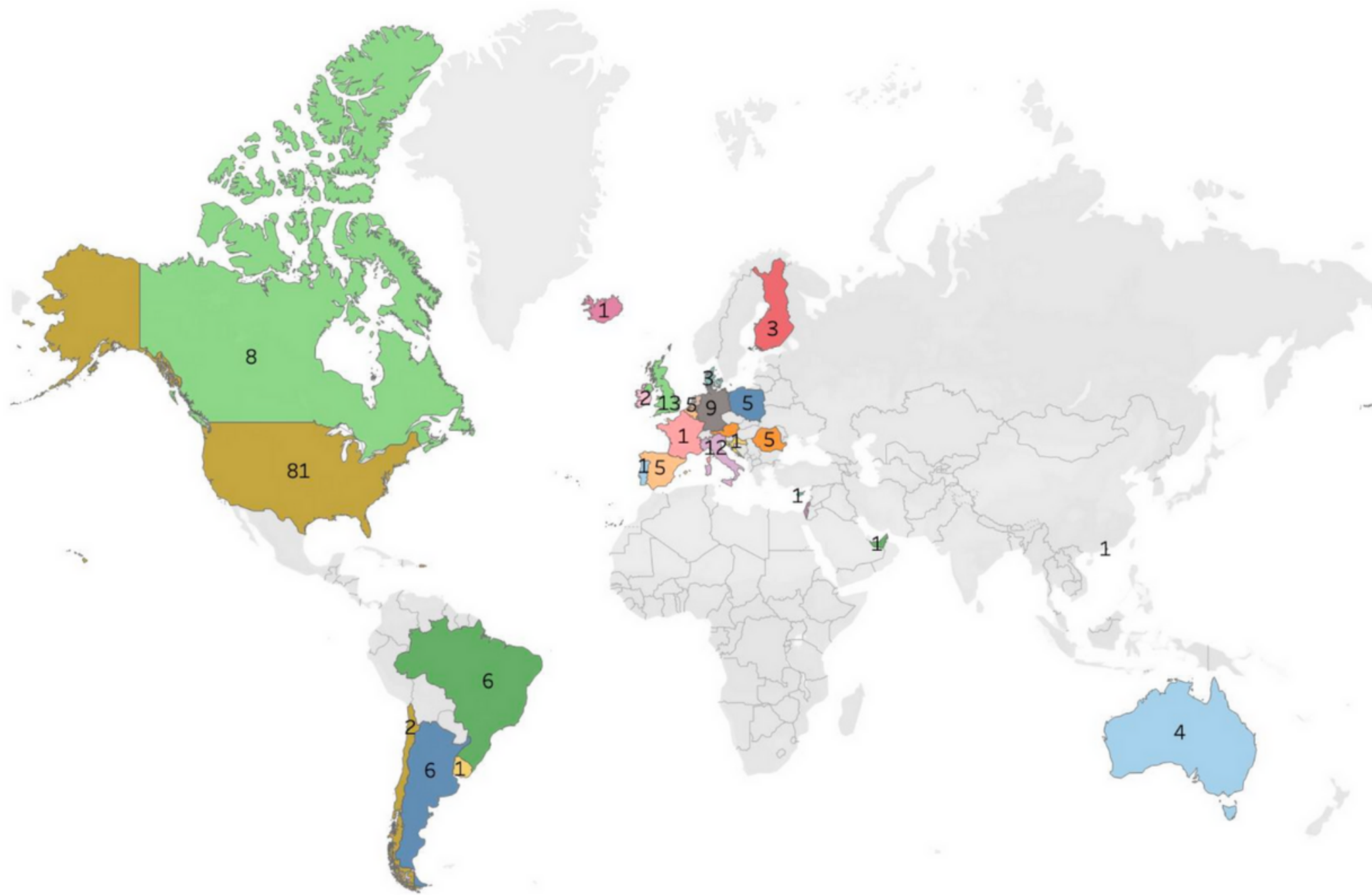
Latinoamérica y
España
~11%

Mujer 55%

Hombre 45%

Cuidador o padre 95%

Paciente
5%



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

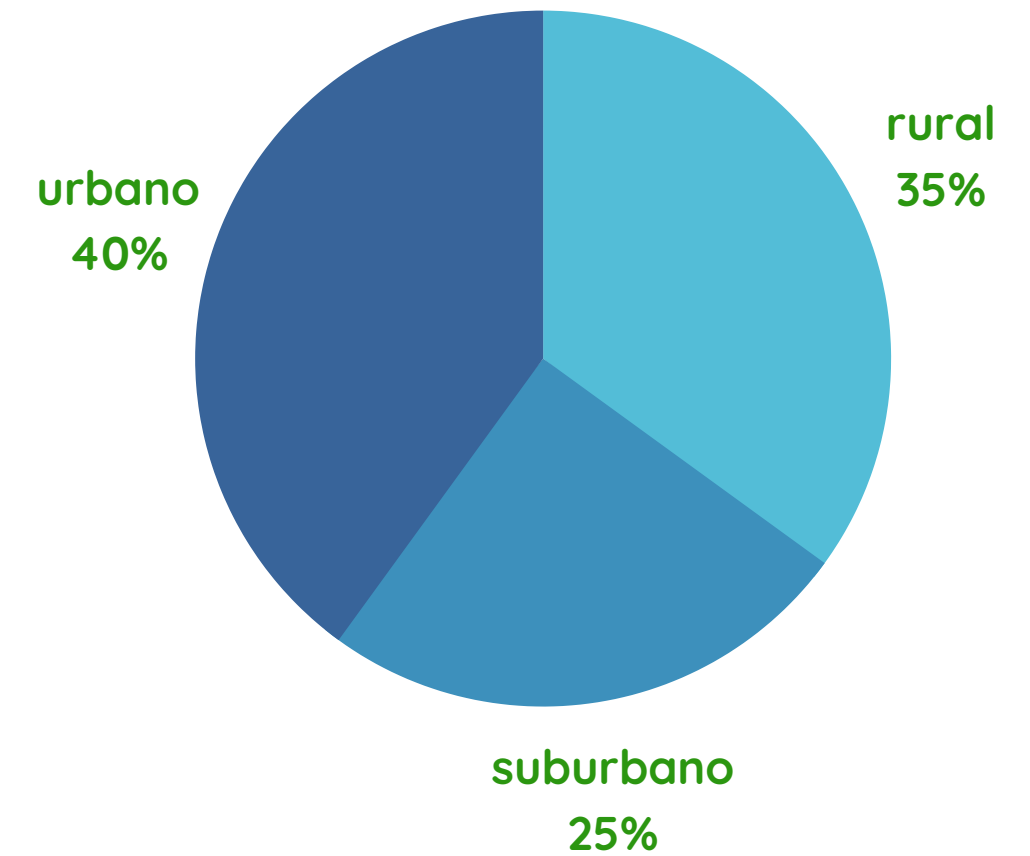
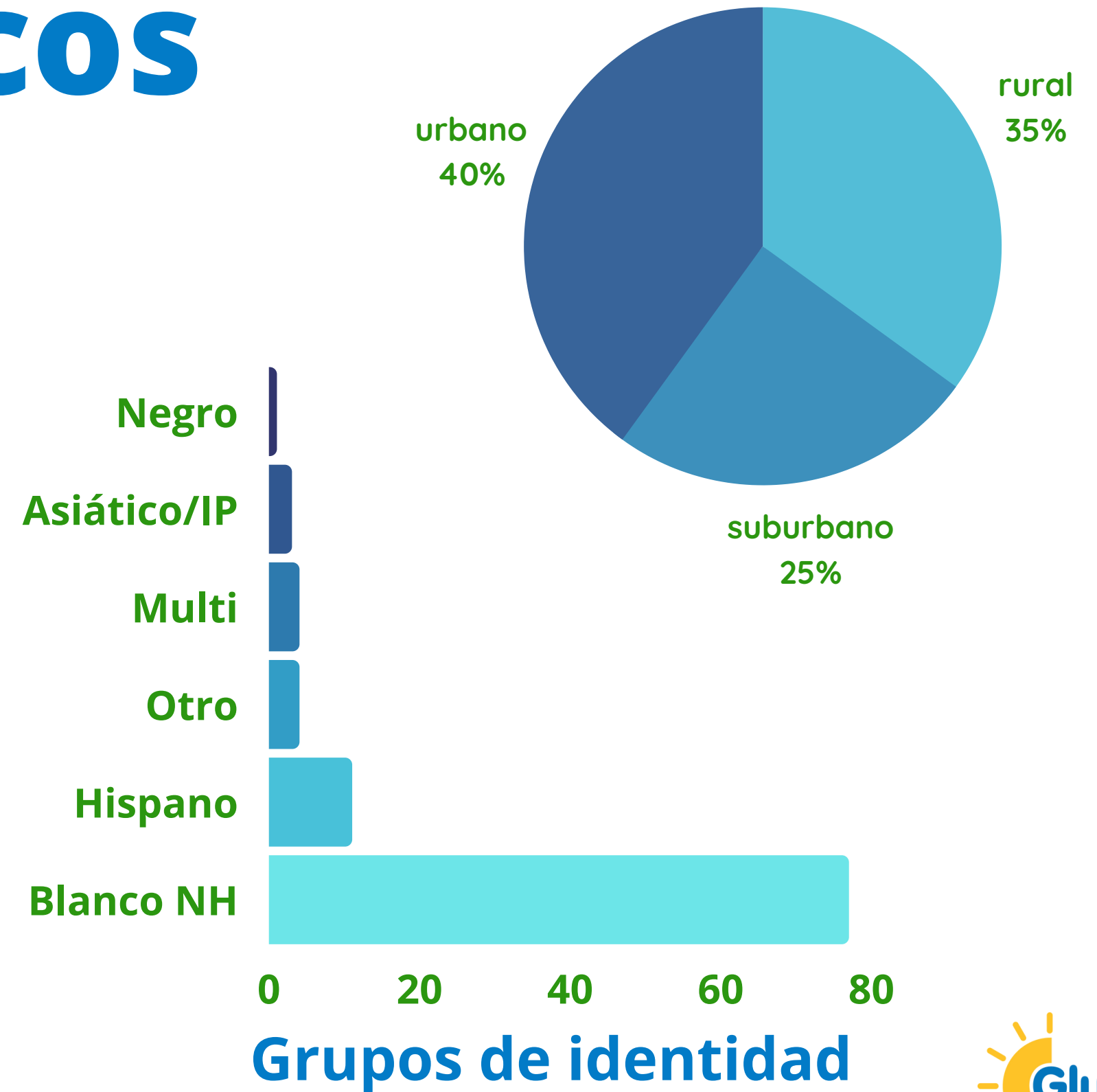


