



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Bioquímica

Aline Valentina López Gutiérrez
Resumen

Dr. José Miguel Culebro Ricaldi
Licenciatura en Medicina Humana
1er Semestre

Fecha: 03-12-2024

RESUMEN

El metabolismo de carbohidratos es esencial para la producción de energía. Alteraciones genéticas en el procesamiento de carbohidratos pueden acumular intermediarios tóxicos, afectando tejidos como el hígado y los músculos. Estas alteraciones incluyen deficiencias en la glucogenolisis, glucolisis y síntesis de glucógeno.

- **Importancia de la glucosa:** Es el único monosacárido utilizado directamente para obtener energía (ATP) en las células humanas. La mayoría de los carbohidratos en la dieta deben convertirse en glucosa en el hígado para su metabolismo.
- **Impacto de defectos genéticos:** Alteraciones en el metabolismo de carbohidratos pueden causar acumulación de productos tóxicos y limitar las fuentes de energía.

Glucogenosis (GSD)

1. **Características generales:**
 - Grupo de enfermedades hereditarias que afectan la síntesis o degradación del glucógeno.
 - Manifestaciones clínicas incluyen hepatomegalia, debilidad muscular, y síntomas sistémicos dependiendo del subtipo.

Clasificación y características:

2.

- Hepáticas: Alteran la regulación de glucosa en sangre, causando hipoglucemia.
- Musculares: Generan debilidad, dolor y contracturas.
- Generalizadas: Afectan hígado, músculo y corazón.

Tratamiento dietético:

3.

- Objetivo: Mantener niveles adecuados de glucosa plasmática, evitando hipoglucemia.
- Uso de almidón crudo (Maicena): Fuente de glucosa de liberación lenta para mantener la normoglucemia.
- Dieta con alto contenido de carbohidratos (60-70%), moderada en proteínas (10-15%) y baja en grasas (20-30%).

•

Complicaciones:

4.

- A largo plazo, pueden surgir adenomas hepáticos, enfermedad renal, osteopenia y otras afecciones sistémicas.

Metabolismo de la galactosa

1.

Fisiología y trastornos:

- La galactosa, presente principalmente en la leche como lactosa, es metabolizada en el hígado.
- Las deficiencias enzimáticas como la galactosemia clásica (GALT) y deficiencia de galactoquinasa (GALK) resultan en síntomas que incluyen cataratas, daño hepático y renal.

Tratamiento:

2.
 - Exclusión total y permanente de galactosa en la dieta. Esto incluye eliminar leche, productos lácteos y ciertos alimentos procesados.
 - Suplementos de calcio y otros micronutrientes son esenciales para compensar la dieta restringida.

Complicaciones:

3.
 - Aunque se siga una dieta estricta, algunos pacientes desarrollan retraso psicomotor, osteoporosis e hipogonadismo hipergonadotrópico.



BIBLIOGRAFIA

<https://plataformaeducativauds.com.mx/assets/biblioteca/ca0b4745525ae9d91b724aedcf556db4.pdf>