

**Materia:**

Bioquímica

**Nombre de la alumna:**

Mia Esther Pérez Sanchez

**Nombre del Docente:**

Dr. José Miguel Culebro Ricardi

**Tema:**

Manejo de las alteraciones del metabolismo de los carbohidratos

**Campus Berriozábal, Chiapas**

**Cuarta Unidad**

**Fecha:03/12/202**

## 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 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.

### GLUCOGENOSIS (GSD)

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 glucogenolisis 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. 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 glucosa6-fosfatasa), la GSD tipo III (deficiencia de la amilo1-6-glicosidasa o enzima ramificante), la GSD tipo VI (deficiencia de fosforilasa hepática), y la GSD tipo IX (deficiencia de fosforilasa quinasa). 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 glucogenolisis y la gluconeogénesis.

La meta principal es prevenir la hipoglucemia, responsable de las manifestaciones clínicas y bioquímicas en estos trastornos y de sus complicaciones. Los requerimientos de glucosa disminuyen con la edad y también son menores durante la noche. 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. Puesto que la dieta limita las fuentes de calcio, ácido ascórbico y otros micronutrientes es necesario emplear suplementos de vitaminas y minerales para alcanzar un adecuado crecimiento y desarrollo.

Tiene la ventaja de que las cadenas de glucosa ramificada se hidrolizan y liberan lentamente, de manera que permiten mantener cifras de normoglucemia.

Pese a un tratamiento dietético intenso, con el tiempo estos pacientes desarrollan complicaciones de diferentes órganos como adenomas hepáticos y potencialmente carcinomas hepáticos, enfermedad renal tubular y glomerular, osteopenia, anemia, ovarios poliquísticos.

## **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. El diagnóstico definitivo se realiza con la determinación del déficit enzimático en hematíes.

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. La supresión total de la galactosa de la dieta debe ser para toda la vida y sin relajación: la leche de mamíferos y derivados lácteos son la principal fuente de galactosa, medicaciones, productos manufacturados y una gran variedad de productos comerciales.

Galactosa ligada mediante enlaces  $\alpha$ , está presente en vísceras animales (cerebro, riñón, hígado, páncreas o bazo), en algunos cereales y leguminosas, y en algunas moléculas complejas como los galactopinitoles, presentes en las legumbres secas. Ligada mediante enlaces  $\beta$ , se encuentra en muchas frutas y legumbres.

## EIM DEL METABOLISMO DE LA FRUCTOSA

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, 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.

El diagnóstico definitivo se realiza en la actualidad con el estudio en sangre de las mutaciones más frecuentes: A149P, A179, A4EA, N334K. 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.

La fructosa se encuentra en estado natural en la miel (20-40%), frutas, zumos de frutas (20-40%), verduras (1-2%), y otros alimentos vegetales. Los jarabes de maíz ricos en fructosa se utilizan cada vez más por la industria alimentaria como agentes edulcorantes. Muchos productos para diabéticos se endulzan con fructosa o sorbitol.

La sacarosa se encuentra en la dieta como azúcar (azúcar blanco, azúcar moreno, azúcar de caña, de remolacha, azúcar glasé), jarabes (incluyendo los que se utilizan en medicinas), caramelos, postres, refrescos, y como ingrediente natural en la fruta (1-12%), zumos de frutas, y en muchas verduras y plantas (1-6%), e incluso algunas pastas de dientes contienen sacarosa.

El sorbitol constituye otra fuente de fructosa, y se encuentra en la fruta, verdura, y como agente edulcorante en alimentos dietéticos.