



Trabajo Final Integrador

“Consideraciones nutricionales en los Niños con Piel de Cristal”

Adaptación de la dieta en pacientes pediátricos con
diagnóstico de Epidermolisis Ampollosa Hereditaria

Carrera: Licenciatura en Nutrición

Docentes: Lic. Gustavo Bareilles
Lic. Eleonora Zummer

Alumna: Cintia Rodríguez

Fecha de entrega: 31 de Marzo de 2011

Índice:

	Página
1. Presentación del problema de investigación.....	2
2. Introducción: Justificación.....	2
3. Supuesto de investigación.....	2
4. Objetivos.....	3
5. Marco teórico: Estado del Arte y Marco Conceptual.....	3
6. Metodología.....	9
7. Análisis de contenido.....	10
7.1 Estructura y funciones de la piel normal.....	10
7.2 Definición de Epidermolisis Ampollosa (EA).....	15
7.3 Clasificación de la EA.....	15
7.4 Complicaciones gastrointestinales/nutricionales de la EA.....	22
7.5 Complicaciones bucodentales de la EA.....	24
7.6 Tratamiento de las complicaciones nutricionales y gastrointestinales de la EA.....	27
7.6.1 Estimación del requerimiento calórico y proteico en pacientes pediátricos con EA.....	28
7.6.2 Constipación y consumo de fibra dietética.....	30
7.6.3 Consideraciones para evitar el reflujo gastroesofágico.....	36
7.7 Importancia de las proteínas.....	37
7.8 Micronutrientes deficitarios en pacientes con EA.....	39
7.9 Consideraciones especiales en el lactante que padece EA.....	58
7.10 Indicaciones de alimentación enteral.....	62
8. Resultados de encuestas.....	63
9. Conclusiones y discusión.....	66
10. Bibliografía.....	68
11. Anexo.....	70

Título: “Adaptación de la dieta en pacientes pediátricos con diagnóstico de Epidermolisis Ampollosa Hereditaria”

1. Problema de investigación

- ¿Qué características debería tener la dieta de estos pacientes para prevenir las complicaciones gastrointestinales/nutricionales y promover el crecimiento?

2. Introducción

JUSTIFICACIÓN:

La Epidermolisis Ampollosa Hereditaria (EA) se encuentra dentro del grupo de las llamadas “enfermedades raras” debido a su baja prevalencia (1 en 50.000 nacidos vivos¹). Esta enfermedad no tiene cura y durante la formación profesional de los Licenciados en Nutrición, no se estudia la dietoterapia para este tipo de patologías; sin embargo, las personas que sufren EA requieren un tratamiento nutricional muy específico ya que tienen grandes pérdidas de nutrientes y a su vez elevados requerimientos de los mismos. A los neonatos, niños y adolescentes que padecen esta enfermedad se les suman las necesidades propias del crecimiento y desarrollo, lo que hace que estos períodos de la vida sean más vulnerables y agravados, siendo la desnutrición la peor consecuencia y una de las principales causas de muerte. Conjuntamente, estos pacientes poseen serios problemas para alimentarse ya que, algunos tipos de EA, cursan con ampollas y ulceraciones en los labios, lengua, mucosa oral y estenosis esofágica progresiva, entre otras alteraciones que dificultan la utilización de la vía oral para alimentarse.

El deterioro del estado nutritivo les ocasiona retraso del crecimiento, anemia, dificultad en la cicatrización de heridas, entre otras complicaciones; por lo que este grupo poblacional demanda un tratamiento adaptado a sus requerimientos individuales para alcanzar un buen estado nutricional que les permita, además, un correcto crecimiento.

En Argentina existen Fundaciones y Asociaciones (ej. DEBRA – Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association, OPCEBA – Organismo Paulina Carluccio Epidermolisis Bullosa Argentina), algunas formadas por padres de niños que padecen EA, que buscan dar a conocer esta enfermedad y difundir la urgente necesidad de encontrar una cura, que aún no ha llegado, pero sí hay tratamientos paliativos y en ellos participa la Nutrición, aunque muy pocos profesionales saben del tema (incluso hay médicos que desconocen la enfermedad).

En conclusión, aunque son pocos los casos, cuando un paciente con EA llega al centro de salud, es muy importante conocer en profundidad las técnicas apropiadas para tratar su enfermedad.

3. Supuesto de investigación

Las personas que sufren Epidermolisis Ampollosa Hereditaria tienen grandes pérdidas de nutrientes a través de las heridas abiertas y a su vez presentan enormes dificultades para la alimentación. A los pacientes pediátricos se les suman las necesidades extras que demandan el crecimiento y desarrollo, convirtiéndose en el grupo etario más afectado. Esta enfermedad plantea numerosas complicaciones que se originan por el déficit nutritivo, entre ellas retraso del crecimiento, anemia, dificultad en la

¹ Cooper T, Bauer E. Epidermolysis Bullosa: a review. *Pediatric Dermatol* 1984; 1: 181-8.

cicatrización de heridas, osteopenia, constipación crónica; por lo que estos niños requieren un tratamiento nutricional adaptado a sus requerimientos individuales para reducir las complicaciones derivadas de la enfermedad, mejorar su calidad de vida, lograr un estado nutricional adecuado y promover el crecimiento.

4. Objetivos

Objetivo general

- ✿ Demostrar la importancia de la adaptación de la dieta en pacientes pediátricos que sufren Epidermolisis Ampollosa Hereditaria (EA).

Objetivos específicos

- ✿ Analizar los distintos tipos de Epidermolisis Ampollosa Hereditaria que existen.
- ✿ Conocer las complicaciones gastrointestinales y nutricionales a las que están expuestos los pacientes pediátricos afectados por Epidermolisis Ampollosa Hereditaria y sus causas.
- ✿ Exponer cuáles son las adaptaciones dietoterápicas que requieren los pacientes pediátricos afectados por Epidermolisis Ampollosa Hereditaria para lograr un estado nutricional óptimo y fomentar el crecimiento.

5. Marco Teórico

ESTADO DEL ARTE:

La Epidermolisis Bullosa o Ampollosa (EA) hereditaria es una genodermatosis (dermatosis de causa genética en cuyo origen no influyen factores ambientales) de muy baja prevalencia, transmitida de forma autosómica dominante o recesiva y causada por una alteración de las proteínas de la unión epidermodérmica que altera la cohesión de la epidermis con la dermis, hecho que da lugar a la formación de ampollas y erosiones cutáneas y mucosas. Se encuentra dentro del grupo de las llamadas *enfermedades raras*.

Por el momento no tiene cura; solo existen tratamientos paliativos.

Se distinguen tres tipos principales de EA, según el nivel de formación de ampollas:

- EA simples (EAS), en las que la ampolla se localiza a nivel intraepidérmico.
- EA de la unión o junturales (EAJ), en las que la ampolla se localiza a nivel de la membrana basal.
- EA distróficas (EAD), en la que la ampolla se localiza por debajo de la membrana basal a nivel de las fibrillas de anclaje.

La afectación de la mucosa oral y esofágica, más o menos severa, va a motivar alteraciones nutricionales y retraso en el crecimiento.

Aunque algunas de las formas mejoran con la edad, el pronóstico puede llegar a ser muy severo, ocasionando a veces la muerte, dependiendo de la gravedad de las complicaciones nutricionales, infecciosas o neoplásicas.

El tratamiento y seguimiento de esta enfermedad debe ser llevado a cabo por un equipo médico multidisciplinar.

La complicación nutricional más importante es la malnutrición energético-proteica. Esta malnutrición está en relación directa con el grado de afectación de la EA. Es producto de una inadecuación entre el aporte de nutrientes y el gasto o pérdida de los mismos.

En los pacientes con EA el aporte será inadecuado por diferentes motivos:

- Disminución de la ingesta.
- Aumento de las pérdidas por patologías del tracto gastrointestinal.
- Aumento de las pérdidas por las lesiones de la piel.
- Aumento del gasto energético.
- Alteración en la utilización de los nutrientes.

Otras complicaciones gastrointestinales/nutricionales son el estreñimiento y las fisuras anales, la anemia ferropénica, la osteoporosis y el déficit de micronutrientes.²

Las manifestaciones a nivel del esófago se observan mayoritariamente en la variedad EADR-HS (Epidermolisis Ampollosa Distrófica Recesiva de Hallopeau-Siemens), en forma de estenosis, las cuales pueden llegar a imposibilitar el paso de los alimentos. Esta estenosis no afecta únicamente al esófago, sino también la laringe, como se ve en la EAJ-H (EA Juntural tipo Herlitz).

También se observa retardo de crecimiento en subtipos severos de EA, asociados a desnutrición. Es común observar anemia crónica severa multifactorial en pacientes con la variedad EADR-HS y EAJ-H. Se presume que sería multifactorial debido a una ingesta inadecuada, malabsorción secundaria, desnutrición crónica y pérdida crónica de hierro. Esta última estaría dada por el sangrado crónico de erosiones y ulceraciones, y por un estado inflamatorio crónico.

En las formas leves de EA, la mucosa oral solo presenta ocasionalmente ampollas que no afectan significativamente la vida del paciente; en las formas severas, toda la mucosa se ve comprometida con la formación de ampollas graves y la subsiguiente formación de cicatrices, microstomía, obliteración del vestíbulo bucal y anquiloglosia.