promedio
22.5 años



El mayor
53 años

91%
ha usado
dieta cetogénica

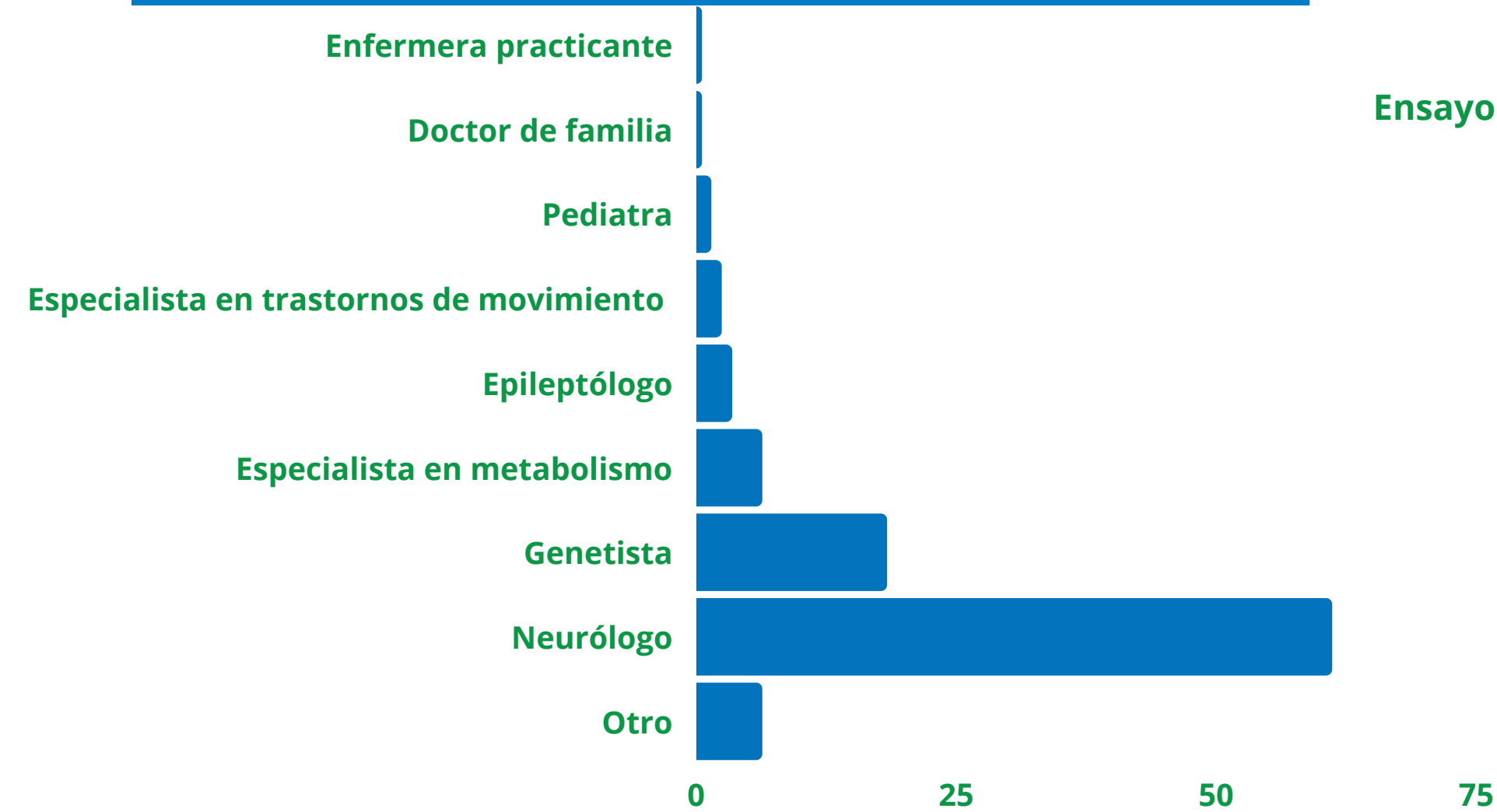


Diagnóstico

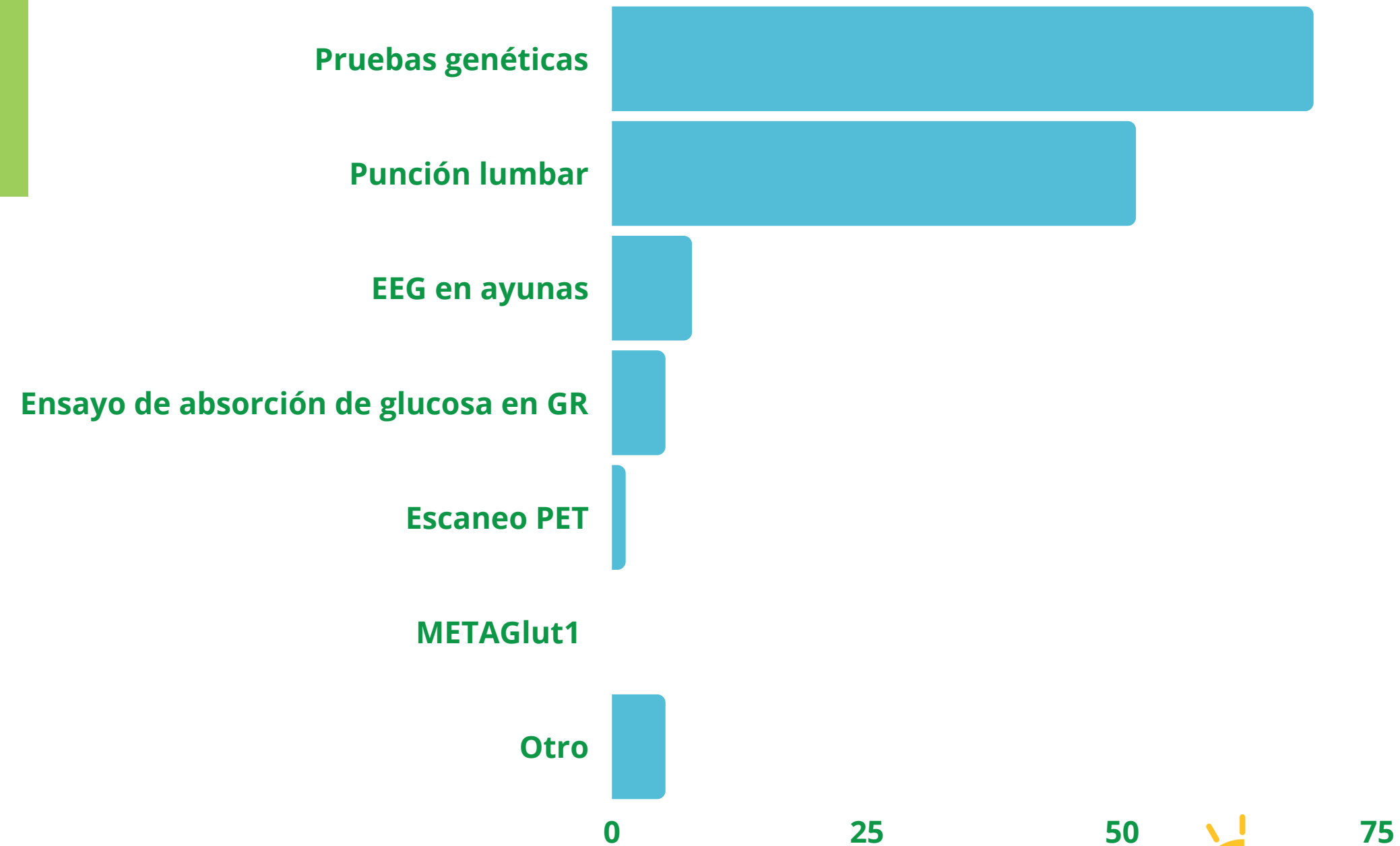
Promedio de doctores
visitados para obtener un
diagnóstico

