



REVISTA DE GASTROENTEROLOGÍA DE MÉXICO

www.elsevier.es/rgmx



CARTA CIENTÍFICA

Malabsorción congénita de glucosa-galactosa: una causa inusual de diarrea crónica de la infancia

Congenital glucose-galactose malabsorption: An unusual cause of chronic diarrhea in infancy

La malabsorción congénita de glucosa y galactosa (MCGG) es un trastorno autosómico recesivo infrecuente, producido por la alteración del cotransportador de sodio-glucosa tipo 1 (SGLT1), ubicado en el borde en cepillo del intestino delgado, encargado de absorber glucosa y galactosa desde la luz intestinal hacia el enterocito, impulsados por un gradiente electroquímico transmembrana de sodio (fig. 1). La deficiencia congénita de SGLT1 es secundaria a mutaciones del gen SLC5A1, localizado en el cromosoma 22q13.1^{1,2}.

Hasta la fecha se han reportado aproximadamente 300 casos en el mundo³. Requiere un alto índice de sospecha, pudiendo ser potencialmente mortal si no se realiza un diagnóstico oportuno.

Presentamos a una lactante de 44 días de edad, fruto de la segunda gestación de una madre sin controles prenatales y con antecedente de consanguinidad. Nació de 37 semanas, por cesárea, con un peso 2,865 g y una talla de 49 cm. A los 10 minutos de vida presentó dificultad respiratoria, posteriormente distensión abdominal y drenaje bilioso por sonda. Sospecharon sepsis neonatal temprana y enterocolitis necrosante, e indicaron antibióticos y ayuno por 5 días. Los estudios infecciosos realizados resultaron negativos. Posteriormente se inició lactancia materna con aparición de deposiciones líquidas, hasta 10 episodios al día, condicionando una deshidratación severa, intolerancia a la vía oral y pérdida severa de peso (13.4%). Se sospechó alergia a la proteína de la leche de vaca y se manejó con dieta de restricción a la madre; posteriormente se introdujo en su dieta fórmula extensamente hidrolizada y elemental, persistiendo el vómito y la diarrea de alto gasto, con acidosis metabólica hiperclorémica e hipernatremia, sin respuesta a la corrección con agua libre, por lo que remiten.

Examen físico de ingreso: fontanela deprimida, abdomen distendido, peristaltismo aumentado. Antropometría: Peso: 2.800 g (P/T: -1.35 DE). Talla 49 cm (T/E: -3.41 DE). Se registró tendencia a la poliuria. Paraclínicos: acidosis metabólica con anión gap elevado, hipernatremia, hipercloremia

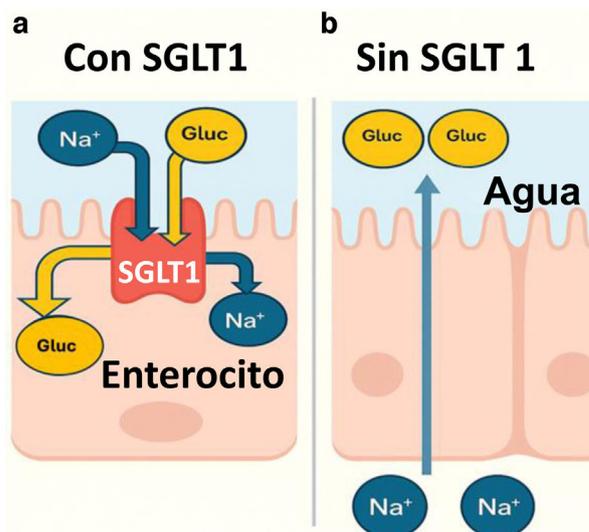


Figura 1 a) Transportador SGLT 1: realiza el transporte activo en el enterocito de glucosa y galactosa contra un gradiente de concentración desde la luz intestinal hacia el enterocito. La energía requerida para hacer posible este transporte la adquiere del cotransporte de sodio en la misma dirección; b) ausencia del transportador SGLT 1: Al no absorberse glucosa ni galactosa, estos azúcares permanecen en la luz intestinal y arrastran agua por efecto osmótico, conduciendo a diarrea osmótica y deshidratación grave³. El resultado neto es una pérdida mayor de agua que de sodio, lo que concentra el sodio plasmático, llevando a hipernatremia.

y azoados elevados (tabla 1). Radiografía de abdomen simple: niveles hidroaéreos. Ecografía de abdomen: moderada distensión de asas intestinales. Se sospechó una MCGG. Se colocó sonda vesical, evidenciando que las pérdidas eran predominantemente gastrointestinales. Se indicó ayuno, con nutrición parenteral total, observando mejoría de gasto fecal. Se inició una fórmula artesanal a base de fructosa, proteína y aceite de oliva, asociada a multivitaminas y oligoelementos (tabla 2). Toleró volúmenes progresivos de nutrición enteral, con lo que resolvió sus síntomas gastrointestinales.