Las formas distróficas de EA se asocian a constipación severa secundaria a microstomía, lesiones de la mucosa oral, alteraciones dentales, ingesta pobre en cantidad y fibra dietética, estenosis esofágica, todo lo cual aumenta la constipación, lo cual lleva a fisuras anales, aumentando así el círculo vicioso.

Las vitaminas A y E son de utilidad en la disminución de la frecuencia y severidad de las lesiones. La vitamina D se indica siempre en estos pacientes ya que por la disminución de la actividad física y la casi nula exposición solar, presentan mayor riesgo de osteoporosis.

Es importante que los pacientes con estenosis esofágica y gran daño intraoral sean aconsejados por profesionales para determinar una dieta nutricionalmente apropiada y de bajo índice cariogénico ya que ellos consumen alimentos líquidos o blandos según sea su capacidad o dolor al deglutir. Es

² Ministerio de Sanidad y Consumo. Guía de atención clínica integral de la Epidermolisis Bullosa hereditaria. Madrid: Centro de publicaciones; 2008.

importante considerar una dieta blanda pero rica en fibras, pues es muy importante evitar la constipación.³

Todos los bebés y los niños necesitan estar bien nutridos para poder conseguir y disfrutar de la mayor calidad de vida posible. Ésto es especialmente importante para niños que padecen EA en sus formas más severas (EA Distrófica Recesiva, EA Simple Dowling Meara y EA juntural) porque además de las necesidades de nutrientes para lograr el crecimiento adecuado, también utilizan muchos nutrientes para lograr la cicatrización de sus heridas y para luchar contra las infecciones.

La piel de los bebés afectados con EA es más frágil y se daña con mucha facilidad, por eso estos pacientes necesitan mayores cantidades de nutrientes, tanto para conseguir un adecuado crecimiento, como para:

- sustituir los nutrientes perdidos a través de las heridas abiertas,
- tener suplementos extras de nutrientes para lograr la cicatrización rápida,
- ayudar a mantener un sistema inmunitario que trabaje contra las infecciones,
- promover un buen funcionamiento del intestino y prevenir el estreñimiento,
- para sentirse lo mejor posible y disfrutar de una buena calidad de vida.⁴

Los niños con Epidermolisis Ampollosa severa son el grupo de pacientes más comprometidos nutricionalmente que el nutricionista pediátrico debe tratar en su práctica. Las consecuencias que ocasiona la fragilidad de la piel de estos niños, presentan un gran reto: hipermetabolismo debido a las pérdidas de nutrientes y calor a través de la piel dañada, aumentado por las infecciones frecuentes; se encuentra comprometido el sistema inmunitario y la curación de heridas; las ampollas en todo el tracto gastrointestinal ocasionan disfunción del mismo, estrecheces y fisuras, alteraciones óseas, anorexia, retraso de crecimiento y malestar general.

La provisión de un soporte nutricional se está convirtiendo en una parte fundamental para el manejo de estos niños.

El grado de compromiso nutricional está determinado por el tipo de EA. Tiende a ser más leve en EA Simple y muy grave en la EA juntural y las formas recesivas de EA Distrófica.

Los períodos de rápido crecimiento y desarrollo (infancia, niñez y adolescencia) son los más complicados en la evolución de la enfermedad.

Un soporte nutricional óptimo depende de una evaluación regular que comience desde el nacimiento del niño que padece EA. El nutricionista es quien debe hacerse cargo de las evaluaciones nutricionales del niño y la frecuencia de las mismas dependerá de la severidad de la patología y de la edad del paciente.⁵

Las complicaciones gastrointestinales han sido descritas en muchos tipos de EA y son responsables de la gran morbilidad que ocasiona esta patología.

³ Fundación DEBRA Chile. Manual Práctico: Cuidados básicos en pacientes con Epidermolisis Bullosa. 1ª ED. Santiago de Chile; 2008.

⁴ Fundación DEBRA España. Nutrición para bebés con Epidermolisis Bullosa. Madrid; 2008.

⁵ Haynes L. Clinical practice guidelines for nutrition support in infants and children with Epidermolisis Bullosa (EB). London; 2007.

Se realizó un estudio en el Departamento de Gastroenterología Pediátrica del Hospital de niños de Great Ormond en Londres, Reino Unido, cuyo objetivo fue describir la naturaleza y la frecuencia de las complicaciones gastrointestinales en un cohorte de pacientes pediátricos con EA y explicar por qué algunas complicaciones ocurren más comúnmente en algunos subtipos específicos de la enfermedad.

La investigación se realizó con 233 niños con EA, observados en el centro nacional de referencia, que fueron examinados de forma retrospectiva por la presencia de síntomas gastrointestinales.

Las complicaciones gastrointestinales estuvieron presentes en 130 de los 233 pacientes (55%). En los casos con EA Simple, las más observadas fueron constipación y reflujo gastroesofágico (RGE). En los casos con EA Juntural, las manifestaciones más prominentes fueron el retraso de crecimiento y la enteropatía perdedora de proteínas. La constipación fue común en pacientes con EA Distrófica, requiriendo laxantes y en algunos casos, suplementos de fibra dietética. El RGE afectó a tres cuartos de los niños que padecían EA Distrófica recesiva, dos tercios también sufrían estenosis esofágica. Más de la mitad de los pacientes con EA Distrófica recesiva requirieron la implantación de una gastrostomía debido a la dificultad para alimentarse por la vía oral. Una pequeña proporción de niños presentó diarrea.

Los problemas gastrointestinales son muy comunes en la EA. La aparición de diarrea en el contexto de la EA no había sido notificada previamente y podría haber surgido secundariamente a la exposición de antígenos en el intestino como resultado de la fragilidad de las mucosas.⁶

Existe poca información con respecto al manejo nutricional de la EA. En el estudio realizado por Birge K. se describen 80 casos de pacientes con EA.

De los 18 niños con EA Simple, que es la forma más leve de EA, 4 de ellos (22%) estaban en riesgo nutricional. Entre los pacientes con las formas más severas de EA, 27 niños de un total de 35 (77%) con EA Distrófica y 4 de los 7 (57%) que padecían EA Juntural, estaban en riesgo de desnutrición.

Los problemas nutricionales más comunes incluyen desnutrición energético-proteica, problemas para masticar y deglutir, constipación, anemia y déficit de vitaminas y minerales. Cuando las medidas nutricionales se aplican a estos problemas, el crecimiento, desarrollo y el estado nutricional de estos niños pueden mejorar.

Para aquellos niños con problemas de nutrición muy graves, debe considerarse la alimentación por gastrostomía.⁷

En la EA Distrófica, la combinación de una ingesta reducida de alimentos y requerimientos nutricionales aumentados, conduce por lo general a la desnutrición. Una nutrición adecuada en estos pacientes podría otorgar muchos beneficios, incluyendo mejora del crecimiento, curación acelerada de las heridas, menor susceptibilidad a infecciones y mayor bienestar. Se evaluó el estado nutricional de los niños con EA Distrófica y se evaluaron los beneficios de los consejos nutricionales en aquellos que estaban desnutridos. La mayoría de los pacientes tenían ingestas

⁶ Freeman E, Köglmeier J, Martinez A, Mellerio J, Haynes L, Sebire N, et al. National Center for Biotechnology Information (NCBI). Gastrointestinal complications of Epidermolysis Bullosa in children. PUBMED. 2008; 158 (6):1308-14.

⁷ Birge K. Nutrition Management of Patients with Epidermolysis Bullosa. Journal of the American Dietetic Association. 1995; 95 (5): 575-9.

inadecuadas de un amplio grupo de nutrientes, incluso en aquellos con afecciones leves de la enfermedad. La nutrición adecuada en los pacientes con EA Distrófica depende de un soporte nutricional apropiado que se instaure desde el nacimiento. La necesidad de técnicas más invasivas de nutrición, como la nutrición por sonda nasogástrica o por gastrostomía, debería considerarse en forma más temprana de lo que ocurre actualmente.⁸

Se realizó un estudio con 7 pacientes entre tres y ocho años, que padecían EA Distrófica recesiva y EA Juntural no-Herlitz.

Los resultados fueron:

- Ingesta normal de calorías y calcio
- Limitación moderada de la actividad en 4 niños y limitación severa en 2 niños
- 3 niños tenían reducida la densidad mineral de los huesos

Además se detectó que estos niños tenían una menor exposición a la luz solar debido a las ampollas de la piel, lo que les ocasionó deficiencia de Vitamina D. Algunos ingerían medicamentos como corticoides que afectan negativamente la densidad ósea.

Se vio necesaria la suplementación de la dieta con calcio y vitamina D.⁹

Causas de malnutrición en EA:

- Ingesta reducida: debido a ampollas intraorales, limitación en la apertura bucal, dentición deteriorada.
- Dificultad para deglutir: debido erosiones en boca y esófago, estenosis esofágica.
- Absorción de nutrientes disminuida
- Necesidades metabólicas incrementadas: por inflamación crónica, infecciones recurrentes, curación de heridas, pérdida de proteínas y sangre a través de las heridas.
- Estilo de vida: baja exposición a los rayos UV (Vit D), bajo nivel de actividad (osteopenia), aversión a los alimentos, aversión a la alimentación por gastrostomía.