8

Quién hizo el diagnóstico? (%)



Pruebas de diagnóstico utilizadas



Diagnóstico

Otros miembros familiares con Glut1DS 10%



Primer síntoma al diagnóstico

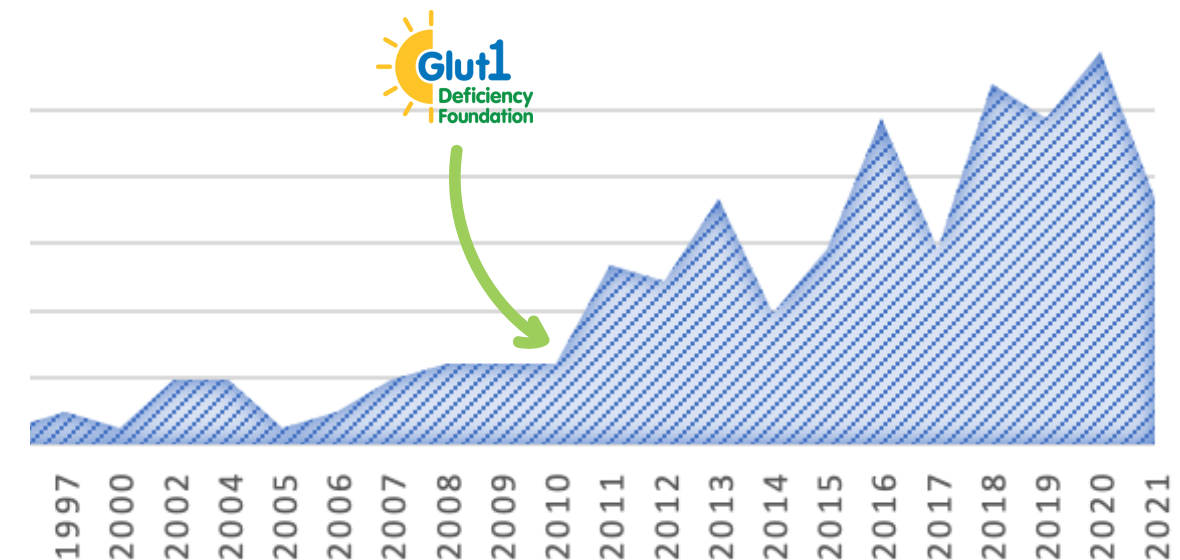
Más corto 1.5 semanas
Más largo 34 años
Promedio 2.8 años

