

Trastornos de la digestión y absorción de hidratos de carbono

Francisco José Chicano Marín⁽¹⁾, Emilia García Menor⁽²⁾, Alfonso Cañete Díaz⁽³⁾

⁽¹⁾Hospital Universitario los Arcos del Mar Menor. San Javier, Murcia

⁽²⁾Hospital Universitario del Sureste. Arganda del Rey, Madrid

⁽³⁾Hospital Universitario Infanta Sofía. San Sebastián de los Reyes, Madrid

Chicano Marín FJ, García Menor E, Cañete Díaz A. Trastornos de la digestión y absorción de hidratos de carbono. *Protoc diagn ter pediatr.* 2023;1:149-158



RESUMEN

La intolerancia a la lactosa es una causa frecuente de dolor abdominal y diarrea en niños y adolescentes. El diagnóstico es esencialmente clínico, con respuesta a la supresión de la lactosa en la dieta. El déficit secundario es el más frecuente, siendo el déficit primario infrecuente antes de los tres años, ya que los cuadros congénitos son muy infrecuentes. El tratamiento de la intolerancia a la lactosa mediante la eliminación de leche y otros productos lácteos no es del todo necesario, debido a los nuevos avances en la intolerancia a la lactosa, que incluye el uso de productos parcialmente digeridos (como yogur, quesos y leche pretratada). La dieta debe incluir un aporte extra de calcio para aportar la cantidad diaria recomendada.

En el déficit de sacarasa-isomaltasa, los síntomas aparecen con la introducción de sacarosa y dextrinas en la dieta o en los casos secundarios, tras una gastroenteritis grave. El tratamiento se basa en la eliminación de la dieta de la sacarosa y los polímeros de glucosa. Sin embargo, la administración de sacrosidasa puede permitir la liberalización de la dieta en la mayoría de los pacientes.

La capacidad de absorción de fructosa es limitada y varía ampliamente entre individuos. En los últimos años se ha observado una tendencia ascendente en el consumo de fructosa que puede provocar síntomas de intolerancia. Su diagnóstico debe incluir una historia dietética, un test de hidrógeno espirado, que debe ser interpretado con precaución, y una mejoría clínica tras la retirada de la fructosa de la dieta.

La malabsorción de glucosa-galactosa y el déficit de trehalasa son cuadros muy infrecuentes que deben considerarse en situaciones muy específicas.

1. INTRODUCCIÓN

La malabsorción de hidratos de carbono comprende un conjunto de cuadros clínicos caracterizados por una alteración en la digestión y absorción normal de uno o varios azúcares, que pueden cursar sin síntomas, en cuyo caso hablamos de malabsorción, o con síntomas como flatulencia, borborigmo, dolor, distensión abdominal o diarrea, en cuyo caso hablamos de intolerancia.

2. FISIOPATOLOGÍA

La aparición de síntomas no solo depende de la capacidad digestivo-absortiva del intestino, sino que también influyen factores como la cantidad de azúcar ingerido, el tiempo de vaciamiento gástrico, la respuesta del intestino delgado a la carga osmótica y la actividad de las bacterias intestinales. El azúcar no absorbido induce la salida de agua y electrolitos hacia la luz, provocando una fluidificación del contenido intraluminal, una dilución de las sales biliares que afecta la digestión y absorción de grasas y favorece la desnutrición, y un aumento de la motilidad. Además, estos azúcares no absorbidos serán hidrolizados por bacterias saprófitas del colon, dando lugar a sustancias reductoras de menor tamaño, ácidos grasos de cadena corta y gases (hidrógeno, metano, dióxido de carbono) que disminuyen el pH luminal y estimulan la motilidad.

3. CLASIFICACIÓN

- Déficit de disacaridasas:
 - Intolerancia a la lactosa.
 - Déficit de sacarasa-isomaltasa.
 - Intolerancia a la trehalosa.