Control de exámenes de laboratorio: mejoría de la acidosis metabólica, anión gap, hipernatremia, azoados y tasa de filtración glomerular. Se descartó tubulopatía. El estudio

<https://doi.org/10.1016/j.rgmx.2025.07.004>

0375-0906/© 2025 Asociación Mexicana de Gastroenterología. Publicado por Masson Doyma México S.A. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Cómo citar este artículo: C.A. Cuadros-Mendoza, M.S. Duarte-Moreno, L.V. Parra-Izquierdo et al., Malabsorción congénita de glucosa-galactosa: una causa inusual de diarrea crónica de la infancia, Revista de Gastroenterología de México, <https://doi.org/10.1016/j.rgmx.2025.07.004>

Tabla 1 Evolución ponderal y de exámenes de laboratorio de la paciente

	19/07/24	20/07/23	21/07/23		25/07/24	27/07/24	29/07/24	20/09/24
Peso (gramos)	2,800	2,790	2,810	24/07/23	2,860	3,900	3,470	4,320
pH	7.19	7.27	7.3	Inicio de la	7.28	7.36	7.39	7.35
Base exceso	-15.5	-9.3	-6.8	terapia	-9	-5.2	-0.3	-0.5
Bicarbonato (mEq/l)	11.2	16.8	18.9	Evaluación	16.8	19.7	24.2	24.1
Sodio (mEq/l)	170	162	160	post trata-	150.4	148	140.8	139
Cloro (mEq/l)	137	126	124	miento	120.1	113.2	105.1	100.2
Creatinina (mg/dl)	0.65	0.62	0.62		0.48	0.42	0.3	0.16
BUN (mg/dl)	85	80	72		31.1	16	8.6	16.7
Glucosa en orina	Positiva	Positiva	Positiva		Positiva	Negativa	Negativa	Negativa

Tabla 2 Protocolo de introducción progresiva de la fórmula artesanal a base de fructosa

Etapa de progresión	Fórmula de pollo					RCF (Abbott)	Galactomin 19 (Nutricia)
	I	II	III	IV	V		
Nutrientes							
Proteínas (g/dl)	1.2	1.5	1.7	2	2.6	4	1.9
Hidratos de carbono (g/dl)	4.5	6	6.5	8.1	10.7	0.07	6.4
Lípidos (g/dl)	1.7	2.3	2.8	3.4	3.5	7.2	4.1
Calcio (mg/dl)	28.3	33.1	37.8	42.6	47.4	140	55.5
Fosfato (mg/dl)	25.6	31	36	42	47.1	100	35.9
Magnesio (mg/dl)	10.4	12.6	14.7	16.9	18.2	10	6.19
Potasio (mg/dl)	4.68	5.46	6.63	7.45	8.5	146	69.7
Composición*							
Total calorías (kcal/dl)***	38.4	50.8	58.4	70.8	84.8	81	69
Proteínas (%)	12.5	11.8	11.6	11.2	12.2	5	10.9
Hidratos de carbono (%)	47.3	47.7	45	45	50.5	< 1	37.2
Lípidos (%)	40.3	40.6	43.4	43.1	37.2	7%	51.9%
Ingredientes							
Pechuga pollo (g)	3.5	4.5	5	6	8	Proteína aislada de soja	Caseinato de sodio y calcio
Aceite de oliva (ml)	1.1	2	2.5	3	3	Aceite de cártamo, aceite de soja, aceite de coco	Aceites vegetales, aceite de pescado y de Mortierella alpina
Fructosa (g)	4.5	6	6.5	8	10.6	Libre de hidratos de carbono	Fructosa
Gluconato de calcio 10% (ml)	0.3	0.35	0.4	0.45	0.5		
Fosfato de potasio 10% (ml)**	0.27	0.33	0.38	0.45	0.5		
Sulfato de magnesio 10% (ml)	0.1	0.12	0.14	0.16	0.17		

Ingredientes y composición por 100 ml y comparación de información nutricional con las fórmulas comerciales a base de fructosa no disponibles en Colombia.

* 100 ml de solución salina 0.9%: tienen 15.4 mEq de sodio; ajustar a requerimientos 4 mEq/kg/día.