0 to 11 meses	18%
1-4 años	44%
5-9 años	22%
10-14 años	9%

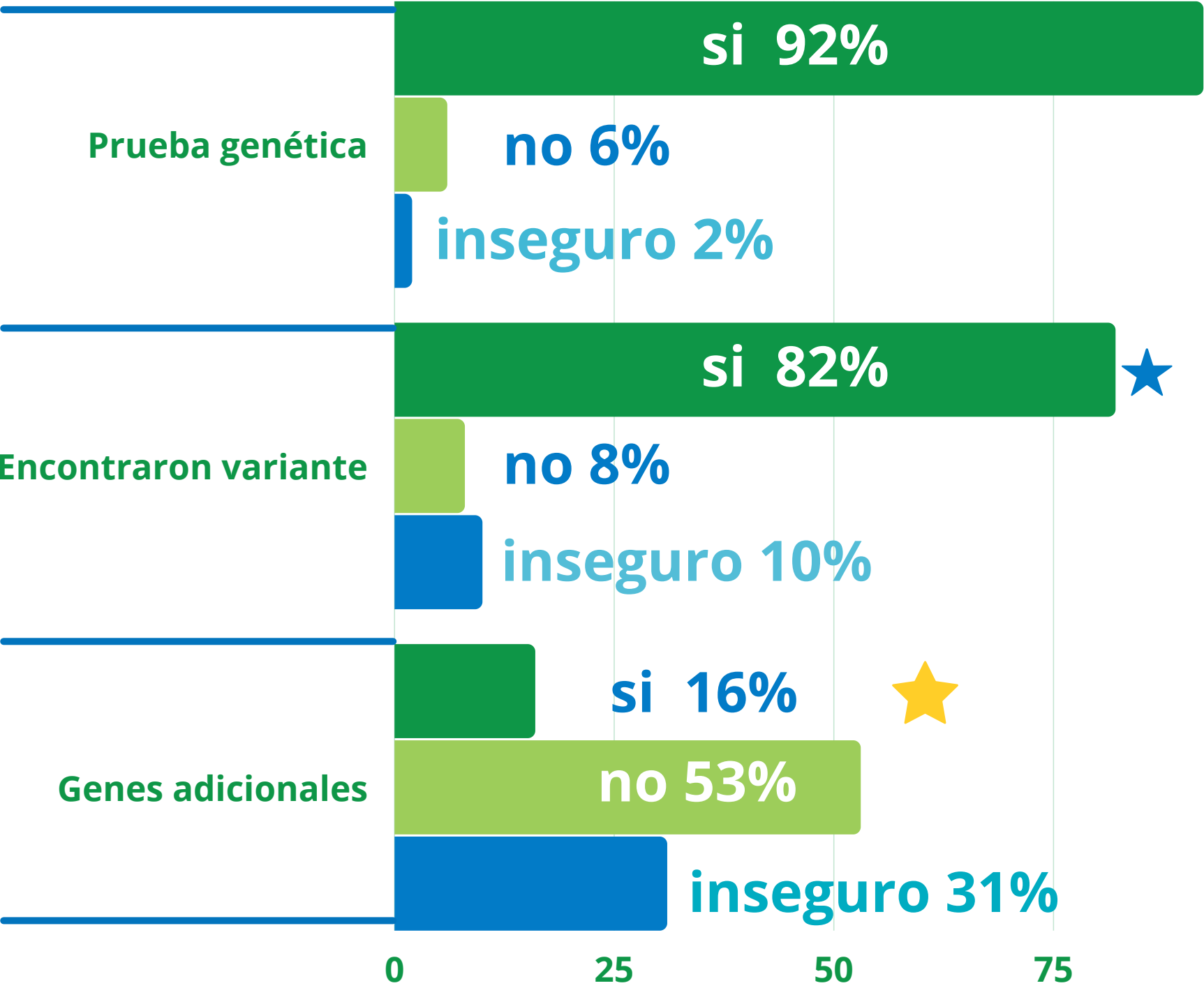
Edad de diagnóstico

Más joven 12 días
Mayor 39 años
Promedio 4.2 años

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

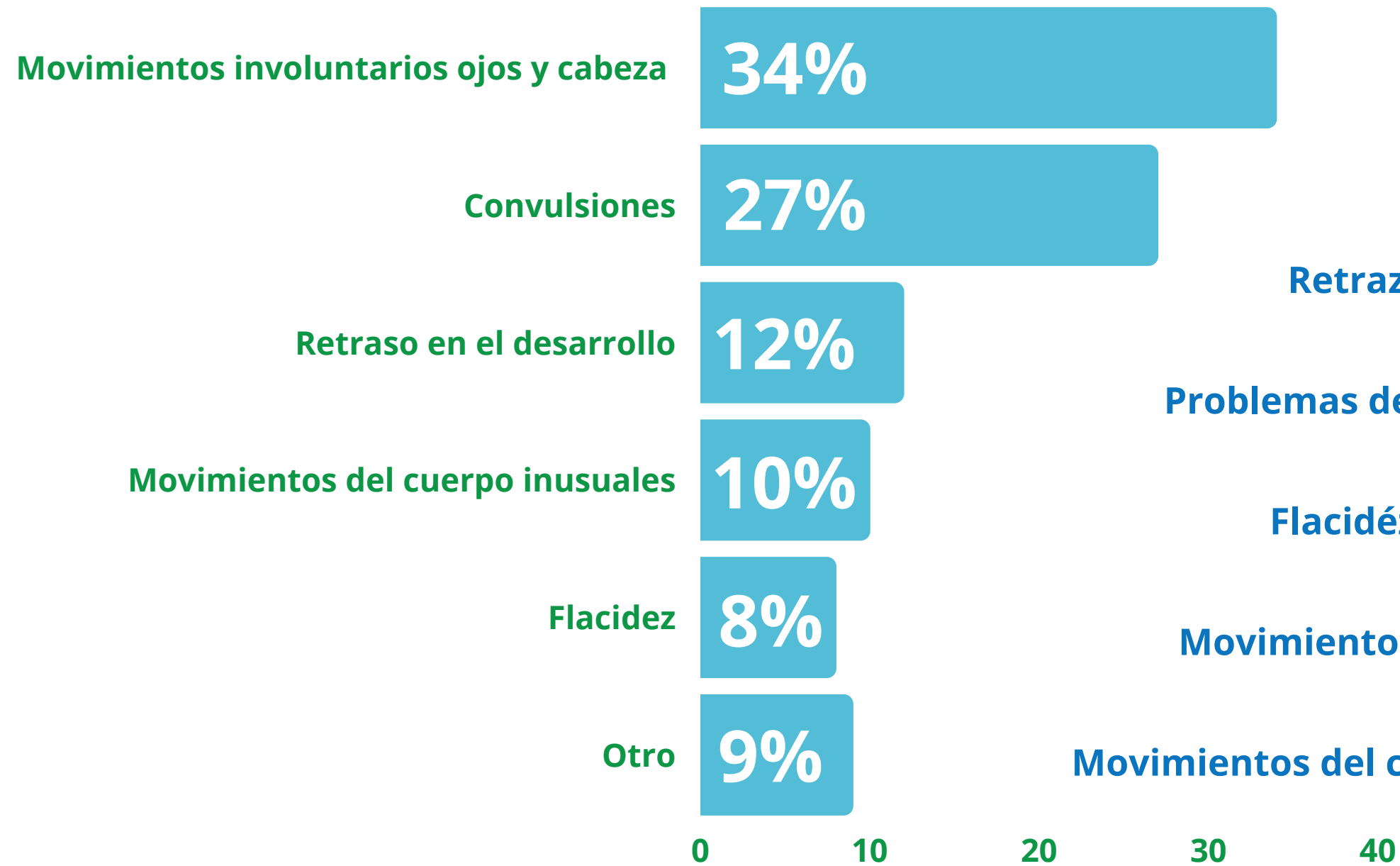
Tipo de variante

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

NF1, MBD5, TUBA1A, HCN4, SCN4A, SHH, CHD2 -
CHRNA2, GPR98, TANGO2, USP7, IFIH1, PIGG, EPM2A,
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%

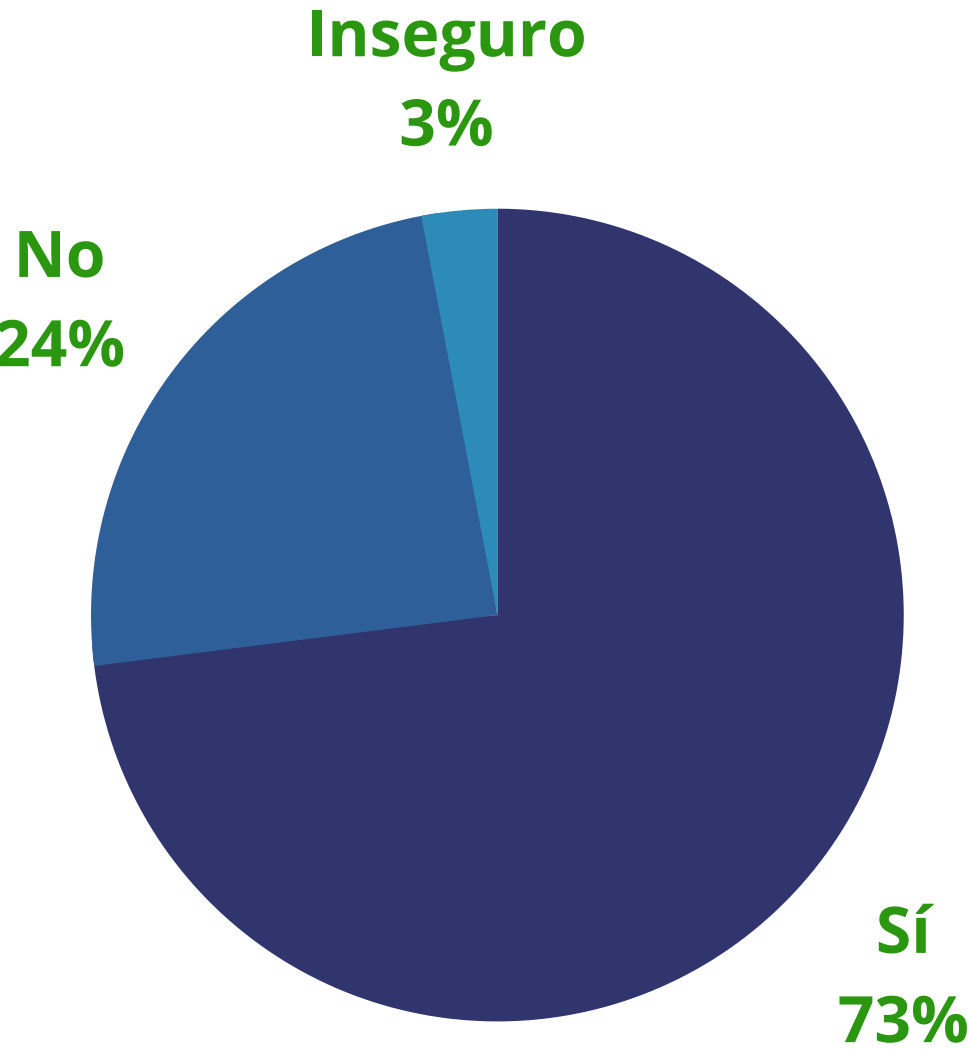
Otro 8%



Edad adulta

25% de respuestas

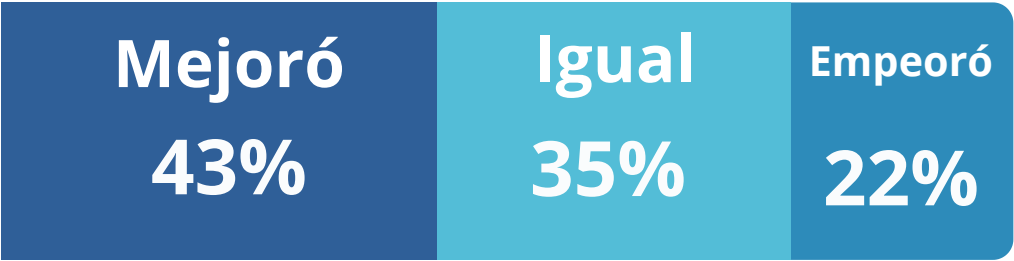
Cambiaron los síntomas en la edad adulta?



Cómo cambiaron los síntomas?