Consecuencias de una nutrición deficiente:

- Retraso del crecimiento
- Anemia
- Osteopenia/osteoporosis
- Curación alterada de las heridas
- Constipación
- Cardiomiopatía

En estudios realizados con pacientes que padecían EA Distrófica recesiva se hallaron deficiencias de los siguientes nutrientes: zinc, hierro, vitamina D, vitamina C, vitamina A, folato, vitamina B₆ y selenio. Esto refleja la necesidad de la suplementación de estos nutrientes en la dieta.

La desnutrición y sus consecuencias son las causas centrales de morbilidad en pacientes con EA Distrófica recesiva.¹⁰

⁸ Allman S, Haynes L, MacKinnon P, Atherton D. National Center for Biotechnology Information (NCBI). Nutrition in dystrophic epidermolysis bullosa. PUBMED. 1992; 9 (3): 231-8.

⁹ Bruckner A. Calcium and Bone Metabolism: Implications for EB. SEGUNDO SIMPOSIO INTERNACIONAL EN EPIDERMOLISIS BULLOSA. Noviembre 2005, Santiago de Chile.

¹⁰ Lucky A. Nutricional Aspects of EB. SEGUNDO SIMPOSIO INTERNACIONAL EN EPIDERMOLISIS BULLOSA. Noviembre 2005, Santiago de Chile.

MARCO CONCEPTUAL:

Dentro de los temas que se abordarán a lo largo de la investigación, se consideró necesario definir determinados conceptos teóricos para mejorar la comprensión del trabajo.

La *Epidermolisis Ampollosa (EA)* se refiere a un grupo de enfermedades hereditarias con presentación diversa desde formas más leves a otras más graves, que afectan a la piel y las mucosas y que suponen la formación de ampollas y vesículas tras mínimos traumatismos, incluso ante el mínimo roce, con afectación variable de otros órganos como boca, esófago, intestino, entre otros.

Esta patología se encuentra clasificada dentro de las llamadas *enfermedades raras*, que están caracterizadas por su baja prevalencia (menos de 1 cada 2000 ciudadanos, de acuerdo al European Parliament and Council Regulation on Orphan Medicinal Products) y por la amplia diversidad de desórdenes y síntomas que incluyen, que varían no sólo de enfermedad a enfermedad, sino también dentro de la misma enfermedad.

La misma condición puede tener manifestaciones clínicas muy diferentes de una persona afectada a otra. Para muchos desórdenes, como es el caso de la EA, hay una gran diversidad de subtipos de la misma enfermedad.

Cuando hablamos de *tratamientos paliativos* nos referimos a aquellos que si bien no curan la enfermedad, alivian y mejoran los síntomas. Incluyen terapias cuyo enfoque es mejorar la calidad de vida del individuo y atenuar el sufrimiento físico, emocional y espiritual del paciente y su familia a través de un trabajo interdisciplinario.

El tratamiento paliativo es la única opción de tratamiento en la actualidad para la EA, si bien se está avanzando en investigaciones para optimizar el manejo del dolor, el tipo de curaciones, las protecciones oculares, la mejoría de la anemia y el estado nutricional y protocolos de cirugías para las manos en capullo, entre otras. Incluso, la industria farmacéutica está tratando de desarrollar un vendaje más efectivo que no solamente acelere la cicatrización, sino que también reduzca el dolor y la infección.

Las *adaptaciones dietoterápicas* son aquellas modificaciones cualicuantitativas que se aplican a los alimentos con el propósito de ejercer a través de la alimentación una acción terapéutica, es decir, una mejora de los síntomas y la prevención de complicaciones nutricionales o gastrointestinales que ocasiona la EA. Entre las complicaciones más frecuentes se pueden mencionar la deficiencia de vitaminas y minerales, anemias, desnutrición, estreñimiento y disfagia.

Dichas adaptaciones dietoterápicas forman parte del *tratamiento nutricional* utilizado en los pacientes que sufren EA.

El fin de este tratamiento es lograr el *estado nutricional óptimo* del paciente que padece EA; entendemos por *estado nutricional* al estado de salud de una persona en relación con los nutrientes de su régimen de alimentación, y éste llega a ser *óptimo* cuando la alimentación cubre los siguientes objetivos: aportar una cantidad de nutrientes energéticos que sea suficiente para llevar a cabo los procesos metabólicos y de trabajo físico necesarios, suministrar suficientes nutrientes con funciones plásticas y reguladoras (proteínas, minerales y vitaminas) y que las cantidades de cada uno de los nutrientes estén equilibradas entre sí.

Un estado nutricional óptimo permite el correcto funcionamiento del organismo, el cual solo puede lograrse por medio de la *dieta*, definida como la pauta que una persona sigue en el consumo habitual de alimentos, y a través de los *nutrientes* contenidos en la misma. Llamaremos nutrientes a las diversas sustancias contenidas en los alimentos y necesarias para el crecimiento, el desarrollo y la salud del organismo. Son: hidratos de carbono, proteínas, lípidos, vitaminas, minerales, fibra y agua.

Al hablar de *desnutrición o malnutrición* hacemos referencia a un estado patológico ocasionado por la falta de ingestión o absorción de nutrientes, o en el caso de la EA debido a las excesivas pérdidas de los mismos. De acuerdo a la gravedad del cuadro, dicha enfermedad puede ser dividida en primer, segundo y hasta tercer grado de gravedad. Por lo general, esta afección vinculada a la nutrición se puede corregir con la reposición de los nutrientes que faltan, y si está ocasionado por un problema específico del organismo, con un tratamiento adecuado que contrarreste la deficiencia nutricional. Si no se detecta a tiempo o no se recibe la atención médica necesaria, la desnutrición puede llegar a ocasionar discapacidad, tanto mental como física, enfermedades y hasta incluso puede resultar mortal.

La desnutrición (reuniendo todas sus causas, no solo la que aparece como consecuencia de la EA) es, según el Fondo de Naciones Unidas para la Infancia (UNICEF), la principal causa de muerte en lactantes y niños pequeños en países en vías de desarrollo.

El *retraso del crecimiento* es un diagnóstico muy general, con muchas causas posibles. No obstante, lo que es común a todos los casos es que el bebé o el niño no gana peso como cabría esperar según los patrones que definen la normalidad, lo que a menudo va acompañado de un escaso aumento de la estatura. El tratamiento de un niño diagnosticado de retraso del crecimiento dependerá del problema que lo esté provocando. Los niños con retraso del crecimiento no reciben o no son capaces de ingerir, retener o utilizar las calorías necesarias para ganar peso y crecer como cabría esperar.

Esta investigación se ha enfocado en los *pacientes pediátricos* que sufren EA, por lo cual se incluye a bebés, niños y adolescentes menores de 18 años.

6. Metodología

DISEÑO:

La investigación que se llevó a cabo tiene un diseño *descriptivo, retrospectivo, transversal y observacional*.

TÉCNICAS DE RECOLECCIÓN DE DATOS:

La investigación acerca de la patología denominada Epidermolisis Ampollosa se llevó a cabo básicamente mediante las siguientes técnicas de recolección de datos:

- análisis de contenido desde la revisión bibliográfica
- encuesta autoadministrada (escrita, individual, estandarizada, con preguntas abiertas y cerradas).

POBLACIÓN Y MUESTRA:

Criterios de inclusión: pacientes de entre 0 a 18 años que padecen Epidermolisis Ampollosa, que concurren a la Fundación DEBRA y particulares que se ofrecieron a colaborar con la investigación.

Criterios de exclusión: se excluyeron de la investigación:

- Los pacientes que además de padecer EA, estén afectados por otras patologías que alteren su estado nutricional y/o su crecimiento.

- Los pacientes que padezcan EA y sean mayores a 18 años.
- Los pacientes que aún no tengan el diagnóstico certero de padecer EA.

7. Análisis de contenido

La patología que se trata en este trabajo tiene muchas denominaciones, como Epidermolisis Ampollosa, Epidermolisis Ampollar, Epidermolisis Bullosa, Pénfigo Hereditario entre otros nombres y a quienes las padecen se los suele llamar Niños Mariposa (porque su piel es tan frágil como las alas de las mariposas) o Niños con Piel de Cristal.

7.1 Estructura y funciones de la piel normal

La piel cubre la superficie externa del cuerpo y es el órgano más importante tanto en superficie como en peso. En los adultos, la piel abarca una superficie de alrededor de 2 m² y pesa 4,5–5 Kg, aproximadamente el 16% del peso corporal total. Su espesor varía entre 0,5 mm en los párpados hasta 4 mm en el talón. Sin embargo, en gran parte del cuerpo mide 1-2 mm.

La piel está constituida por tres capas superpuestas, que de la superficie a la profundidad son: la *epidermis*, la *dermis*, y la *hipodermis*.

