



Caso Clínico Digestivo

Diarrea neonatal grave como manifestación inicial de malabsorción congénita de glucosa-galactosa

Carla Pamies Martínez^a, M.^a Esperanza Escribano Palomino^a,
Cristina M.^a López García^b, Iván Carabaño Aguado^c, Fátima López Vega^a

Recibido: 18-febrero-2026

Aceptado: 08-abril-2026

Publicado en Internet:
12-mayo-2026

Carla Pamies Martínez:
carla_pamies_martinez@hotmail.com

^aServicio de Neonatología. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España

• ^bSección de Gastroenterología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España

• ^cSección de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Infantil. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España.

Palabras clave:

- Deshidratación hipernatémica
- Diarrea congénita
- Malabsorción de glucosa-galactosa
 - Neonato
 - *SLC5A1*

Resumen

El síndrome de malabsorción congénita de glucosa-galactosa (SMCGG) es un raro trastorno autosómico recesivo causado por mutaciones en el gen *SLC5A1*, que codifica el cotransportador SGLT1. Este defecto impide la absorción intestinal de glucosa y galactosa, originando diarrea osmótica grave desde el periodo neonatal. El diagnóstico precoz es esencial para evitar complicaciones metabólicas y garantizar un crecimiento adecuado. Se presenta el caso de un neonato a término que debutó con dicha entidad a las 72 horas de vida.

Key words:

- Congenital diarrhea
- Glucose-galactose malabsorption
- Hypernatremic dehydration
 - Neonate
 - *SLC5A1*

Abstract

Congenital glucose-galactose malabsorption (CGGM) is a rare autosomal recessive disorder caused by mutations in the *SLC5A1* gene, which encodes the SGLT1 cotransporter. This defect impairs intestinal absorption of glucose and galactose, leading to severe osmotic diarrhea from the neonatal period. Early diagnosis is essential to prevent metabolic complications and ensure adequate growth. We report the case of a term newborn who presented with this condition at 72 hours of life.

INTRODUCCIÓN

La diarrea crónica en la infancia representa un importante desafío clínico debido a su diversidad etiológica y a las repercusiones que puede tener sobre el crecimiento y desarrollo del niño. Su abordaje debe basarse en una evaluación integral que contemple la función y estructura intestinal, así como las causas infecciosas, inflamatorias, malabsortivas y osmóticas. Este enfoque permite detectar precozmente enfermedades raras y optimizar las decisiones terapéuticas.

Entre las causas poco frecuentes destaca el síndrome de malabsorción congénita de glucosa-galactosa (SMCGG), con menos de 1000 casos registrados en todo el mundo, que se describe con mayor frecuencia en poblaciones con una elevada tasa de consanguinidad, y que es un trastorno genético autosómico recesivo causado por mutaciones en el gen *SLC5A1*, que impiden la absorción intestinal de glucosa y galactosa. Los lactantes afectados presentan una diarrea osmótica grave desde el periodo neonatal, que mejora al eliminar estos azúcares de la dieta y sustituirlos por fructosa. Aunque su

Cómo citar este artículo: Pamies Martínez C, Escribano Palomino ME, López García CM, Carabaño Aguado I, López Vega F. Diarrea neonatal grave como manifestación inicial de malabsorción congénita de glucosa-galactosa. Rev Pediatr Aten Primaria. 2026;28:243-6. <https://doi.org/10.60147/598dc7d5>

diagnóstico puede retrasarse, el tratamiento dietético temprano permite una recuperación completa y un desarrollo normal.

El SMCGG es un modelo paradigmático de malabsorción congénita, en el que la sospecha clínica precoz y la intervención nutricional específica resultan determinantes para la supervivencia y el pronóstico. El presente trabajo busca profundizar en su diagnóstico y manejo, contribuyendo al entendimiento de su fisiopatología y de las estrategias terapéuticas que permiten un adecuado desarrollo infantil¹⁻⁵.

CASO CLÍNICO

Antecedentes perinatales: recién nacida a término de 37+4 semanas de gestación, peso 3160 g (p65); parto eutócico, Apgar 6/8; profilaxis hemorrágica y ocular administradas al nacimiento; alimentada desde el inicio con fórmula artificial debido a contraindicación de lactancia materna por tratamiento materno con levetiracetam.

Evolución clínica: a las 24 horas de vida presenta deposiciones líquidas profusas de cantidad muy abundante que rebosan el pañal, con irritabilidad marcada. A la exploración, destaca coloración icterica hasta la raíz de los miembros, y se comienza fototerapia a las 48 horas de vida. A las 72 horas de vida, se objetiva en gasometría de control de hiperbilirrubinemia: acidosis metabólica con pH 7,17; HCO₃ 20 mmol/L; EB -9 mEq/L; hiperlactatemia 7 mmol/L e hipernatremia grave de hasta Na⁺ 163 mmol/L. Además, persiste la diarrea acuosa abundante (≈10 deposiciones diarias) y pérdida ponderal del 12%. No presentó vómitos, ni productos patológicos en las deposiciones, ni signos de sepsis.

