

## Qui sont les transporteurs de glucose?

Les transporteurs de glucose sont une famille de protéines qui se trouvent dans les parois cellulaires du corps humain. Il existe quatre types de transporteurs de glucose chez l'homme : il y a le GLUT1, le GLUT2, le GLUT3 et le GLUT4. Chaque transporteur de glucose a un rôle spécifique dans le transport du glucose (la source d'énergie principale pour toutes les cellules) à travers les membranes cellulaires. Le transporteur du glucose GLUT1 est responsable du déplacement du glucose dans la circulation sanguine à travers toutes les cellules, en particulier les cellules du cerveau à travers la barrière hémato-encéphalique (entre le sang et le cerveau). Sans le bon fonctionnement du GLUT1 le cerveau est privé de sa source d'énergie essentielle. Les maladies causées par le mal fonctionnement du GLUT1 sont entre autre la maladie d'Alzheimer, le cancer, les différents types de diabète, l'épilepsie et le glucose de type transporteur 1 syndrome d'immunodéficience acquise ou (Glut1 DS).

**Le Glut1 DS est une maladie génétique autosomique récessive.**

## Les transporteurs de glucose dans le cancer, le diabète et l'épilepsie

Les tumeurs malignes se servent des transporteurs de glucose pour s'approvisionner en glucose. Les cellules cancéreuses peuvent être éventuellement privées de moyens de se développer en leur refusant l'accès au glucose. La fonction de GLUT4 joue un rôle important pour comprendre comment l'insuline permet à l'organisme d'utiliser le glucose. Les convulsions résistantes aux médicaments anticonvulsifs sont parfois traitables par un régime céto-gène. Les cétones deviennent la source primaire d'énergie pour le corps lorsque le glucose n'est pas disponible.

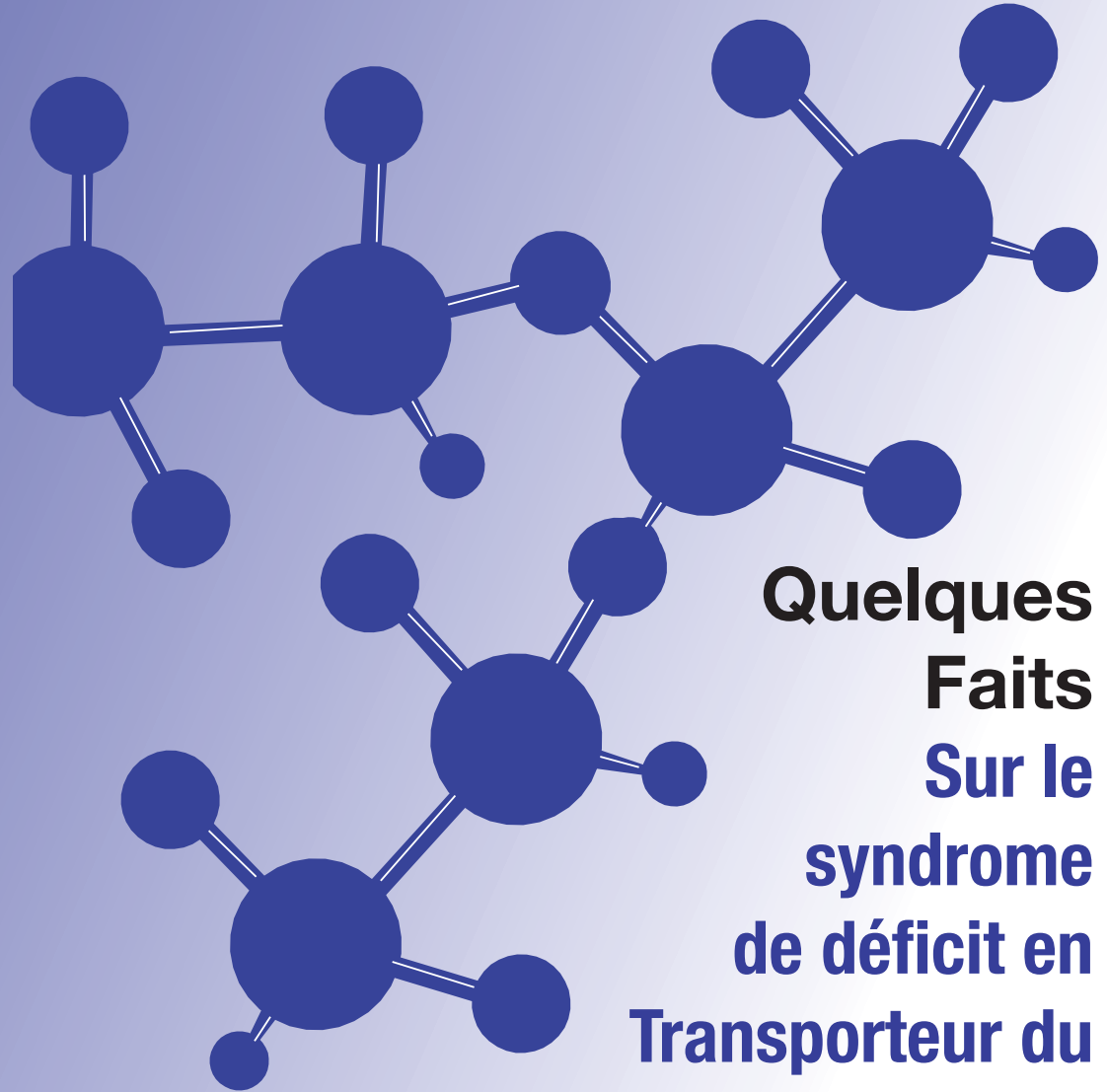
**Les convulsions commencent généralement chez les bébés entre un à quatre mois.**

