



Manejo de las Alteraciones del Metabolismo de los Carbohidratos

Bioquímica

Yannick Harper Narcia.

Dr. Jose Miguel Culebro

La glucosa es el único monosacárido que puede emplearse para la obtención de ATP en el metabolismo celular del ser humano, de manera que todos los tejidos corporales utilizan glucosa para la producción de energía a través de la glicólisis y ciclo de Krebs.

GLUCOGENOSIS (GSD).

Las glucogenosis (GSD) son un grupo de enfermedades hereditarias que están causadas por deficiencias genéticas que afectan a la degradación del glucógeno, la glucólisis, e incluso a su síntesis. Las manifestaciones clínicas derivan de la dificultad de los tejidos de movilizar y utilizar los depósitos de glucógeno. tres grupos principales:

las glucogenosis hepáticas (hepatomegalia, alteración en la regulación de la glucemia en el período postabsortivo, hipocrecimiento); glucogenosis musculares (debilidad muscular, fatigabilidad precoz al ejercicio, dolor muscular, contracturas); y glucogenosis generalizada (con manifestaciones hepáticas, musculares y cardíacas). El tratamiento fundamental en este grupo de enfermedades es mantener unos niveles óptimos de glucemia simulando las demandas endógenas de producción de glucosa, que en personas sanas son el resultado de la glucogenólisis y la gluconeogénesis, tan ajustadas como podemos durante el día y la noche. Lo principal es prevenir la hipoglucemia, responsable de las manifestaciones clínicas y bioquímicas en estos trastornos y de sus complicaciones. Para ello es necesario disponer de una fuente exógena constante de glucosa diurna y nocturna. La cantidad de glucosa a administrar está basada en la tasa de producción endógena de glucosa teórica, que define la cantidad mínima apropiada para evitar que se activen los mecanismos contra reguladores de la hipoglucemia. Los requerimientos de glucosa disminuyen con la edad y también son menores durante la noche.

EIM DEL METABOLISMO DE LA GALACTOSA.

La galactosa es un monosacárido presente en la alimentación humana, sobre todo en la leche (como lactosa), que se metaboliza rápidamente a glucosa-1- fosfato en el hígado.

Las deficiencias enzimáticas más frecuentes son las de GALK (galactoquinasa) y de GALT (galactosa-1-fosfato-uridil-transferasa). La primera tiene como única manifestación la aparición de cataratas bilaterales, y la segunda produce la galactosemia clásica, cuya patogenia no es bien conocida pero en la que los aumentos de galactitol y de galactosa-1-fosfato son probablemente los responsables de las cataratas y daño hepatorenal.

La galactosemia clásica constituye una enfermedad grave cuyos síntomas aparecen en las primeras semanas de vida tras la ingestión de lactosa con vómitos, diarreas, desmedro, letargia, ictericia progresiva, comprobándose analíticamente disfunción hepática (hipertransaminasemia, hiperbilirrubinemia, alteraciones de la coagulación) y renal (tubulopatía proximal: acidosis hiperclorémica, glucosuria, albuminuria y aminoaciduria), así como galactosuria (presencia de cuerpos reductores en orina). El tratamiento más importante en el manejo inicial de estos pacientes es la supresión inmediata de todas las fuentes de galactosa de la dieta ya que salva la vida del paciente.

EIM DEL METABOLISMO DE LA FRUCTOSA.

Se conocen dos defectos genéticos del metabolismo de la fructosa: **la fructosuria esencial o benigna por déficit de fructoquinasa** y **la intolerancia hereditaria a la fructosa (IHF) por déficit de aldolasa B**. En el primer caso es un trastorno asintomático y benigno que no requiere ningún tratamiento, mientras que en la intolerancia hereditaria a la fructosa aparecen síntomas de daño hepático y renal muy similares a la galactosemia clásica cuando se incorpora a la dieta fructosa y/o sacarosa. Según la cantidad de fructosa y/o sacarosa ingerida la presentación puede ser aguda, con vómitos, shock, hemorragias, ascitis, y fallo hepático, o bien una evolución más subaguda con vómitos intermitentes, diarrea crónica, y fallo de medro. Desde el punto de vista analítico los pacientes presentan: hipoglucemia, hipertransaminasemia, hipofosfatemia, hiperuricemia, hipermagnesemia y alteraciones de las pruebas de coagulación vitamina K dependientes. El tratamiento de la IHF es la exclusión de la dieta de todas las fuentes de fructosa, lo que implica evitar todos los alimentos que contengan fructosa, sacarosa y sorbitol durante toda la vida, pues incluso pequeñas cantidades de fructosa pueden dar lugar a dolor abdominal y vómitos, e incluso retraso del crecimiento. El sorbitol constituye otra fuente de fructosa, y se encuentra en la fruta, verdura, y como agente edulcorante en alimentos dietéticos.

BIBLIOGRAFÍA

1. Ruiz M, Sánchez-Valverde F, Dalmau J, Gómez L. Tratamiento nutricional de los errores innatos del metabolismo. Errores innatos del metabolismo de los carbohidratos. 2a Ed. Madrid: Drug Farma; 2007. p. 39-86.
2. Rake JP, Visser G, Labrune P, Leonard JV, Ullrich K, Smit GA. Glycogen storage disease: recommendations for treatment. *Eur J Pediatr* 2002; 161: S112-S119.
3. Shaw V, Lawson M. Disorders of carbohydrate metabolism. En: Shaw V, Lawson M (eds.). *Clinical Paediatric Dietetics*. 3er ed. Oxford: Blackwell Scientific Publications; 2007. P. 390-420.
4. Sanjurjo P, Baldellou A. Diagnóstico y Tratamiento de las Enfermedades Metabólicas. Errores congénitos del metabolismo intermedio. 2a Ed. Madrid: Ergon; 2004. 161-194.