

Alumno: Gerson Miguel Ruiz Gómez

Primer Semestre De Medicina

Humana

Universidad Del Sureste

Asignatura: Bioquímica

Trabajo: Resumen De Manejo De alteraciones

Del Metabolismo De Los Carbohidratos



Gerson

Manejo De alteraciones Del Metabolismo De Los Carbohidratos

La galactosa es un monosacárido principalmente encontrado en la leche en forma de lactosa, que se convierte rápidamente en glucosa-1-fosfato en el hígado. Las deficiencias enzimáticas en el metabolismo de la galactosa son comunes, siendo las más frecuentes las de GALK (galactoquinasa) y GALT (galactosa-1-fosfato-uridil-transferasa). La deficiencia de GALK se manifiesta únicamente con cataratas bilaterales, mientras que la deficiencia de GALT causa galactosemia clásica, una enfermedad grave con síntomas que aparecen en las primeras semanas de vida tras la ingestión de lactosa, incluyendo vómitos, diarrea, desmedro, letargia, ictericia progresiva y disfunción hepática y renal.

Los análisis clínicos revelan hipertransaminasemia, hiperbilirrubinemia y alteraciones en la coagulación, así como galactosuria, que indica la presencia de cuerpos reductores en la orina. El diagnóstico se confirma con la medición de la actividad enzimática en hematíes.

El manejo inicial más importante es la eliminación inmediata de todas las fuentes de galactosa en la dieta, que debe ser permanente, dado que la leche y sus derivados son las principales fuentes de este monosacárido. Además, se debe considerar la galactosa presente en medicamentos y productos comerciales. Se destacan algunos mensajes clave: ante sospechas de problemas en el metabolismo de la galactosa, se debe suspender la leche de inmediato y luego investigar el diagnóstico. También es crucial evitar transfusiones en pacientes hasta contar con un diagnóstico claro ya que podría interferir con la medición de actividad enzimática. Para recién nacidos, se propone el uso de fórmulas sin lactosa, preferiblemente de soja, debido a que las fórmulas a base de proteínas animales pueden contener lactosa. A medida que se introduce la alimentación complementaria, surgen desafíos para mantener una dieta sin galactosa debido al desconocimiento del contenido de este monosacárido en los alimentos.

La galactosa se presenta en dos formas en los alimentos: ligada mediante enlaces α y β , encontrándose en vísceras animales, ciertos cereales y legumbres, así como en frutas. Se menciona que no existe una dieta completamente libre de galactosa y

que el cuerpo humano produce galactosa endógenamente. Es fundamental la eliminación de productos lácteos de la dieta, pero esto puede provocar deficiencias de calcio, por lo que se recomienda el uso de suplementos nutricionales a partir de los 3 años de edad. A pesar de seguir una dieta estricta, los pacientes pueden desarrollar complicaciones como retraso en el desarrollo psicomotor, problemas en el habla, osteoporosis e hipogonadismo.

METABOLISMO DE LA FRUCTOSA

Existen dos defectos genéticos relacionados con el metabolismo de la fructosa: la

fructosuria esencial, provocada por la falta de fructoquinasa, que es asintomática y no requiere tratamiento; y la intolerancia hereditaria a la fructosa (IHF), debida a un déficit de aldolasa B. En el caso de IHF, los síntomas son similares a los de la

galactosemia clásica y se presentan tras la inclusión de fructosa y/o sacarosa en la dieta. Dependiendo de la cantidad consumida, los síntomas pueden ser agudos (vómitos, shock, hemorragias, ascitis y fallo hepático) o más subagudos (vómitos intermitentes y diarrea crónica).

Los análisis de sangre en estos pacientes muestran hipoglucemia, hipertransaminasemia, hipofosfatemia, hiperuricemia y alteraciones en la coagulación dependientes de vitamina K. El diagnóstico se establece a través del

estudio de mutaciones genéticas comunes.

El tratamiento de la IHF implica la eliminación completa de fructosa, sacarosa y sorbitol de la dieta de por vida, ya que incluso pequeñas cantidades pueden provocar síntomas severos. La fructosa natural se encuentra en miel, frutas, zumos de frutas y algunos vegetales, mientras que jarabes de maíz ricos en fructosa son comúnmente utilizados en la industria alimentaria. La sacarosa, un disacárido, se encuentra en muchos productos azucarados disponibles.

Este enfoque integral resalta la importancia de la detección temprana y el manejo dietético estricto en las alteraciones del metabolismo de la galactosa y la fructosa para prevenir complicaciones a largo plazo.

Bibliografía

Ruiz M, Sánchez-Valverde F, Dalmau J, Gómez L. Tratamiento nutricional de los errores innatos del meta-

384 Protocolos diagnóstico-terapéuticos de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica SEGHNP-AEP

2. bolismo. Errores innatos del metabolismo de los car-bohidratos. 2ª Ed. Madrid: Drug Farma; 2007. p. 39-86.

Rake JP, Visser G, Labrune P, Leonard JV, Ullrich K, Smit GA. Glycogen storage disease: recommendations for treatment. Eur J Pediatr 2002; 161: ST12-ST19. AEP bolism. En: Shaw V, Lawson M (eds.). Clinical Pae-diatric Dietetics. 3rd 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. ya Ed. Madrid: Froom: 2004