- Malabsorción de monosacáridos:
 - Malabsorción de glucosa-galactosa.
 - Malabsorción de fructosa.
- Miscelánea:
 - Diarrea inducida por lactulosa.
 - Diarrea por sorbitol.

4. INTOLERANCIA A LA LACTOSA

La lactosa, carbohidrato principal de la leche, es un disacárido constituido por la unión de glucosa y galactosa. Para su digestión y posterior absorción, precisa de la enzima lactasa, presente en el borde en cepillo del enterocito y cuya actividad es máxima en yeyuno e íleon proximal, y de un mecanismo de transporte activo que permite absorber los monosacáridos resultantes de su digestión.

Pequeñas agresiones a las vellosidades se acompañarán de intolerancia a los azúcares, siendo la más frecuente la intolerancia a la lactosa. En humanos la actividad de la sacarasa y maltasa es más o menos homogénea durante toda la vida, mientras que, en muchos individuos, la actividad de la lactasa intestinal va disminuyendo, a partir de los 3-4 años, llegando a ser deficiente en la edad adulta.

La prevalencia de la malabsorción e intolerancia a la lactosa varía en función de la raza y los grupos étnicos, siendo la prevalencia mayor en Asia, en afroamericanos y en nativos de América y baja en Europa (en torno a un 20%).

4.1. Definiciones

- **Déficit de lactasa:** disminución de la actividad de la enzima lactasa.

- **Malabsorción de lactosa:** demostración en la analítica de la no absorción del azúcar, aunque no exista clínica.
- **Intolerancia a la lactosa:** es el síndrome clínico, resultado de la malabsorción de la lactosa, y caracterizado por uno o más de los siguientes síntomas: dolor abdominal, diarrea, náuseas, flatulencia y aumento de las deposiciones, después de la ingestión de lactosa.

4.2. Tipos

La malabsorción de lactosa (primaria o secundaria) incluye diversos cuadros clínicos:

- **Hipolactasia tipo adulto o déficit primario de lactasa de comienzo tardío o déficit racial de lactasa:** es la causa más frecuente de malabsorción primaria. Se caracteriza por una disminución de la lactasa con la edad, de manera que se tiene la máxima actividad al nacimiento y se va reduciendo de forma progresiva a partir de los 3-5 años. La reducción de la lactasa viene determinada por factores genéticos, con fuerte influencia étnica y geográfica, considerándose la persistencia de lactasa un genotipo dominante y relacionado con una mutación en la secuencia C/T 13910 del gen de la lactasa en el cromosoma 2.
- **Hipolactasia del pretérmino:** dado que la actividad de la lactasa en el feto se incrementa al final de la gestación, puede producirse un déficit de lactasa debido a inmadurez que desaparece con el desarrollo y con la estimulación de su actividad por el consumo de lactosa.
- **Déficit congénito de lactasa:** es un cuadro extremadamente raro, que se transmite de

forma autosómica recesiva y se asocia a una mutación del gen *LCT* situado en el brazo largo del cromosoma 2 (2q21-22), que afecta a recién nacidos, que debutan con diarrea intratable en cuanto se les introduce leche materna o fórmula con lactosa. La biopsia es normal histológicamente, pero existe ausencia o disminución de lactasa en la mucosa.

- **Malabsorción secundaria de lactosa:** debido a un déficit de lactasa por un daño intestinal secundario a infecciones, enfermedad celíaca, fibrosis quística, alergia a proteínas de leche de vaca o sobrecrecimiento bacteriano. El diagnóstico debe ser sospechado por la historia clínica.

4.3. Clínica

Se caracteriza por la presencia de diarrea acuosa, ácida, con ruidos hidroaéreos, meteorismo, distensión abdominal y eritema perianal. Suelen presentar apetito conservado y, a veces, irritabilidad, alteración del estado nutricional y deshidratación, si la ingesta es masiva. Los síntomas no solo dependen del nivel de lactasa, sino también de la cantidad de lactosa ingerida, del alimento que porte la lactosa, de la velocidad a la que llega al colon y de la capacidad de la flora colónica para fermentar el azúcar.