## Aidez-nous à faire la différence

VOUS pouvez contribuer à notre cause pour encourager les recherches sur les transporteurs de glucose et le métabolisme du glucose, afin d'offrir des moyens nécessaires pour ceux qui luttent contre ces maladies qui mettent leurs vies en danger. Les fonds, mais aussi des volontaires sont primordiaux. Contactez la Fondation RSG1 pour savoir comment vous pourrez aider!

## Dénégation

La Fondation Remi Savioz Glut1 (RSG1) démentit l'encouragement, le soutien ou les recommandations de traitement ou de thérapie mentionnés ci-dessus. Consultez un médecin ou autre professionnel de santé pour des conseils, traitements et thérapies appropriés.



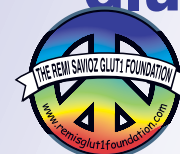
# Quelques Faits Sur le syndrome de déficit en Transporteur du Glucose de type 1



Remi Savioz Glut1 Foundation (RSG1)

[www.remisglut1foundation.com](http://www.remisglut1foundation.com)

"Des Gens Comme Vous Font La Différence"



Remi Savioz Glut1 Foundation  
(RSG1)

## Qu'est ce que Glut1 DS?

Glut1 DS est une maladie génétique rare du cerveau qui se présente par une absence de développement physique et mental. Généralement, les symptômes apparaissent dès l'enfance. Les enfants qui sont affectés par cette maladie exhibent entre autres des apparitions d'épilepsie associées à des retards de développement neurologique, une diminution de la croissance de la tête causant l'apparition d'une petite tête anormale, ataxie et spasticité.

Pour le moment, le seul traitement pour les crises associées au Glut1 DS est le régime cétogène. Les recherches n'ont pas encore trouvé d'autres traitements ou cures pour le Glut1 DS. Il y a un nombre limité de personnes affectées par le Glut1 DS. Néanmoins, cette maladie n'est pas diagnostiquée due à une insuffisance de fonds pour les recherches et les campagnes de sensibilisation et d'enseignement.

## Qui est à risque?

Un enfant peut hériter du Glut1 DS si ses deux parents ont un gène anormal et le lui transmettent.

