

Materia:

Bioquímica

Nombre del alumno:

Pérez Ruiz Abner Iván

Nombre del Docente:

Dr. José Miguel Culebro Ricaldi

Tema:

Manejo de las alteraciones del metabolismo de los carbohidratos

**Campus Berriozábal,
Tuxtla Gutiérrez, Chiapas**

Cuarta Unidad

Fecha:

02/12/2024

Manejo de las alteraciones del metabolismo de los carbohidratos

GLUCOGENOSIS (GSD): son un grupo de enfermedades hereditarias que están causadas por deficiencias genéticas que afectan a la degradación del glucógeno, el glucolisis, 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).

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.

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. 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 pero también tenemos que considerar la presente en medicaciones, productos manufacturados y una gran variedad de productos comerciales.

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.

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. 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.