Imagen N° 1: Capas principales de la piel

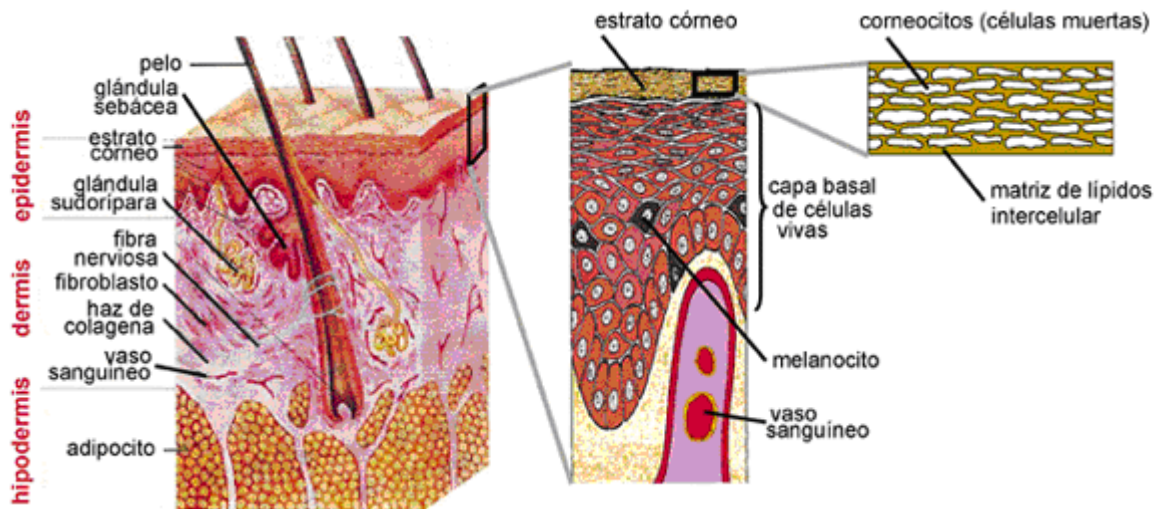


Imagen disponible en: http://laguna.fmedic.unam.mx/~adh/sobretiros/Vitaminas_cosmeticos/index.htm (Consultada el 2 de Enero de 2011)

La **EPIDERMIS** está compuesta por un epitelio plano estratificado queratinizado. Contiene cuatro tipos principales de células: queratinocitos, melanocitos (sistema pigmentario), células de Langerhans (sistema inmune) y células de Merkel (sistema nervioso). Aproximadamente el 90% de las células epidérmicas son *queratinocitos*, los cuales están divididos en cinco capas y producen la proteína *queratina*. Esta última es una proteína fibrosa y resistente que protege a la piel y los tejidos subyacentes del calor, microorganismos y agentes químicos, y además aporta integridad mecánica a las células epiteliales. Los queratinocitos también producen *gránulos lamelares*, los cuales liberan un sellador que repele el agua y disminuye la entrada y pérdida de agua e inhibe la entrada de materiales extraños.

Varias capas de queratinocitos en distintos estadios del desarrollo forman la epidermis. En casi todo el cuerpo, la epidermis tiene cuatro capas o estratos: basal, espinoso, granuloso y un estrato córneo

fino. Donde la fricción es mayor, como en la yema de los dedos, las palmas de las manos y las plantas de los pies, la epidermis tiene cinco estratos: basal, espinoso, granuloso, estrato lúcido y una capa córnea gruesa.

Imagen N° 2: Estratos y capas de la epidermis

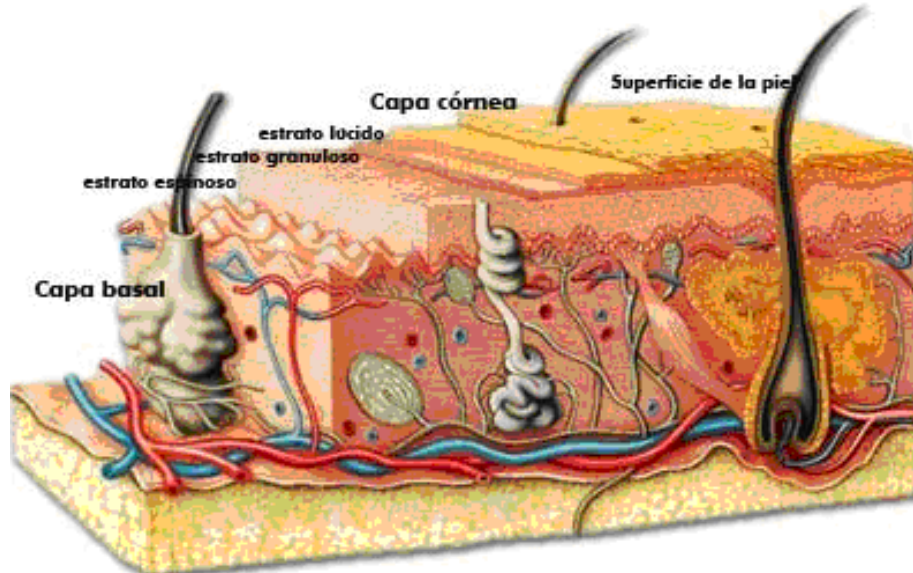
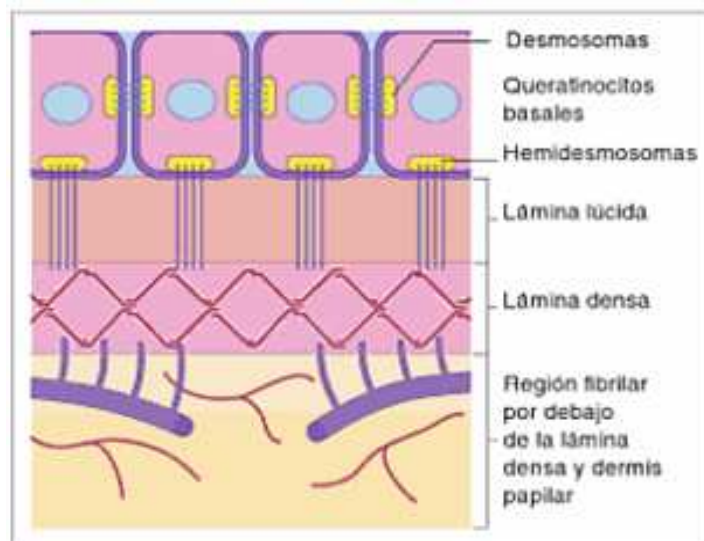


Imagen disponible en: <http://www.epilpoint.com/antiaging.htm> (Consultada el 2 de Enero de 2011)

ESTRATO BASAL: es la capa más profunda de la epidermis, compuesta por una sola hilera de queratinocitos cuboidales o cilíndricos. Algunas células de esta capa son células madre que entran en división celular para producir nuevos queratinocitos en forma continua. El citoesqueleto de los queratinocitos del estrato basal consta de filamentos (tonofilamentos) compuestos por una proteína que forma la queratina en las capas epidérmicas más superficiales, y convergen hacia los desmosomas, que unen las células del estrato basal entre sí y a las células del estrato espinoso adyacente, y los hemidesmosomas, que unen los queratinocitos a la membrana basal dispuesta entre la dermis y la epidermis. Posee también *colágeno IV*.

Imagen N° 3: Ultraestructura de la unión dermo-epidérmica



Fuente: Eichenfield L, Frieden I, Esterly N. Dermatología neonatal. 2ª Ed. España: Editorial Elsevier Saunders; 2009.

ESTRATO ESPINOSO: por encima del estrato basal está el estrato espinoso, donde se encuentran de ocho a diez capas de queratinocitos, dispuestos en estrecha proximidad. Cada proyección espinosa es un punto donde el haz de tonofilamentos se inserta en un desmosoma y une estrechamente una célula con otra. Esta disposición aporta fuerza y flexibilidad a la piel.

ESTRATO GRANULOSO: está situado en el medio de la epidermis, consta de tres a cinco capas de queratinocitos aplanados que sufren apoptosis (muerte celular genéticamente programada). El estrato granuloso marca la transición entre la capa profunda, metabólicamente activa, y las capas más superficiales de células muertas.

ESTRATO LÚCIDO: está solo presente en la piel gruesa de la yema de los dedos, palmas de las manos y plantas de los pies. Consiste en tres a cinco capas de queratinocitos muertos, transparentes y aplanados, que contienen grandes cantidades de queratina y membranas plasmáticas engrosadas.

ESTRATO CÓRNEO: está constituido por 25 a 30 capas de queratinocitos muertos aplanados. Estas células se descaman continuamente y son reemplazadas por las células de los estratos más profundos. El interior de las células contiene sobre todo queratina. Entre las células hay lípidos (liberados por los gránulos lamelares) que contribuyen a la impermeabilidad de este estrato. Sus múltiples capas de células muertas también ayuda a proteger a las capas más profundas de lesiones y de la invasión microbiana. La exposición de la piel a la fricción estimula la formación de un callo, engrosamiento normal del estrato córneo.

La capa que le sigue en profundidad a la epidermis es la **DERMIS**. Está formada principalmente por tejido conectivo. El *colágeno* es la proteína principal. Los vasos sanguíneos, nervios, glándulas y folículos pilosos se encuentran en esta capa. Por su estructura tisular, la dermis puede dividirse en región reticular y región papilar

REGIÓN PAPILAR: es la parte más superficial de la dermis y representa alrededor de la quinta parte del grosor total de la dermis. Consiste en tejido conectivo areolar que contiene fibras elásticas finas. Posee papilas dérmicas, algunas de ellas presentan receptores táctiles llamados corpúsculos de Meissner. Los distintos terminales nerviosos inician señales que dan origen a sensaciones como calor, frío, dolor, cosquilleo y comezón.

