ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO DE LOS HIDRATOS DE CARBONO

Claudia García Lobato. Unidad de Nutrición Clínica y Dietética. Sección de Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario de Badajoz. Badajoz.

Marta M.ª Guijarro Chacón. Unidad de Nutrición Clínica y Dietética. Sección de Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario de Badajoz. Badajoz.

Luis M. Luengo Pérez. Unidad de Nutrición Clínica y Dietética. Sección de Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario de Badajoz. Badajoz. Departamento de Ciencias Biomédicas. Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud. Universidad de Extremadura.

Trastornos hereditarios que afectan al metabolismo, almacenamiento, utilización y transporte de los hidratos de carbono.

1. Clasificación general

Galactosa y fructosa	Gluconeogénesis	Glucólisis	Metabolismo del glucógeno	Metabolismo de las pentosas	Transporte y absorción de HC
Galactosemias. Intolerancia hereditaria a la fructosa.	Déficit de fructosa-1,6-bifosfatasa, piruvato carboxilasa.	MODY 2, glucogenosis musculares.	Glucogenosis hepáticas y musculares. Lafora.	Déficit de G6PDH	Déficit GLUT, SGLT, Fanconi, alactasia congénita.

2. Glucogenosis

Defectos enzimáticos del metabolismo del glucógeno o de la glucólisis

HEPÁTICAS (predominio hepático)
- Hipoglucemias en ayunas
- Hepatomegalia
- Acidosis láctica
- Hiperuricemia
- Hipertrigliceridemia
- Adenomas hepáticos

MUSCULARES (predominio muscular)
- Intolerancia al ejercicio
- Mialgias
- Calambres
- Rabdomiólisis
- Mioglobinuria

GENERALIZADAS (afectación hepática y muscular)
- Características mixtas
- Retraso del crecimiento
- Cardiomiopatía
- Hipoglucemia

FISIOPATOLOGÍA COMÚN

Glucógeno → Defecto enzimático (×) → Glucosa (energía)

3. Alteraciones del metabolismo de galactosa y fructosa

GALACTOSEMIA (vía de Leloir)

Galactosa → Galactosa-1-P → UDP-Galactosa → UDP-Glucosa → Glucosa-1-p (Vía de Leloir)

- **Déficit enzimático** (vía de Leloir)
- **Clínica clásica** Ictericia, hepatopatía, sepsis, cataratas
- **Tratamiento** Dieta sin galactosa ni lactosa de por vida
- **Seguimiento de por vida** Neurodesarrollo, función gonadal, salud ósea, control metabólico

INTOLERANCIA HEREDITARIA A LA FRUCTOSA (IHF)

Fructosa → Fructosa-1-P → Aldolasa B (\) → DHAP + Gliceraldehido

Clínica (tras ingesta de fructosa)
- Vómitos
- Hipoglucemia
- Hepatomegalia/ elevación transaminasas
- Ictericia
- Acidosis metabólica
- Retraso del crecimiento

TIPOS (según enzima afectada)

Clásica (GALT)	Tipo II (GALK)	Tipo III (GALE)	Tipo IV (GALM)
Más grave	Cataratas	Variable	Cataratas

Tratamiento

Evitar fructosa · Evitar sacarosa (azúcar común) · Evitar sorbitol · Dieta estricta · Suplementos y seguimiento periódico

4. Alteraciones del transporte transmembrana y absorción de hidratos de carbono

ALTERACIÓN	MECANISMO	MANIFESTACIONES PRINCIPALES	TRATAMIENTO
Déficit GLUT1	Transporte de glucosa al SNC	Retraso psicomotor, crisis epilépticas, microcefalia	Dieta cetogénica
Déficit GLUT2 (Fanconi-Bicket)	Transporte de glucosa, galactosa y fructosa	Hepatomegalia, hipoglucmia, acidosis, raquitismo	Dieta y manejo metabólico
Déficit SGLT1 (malabsorción de glucosa-galactosa)	Absorción intestinal de glucosa y galactosa	Diarrea osmótica desde el nacimiento, deshidratación	Dieta sin glucosa ni galactosa
Déficit SGLT2 (glucosuria renal familiar)	Pérdida renal de glucosa	Glucosuria aislada, asintomática	No requiere tratamiento

El reconocimiento temprano, una dieta adecuada y un abordaje multidisciplinar permiten prevenir complicaciones graves y mejorar la calidad de vida.

No olvides...

1. Sospechar ante clínica compatible y antecedentes familiares.
2. Confirmar dignóstico con pruebas bioquímicas y estudio genético.
3. Iniciar tratamiento precoz y mantener seguimiento de por vida.
4. La educación nutricional y el apoyo familiar son fundamentales.