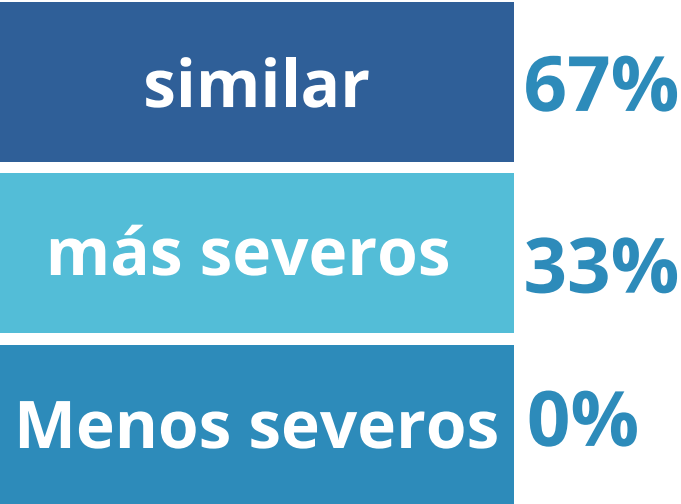


Calidad de vida en la edad adulta



10% tienen hijos

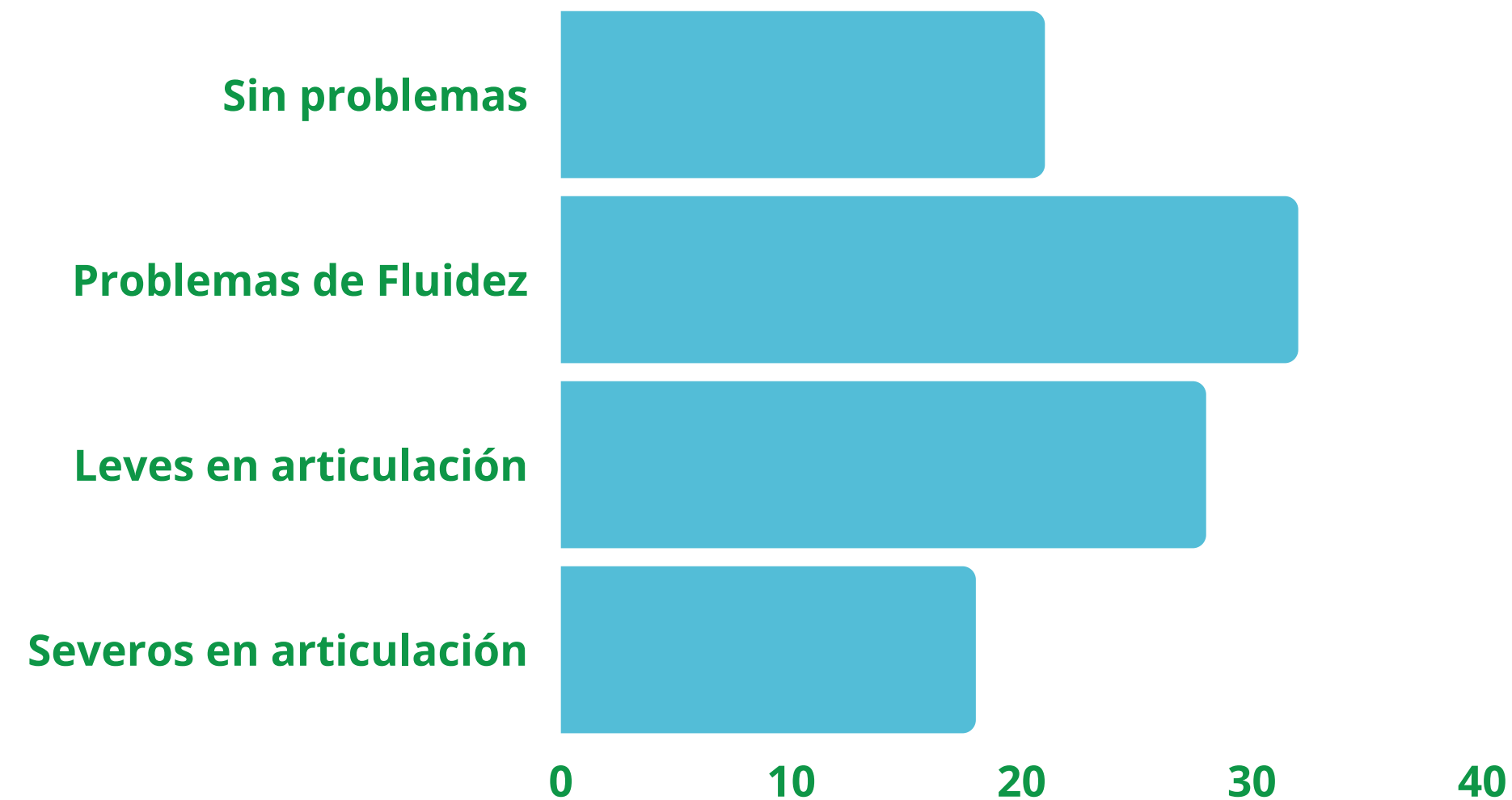
75% de los hijos tienen Glut1 DS
Cómo se comparan los síntomas?



Habla & Lenguaje

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

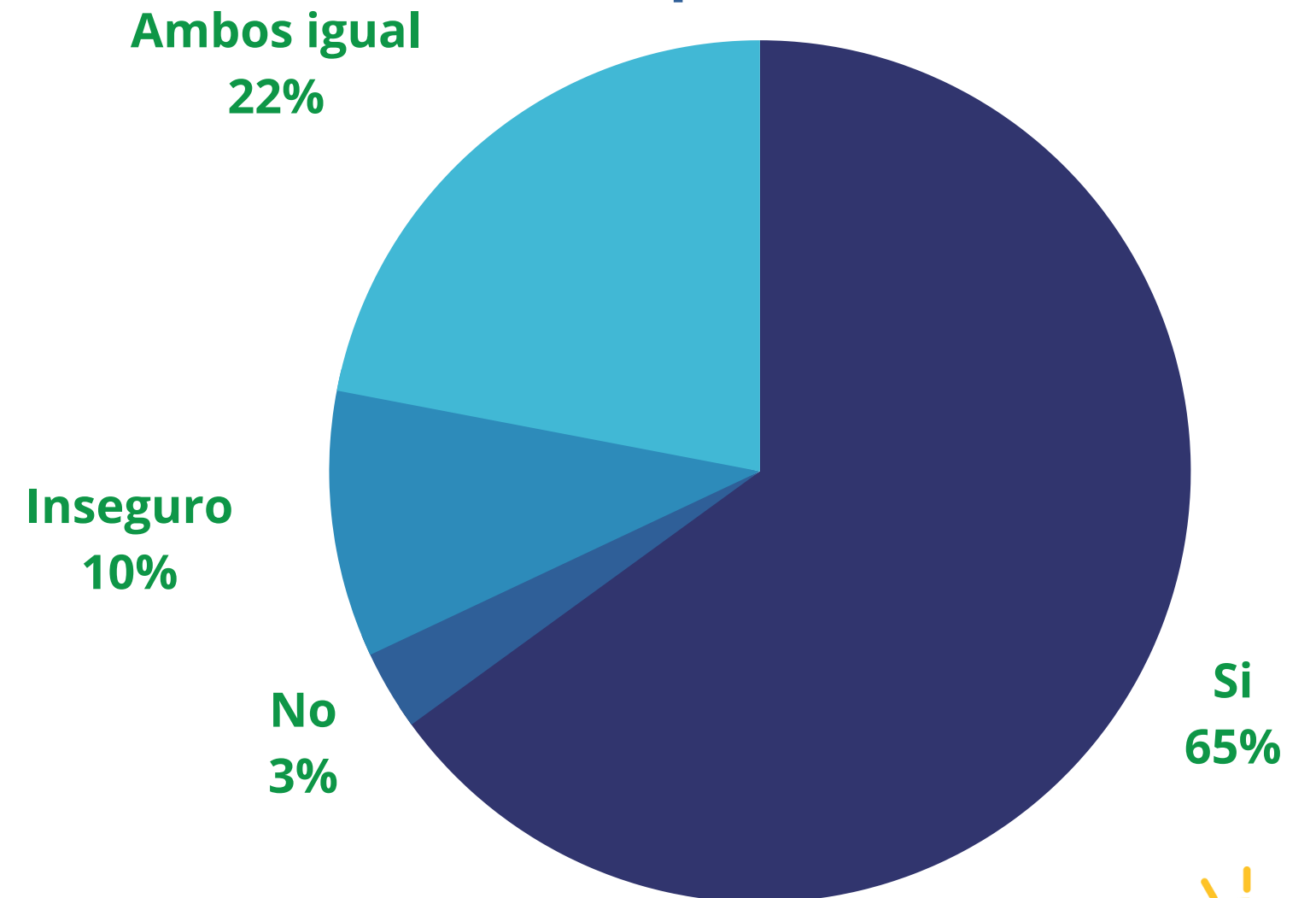
Capaz de comunicarse usando su propia voz **85%**



● 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

Es el lenguaje receptivo mejor que el expresivo?



