



Resumen

Alumna: Zabdi Rodríguez Hernández

Parcial 4

Cuatrimestre I

Bioquímica I

Manejo de las alteraciones del metabolismo de los carbohidratos

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 el ciclo de Krebs. Raras veces la glucosa pura es la fuente de carbohidratos de la dieta habitual. Son la fructosa, la galactosa, la lactosa, la sacarosa y el almidón, los cuales se tienen que incorporar a la vía glicolítica en el hígado para poder ser metabolizados. Las células animales almacenan glucosa en su citosol en forma de glucógeno, macromolécula formada por 20.000 a 30.000 unidades de glucosa, fácilmente movilizables. Se encuentra en todos los tejidos, aunque en el músculo y el hígado son donde se almacena la mayoría del glucógeno del organismo. El músculo esquelético contiene cerca de los 2/3 del glucógeno total y lo utiliza, como en otros tejidos, como combustible glucolítico para la propia célula. En el hígado, en cambio, la glucosa producida en la glucogenólisis y liberada al líquido extracelular ayuda a mantener la glucemia, principalmente durante el ayuno temprano para ser utilizada por todos los tejidos.

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. Podemos distinguir 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).

Las glucogenosis susceptibles de tratamiento dietético se caracterizan por un aumento del glucógeno intracelular (en hepatocitos y fibra muscular fundamentalmente) debido a deficiencias enzimáticas en su degradación a lo largo de la vía glucogenolítica o glicolítica, que van a impedir la liberación de glucosa a sangre. Son la GSD tipo I (deficiencia de glucosa-6-fosfatasa), la GSD tipo III (deficiencia de la amilo-1-6-glicosidasa o enzima ramificante), la GSD tipo VI (deficiencia de fosforilasa hepática), y la GSD tipo IX (deficiencia de fosforilasa quinasa).

La meta 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 diversificación de la dieta seguirá la misma secuencia cronológica, en general, que un lactante normal. La dieta debe tener una distribución energética de un 60-70% de carbohidratos, un 10-15% de proteínas y el resto, un 20-30% de grasas. Se recomienda el uso de comidas ricas en carbohidratos complejos de absorción lenta o semilenta como el arroz, la avena, las pastas, legumbres, etc., y limitar, de manera moderada, los alimentos ricos en sacarosa, fructosa y lactosa.

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.

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.