REGIÓN RETICULADA: se compone de tejido conectivo denso regular que contiene fibroblastos, haces de colágeno y algunas fibras elásticas dispersas. Las fibras colágenas de la región reticular se entrelazan formando una red. El espacio entre las fibras está ocupado por células adiposas, folículos pilosos, nervios, glándulas sebáceas y glándulas sudoríparas. La combinación de fibras colágenas y elásticas en la región reticular otorga a la piel resistencia, extensibilidad (capacidad de estirarse) y elasticidad (propiedad de volver a la forma original luego del estiramiento).¹¹

La **unión dermo-epidérmica (UDE)** es un punto importante de unión de la piel, que se encuentra entre la epidermis basal y la dermis papilar. Los hemidesmosomas (posee una glicoproteína llamada *integrina*) y las *fibrillas de anclaje (colágeno IV)* son estructuras que facilitan el anclaje de los queratinocitos basales a la membrana basal subyacente. Ultraestructuralmente la UDE puede dividirse en varios planos (desde el lado de la epidermis al de la dermis):

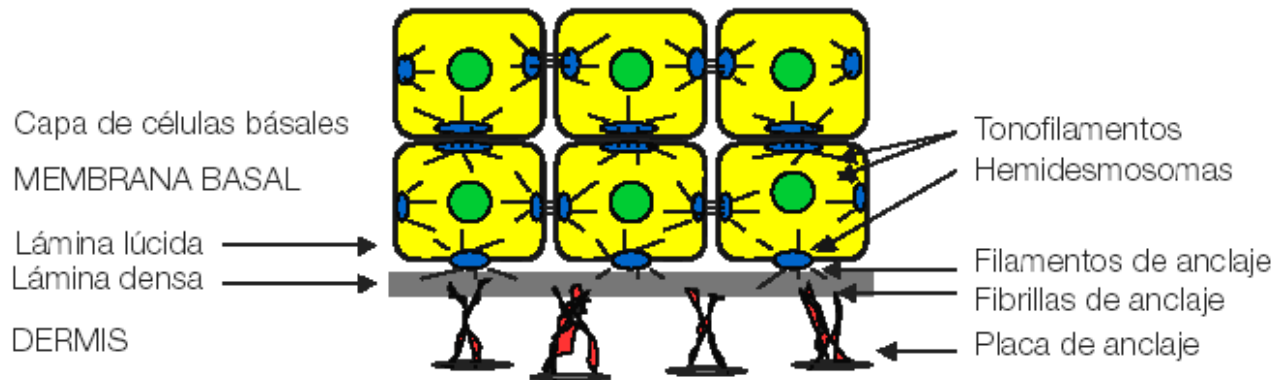
- porción inferior de los queratinocitos basales
- lámina lúcida (posee una glucoproteína llamada *laminina 5*)

¹¹ Tórtora G, Derrickson B. Principios de anatomía y fisiología. 11ª Ed. México, DF: Editorial Panamericana; 2009.

- lámina densa (posee *laminina 5* en mayor cantidad y *colágeno IV*)
- sublámina (posee *colágeno VII*)

Cada una de estas capas contiene sus componentes individuales que funcionan armoniosamente para crear cohesiones entre la epidermis y la dermis subyacente.¹²

Imagen N° 4: Representación esquemática de la unión dermo-epidérmica



Fuente: Ministerio de Sanidad y Consumo. Guía de atención clínica integral de la Epidermolisis Bullosa hereditaria. Madrid: Centro de publicaciones; 2008.

La **hipodermis** está compuesta por grasa subcutánea que tiene las funciones de actuar como una “almohadilla” para absorber golpes y así proteger estructuras vitales, mantener el calor corporal al actuar como aislante, y de reservorio de energía en caso de ayuno. Además permite el desplazamiento y movilidad de la piel sobre los planos profundos. Es el soporte de vasos sanguíneos y nervios que pasan desde los tejidos subyacentes hacia la dermis. Los folículos pilosos y glándulas sudoríparas se originan a este nivel.¹³

En resumen:

La piel, histológicamente está constituida por tres capas: EPIDERMIS, que es la capa más superficial, DERMIS, que queda inmediatamente por debajo de la anterior, e HIPODERMIS, que es la capa más profunda. Los procesos patogénicos que conducen a la EA tienen lugar por encima de la hipodermis y consisten en la separación anormal de estratos que en condiciones normales permanecen unidos.

En la parte inferior de la epidermis, los QUERATINOCITOS se mantienen unidos entre sí mediante los DESMOSOMAS, y se unen a la membrana basal subyacente mediante HEMIDESMOSOMAS. En esas uniones es fundamental la participación de una serie de filamentos que constituyen el citoesqueleto. Bajo la epidermis se encuentra la membrana basal, constituida a su vez por la lámina lúcida y la lamina densa, que se hayan unidas entre sí por los FILAMENTOS DE ANCLAJE. Bajo la membrana basal está la dermis, que mediante FIBRILLAS DE ANCLAJE mantiene unida la membrana basal a la hipodermis. La integridad de la piel va a depender en gran medida de los filamentos, fibrillas y estructuras que mantienen unidas las distintas capas que la constituyen, y el hecho de que se altere alguno de sus componentes va a determinar la separación anormal de las mismas.¹⁴

¹² Eichenfield L, Frieden I, Esterly N. Dermatología neonatal. 2ª Ed. España: Editorial Elsevier Saunders; 2009.

¹³ Yamamoto M. Fisiología de la piel. Revista Peruana de Dermatología 2001; 11 (2). Disponible en: http://sisbib.unmsm.edu.pe/BvRevistas/dermatologia/v11_n2/fisio_piel.htm

¹⁴ Bermejo E, Marco J, Paísán L, Félix V, Marugan V, Huertas H, et al. Epidermolisis Bullosa (EB): Patogénesis, Aspectos clínicos, diagnósticos y genéticos, base molecular, aspectos epidemiológicos, manejo del paciente con EB e

La piel tiene diversas e importantes funciones:

- TERMOREGULACIÓN:** contribuye a la regulación homeostática de la temperatura corporal mediante dos mecanismos: por liberación de sudor en su superficie y por regulación del flujo sanguíneo en la dermis. En respuesta a altas temperaturas ambientales o al calor producido por el ejercicio o estados febriles, aumenta la producción de sudor y su evaporación desde la superficie de la piel, los vasos sanguíneos de la dermis se dilatan, lo que incrementa la pérdida de calor del organismo. En respuesta a temperaturas ambientales bajas, la producción de sudor disminuye y se contraen los vasos sanguíneos de la dermis, por lo que la pérdida de calor se atenúa.
- RESERVORIO DE SANGRE:** la dermis alberga una extensa red de vasos sanguíneos que transportan del 8 al 10% del total del flujo sanguíneo de un adulto en reposo.
- PROTECCIÓN:** la piel es la “primera línea de defensa” en la inmunidad y provee protección al cuerpo de muchas maneras. La queratina protege a los tejidos subyacentes de gérmenes, abrasiones, calor y agentes químicos, y los queratinocitos estrechamente unidos resisten la invasión de microorganismos. Los lípidos liberados por los gránulos laminares retardan la evaporación de agua desde la superficie de la piel y, por lo tanto evitan la deshidratación; también disminuyen la entrada de agua a través de la superficie de la piel durante las duchas y la natación. El sebo oleoso de las glándulas sebáceas evita la deshidratación de la piel y el pelo y contiene agentes químicos bactericidas. El pH ácido de la transpiración retarda el crecimiento de algunas bacterias. El pigmento melanina ayuda a proteger al organismo de los efectos nocivos de los rayos UV. Las células de Langerhans alertan al sistema inmunitario de la presencia de invasores microbianos potencialmente dañinos, los macrófagos de la dermis fagocitan virus y bacterias.
- SENSIBILIDAD CUTÁNEA:** se origina en la piel y comprende sensaciones de tacto, presión, vibración y cosquilleo, así como también sensaciones térmicas como calor y frío. Otra sensación cutánea es el dolor, es generalmente un indicador de daño tisular inminente o actual. Hay una amplia variedad de terminales nerviosos y receptores distribuidos en la piel.
- EXCRECIÓN Y ABSORCIÓN:** el sudor es vehículo de excreción de pequeñas cantidades de sales, dióxido de carbono, amoníaco y urea. La absorción de sustancias hidrosolubles a través de la piel es insignificante, pero ciertas sustancias liposolubles atraviesan la piel, como las vitaminas A,D,E,K, ciertos fármacos y los gases oxígeno y dióxido de carbono.
- SÍNTESIS DE VITAMINA D:** requiere la activación de un precursor en la piel por los rayos UV de la luz solar. Los queratinocitos intervienen en dicha conversión. La molécula activa luego se modifica por la acción de enzimas en el hígado y los riñones y se produce finalmente calcitriol, una forma más activa de la vitamina D. El calcitriol es una hormona que participa en la absorción del calcio de los alimentos en el tubo digestivo.¹⁵

implicaciones transnacionales del análisis de mutaciones. Boletín del ECEMC: Revista de Dismorfología y Epidemiología 2005; serie V (4): 2-12.

¹⁵ Tórtora G, Derrickson B. Principios de anatomía y fisiología. 11ª Ed. México, DF: Editorial Panamericana; 2009.