4.4. Diagnóstico

Existen diversas formas de realizar el diagnóstico, desde métodos clínicos, asociando los síntomas con la ingesta de lácteos, hasta la medición de la lactasa en biopsias de yeyuno. En medio de ambas están las pruebas de hidrógeno espirado tras tomar lactosa y el test de sobrecarga con lactosa y medición de glucemia tras la ingesta de esta. Inicialmente debe realizarse una

anamnesis dirigida a relacionar los síntomas clásicos como: dolor abdominal, diarrea, náuseas, flatulencia y meteorismo, con la ingesta de leche y derivados, lo que puede corroborarse con una **prueba clínica de supresión y provocación**.

La **prueba clínica de supresión-provocación** consiste en la realización de un régimen estricto sin lactosa durante 2-4 semanas, reintroduciéndola posteriormente y evaluando los síntomas en ambos periodos. Tiene una especificidad del 77-96% y una sensibilidad del 76-94%.

Otra forma indirecta de aproximarse al diagnóstico es a través de la **medición del pH fecal**, que se considera positivo cuando es menor o igual a 5,5, pero que es inespecífico y tiene baja sensibilidad. La **cuantificación de cuerpos reductores en heces (Clinitest)** permite aproximarse al diagnóstico, aunque es menos sensible que el pH fecal. Indica la presencia de azúcares no absorbidos como monosacáridos o disacáridos (excepto la sacarosa, que no es reductor). La cromatografía de **azúcares en heces** es un método costoso y poco accesible que solo es utilizado en la investigación.

La técnica más utilizada para el diagnóstico es la **prueba de hidrógeno espirado** (especificidad: 89-100% y sensibilidad: 69-100%), que se basa en la medición del hidrógeno, y si es posible metano y dióxido de carbono, en el aire espirado del paciente, el cual se libera tras la fermentación bacteriana de lactosa no digerida. El H₂ difunde a través de la mucosa (14-21%), pasa a la sangre y llega al alvéolo, donde se produce el intercambio gaseoso y se elimina por el aliento.

La producción de H₂ espirado es una medida indirecta de la presencia en el colon de carbo-

hidratos no absorbidos. No obstante, alrededor de un 10-20% de la población no es productora de H₂, por no disponer de flora o por tratamientos antibióticos previos. Se mide el H₂ espirado basal en ayunas de 8 a 10 horas y posteriormente se administra lactosa, bien en su sustrato fisiológico (leche o fórmula infantil), teniendo en cuenta que 200 ml de leche contienen 12 g de lactosa, o bien en forma de lactosa pura a 1 g/kg, en solución acuosa al 20%, con un máximo de 25 g. El nivel basal debe ser menor de 10 ppm; en caso contrario se considera que la preparación no ha sido adecuada (si es mayor de 40 ppm puede deberse a una ectasia gastrointestinal o a un sobrecrecimiento bacteriano). Se determina el hidrógeno en el aire espirado cada 30 minutos, durante tres horas, considerando positivo un incremento > 20 ppm sobre el basal y dudoso entre 10-20 ppm. Un incremento de los síntomas sobre los basales es considerado intolerancia a la lactosa.

Se pueden producir falsos negativos por el uso reciente de antibióticos, por enfermedades pulmonares y en sujetos no productores de hidrógeno y falsos positivos por sobrecrecimiento bacteriano, el cual produce un pico máximo de concentración de hidrógeno antes de los 60 minutos después de la ingestión de la lactosa.

