



DEFICIENCIA EN EL METABOLISMO DE CARBOHIDRATOS

Bioquímica

DESCRIPCIÓN BREVE

En este apartado se hablara de los diferentes transtornos del metabolismo de carbohidratos.

Alumno y Docente Dr.

Yannick Harper Narcia

Dr. José Miguel Culebro

El metabolismo es el proceso que su cuerpo utiliza para producir energía a partir de los alimentos que consumimos. Los alimentos se componen de proteínas, carbohidratos y grasas. Los productos químicos en su sistema digestivo (enzimas) descomponen la comida en azúcares y ácidos, el combustible para nuestro cuerpo. Nosotros podemos utilizar este combustible en forma inmediata, o podemos almacenarlo en sus tejidos corporales. Si nosotros tuvieramos un trastorno metabólico, hay un problema en este proceso. Los trastornos del metabolismo de los carbohidratos son un grupo de trastornos metabólicos. En general, sus enzimas descomponen los carbohidratos en glucosa, un tipo de azúcar. Si nosotros tuvieramos alguno de estos trastornos, puede que no tuvieramos suficientes enzimas para descomponer los carbohidratos, o puede que las enzimas no funcionen en forma correcta. Esto hace que una cantidad dañina de azúcar se acumule en nuestro organismo. Esto puede conducir a problemas de salud, incluso graves. Algunos de estos trastornos son fatales. Estos trastornos se heredan. Muchos bebés recién nacidos son sometidos a pruebas mediante análisis de sangre. Si hay historia familiar de uno de estos trastornos, los padres pueden obtener pruebas genéticas para ver si son portadores del gen. Otras pruebas genéticas pueden determinar si el feto tiene el trastorno o si es portador del gen del trastorno.

Los trastornos del metabolismo de los carbohidratos son:

- **Galactosemia.** La galactosemia (una concentración elevada de galactosa en la sangre) es un trastorno del metabolismo de los carbohidratos causado por la falta de una de las enzimas necesarias para metabolizar la galactosa, un azúcar que forma parte de un azúcar más grande llamado lactosa (el azúcar de la leche). Se crea un metabolito tóxico para el hígado y los riñones. Este metabolito también daña el cristalino del ojo, produciendo cataratas. La galactosemia ocurre cuando los padres transmiten a sus hijos un gen defectuoso que causa este trastorno.
- **Enfermedades del almacenamiento del glucógeno.** Las enfermedades por almacenamiento de glucógeno (glucogenosis) son trastornos del metabolismo de los carbohidratos que se producen cuando existe un defecto en las enzimas involucradas en el metabolismo del glucógeno y suele dar lugar a anomalías del crecimiento, debilidad, agrandamiento del hígado, concentraciones bajas de glucosa en sangre y confusión. Las enfermedades por almacenamiento de glucógeno se producen cuando los padres transmiten los genes defectuosos que causan estas enfermedades a sus hijos.
- **Intolerancia hereditaria a la fructosa.** La intolerancia a la fructosa hereditaria es un trastorno del metabolismo de los carbohidratos que está causado por la falta de la enzima necesaria para metabolizar la fructosa. Una cantidad muy pequeña de fructosa provoca niveles bajos de glucosa en la sangre, lo que puede derivar en lesión renal y hepática. Los trastornos de intolerancia a la fructosa tienen lugar cuando los progenitores transmiten el gen defectuoso que causa estos trastornos a sus hijos.
- **Trastornos del metabolismo del piruvato.** Los trastornos del metabolismo del piruvato son trastornos del metabolismo de los carbohidratos que tienen su origen en la imposibilidad de metabolizar una sustancia denominada piruvato. Estos trastornos causan una acumulación de ácido láctico y diversas anomalías neurológicas. Los trastornos del metabolismo del piruvato se producen cuando los progenitores transmiten a sus hijos los genes defectuosos que causan estos trastornos.

Bibliografía.

- Merck Sharp. (2020). Introducción a los trastornos del metabolismo de los carbohidratos. 2020, de Manual MSD Sitio web: <https://www.msdmanuals.com/es/hogar/salud-infantil/trastornos-metabólicos-hereditarios/introducción-a-los-trastornos-del-metabolismo-de-los-carbohidratos>
- Anónimo. (2019). Trastornos del metabolismo de los carbohidratos. 2020, de National Institutes of Health Sitio web: <https://medlineplus.gov/spanish/carbohydratemetabolismdisorders.html>