- COMUNICACIÓN Y EXPRESIÓN:** la piel, como órgano superficial, desempeña un papel esencial en la comunicación psicosocial, sobre todo a nivel facial. Su aspecto sería valorado para obtener conclusiones acerca de la edad (arrugas), estado anímico, pero también para descartar posibles enfermedades internas (palidez, rubicundez, ictericia, cianosis).^{16, 17}

7.2 Definición de Epidermolisis Ampollosa

Bajo la denominación “Epidermolisis Ampollosa” (EA) se encuadran un grupo heterogéneo de trastornos ampollosos, generalmente congénitos y de origen genético, que afectan a la piel y con frecuencia a las mucosas, siendo destacable la extremada fragilidad de estos epitelios. Las ampollas se suelen formar espontáneamente y su aparición se ve favorecida por fricción o traumatismos, incluso leves o por la influencia de temperaturas elevadas.

Etimológicamente, la denominación “epidermolisis” es incorrecta, puesto que la citólisis de la epidermis no se observa en todos los tipos de EA. Tampoco el término “ampollosa” es plenamente acertado, puesto que en muchos casos no se observan ampollas, sino erosiones.¹⁸

La EA está causada por la mutación de varios genes que codifican proteínas que forman la Zona de la Membrana Basal (ZMB) de la piel. Las proteínas de la ZMB son moléculas estructurales que funcionan para permitir la adhesión de la dermis con la epidermis. Cuando falta alguna de estas proteínas o es anormal, disminuye la fuerza de adhesión y aparecen ampollas en respuesta al estrés de fricción o espontáneamente.¹⁹

Los subtipos de herencia recesiva son más graves que los de herencia dominante.

7.3 Clasificación de la Epidermolisis Ampollosa

Dentro de las EA hereditarias se han descrito hasta treinta entidades clínicas-genéticas distintas con variaciones en sus características clínicas, manifestaciones extracutáneas, modo de herencia y nivel de formación de la ampolla en la biopsia de piel.

Existen distintas clasificaciones para esta enfermedad, aunque la más utilizada la divide en tres grupos con las siguientes frecuencias:

EA Simple → 52.5%

EA de la Unión → 1%

EA Distrófica → 46.5%²⁰

- EA Simple (EAS):** es la forma más común y con frecuencia la más leve de EA. La separación o zona de formación de la ampolla se produce intra-epidérmicamente a nivel de la membrana basal. Las ampollas se producen en la epidermis. Por lo general se

¹⁶ Yamamoto M. Fisiología de la piel. Revista Peruana de Dermatología 2001; 11 (2). Disponible en: http://sisbib.unmsm.edu.pe/BvRevistas/dermatologia/v11_n2/fisio_piel.htm

¹⁷ Latarjet M, Ruiz Liard A. Anatomía Humana. 4^a Ed. Buenos Aires, Argentina: Editorial Panamericana; 2004.

¹⁸ Bermejo E, Marco J, Paisán L, Félix V, Marugan V, Huertas H, et al. Epidermolisis Bullosa (EB): Patogénesis, Aspectos clínicos, diagnósticos y genéticos, base molecular, aspectos epidemiológicos, manejo del paciente con EB e implicaciones transnacionales del análisis de mutaciones. Boletín del ECEMC: Revista de Dismorfología y Epidemiología 2005; serie V (4): 2-12.

¹⁹ Eichenfield L, Frieden I, Esterly N. Dermatología neonatal. 2^a Ed. España: Editorial Elsevier Saunders; 2009.

²⁰ Kantor A. Epidermolisis Bulosa y su compromiso ocular. Segundo Simposio Internacional en Epidermolisis Bullosa. 2005 Noviembre, 17 y 18. Santiago de Chile. Disponible en http://www.debrachile.cl/pag/ARTURO_KANTOR/EB_y_OJOS.ppt (Consultada el 15 de Enero de 2011)

hereda de forma autosómica dominante. Se debe principalmente a mutaciones en los genes que codifican las queratinas.²¹

Existen tres subtipos principales:

- EAS de Weber-Cockayne: es la forma más común de EA y se considera la más leve. Las ampollas generalmente se localizan en las manos y los pies. *No hay afectación extracutánea*. Los pacientes pueden desarrollar ampollas por primera vez a cualquier edad, incluso al nacer, pero es frecuente que los primeros signos aparezcan cuando el niño comienza a gatear, aunque algunos casos debutan de forma tardía, incluso durante la adolescencia, después de un período de estrés por fricción relevante. La esperanza de vida es normal y en general el pronóstico es bueno.

Imagen N° 5: Pie de un bebé afectado con EA Simple de Weber-Cockayne



Fuente: Fine J. Inherited epidermolysis bullosa. Orphanet Journal of Rare Diseases 2010, 5:12: 1-17.

- EAS de Köebner: también es una forma de EA común y relativamente leve. Se presenta al nacer y está caracterizada por ampollas intraepidérmicas con una distribución generalizada que es más pronunciada en las extremidades. *La afectación oral puede verse durante la lactancia*, si bien mejora con la edad. La afectación extracutánea en este tipo de EA es extraordinariamente rara. La esperanza de vida es normal y en general el pronóstico es bueno.

- EAS de Dowling-Meara: es más grave e incluso puede ser mortal en el período neonatal. La formación de ampollas se produce ya al nacer o en los primeros días de vida. En los casos más graves la afectación cutánea es generalizada. En la niñez se desarrolla una queratodermia palmoplantar que con la edad se vuelve más prominente y persiste en la vida adulta. Esta hiperqueratosis puede interferir con la deambulación y la contractura de las articulaciones puede constituir una complicación posterior. *Es frecuente la presencia de ampollas orales de gravedad variable*. Se ha publicado la afectación de laringe, que se presenta con ronquera. No muestra otros tipos de afectación extracutánea. En muchos casos la gravedad disminuye con el paso del tiempo.²²

²¹ Fundación DEBRA Chile. Manual Práctico: Cuidados básicos en pacientes con Epidermolisis Bullosa. 1ª Ed. Santiago de Chile; 2008.

²² Eichenfield L, Frieden I, Esterly N. Dermatología neonatal. 2ª Ed. España: Editorial Elsevier Saunders; 2009.

Imagen N° 6: Abdomen y brazo de niño que padece EA de Dowling-Meara



Fuente: Haynes L. Clinical practice guidelines for nutrition support in infants and children with Epidermolysis Bullosa (EB). Londres; 2007.

•**EA de la Unión (EAU) o Juntural:** es la forma menos común de EA y la que con más frecuencia se asocia a mal pronóstico. En la forma de la unión, las ampollas se forman dentro de la lámina lúcida de la membrana basal, a nivel de la unión dermo-epidérmica. La proteína ausente o disfuncional en este caso corresponde generalmente a la laminina 5 (componente de los filamentos de anclaje). Este tipo de EA tiene una herencia de tipo autosómica recesiva.²³ Muestra una amplia gama de fenotipos clínicos, pero generalmente se clasifica en tres:

- *EAU de Herlitz:* es una forma severa clínicamente y con frecuencia mortal en los primeros años de vida (debido a sepsis); es la forma más común de EAU. Se caracteriza por formar ampollas entre la lámina lúcida y la membrana basal. Al nacer se observan erosiones extensas, por lo regular en piernas y nalgas, e incluso la fricción más suave produce desprendimiento de grandes capas de epidermis. Toda la superficie de la piel es susceptible, con excepción de las plantas y las palmas. *Las mucosas se afectan precozmente, especialmente la oral, lo que dificulta la ingesta de alimentos. Suelen presentarse erosiones y estenosis esofágicas, los dientes están mal formados* y desarrollan caries aceleradas.²⁴ Suele haber afectación laríngea, que se manifiesta con llanto afónico y estridor, con el consiguiente riesgo de asfixia. Uno de los principales problemas de esta variedad y signo de mal pronóstico es el *retraso de crecimiento*. La *anemia grave* de etiología mixta, ferropénica y de enfermedad crónica, es prácticamente constante.

²³ Moraga Llop F. Protocolos diagnósticos y terapéuticos en dermatología pediátrica. 2ª Ed. España: Protocolos de la AEP (Asociación Española de Pediatría); 2007.

²⁴ Manzur J, Díaz Almeida J, Cortés M. Dermatología. La Habana, Cuba: Editorial Ciencias Médicas; 2002.

Imagen N° 7: Espalda y cuello de una niña que padece EA de Herlitz



Fuente: Fine J. Inherited epidermolysis bullosa. Orphanet Journal of Rare Diseases 2010, 5:12: 1-17.

- EAU variante no-Herlitz: en los primeros meses de vida puede ser indistinguible de la anterior, pero tiende a mejorar con la edad. Se observa una *afectación importante de las mucosas*, incluyendo la anal, bucal, conjuntival y nasal. Los dientes presentan anomalías en el esmalte y caries. Aunque es raro, puede haber *estenosis laríngea o esofágica*. El *retraso de crecimiento y la anemia* no son tan severos.