Otras formas de diagnóstico son el **estudio genético** de los polimorfismos del gen *MCM6* localizado en las proximidades del gen *LCT* en el brazo largo del cromosoma 2 (2q21-22). La **biopsia por endoscopia** en intestino delgado y **estudio de actividad de lactasa** (se considera diagnóstica cuando dicha actividad es inferior a 10 U/g con una mucosa intestinal normal), que es un método invasivo que puede presentar falsos negativos por la distribución irregular de la lactasa a lo largo de la mucosa intestinal. La

Tabla 1. Contenido de lactosa (gramos de lactosa por 100 gramos de producto)

Sin lactosa	Contenido bajo (0-2 g)	Contenido medio (2-5 g)	Contenido alto (> 5 g)
<ul style="list-style-type: none"> • Frutas naturales, verduras • Legumbres, pasta, arroz, patatas • Café, té, cacao • Leche sin lactosa • Leches vegetales: soja, coco, avena, arroz, almendras • Ingredientes y aditivos de origen lácteo: lactatos (E325, E326, E327) • Esteres lácticos (E472b) Lactilatos (E481, E482) • Proteínas de la leche: caseína caseinato, caseinato de calcio (antiguo H4511), caseinato de sodio, caseinato potásico, caseinato magnésico, lactalbúmina, lactoglobulina • Ingredientes y aditivos: ácido láctico (E270), riboflavina (E101), almidón 	<ul style="list-style-type: none"> • Margarina • Mantequilla • Queso azul, emmental, gruyere, manchego, requesón • Leche tratada con lactasa 	<ul style="list-style-type: none"> • Queso blanco desnatado, camembert, parmesano, en porciones • Yogur • <i>Petit suisse</i> - natillas y flan 	<ul style="list-style-type: none"> • Leche (entera, desnatada, semidesnatada, acidófila dulce • Leche en polvo • Leche evaporada, leche condensada azucarada • Chocolate con leche • Nata densa, nata ligera, nata cortada • Salsa bechamel • Requesón cremoso o bajo en grasa, requesón seco • Queso de untar • Helado o leche helada

curva de sobrecarga oral de lactosa que valora la actividad de la lactasa midiendo la elevación de la glucemia, cada 20-30 minutos durante dos horas, tras la ingestión de 2 g de lactosa/kg (máximo 50 g), es un método invasivo y poco utilizado.

4.5. Tratamiento

En la **intolerancia primaria congénita** se recomienda la retirada del azúcar de por vida, mientras que en la **hipolactasia tipo adulto** el tratamiento se enfoca a eliminar los síntomas, principalmente reduciendo la ingesta de lactosa de forma individualizada (**Tabla 1**). En las formas de déficit de lactasa de comienzo tardío, generalmente es suficiente disminuir la ingesta de este azúcar mediante la utilización de yogur (que contiene beta-galactosidasa endógena

que facilita la hidrólisis intestinal de lactosa) o quesos (por su fermentación y contenido graso), o dar tomas de leche más pequeñas y repetidas, para aumentar la absorción de calcio.

Habría que sustituir los lácteos por nutrientes alternativos, siendo el mejor sustituto los lácteos de origen animal sin lactosa. En lactantes se utilizarán fórmulas sin lactosa y a partir del año de edad se podrían utilizar las leches comerciales sin lactosa, que estén correctamente diseñadas desde el punto de vista nutricional, y productos con bajo contenido en lactosa como yogures no enriquecidos en leche, queso y mantequilla. Es importante, en todo caso, mantener la ingesta de calcio y vitamina D, asegurando un aporte diario de calcio en los niños menores de 800 mg/día y en niños mayores y adultos de 1.200 mg/día. Además de los lácteos,

otras fuentes dietéticas de calcio son las verduras (brécol o espinacas), legumbres (judías, guisantes, garbanzos o soja), pescados y mariscos (salmón, langostinos, gambas, almejas, berberechos, sardinas).

Una posible alternativa es el tratamiento de reemplazo enzimático con lactasa exógena, existiendo distintos preparados que, adicionados a los alimentos con lactosa (en gotas o tabletas) o tomados antes de ingerir la lactosa (comprimidos masticables o cápsulas), degradan la lactosa reduciendo los síntomas. Finalmente, se ha descrito que el uso de probióticos como el *Lactobacillus* spp, *bidobacterium* o *bifidobacterium animalis*, que producen lactasa en el intestino, y que podrían tener efectos positivos, sin embargo, aún no hay suficiente evidencia.