Cognitivo

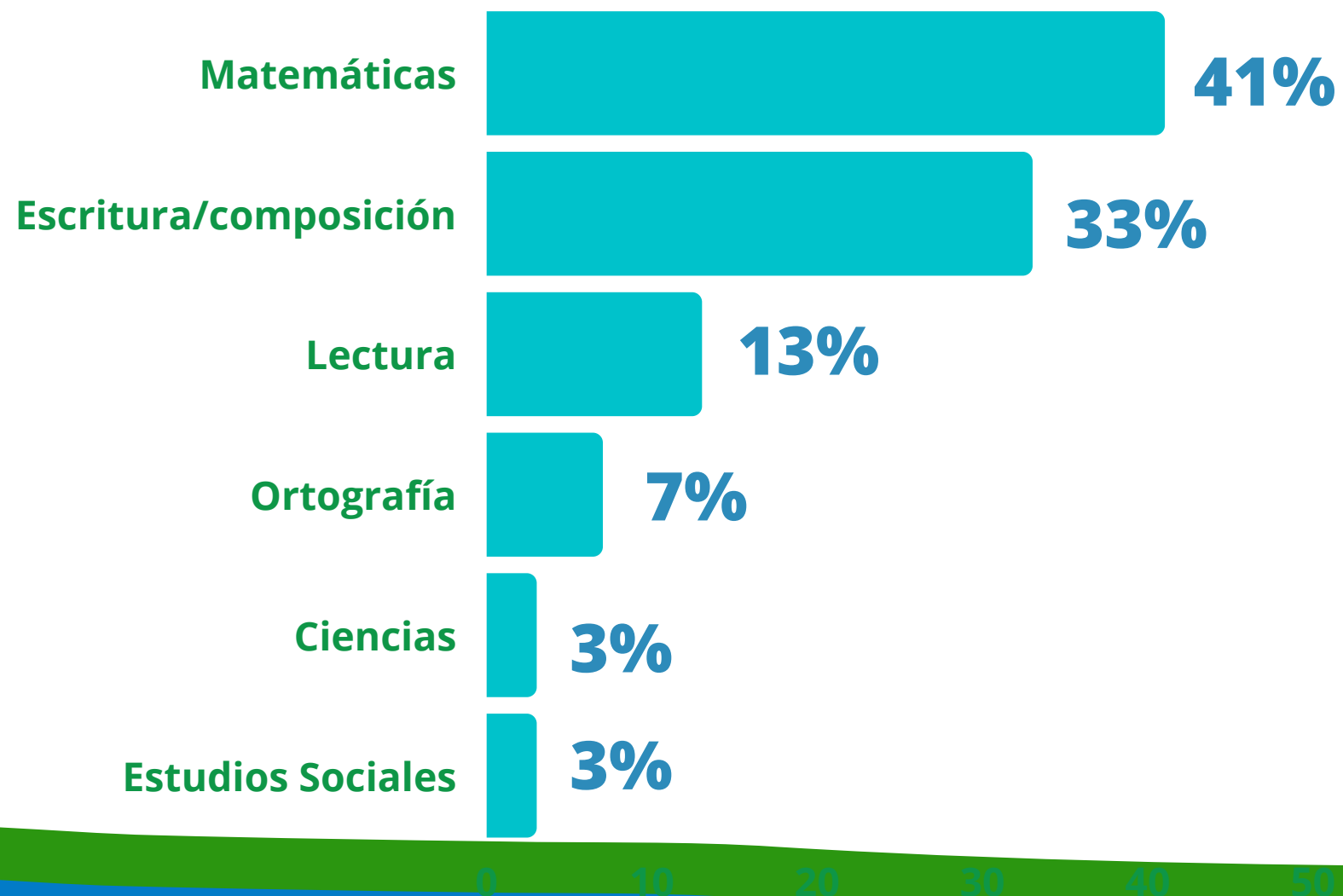
Solo 56% reportaron haber participado en pruebas neuropsicológicas

Servicios de educación especial 74%

87% reportaron deficiencias

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

82% Reportan dificultad en ciertas materias



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

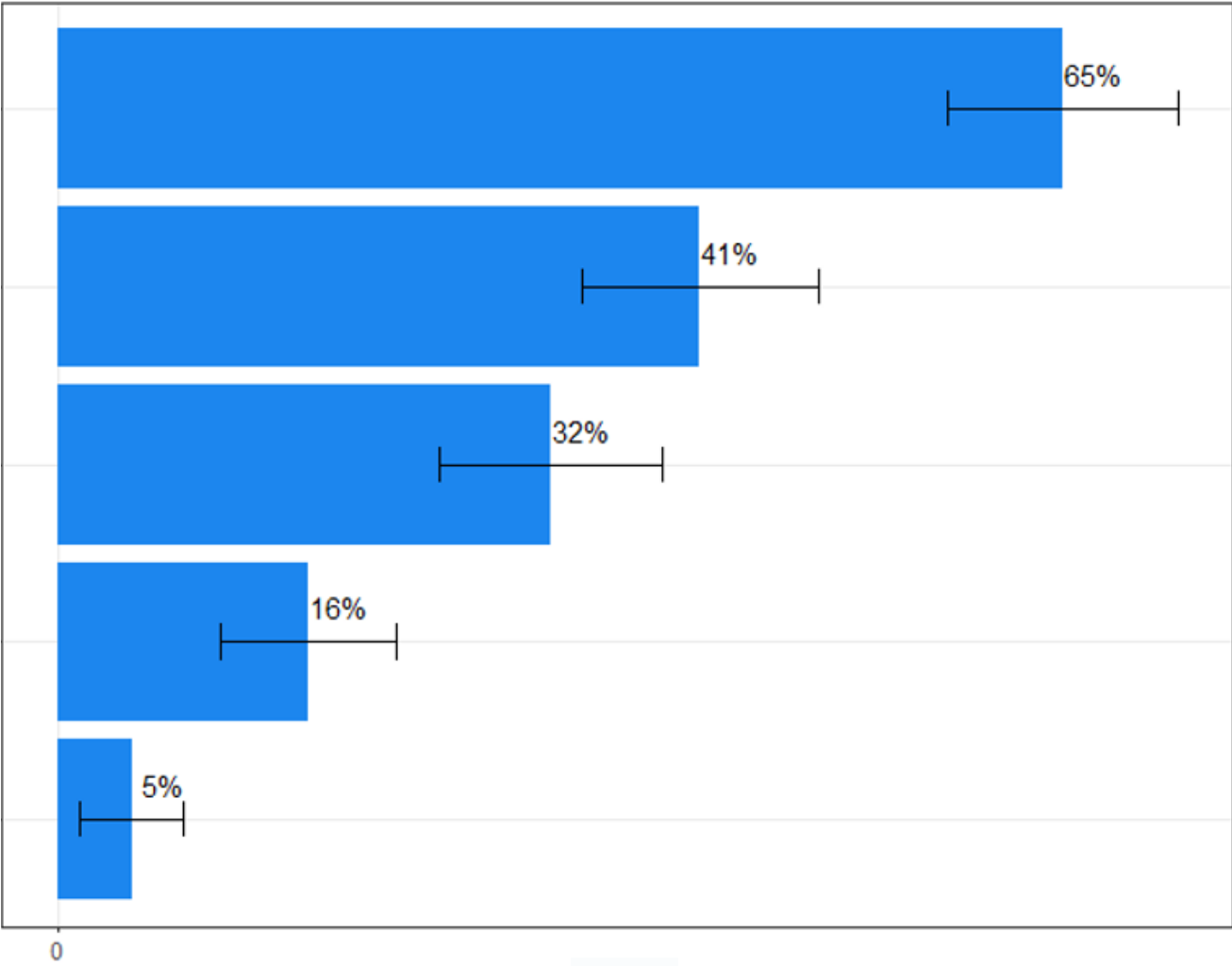
- Dieta cetogénica clásica (3:1 a 4:1)
- Dieta cetogénica modificada (otras proporciones)
- Dieta modificada Atkins
- MCT
- Bajo índice glicémico