Ingresó en la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales (UCIN) para corrección hidroelectrolítica mediante sueroterapia intravenosa a través de catéter umbilical, manteniendo un descenso de sodio <0,5 mEq/L/h. En las primeras 24 horas de tratamiento se normalizó el lactato y mejoró el equilibrio ácido-base.

Tras la estabilización, se reintrodujo nutrición enteral con fórmula extensamente hidrolizada. Se observó una mejoría transitoria, seguida de recurrencia de la diarrea. Se cambió a fórmula elemental, sin respuesta clínica ni ganancia ponderal.

Estudios complementarios:

- Bioquímica sanguínea: función renal y hepática normales, sin datos de infección (sin alteraciones en fórmula blanca y procalcitonina 0,48 ng/mL).
- Coprocultivo y panel viral/parasitológico: negativos.
- Cuerpos reductores en heces: >2%.
- Endoscopia digestiva alta y baja: mucosa de aspecto normal, biopsias sin alteraciones estructurales.
- Estudio genético de diarreas congénitas: solicitado, pendiente de resultados.

Ante la persistencia de la diarrea osmótica y rehistoriando a la familia, con antecedentes familiares de consanguinidad y presencia de dos casos familiares de SMCGG, se orientó el cuadro clínico como malabsorción congénita de glucosa-galactosa.

Se instauró una dieta con fórmula a base de fructosa; se observó la resolución de la diarrea, una normalización de los electrolitos y una ganancia ponderal sostenida (30-40 g/día). El peso al alta fue de 2960 g (-7,6% respecto al nacimiento), con buena tolerancia oral y diuresis adecuada.

DISCUSIÓN

El SMCGG constituye una causa excepcional de diarrea congénita grave en neonatos y lactantes, con menos de 500 casos publicados en la literatura internacional¹.

La alteración genética responsable afecta al cotransportador de sodio-glucosa tipo 1 (SGLT1), codificado por el gen *SLC5A1*, localizado en el cromosoma 22q13.1. Este transportador es esencial para la absorción intestinal de glucosa y galactosa mediante un mecanismo dependiente de sodio en el borde en cepillo de los enterocitos. La imposibilidad de absorber estos monosacáridos provoca

que permanezcan en la luz intestinal y generen un gradiente osmótico que condiciona la aparición de una diarrea acuosa profusa. Este fenómeno aparece desde las primeras tomas de lactancia materna o fórmulas adaptadas, y puede llevar rápidamente a deshidratación severa, hipernatremia, acidosis metabólica y fallo de medro si no se identifica y corrige de forma precoz^{2,3}.

En el caso presentado, la combinación de diarrea acuosa de comienzo temprano, la hipernatremia marcada, los cuerpos reductores en heces positivos y la presencia de antecedentes familiares compatibles orientó el diagnóstico de presunción. La evolución paralela al inicio de la alimentación y la ausencia de fiebre, vómitos biliosos o marcadores analíticos de infección contribuyeron a descartar otras causas más frecuentes de diarrea neonatal. El hallazgo de cuerpos reductores en heces es un elemento útil en el contexto adecuado, ya que sugiere la presencia de carbohidratos no absorbidos en la luz intestinal, aunque debe interpretarse de forma prudente, debido a su baja especificidad⁴. En este caso, su valor se incrementó al asociarse a una clínica y bioquímica compatibles.

El diagnóstico diferencial incluye diversas entidades de diarrea congénita, que se muestran en la **Tabla 1**¹.

La hipernatremia es un dato que puede ayudar a diferenciar el SMCGG de otras etiologías, ya que refleja una pérdida fecal de agua mayor que de sodio. La identificación precoz del mecanismo osmótico y la correlación con la dieta son claves para orientar el diagnóstico¹.

El tratamiento consiste en la suspensión inmediata de cualquier fórmula que contenga glucosa, galactosa o lactosa, y su sustitución por preparaciones

cuya fuente de carbohidratos sea la fructosa, que se absorbe a través de transportadores específicos independientes, principalmente GLUT5-5. La administración de soluciones de rehidratación con control de sodio y glucosa debe realizarse con cautela, dadas las particularidades de la enfermedad, y ajustada según monitorización clínico-analítica. La respuesta clínica suele ser rápida, lo que constituye una confirmación funcional extremadamente valiosa en entornos donde el diagnóstico molecular no es inmediato. En la paciente presentada, la instauración de una alimentación basada en fructosa condujo a una mejoría sostenida del tránsito intestinal, normalización de la natremia y recuperación nutricional, confirmando el diagnóstico presuntivo.