En la **intolerancia secundaria**, el tratamiento de la enfermedad causante de la intolerancia puede permitir la restauración de la actividad de la lactasa tras un periodo de exclusión de esta que puede ser hasta de meses. Solo deben recibir fórmulas especiales sin lactosa aquellos niños en los que se haya establecido el diagnóstico de intolerancia a la lactosa o en los niños con GEA malnutridos y/o con deshidratación grave. Se debe hacer la retirada de la lactosa durante un periodo de 4-6 semanas (en algunas enfermedades debe prolongarse más tiempo) y la reintroducción del azúcar debe ser de forma paulatina. Es fundamental tener en cuenta la gran cantidad de productos existentes en el mercado, como fármacos y alimentos manufacturados, entre cuyos componentes se encuentran la lactosa y que pueden ser causantes de reagudización o aparición de sintomatología. Algunos autores aconsejan dar lactosa con alimentos ricos en grasa para retrasar así el vaciamiento gástrico.

5. DÉFICIT DE SACARASA-ISOMALTASA

La sacarasa-isomaltasa es una disacaridasa compuesta por dos subunidades, localizada en el borde en cepillo de las vellosidades del intestino delgado, que es sintetizada en los enterocitos, en forma de proenzima, y activada, una vez que llega a la superficie celular, por acción de las proteasas pancreáticas. La subunidad isomaltasa es la responsable de la digestión de las dextrinas límite (con enlaces α 1-6), mientras que la sacarasa es la encargada de digerir la sacarosa (azúcar de mesa), la maltosa, oligosacáridos compuestos de cadenas cortas de glucosa con enlaces α 1-4 y algunos almidones ramificados, función que se solapa con la de la maltasa-glucoamilasa.

El déficit primario (GSID) es un error congénito poco frecuente, salvo en población esquimal, que se transmite habitualmente de forma autosómica recesiva y del que se conocen actualmente siete fenotipos que afectan a la actividad enzimática, de forma variable, sin presentar alteración del patrón histológico. Por el contrario, el déficit secundario es consecuencia de la destrucción del borde en cepillo, como complicación de diversas enfermedades que afectan al intestino delgado, con afectación global y transitoria de la actividad enzimática.

El cuadro clínico es el mismo que en la intolerancia a la lactosa, pero en el caso de GSDI se iniciará a los 16-18 meses tras la introducción de sacarosa y almidón en la dieta, y la clínica puede mejorar con la edad al aumentar la longitud del intestino delgado y la capacidad del colon para absorber el exceso de líquidos lumbinales.

Ante la sospecha clínica, el análisis de heces puede presentar un pH ácido, pero los cuerpos

reductores serán negativos, pues la sacarosa no es reductora. El *gold standard* para el diagnóstico de GSID continúa siendo la determinación enzimática de disacaridasas en biopsia yeyunal proximal, con una actividad ausente o muy reducida de sacarasa, una actividad de isomaltasa variable (desde la ausencia total hasta la normalidad) y una actividad de lactasa normal o reducida, pero con un ratio sacarasa/lactasa < 1. No obstante, ante la dificultad de la determinación enzimática, se han desarrollado otros estudios menos invasivos como el test de hidrógeno espirado con sacarosa, el test de aliento con C¹³-sacarosa y, más recientemente, el estudio de mutaciones del gen de la sacarasa-isomaltasa (donde podemos encontrar alguna de las cuatro mutaciones más frecuentes en el 83% de los pacientes). Para el test de hidrógeno espirado se administra sacarosa a 2 g/kg en solución al 20% (máx. 20 g), con medición del hidrógeno espirado cada 30 minutos, durante tres horas, pero puede ser difícil de realizar en lactantes (precisamente cuando se manifiesta) y puede presentar falsos positivos (sobrecrecimiento bacteriano, déficit secundario, *dumping*) y negativos. El tratamiento se basa en la eliminación de la sacarosa y de los polímeros de glucosa, como el almidón, de la dieta (Tabla 2). Sin embargo, a pesar de esto, solo un 10% de los pacientes permanecen completamente asintomáticos y la adherencia es mala (50%). La sacrosidasa (Sucraid), una enzima procedente del *Saccaromyces cerevisiae* y utilizada durante muchos años por la industria alimentaria, con actividad sacarasa, pero no maltasa, isomaltasa ni lactasa, ha demostrado mejoría de los síntomas y del test de aliento durante la ingesta de sacarosa, permitiendo la liberalización de la dieta en la mayoría de los pacientes. Por este motivo, la FDA aprobó en 1998 su uso para el tratamiento del GSID y se recomienda una do-