- EAU con atresia pilórica: presenta un cuadro similar a la EAU tipo Herlitz, al que se le agrega atresia pilórica congénita. Si bien es posible la reparación quirúrgica, el pronóstico es muy sombrío debido a las complicaciones y sobreinfecciones. Suele ser letal en las primeras semanas de vida.²⁵

•**EA Distrófica (EAD)**: las formas distróficas de EA se caracterizan por cicatrices con retracción debido a que las ampollas se forman bajo la lámina densa, en la parte más superficial de la dermis, a nivel de las fibras de anclaje (compuestas por colágeno tipo VI). La EAD puede ser heredada de forma autosómica dominante o recesiva y presenta una extensa variabilidad en el espectro clínico de su severidad.²⁶

- EAD recesiva: las ampollas están presentes desde el nacimiento. Con frecuencia al nacer existen grandes áreas de piel desnuda, generalmente en los pies. Los sucesivos episodios de formación de ampollas en las manos y los pies condicionan la aparición de fusión de los dedos (pseudosindactilia) y contracturas en flexión de muñecas, codos y rodillas. Hay *afectación de la mucosa oral, faríngea, esofágica y del ano*. La *afectación de mucosas condiciona una contracción de la boca (microstomía), fijación de la lengua, dolor a la deglución, estenosis esofágica y reflujo gastrointestinal*. Todo ello conlleva a una *desnutrición progresiva y severa, con retraso del crecimiento, ya que no se cubren las necesidades nutricionales de forma adecuada* (más del 40% de los niños que padecen este tipo de EA presentan retraso del crecimiento²⁷). La curación de las heridas crónicas, las pérdidas de sangre y proteínas en las

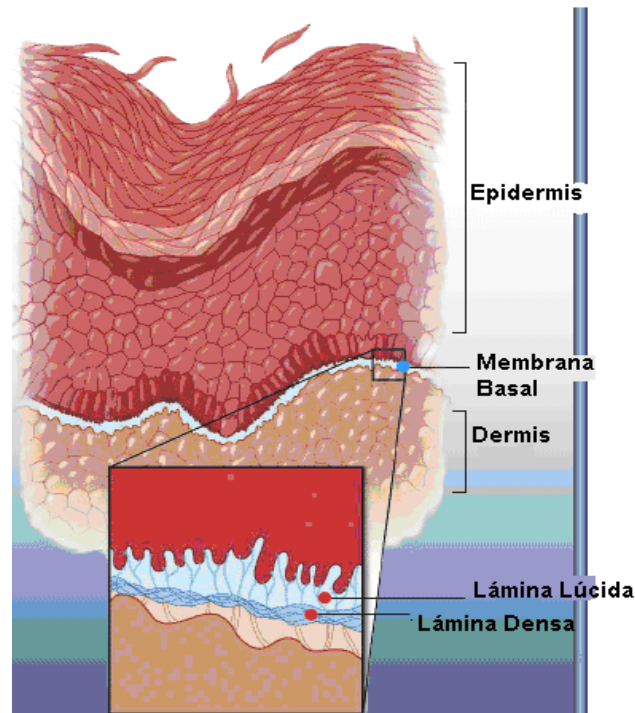
²⁵ Moraga Llop F. Protocolos diagnósticos y terapéuticos en dermatología pediátrica. 2ª Ed. España: Protocolos de la AEP (Asociación Española de Pediatría); 2007.

²⁶ Fundación DEBRA Chile. Manual Práctico: Cuidados básicos en pacientes con Epidermolisis Bullosa. 1ª ED. Santiago de Chile; 2008.

²⁷ Azizkhan R. Anesthesia and Perioperative Concerns for Epidermolysis Bullosa Patients: A surgeon's perspective. Segundo Simposio Internacional en Epidermolisis Bullosa. 17 y 18 de Noviembre de 2005. Santiago de Chile. Disponible en http://www.debrachile.cl/pag/RICHARD_AZIZKHAN/Chile_anesthesia.ppt. (Consultada el 3 de Enero de 2011)

erosiones y las infecciones, aumentan las necesidades calóricas y proteicas de estos individuos. *Además de impedir el crecimiento, la malnutrición crónica dificulta la curación de las heridas, contribuye a la aparición de anemia y deficiencia de minerales y oligoelementos, y aumenta la susceptibilidad a infecciones.* Los dientes desarrollan caries precoces. Las lesiones anales condicionan dolor a la defecación y *estreñimiento crónico.* La *anemias otra complicación crónica y probablemente es consecuencia tanto de la deficiencia de hierro como de su mala utilización por la inflamación crónica.*^{28, 29}

Imagen N° 8: Zona de la Membrana Basal



Fuente: imagen disponible en: <http://www.debracr.org/porta/EB.aspx> (Consultada el 2 de Enero de 2011)

Imagen N° 9: Bebé afectado con EA Distrófica Recessiva



Fuente: Eichenfield L, Frieden I, Esterly N. Dermatología neonatal. 2ª Ed. España: Editorial Elsevier Saunders; 2009.

²⁸ Eichenfield L, Frieden I, Esterly N. Dermatología neonatal. 2ª Ed. España: Editorial Elsevier Saunders; 2009.

²⁹ Moraga Llop F. Protocolos diagnósticos y terapéuticos en dermatología pediátrica. 2ª Ed. España: Protocolos de la AEP (Asociación Española de Pediatría); 2007.

Imagen N° 10: Niña con EA Distrófica Recesiva siendo vendada



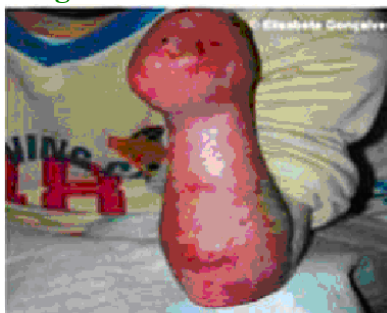
Fuente: Haynes L. Clinical practice guidelines for nutrition support in infants and children with Epidermolysis Bullosa (EB). Londres; 2007.

Imagen N° 11: Sindactilia en ambas manos



Fuente: Servicio Andaluz de Salud – Junta de Andalucía. Guía de práctica clínica para el cuidado de la piel y mucosas en personas con Epidermolysis Bullosa. 1ª Ed. Andalucía: Editorial Artefacto; 2009.

Imagen N° 12: Mano de mitón



Fuente: Servicio Andaluz de Salud – Junta de Andalucía. Guía de práctica clínica para el cuidado de la piel y mucosas en personas con Epidermolysis Bullosa. 1ª Ed. Andalucía: Editorial Artefacto; 2009.

- EAD dominante: las lesiones pueden aparecer desde el nacimiento o más tarde. La extensión de las lesiones es variable, y suele afectar las extremidades. Puede afectar las mucosas. Tiene mejor pronóstico que la variante anterior y es más leve.³⁰

³⁰ Moraga Llop F. Protocolos diagnósticos y terapéuticos en dermatología pediátrica. 2ª Ed. España: Protocolos de la AEP (Asociación Española de Pediatría); 2007.

Cuadro N° 1: Hallazgos comparativos en los principales tipos de EA

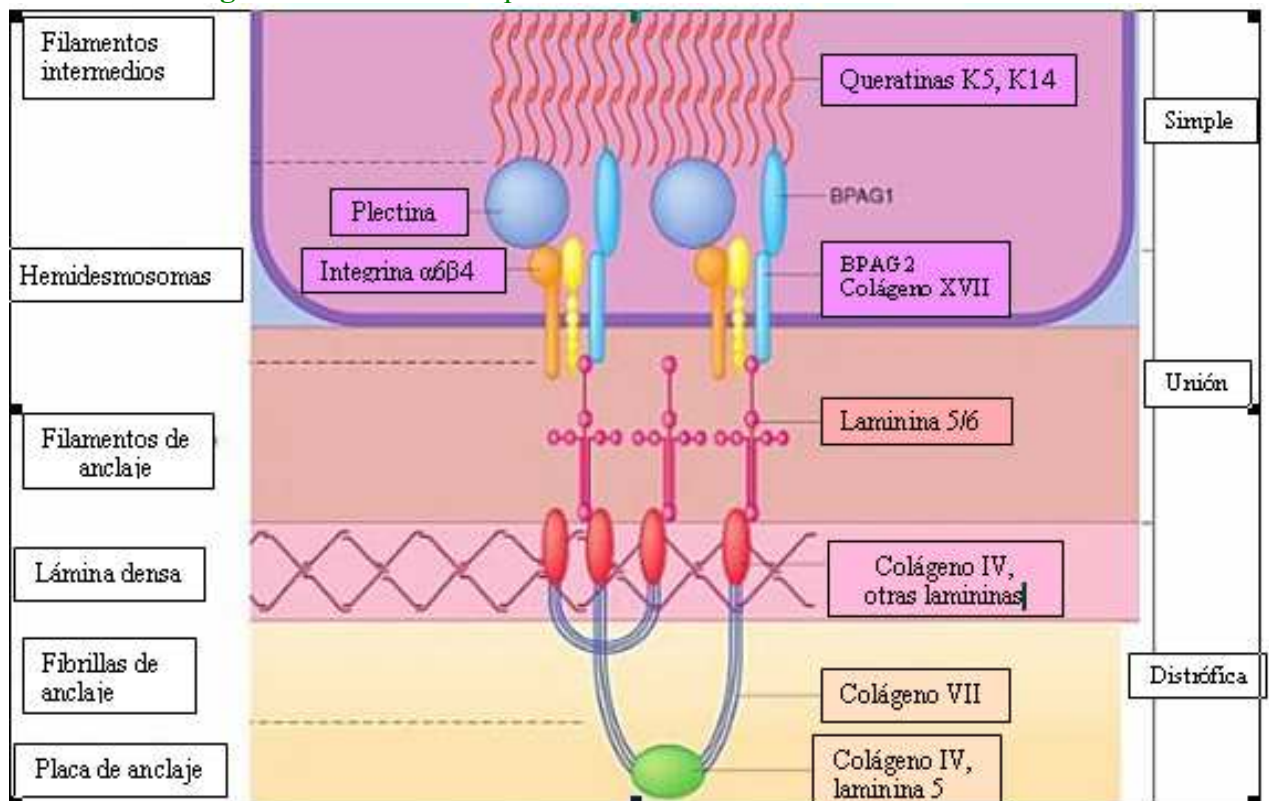
	EA Simple			EA de la Unión			EA Distrófica	
	Weber-Cockayne	Köebner	Dowling-Meara	Herlitz	No- Herlitz	Con atresia pilórica	Dominante	Recesiva
Herencia	dom	dom	dom	rec	rec	rec	dom	rec
Comienzo	infancia	nacimiento	nacimiento	nacimiento	nacimiento	nacimiento	nacimiento	nacimiento
Distribución cutánea	palmas y plantas	Generalizada	Generalizada	Generalizada	Generalizada	Generalizada	Generalizada	Generalizada
Ampollas	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
Anemia	1-5%	10-25%	5-10%	50-75%	5-10%	s/d	10-25%	75-100%
Retraso de crecimiento	<1%	1-5%	10-25%	25-50%	10-25%	s/d	1-5%	75-100%
Alteración de mucosa oral	25-50%	50-75%	25-50%	50-75%	75-100%	s/d	50-75%	75-100%
Hipoplasia de esmalte	10-25%	10-25%	10-25%	75-100%	75-100%	s/d	10-25%	25-50%
Alteración del tracto gastrointestinal	1-5%	10-25%	10-25%	25-50%	10-25%	s/d	10-25%	75-100%
Proteínas afectadas	Queratinas 5 y 14	Queratinas 5 y 14	Queratinas 5 y 14	Laminina 5	Laminina 5; Colágeno XVII	Integrina	Colágeno VII	Colágeno VII
Carcinoma de células escamosas	0	0	0	0	raro	s/d	0	39.6%
Muerte(todas las causas)	0.6%	0.6%	1.4%	42.2%	38.2%	s/d	0	38.7%