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

Tipos de dieta usados

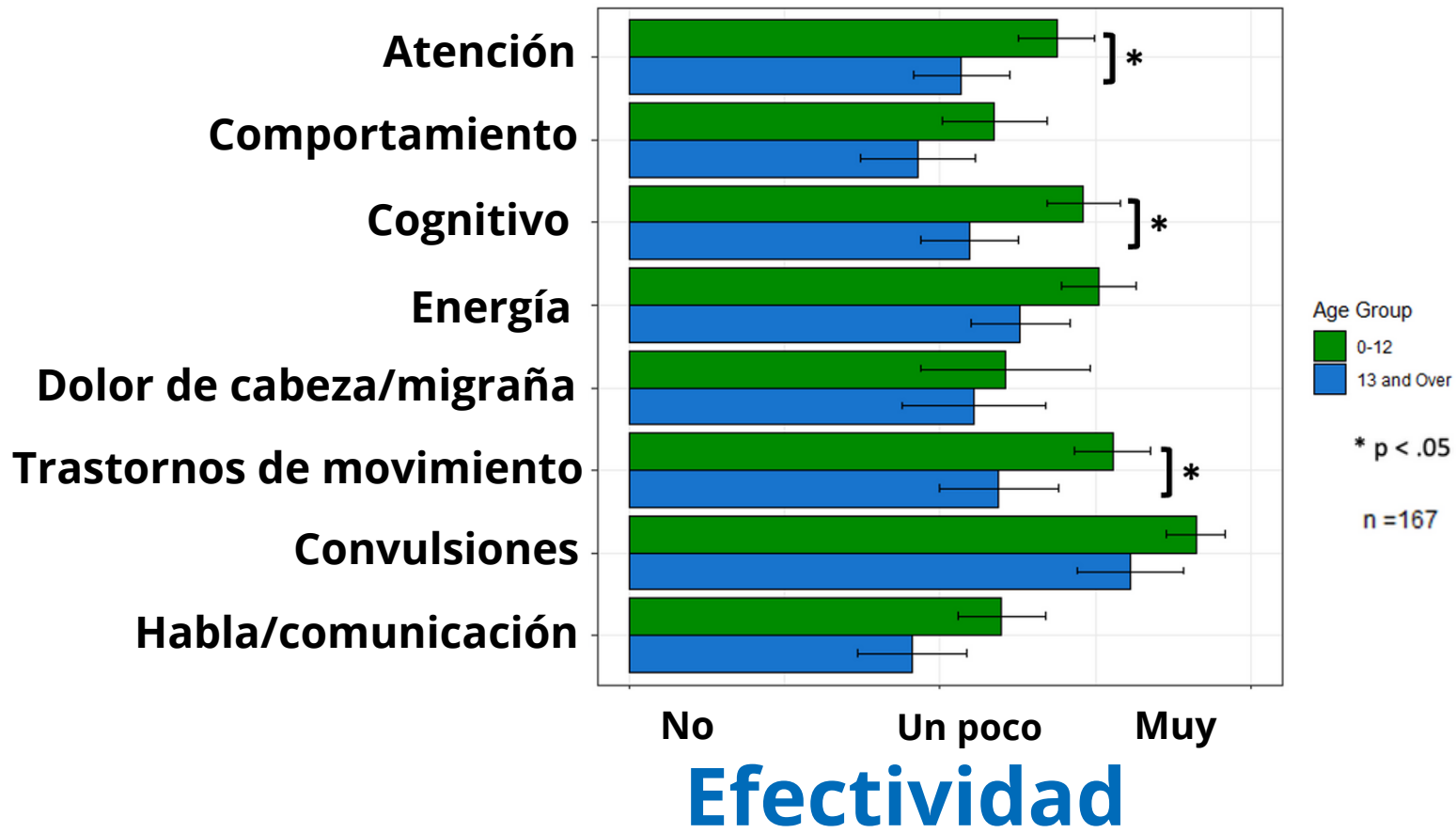


n = 167

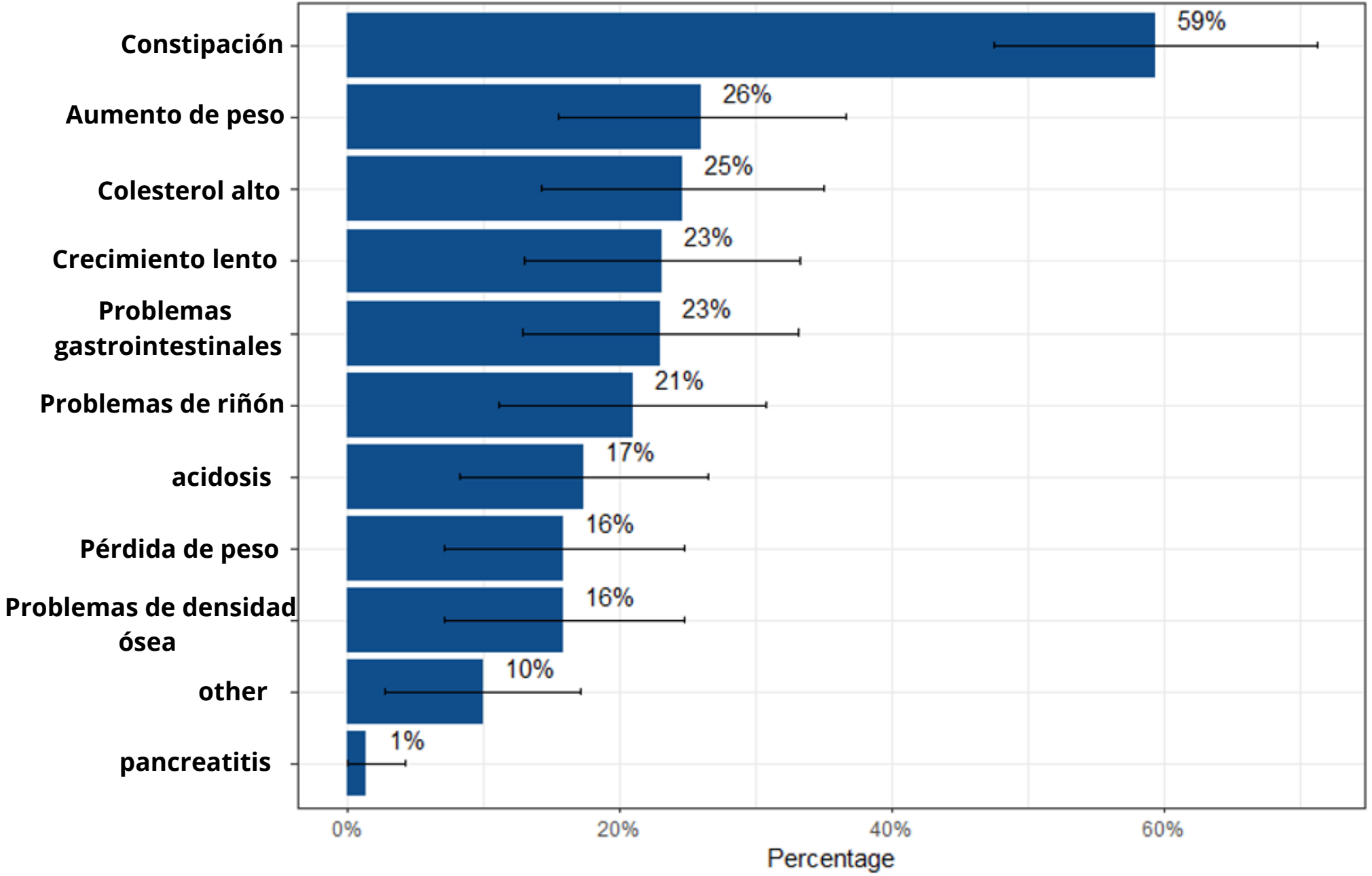


Efectividad de la dieta cetogénica

Síntomas



41% reportan experimentar efectos secundarios

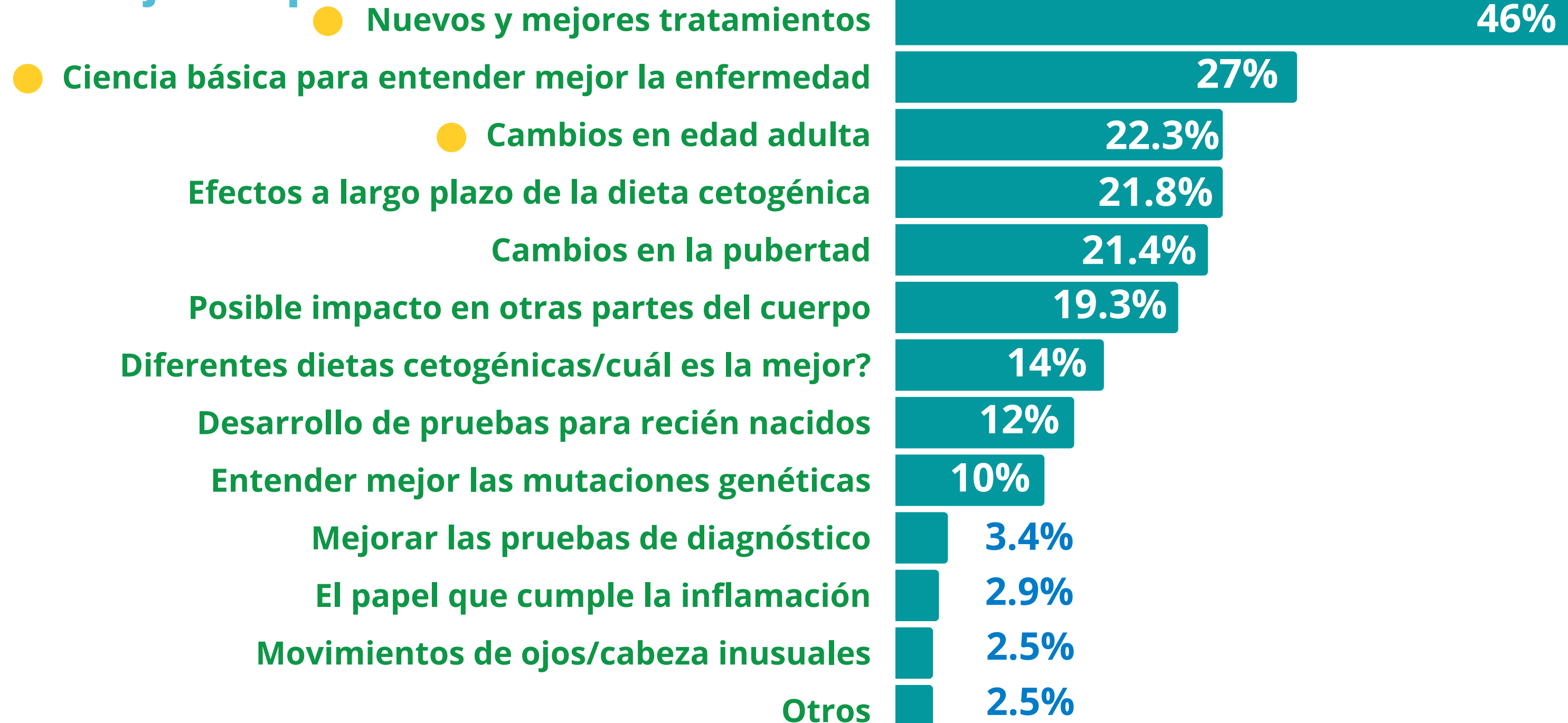


- 37% Reportan dificultades implemetando la dieta en la escuela
- 10% de los pacientes utiliza sonda para alimentación
- 80% de los pacientes adultos son incapaces de manejar la dieta independientemente