Tabla 2. Dieta baja en sacarosa.

Alimentos restringidos
<ul style="list-style-type: none"> • Cereales con azúcares añadidos • Manzana, albaricoque, melocotón, melón, pomelo, naranja, mandarina, mango, banana y piña • Zanahoria, patata, habichuelas, lentejas, soja y guisantes • Yogurt, leche condensada y cremas edulcoradas • Azúcar, helados, mermeladas, jaleas, caramelos, regaliz, chocolates, postres con azúcar, bebidas edulcoradas y galletas y pasteles con azúcar añadida
Alimentos permitidos
<ul style="list-style-type: none"> • Trigo, avena, centeno, arroz, maíz espelta, harinas, pan, pasta y cereales sin azúcar añadido • Aguacate, cerezas, higo, bayas, fresas, uvas, kiwi, lima, limón, olivas, pera, ciruela, granada y papaya • Verduras, carne, pescado y huevos, grasas • Productos lácteos, mantequilla, crema, queso y yogures edulcorados con dextrosa o fructosa • Fructosa, miel, coco, zumos no edulcorados, pasteles y galletas caseros con poca azúcar

sis con las comidas de 1 ml en < 15 kg y de 2 ml en > 15 kg, dando la mitad de la dosis al inicio de la comida y la otra a mitad de la comida.

6. MALABSORCIÓN DE GLUCOSA-GALACTOSA

Es un cuadro poco frecuente, cuya prevalencia es desconocida, que se hereda de forma autosómica recesiva y que es producido por un defecto en el gen *SLC5A1*, que codifica un transportador que participa en el cotransporte de sodio y glucosa a nivel del intestino delgado y del túbulo renal proximal.

Los pacientes con malabsorción congénita de glucosa-galactosa presentan un cuadro de diarrea severa, crónica y potencialmente mortal,

que puede mejorar, en algunos casos, en la edad adulta por razones desconocidas.

El diagnóstico se basa en la presentación clínica de diarrea poco después del nacimiento, con cuerpos reductores positivos en heces, que no mejora con fórmulas sin lactosa ni elementales, en la que se han descartado procesos infecciosos y que mejora con la exclusión de glucosa y galactosa. El diagnóstico se confirma mediante el estudio molecular del gen *SLC5A1*, del cual se han descrito más de 40 mutaciones, sin que exista una correlación clara entre genotipo y fenotipo. Este enfoque diagnóstico ha reemplazado al test de hidrógeno espirado y al test de tolerancia oral.

El tratamiento consiste en una dieta con una baja concentración de glucosa-galactosa, mediante fórmulas basadas en fructosa.