** Se añadió fosfato de potasio a la dieta para lograr una ingesta de potasio de 3 mEq/kg/día.

*** Aporte hídrico total: 150 ml/kg/día. Se adicionó pechuga de pollo, aceite de oliva, fructosa y agua hervida. Se inició con 60 ml por toma cada 3 horas.

Nota: Se progresó diariamente el aporte calórico, hasta alcanzar el aporte calórico total al quinto día de tratamiento.

genético confirmó una mutación en el gen SLC5A1 c.1673 G>A (p.Arg558His) en estado homocigoto.

A las 2 semanas de manejo nutricional presentó recuperación del peso (3,470 g) y mejoría de la diarrea. La paciente egresó con restricción de glucosa y galactosa.

Actualmente tiene 16 meses, tolera la fórmula artesanal establecida asociada a la complementaria, con restricción

de alimentos ricos en glucosa y galactosa, con deposiciones consistentes, 2 veces día, con ganancia ponderal, paraclínicos con electrolitos normales, Sudán III negativo, función renal estable y hemograma normal.

La diarrea osmótica de alto gasto en la MCGG es debida a la malabsorción de los hidratos de carbono (glucosa y galactosa) que, al no ser absorbidos en el intestino delgado, son

1. Pruebas clínicas

- Hipernatremia que no mejora con corrección de agua libre
- Acidosis metabólica
- pH en heces < 5,3
- Azúcares reductores en heces positivos
- Glucosuria leve (posible)
- Respuesta plasmática baja a glucosa/galactosa después de una prueba de tolerancia oral
- Resolución de la diarrea con la eliminación en la dieta de glucosa y galactosa.

2. Prueba genética para el gen SLC5A1

- Identificación de una mutación en el gen *SLC5A1* mediante secuenciación de próxima generación (NGS) o exoma.

Adaptado de (5,7).

Figura 2 Criterios diagnósticos MCGG.

Fuente: adaptada de Anderson et al.⁵ y Vallaey et al.⁷.

fermentados por las bacterias colónicas, produciendo ácidos grasos de cadena corta que generan heces acuosas y ácidas (pH fecal < 5,3), que pueden llegar a confundirse con orina⁴, como sucedió en nuestra paciente. Esta diarrea conlleva deshidratación hipernatémica, acidosis metabólica, pérdida de peso, distensión abdominal, cólico, vómito, poliuria, nefrolitiasis, nefrocalcinosis y deterioro de la función renal debido a la deshidratación crónica⁵. El tiempo promedio al diagnóstico es de aproximadamente 8 semanas, pero puede tardar hasta 4.5 meses⁶. El diagnóstico se inicia con la sospecha clínica; la eliminación de glucosa y galactosa de la dieta resuelve la diarrea casi de inmediato y corrige la hipernatremia, por lo que estos pacientes responden favorablemente al ayuno⁷. Los criterios diagnósticos están descritos en la [figura 2](#). El estudio de mutaciones del gen *SLC5A1* confirma el diagnóstico⁸. Se ha descrito la mutación genética *SLC5A1*:p.Arg558His/c.1673G>A en homocigosis causante de MCGG³. En nuestra paciente el diagnóstico clínico se estableció a las 7 semanas de vida y se basó en la asociación de diarrea crónica e hipernatremia persistente. La alteración electrolítica esperable en diarrea es la hiponatremia. La presencia de hipernatremia persistente en diarrea de alto gasto a temprana edad orienta a pensar en una MCGG. Gracias a que se sospechó oportunamente, se pudo iniciar un manejo nutricional empírico que rápidamente controló los síntomas de la paciente, mientras se obtuvo el estudio genético.

El tratamiento es nutricional, a base de fórmulas con fructosa, debido a que este monosacárido tiene un transportador diferente al SGLT-1, denominado GLUT5. En el mercado existen 2 fórmulas: RCF (Abbott Nutrition) y Galactomin 19 (Nutricia)⁹. Sin embargo, en Colombia no se comercializan, por lo que nuestra paciente recibió una fórmula artesanal a base de fructosa ([tabla 2](#)), lo que permitió la resolución de los síntomas. Con el manejo nutricional el pronóstico es bueno; a corto y mediano plazo pueden tolerar pequeñas cantidades de glucosa, incluso a largo plazo mayores cantidades sin presentar diarrea¹⁰.

En conclusión, el reconocimiento oportuno de MCGG permite realizar un adecuado manejo, disminuyendo la morbimortalidad de la enfermedad. Hasta donde conocemos este es el primer caso reportado en Colombia con confirmación genética de la mutación c.1673 G>A (p. Arg558His) en el gen *SLC5A1*. Este hallazgo constituye un punto de partida para futuros estudios que evalúen la prevalencia de mutaciones de este gen en Latinoamérica y sus implicaciones en consejería genética.