El diagnóstico definitivo se establece mediante estudio genético del gen *SLC5A1*, fundamental para el consejo genético familiar y la identificación de portadores heterocigotos. La confirmación molecular, además, permite diferenciar esta entidad de otros síndromes de diarrea congénita que pueden tener implicaciones pronósticas y terapéuticas diferentes. Desde el punto de vista evolutivo, muchos pacientes pueden tolerar pequeñas cantidades de glucosa o galactosa en etapas posteriores de la infancia, debido a mecanismos adaptativos o expresiones residuales del transportador, si bien esto debe valorarse caso a caso¹⁻⁵.

Más allá de su rareza, este caso subraya la importancia de considerar el SMCGG en neonatos y lactantes con diarrea grave, hipernatremia y fallo de medro sin causa infecciosa demostrable. La demora diagnóstica puede resultar en complicaciones potencialmente letales como *shock* hipovolémico, insuficiencia renal por hipernatremia mantenida y secuelas neurológicas. Por ello, la familiarización del pediatra general con este proceso es clave. Aunque la mayoría de los diagnósticos se realizan en medios hospitalarios, el pediatra de Atención Primaria desempeña un rol determinante en el seguimiento longitudinal de los pacientes. Desde el primer nivel asistencial, la observación de diarrea osmótica persistente tras el inicio de la alimentación, pobre ganancia ponderal y ausencia de

Tabla 1. Entidades a considerar ante una diarrea congénita grave¹

- Malabsorción congénita de glucosa-galactosa
- Déficit congénito de lactasa
- Enteropatías congénitas (micronvellositaria, “en penacho”, etc.)
- Defectos de los transportadores iónicos (diarrea clorada congénita, diarrea hipopotasémica)
- Infecciones (víricas, bacterianas)

signos de infección debe motivar la derivación urgente al ámbito especializado.

Resulta pertinente destacar que el conocimiento de enfermedades infrecuentes como el SMCGG contribuye a mejorar la capacidad de detección precoz, en consonancia con la necesidad de que el pediatra general mantenga una visión amplia del diagnóstico diferencial en el recién nacido y el lactante pequeño. Además, la participación del pediatra de Atención Primaria en el seguimiento nutricional, en la educación familiar, y en la coordinación con genética clínica, gastroenterología y dietética resulta esencial para garantizar un abordaje integral y protocolos adecuados de transición asistencial.

En conclusión, el caso presentado ilustra una entidad rara clínicamente grave pero tratable, en la que la sospecha temprana, la intervención dietética específica y la confirmación genética permiten modificar de forma significativa la evolución y evitar complicaciones. Asimismo, enfatiza la relevancia del pediatra de Atención Primaria como primer

eslabón en la cadena diagnóstica, reforzando la importancia de la actualización continua en patologías de baja prevalencia pero alto impacto clínico en la edad neonatal.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

RESPONSABILIDAD DE LOS AUTORES

Todos los autores han contribuido de forma equivalente en la elaboración del manuscrito publicado. Los autores declaran poseer el consentimiento de los padres/tutores para publicar información de su hijo/a.

ABREVIATURAS

SGLT1: cotransportador de sodio-glucosa tipo 1 • **SMCGG:** síndrome de malabsorción congénita de glucosa-galactosa • **UCIN:** Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales.

BIBLIOGRAFÍA

1. Saadah OI, Alghamdi SA, Sindi HH, Alhunaiti H, Bin-Taleb YY, Alhussaini BH. Congenital glucose-galactose malabsorption: a descriptive study of clinical characteristics and outcome from Western Saudi Arabia. *Arab J Gastroenterol.* 2014;15:21-3. <https://doi.org/10.1016/j.ajg.2014.01.004>
2. Wang W, Wang I, Ma M. Literature review on congenital glucose-galactose malabsorption from 2001 to 2019. *J Paediatr Child Health.* 2020;56:1779-84. <https://doi.org/10.1111/jpc.14702>
3. Abad-Sinden A, Borowitz S, Meyers R, Sutphen J. Nutrition management of congenital glucose-galactose malabsorption: a case study. *J Am Diet Assoc.* 1997;97:1417-21. [https://doi.org/10.1016/S0002-8223\(97\)00342-8](https://doi.org/10.1016/S0002-8223(97)00342-8)
4. Chedane-Girault C, Dabadie A, Maurage C, Piloquet H, Chailloux E, Colin E, et al. Neonatal diarrhea due to congenital glucose-galactose malabsorption: report of seven cases. *Arch Pediatr.* 2012;19:1289-92. <https://doi.org/10.1016/j.arcped.2012.09.005>
5. Thiagarajah JR, Kamin DS, Acra S, Goldsmith JD, Roland JT, Lencer WI, Muise AM, Goldenring JR, Avitzur Y, Martín MG; PediCODE Consortium. Advances in Evaluation of Chronic Diarrhea in Infants. *Gastroenterology.* 2018;154:2045-59. <https://doi.org/10.1053/j.gastro.2018.03.067>