7. MALABSORCIÓN DE FRUCTOSA

La fructosa es un monosacárido que está presente de forma natural en las frutas, las verduras y la miel, y de forma añadida en una amplia gama de alimentos procesados. Puede ser ingerida de forma libre, formando parte de la sacarosa o de oligo/polisacáridos, y se absorbe principalmente por difusión facilitada, mediante un transportador específico (GLUT5), que se encuentra en la membrana apical del enterocito y principalmente en tramos proximales del intestino delgado, y en menor medida por otro transportador compartido con glucosa (GLUT2) que se encuentra en la membrana basolateral y, en determinadas ocasiones, también en la membrana apical. GLUT5 es un transportador con un umbral bajo de saturación, cuya capacidad varía ampliamente entre individuos sin que

se haya encontrado una causa genética que lo determine (se ha comprobado que la mitad de la población no absorbe dosis superiores a 25 g de fructosa pura) y cuya expresión puede inducirse, en animales, aumentando el consumo de fructosa. La capacidad de absorción de fructosa se ha visto que mejora con la edad, alcanzando su madurez en torno a los 10 años, quizás como fruto de un proceso normal de desarrollo y también con la ingesta asociada de glucosa, galactosa y algunos aminoácidos, mientras que empeora con el consumo de sorbitol, lo cual es importante, pues realmente en nuestra dieta no solemos tomar fructosa en forma pura.

Actualmente se desconocen las causas genéticas y moleculares que condicionan su malabsorción, y existe controversia en cuanto a la cantidad máxima que es capaz de absorber la mayoría de los individuos y de si esta capacidad puede incrementarse por el consumo de fructosa, como ocurre en modelos animales. Por otra parte, se ha visto un aumento progresivo del consumo de fructosa en nuestra dieta, especialmente debido al aumento del uso industrial de jarabe de maíz, rico en fructosa (HFCS), como edulcorante en sustitución de la sacarosa, en especial en bebidas edulcoradas, néctares y alimentos para diabéticos y bajos en calorías. Se estima que el consumo habitual, que históricamente había sido de unos 15 a 24 g/día, se ha incrementado de forma sustancial en los últimos 40 años, y además resulta que los niños son los que más consumen en relación a su peso, con unos 30 g/día (aproximadamente 3 g/kg/día) al año de edad y unos 50 g/día (unos 2 g/kg/día) a los 10 años.

Las consecuencias fisiológicas y clínicas de la absorción incompleta de fructosa, motivada bien por una disminución de la capacidad

absortiva o por un consumo excesivo, son las mismas que en el resto de cuadros de malabsorción de azúcares y, si bien no todos los individuos presentan síntomas, cuando estos se manifiestan se habla de intolerancia dietética para diferenciarla de la intolerancia hereditaria, que es una enfermedad metabólica por déficit de aldolasa B, que provoca acúmulo de fructosa-1-fosfato en hígado, riñón e intestino y que se manifiesta con hipoglucemia, dolor abdominal, diarrea, náuseas y vómitos. Últimamente, muchos autores han estudiado su relación con trastornos funcionales del tipo síndrome de intestino irritable, aunque los resultados son contradictorios.

Su diagnóstico debe incluir una historia dietética, un test de hidrógeno espirado y una mejoría clínica tras la retirada de la fructosa de la dieta. El test de hidrógeno espirado debe interpretarse con precaución, porque existe controversia en el procedimiento y en la interpretación de los resultados, no reproduce la situación real de ingesta de fructosa, que rara vez se ingiere de forma aislada, y, además, su negatividad no excluye una respuesta clínica favorable a una restricción dietética de fructosa. Actualmente se recomienda administrar una dosis de 0,5 g/kg de fructosa en solución al 20% con un máximo de 25 g y determinaciones de hidrógeno y, si es posible, de metano y dióxido de carbono, cada 30 minutos durante tres horas, con registro simultáneo de síntomas. Se considera positivo cuando el hidrógeno aumenta ≥ 20 ppm o el metano ≥ 10 ppm sobre el basal. Los individuos que presentan malabsorción sin síntomas de intolerancia no precisan restricción dietética. Los que muestran síntomas deben limitar la ingesta de fructosa (Tabla 3), intentar conseguir un balance entre la ingesta de fructosa y de glucosa o añadir suplementos

Tabla 3. Dieta baja en fructosa.