Responsabilidades éticas

Los autores declaramos que para la realización de este artículo se cumplió el derecho a la privacidad y no aparecen datos de pacientes.

Para la confidencialidad de datos se han seguido los protocolos de nuestra institución sobre la publicación de datos de pacientes. En el presente trabajo no fue necesario autorización del comité de ética por tratarse de una descripción en retrospectivo de la evolución de un caso clínico, el cual cuenta con el consentimiento informado y autorización de los padres del paciente para su publicación.

Declaramos que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Financiación

No se recibió patrocinio de ningún tipo para llevar a cabo este artículo.

Conflicto de intereses

Los autores declaramos no tener ningún conflicto de intereses.

Referencias

1. Pode-Shakked B, Reish O, Aktuglu-Zeybek C, et al. Bitterness of glucose/galactose: Novel mutations in the *SLC5A1* gene. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2014;58:57-60, <http://dx.doi.org/10.1097/MPG.000000000000114>.
2. Wright EM, Loo DDF, Hirayama BA. Biology of human sodium glucose transporters. *Physiol Rev*. 2011;91:733-94, <http://dx.doi.org/10.1152/physrev.00055.2009>.
3. Hoşnut FÖ, Janecke AR, Şahin G, et al. *SLC5A1* variants in Turkish patients with congenital glucose-galactose malabsorption. *Genes (Basel)*. 2023;14, <http://dx.doi.org/10.3390/genes14071359>.
4. Ma M, Long Q, Chen F, et al. Nutrition management of congenital glucose-galactose malabsorption: Case report of a Chinese infant. *Medicine (Baltimore)*. 2019;98:10-4, <http://dx.doi.org/10.1097/MD.00000000000016828>.
5. Anderson S, Koniaris S, Xin B, et al. Congenital glucose-galactose malabsorption: A case report. *J Pediatr Heal Care*. 2017;31:506-10, <http://dx.doi.org/10.1016/j.pedhc.2017.01.005>.
6. Saadah OI, Alghamdi SA, Sindi HH, et al. Congenital glucose-galactose malabsorption: A descriptive study of clinical characteristics and outcome from Western Saudi Arabia. *Arab J Gastroenterol*. 2014;15:21-3, <http://dx.doi.org/10.1016/j.ajg.2014.01.004>.

7. Vallaey L, Van Biervliet S, de Bruyn G, et al. Congenital glucose-galactose malabsorption: A novel deletion within the SLC5A1 gene. *Eur J Pediatr*. 2013;172:409–11, <http://dx.doi.org/10.1007/s00431-012-1802-9>.
8. Al-Suyufi Y, AlSaleem K, Al-Mehaidib A, et al. SLC5A1 mutations in Saudi Arabian patients with congenital glucose-galactose malabsorption. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2018;66:250–2, <http://dx.doi.org/10.1097/MPG.0000000000001694>.
9. Chan AP, Namjoshi SS, Jardack PM, et al. Long-term dietary changes in subjects with glucose galactose malabsorption secondary to biallelic mutations of SLC5A1. *Dig Dis Sci*. 2021;66:4414–22, <http://dx.doi.org/10.1007/s10620-020-06792-4>.
10. Ali S, Tariq A, Ghuncha M. A rare cause of intractable diarrhea of infancy. *J Coll Physicians Surg Pak*. 2019;29:548–9, <http://dx.doi.org/10.29271/jcsp.2019.06.S48>.

C.A. Cuadros-Mendoza^{a,b,c,*}, M.S. Duarte-Moreno^b,
L.V. Parra-Izquierdo^a, L.K. Lozano-Rivera^c
y S.D. Romero-Arias^c

^a *Departamento de Salud Digestiva, Complejo Médico Fundación Cardiovascular de Colombia-Hospital Internacional de Colombia, Piedecuesta, Santander, Colombia*

^b *Instituto Neurológico y de Errores innatos del Metabolismo, Complejo Médico Fundación Cardiovascular de Colombia-Hospital Internacional de Colombia, Piedecuesta, Santander, Colombia*

^c *Gastroenterología Pediátrica, Universidad El Bosque, Bogotá, Colombia*

* Autor para correspondencia. Departamento de Gastroenterología Pediátrica del Complejo Médico, Fundación Cardiovascular de Colombia-Hospital Internacional de Colombia. Hospital Internacional de Colombia, Km 7 Auto-pista Bucaramanga-Piedecuesta. Teléfono: (+57) 3173769314. Correo electrónico: carloscuadros17@gmail.com (C.A. Cuadros-Mendoza).