Prioridades de investigación para pacientes y sus familias

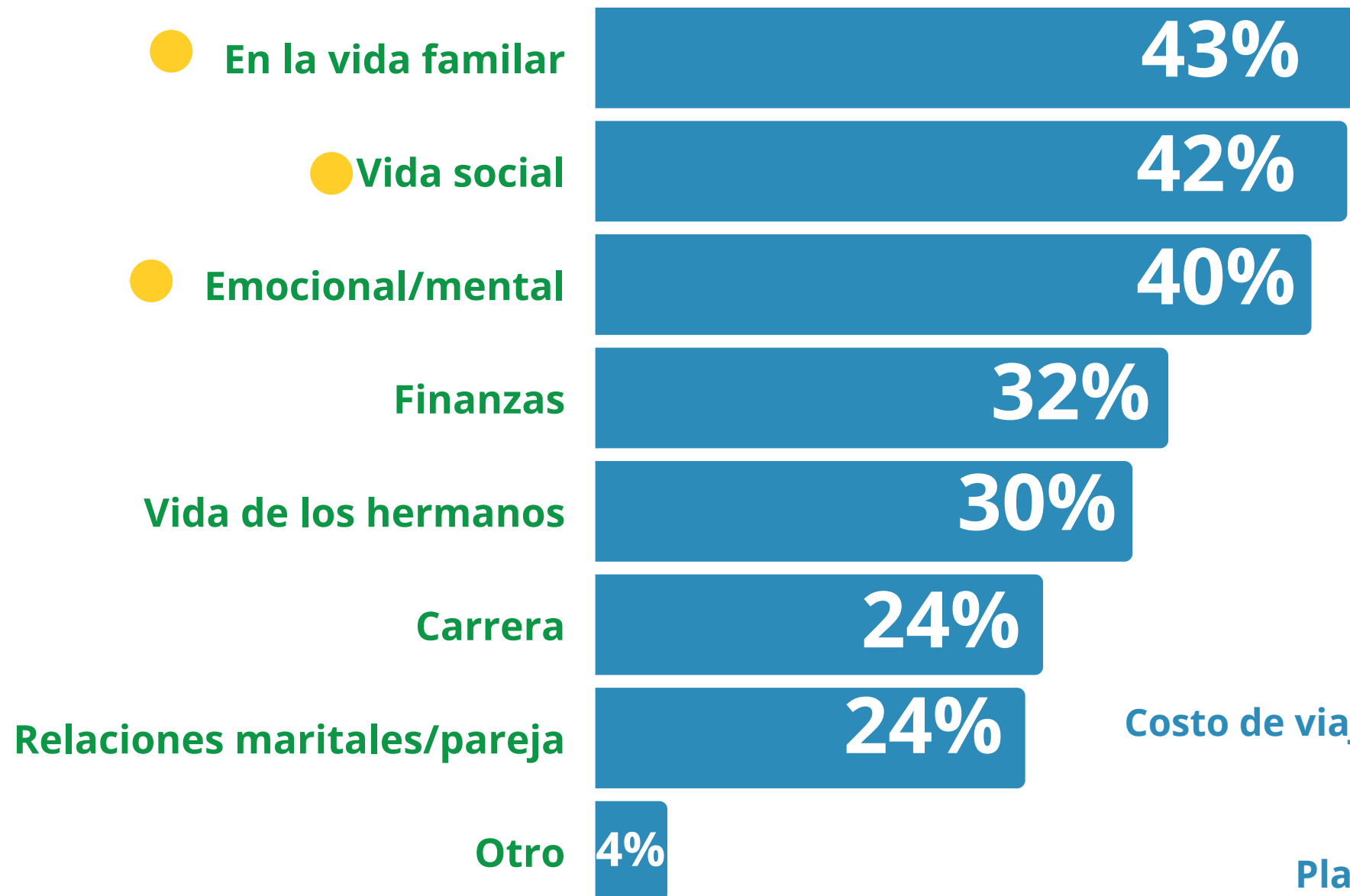
Escoja el top 3



Cargas Familiares

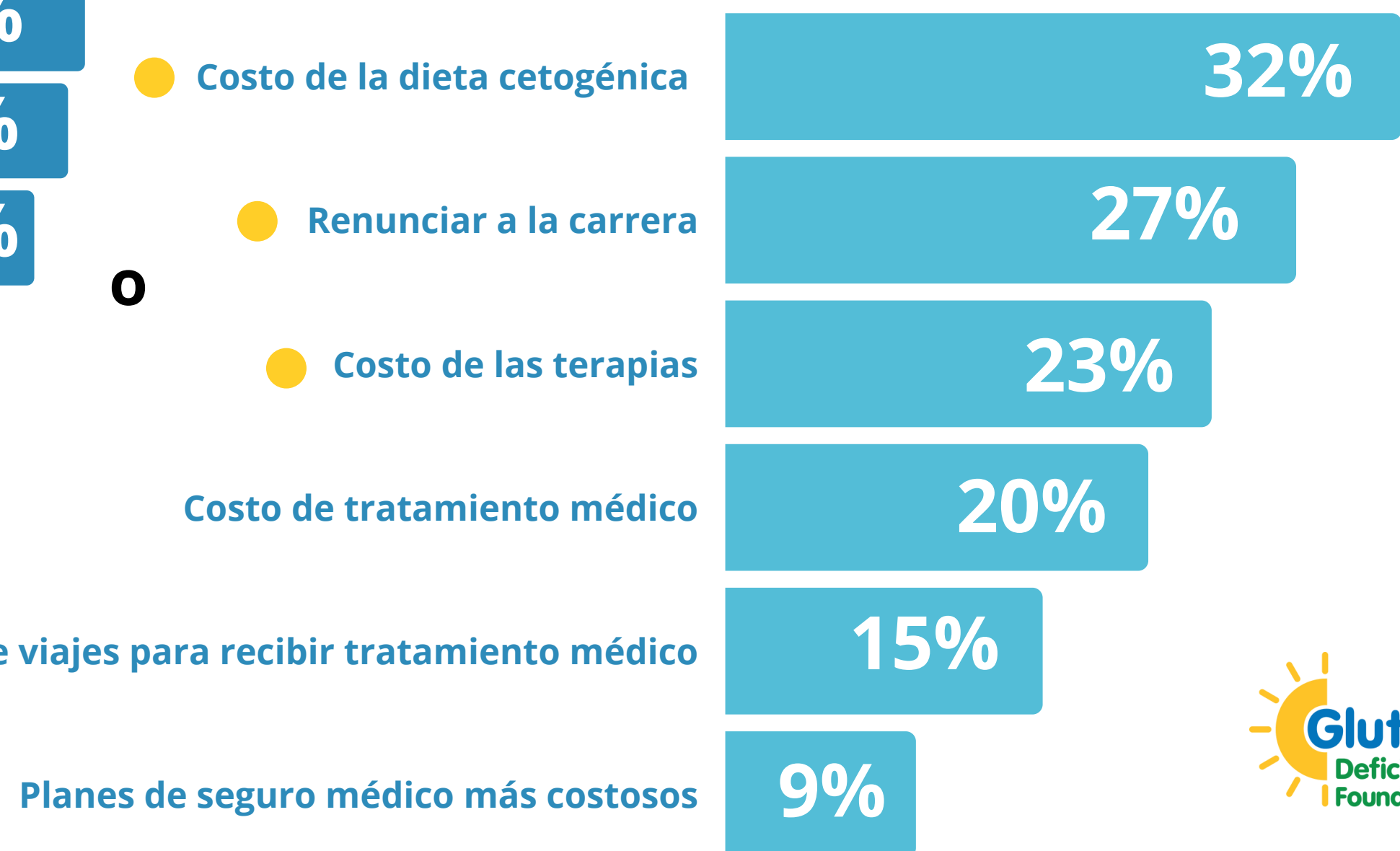
Escoja el top 3

Cargas en general



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

Carga financiera



Gracias !!