Alimentos restringidos
<ul style="list-style-type: none"> • Frutas • Zanahoria, brócoli, judías verdes, coliflor, batata, tomate y pimiento verde • Habichuelas y guisantes • Maíz • Fructosa, miel, jarabe de maíz, sorbitol, mermeladas, postres de gelatina, caramelos, postres edulcorados con fructosa y condimentos como salsa barbacoa, ketchup o salsa agri dulce
Alimentos permitidos
<ul style="list-style-type: none"> • Espárragos, espinacas, cebollino, apio, col rizada, lechuga, pepino, chirivías, calabaza, rábanos, patata y calabacín • Melaza, azúcar y sacarina • Cereales, carnes, pescados, huevos, lácteos y grasas

dietéticos con xylosa isomerasa para aumentar la conversión de fructosa en glucosa.

8. DÉFICIT DE TREHALASA

La trehalasa es una β -galactosidasa que se encuentra en el borde en cepillo de los enterocitos, especialmente a nivel del yeyuno proximal, y que cataliza la hidrólisis de la trehalosa, un disacárido compuesto de dos moléculas de glucosa, que se encuentra en los hongos y en las algas.

El déficit aislado de trehalasa es un cuadro raro, de herencia autosómico dominante, que se manifiesta por vómitos, dolor abdominal y diarrea tras la ingestión de setas. El diagnóstico se basa en la clínica y en la determinación de la actividad de trehalasa en la mucosa intestinal (ratio trehalasa/sacarasa), no existiendo evidencias que apoyen el uso del test de H espirado. El tratamiento es la dieta de exclusión.

BIBLIOGRAFÍA

- American Academy of Pediatrics. Committee on Nutrition. Lactose intolerance in infants, children and adolescents. *Pediatrics*. 2006; 118(3): 1279-86.
- Canani RB, Pezzella V, Amoroso A, Cozzolino T, Di Scala C, Passariello A. Diagnosing and treating intolerance to carbohydrates in children. *Nutrients*. 2016; 8: 157.
- Ebert K, Witt H. Fructose malabsorption. *Mol Cell Pediatr*. 2016; 3: 10.
- Harvey L, Ludwig T, Hou AQ, Hock QS, Tan ML, Osatakul S, et al. Prevalence, cause and diagnosis of lactose intolerance in children aged 1-5 years: a systematic review of 1995-2015 literature. *Asia Pac J Clin Nutr*. 2018; 27(1): 29-46.
- Infante P, Peña L, Sierra C. Intolerancia a la lactosa. *Acta Pediatr Esp*. 2015; 73(10): 249-58.
- Misselwitz B, Butter M, Verbeke K, Fox M. Update on lactose malabsorption and intolerance: pathogenesis, diagnosis and clinical management. *Gut*. 2019; 68(11): 2080-91.
- Pavón Belinchón P, Monasterio Corral L. Déficit de disacaridasas. En: Argüelles Martín F, García Novo MD, Pavón Belinchón P, et al., eds. *Tratado de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición pediátrica aplicada de la SEGHPN*, 1ª ed. Madrid: Ergon; 2011. p. 216-23.
- Rezaie A, Buresi M, Lembo A, Lin H, McCallum R, Rao S, et al. Hydrogen and methane-based breath testing in gastrointestinal disorders: The North American Consensus. *Am J Gastroenterol*. 2017; 112: 775-84.
- Treem WR. Clinical aspects and treatment of congenital sucrase-isomaltase deficiency. *JPGN*. 2012; 55 (Suppl 2): S7-13.
- Usai Satta P, Anania C, Astegiano M, Miceli E, Montalto M, Tursi E. H2-breath testing for carbohydrate malabsorption, 1st Rome H2-Breath Testing Consensus Conference Working Group. *Aliment Pharmacol Ther*. 2009; 29 (Suppl. 1): 1-49.