Le Glut1 DS est une maladie génétique autosomique récessive. Elle peut aussi provenir d'une mutation d'un gène. Le SLC2A1 est le seul gène connu qui pourrait être associé avec le Glut1 DS. Il est difficile de déterminer qui est exposé car, en ce moment, il n'y a ni de tests prénataux en disposition, ni de projections néonatales.

*Le Glut1 DS affecte les deux genres, toutes races confondues, de même que tous les groupes ethniques du monde sans distinction*

*Les scores d'Apgar et le poids à la naissance ne sont pas affectés*

## Qui pourrait en bénéficier?

En plus du Glut1 DS, les recherches sur les transporteurs de glucose affectent les patients qui souffrent de la maladie d'Alzheimer, de cancers, de diabète et de l'épilepsie. Les agents chimio thérapeutiques, les anticonvulsifs et l'insuline sont conduits par les transporteurs de glucose et par le biais de métabolisme du glucose. De nouveaux moyens de traitements peuvent être développés avec plus de recherches. Ces traitements pourraient sauver des vies.

### Tests

Le diagnostic du Glut1 DS est établi chez les personnes ayant une déficience neurologique avec : 1. Un liquide céphalo-rachidien (LCR) réduit, une concentration de glucose qui, rarement, dépasse 40mg/dl; 2. Un faible ratio de concentration du glucose LCR par rapport à la concentration du glucose sanguin (toujours-0.33-0.01; le ratio normal:0.65-0.01). Après qu'un résultat anormal soit obtenu par LCR, un test génétique est nécessaire pour faire le diagnostic.

*Sans l'ADN via un test sanguin, un diagnostic ne peut être confirmé.*

### LES SYMPTÔMES DU GLUT 1 SD INCLUS :

- Des crises infantiles qui sont résistantes aux médicaments contre l'épilepsie
- Le ralentissement de la croissance du cerveau et de la tête
- Le retard des mouvements et du développement mental
- La spasticité (en rapport à la raideur musculaire)
- La dystonie et l'ataxie (des troubles du mouvement)
- La dysarthrie (des troubles de la parole)
- Les mouvements anormaux des yeux
- Le manque d'énergie, la désorientation, la confusion mentale, la déficience intellectuelle
- La faiblesse d'une partie et / ou la paralysie totale du corps
- Des maux de tête fréquents
- Les troubles du sommeil

Cette brochure a pour but d'aider et guider les personnes qui pourraient n'avoir jamais entendu parler de cette maladie et qui voudraient des informations sur ce sujet. Pour plus de copies de cette brochure, contactez la Fondation RSG1 sur [info@remisglut1foundation.com](mailto:info@remisglut1foundation.com).

## A PROPOS DE LA FONDATION RSG1

La fondation Remi Savioz est une organisation sans but lucratif de bienfaisance régie par le paragraphe 501(c)(3) du code fiscal des Etats- Unis, qui se focalise sur les transporteurs de glucose. Cette fondation a été fondée par Samra R. Savioz, mère de Rémi Sophia Savioz en Décembre 2009. Remi est née le 20 mai 1998 et n'est diagnostiquée qu'en 2008. L'idée de créer cette fondation provient de ses parents après qu'ils apprennent l'Institut national de la santé avait cessé, en 2008, le financement pour la lutte contre cette maladie. Persévérance, foi et amour ont motivé la mère à être en tête de la création du RSG1.

*La sévérité des symptômes peut varier de doux, à modéré jusqu'à sévère.*

La Fondation RSG1 est constituée d'un groupe prestigieux de médecins, de professionnels en affaires juridiques et commerciales qui ont consacré leur temps, leur expertise, et leur énergie en vue de créer un réseau de soutien et d'espérance.

## OU TROUVER DE L'AIDE?

Vous n'êtes pas seuls dans ce combat.

La Fondation RSG1 est prête à vous venir en aide en vous référant aux ressources dont elle dispose. Pour en savoir plus

sur la Fondation RSG1, visitez [www.remisglut1foundation.com](http://www.remisglut1foundation.com)