



UNIVERSIDAD DEL SURESTE
Facultad de Medicina Humana



CARRERA EN
LIC. EN MEDICINA HUMANA

MATERIA
Bioquímica

DOCENTE
DR. Ricaldi

Resumen

ESTUDIANTE
Juan Pablo Santiago Reyes

28 DE NOVIEMBRE 2024

Metabolismo de la Glucosa:

La glucosa es esencial para el metabolismo humano, ya que es el único monosacárido capaz de generar ATP en todos los tejidos corporales. Aunque la glucosa pura no suele ser la principal fuente dietética, otros carbohidratos como fructosa, galactosa, lactosa, sacarosa y almidón se convierten en glucosa en el hígado para su metabolización. Alteraciones genéticas en estos procesos pueden causar acumulación de productos intermedios tóxicos, comprometiendo la producción energética.

Glucogenosis (GSD):

Las glucogenosis son enfermedades hereditarias relacionadas con defectos enzimáticos que afectan la síntesis y degradación del glucógeno, causando acumulación intracelular. Se clasifican en tres grupos principales según las manifestaciones clínicas:

1. Hepáticas: Hepatomegalia e hipoglucemia.
2. Musculares: Fatiga y debilidad.
3. Generalizadas: Con síntomas hepáticos, musculares y cardíacos.

El tratamiento se basa en mantener niveles estables de glucemia con un aporte constante de glucosa exógena, ajustando la dieta según la edad y actividad del paciente. Incluye carbohidratos complejos, suplementos vitamínicos y uso de almidón crudo como fuente prolongada de glucosa.

Requerimientos Dietéticos:

La dieta debe aportar 60-70% de carbohidratos, 10-15% de proteínas y 20-30% de grasas, minimizando sacarosa y lactosa. En lactantes, se utilizan fórmulas sin lactosa o alimentación continua. Con la edad, se introducen alimentos ricos en carbohidratos complejos y almidón crudo. A pesar de un manejo estricto, pueden surgir complicaciones como adenomas hepáticos, enfermedad renal y osteopenia.

EIM del Metabolismo de la Galactosa

La galactosa, un monosacárido presente principalmente en la leche (como lactosa), se metaboliza a glucosa-1-fosfato en el hígado. Las principales deficiencias enzimáticas incluyen:

a) Déficit de Galactoquinasa (GALK):

- Manifestación clínica: Cataratas bilaterales, sin otros síntomas sistémicos.

- Patogenia: Acumulación de galactosa convertida en galactitol en los tejidos.

b) Déficit de Galactosa-1-fosfato-uridil-transferasa (GALT):

- Enfermedad: Galactosemia clásica.
- Síntomas:
 - En neonatos: vómitos, diarrea, ictericia, letargia, y hepatomegalia.
 - Complicaciones: Disfunción hepática (hiperbilirrubinemia, alteración de la coagulación) y renal (tubulopatía proximal).
- Diagnóstico: Detección del déficit enzimático en eritrocitos y cuerpos reductores en orina.
- Tratamiento: Eliminación estricta y permanente de la galactosa en la dieta (evitar leche, productos lácteos y aditivos con galactosa).

EIM del Metabolismo de la Fructosa

La fructosa, presente en frutas, miel y alimentos procesados, sigue dos rutas principales, con defectos asociados:

a) Fructosuria Esencial:

- Causa: Déficit de fructoquinasa.

- Curso clínico: Asintomático y benigno.
- Tratamiento: No requiere intervención.

b) Intolerancia Hereditaria a la Fructosa (IHF):

- Causa: Déficit de aldolasa B.
- Síntomas:
 - Aguda: Vómitos, shock, fallo hepático y ascitis tras ingesta de fructosa.
 - Subaguda: Vómitos intermitentes, diarrea crónica, desnutrición y daño hepático progresivo.
 - Alteraciones analíticas: Hipoglucemia, hipertransaminasemia, hipofosfatemia, y tubulopatía proximal (síndrome de Fanconi).
- Tratamiento: Evitación total de fructosa, sacarosa y sorbitol. Incluye frutas, miel, edulcorantes, jarabes y algunos productos comerciales.