s/d: sin datos.

Fuentes: - Eichenfield L, Frieden I, Esterly N. Dermatología neonatal. 2ª Ed. España: Editorial Elsevier Saunders; 2009.

- Bermejo E, Marco J, Paisán L, Félix V, Marugan V, Huertas H, et al. Epidermolisis Bullosa (EB): Patogénesis, Aspectos clínicos, diagnósticos y genéticos, base molecular, aspectos epidemiológicos, manejo del paciente con EB e implicaciones transnacionales del análisis de mutaciones. Boletín del ECEMC: Revista de Dismorfología y Epidemiología 2005; serie V (4): 2-12.

Imagen N° 13: Proteínas que interactúan en la zona de la membrana basal



Fuente: Eichenfield L, Frieden I, Esterly N. Dermatología neonatal. 2ª Ed. España: Editorial Elsevier Saunders; 2009.

7.4 Complicaciones gastrointestinales/nutricionales de la Epidermolisis Ampollosa

MALNUTRICIÓN ENERGÉTICO-PROTEICA

Una de las complicaciones más importantes de la EA es la malnutrición energético-proteica. Esta malnutrición está en relación directa con el grado de afectación de la EA. Es producto de una inadecuación entre el aporte de nutrientes y el gasto o pérdida de los mismos.

En los pacientes con EA el aporte será inadecuado por diferentes motivos:

- **Disminución de la ingesta:**

Se debe fundamentalmente a:

- **Úlceras bucales:** pueden ser esporádicas (EA Simple) o estar presentes en la gran mayoría de los pacientes con EA Distrófica. La masticación de los alimentos se verá dificultada por el dolor que provocan sobre dichas úlceras.

- **Restricción de la apertura de la boca o microstomía:** es secundaria a la cicatrización de las ampollas labiales y a la fibrosis sinequante de las ampollas retrocomisurales y de las que aparecen en los fondos vestibulares de la boca.

- **Anquiloglosia:** sucede cuando se pega la mucosa lingual a la mucosa del fondo de la boca. Por ello estará dificultada la protusión de la lengua, la deglución y la fonación, principalmente en la EA Distrófica severa.

Imagen N° 14: Microstomía y úlceras en la región oral



Fuente: Fundación DEBRA Chile. Manual Práctico: Cuidados básicos en pacientes con Epidermolisis Bullosa. 1ª ED. Santiago de Chile; 2008.

- **Alteraciones dentales:** presentes principalmente en la EA Distrófica y la Juntural. Esta complicación consiste en la presencia de un excesivo número de caries y sus complicaciones infecciosas y dolorosas, quedando muy limitada la masticación.

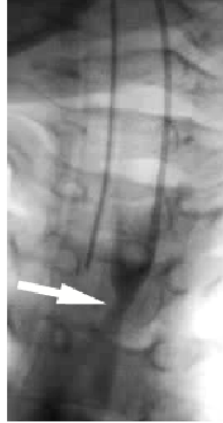
- **Patología esofágica:** es muy frecuente en estos pacientes y consiste en:

Disfagia: se ha objetivado la presencia de disfagia sin la existencia de alteraciones orgánicas como estenosis.

Expulsión de moldes esofágicos: por retención de restos y residuos.

Estenosis esofágica: es secundaria a la cicatrización de las heridas. Todos presentan disfagia.

Imagen N° 15: Estenosis esofágica (2mm) en AE Distrófica Recesiva



Fuente: Haynes L. Clinical practice guidelines for nutrition support in infants and children with Epidermolysis Bullosa (EB). Londres; 2007.

Reflujo gastroesofágico: debido al incorrecto funcionamiento del esfínter esofágico inferior, por la inflamación de los tejidos circundantes.

• **Aumento de las pérdidas por patología del tracto gastrointestinal:**

Con diarrea y fracaso intestinal, descrito en las formas letales. En ocasiones, las formas distróficas graves presentan malabsorción secundaria a malnutrición severa. En algunos casos es necesaria la instauración de nutrición parenteral. Se han descrito casos de pacientes con EA que padecen enteropatía perdedora de proteínas principalmente en las variedades Junturales con atresia pilórica, lo que agravaría aún más el cuadro de desnutrición.^{31, 32}

• **Aumento de las pérdidas por las lesiones de la piel:**

En caso de lesiones generalizadas y amplias, los pacientes presentan pérdidas de exudado serohemático, de muy difícil reposición. Posiblemente estas sean las pérdidas más importantes en los pacientes con afectación generalizada.

• **Aumento del gasto energético:**

Está relacionado con:

- La situación de las lesiones de la piel
- La respuesta inflamatoria sistémica, en caso de ulceración generalizada. Producción de citoquinas.
- Por la presencia de infección en las heridas de la piel.

• **Alteración en la utilización de nutrientes:**

- Secundaria a la afectación del tracto respiratorio: en este caso, el fracaso respiratorio supone un aumento del gasto, además de una alteración del intercambio gaseoso.

³¹ Freeman E, Martinez A, Mellerio J, Sebire N, Smith V, Lindley K, et al. Gastrointestinal problems in epidermolysis bullosa. *Dermatology* 2006; 91 (Suppl I): A26-A27;

³² Salvestrini C, McGrath J, Ozoemena L, Husain K, Buhamrah E, Sabery N, et al. Desquamative enteropathy and pyloric atresia without skin disease caused by a novel intracellular B4 integrin mutation. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition* 2008; 47: 585-591.

- Cicatrizaciones amplias de las lesiones de la piel: hay que tener en cuenta que el gasto energético se ve en cierto modo compensado por la disminución del gasto por actividad física.

- Desvío en la síntesis proteica: ya que la mayor parte se da hacia la síntesis de proteínas de fase inflamatoria (Ej. citoquinas) y no a favor del crecimiento.

OTRAS COMPLICACIONES GASTROINTESTINALES

- **Estreñimiento:**

Puede estar ocasionado por disminución de la ingesta o por disminución de fibra en la dieta. A su vez, las heces de consistencia aumentada condicionan la presencia de fisuras anales, las cuales empeoran el estreñimiento. Esto tiene un importante efecto en la disminución del apetito y deterioro de la calidad de vida del paciente.

- **Fisuras anales:**

Pueden ser muy dolorosas, secundarias a úlceras anales; en ocasiones, la cicatrización produce estenosis.

OTRAS COMPLICACIONES NUTRICIONALES

- **Anemia ferropénica:**

Es una anemia microcítica hipocrómica por pérdidas hemáticas en la superficie corporal y por ingesta reducida de hierro. La disminución de la transferrina por malnutrición y la presencia de una respuesta inflamatoria sistémica (frena actividad de la médula ósea → hematopoyesis) dificultan la respuesta a la ferroterapia. En ocasiones son necesarias transfusiones.

- **Osteoporosis:**

En los casos de mayor afectación se ha descrito una masa ósea inferior a los controles y en ocasiones se ha objetivado una disminución de los niveles de 25-OH-calciferol; sin embargo, en un estudio realizado en 39 pacientes, se puso en relación con la actividad física disminuida en estos pacientes (muchos de ellos llegan a utilizar silla de ruedas para moverse).

Aparte de los factores mencionados, la osteoporosis puede estar en relación con el déficit de otros nutrientes como calcio. También se ha puesto en relación con el nivel de citoquinas.

- **Déficit de micronutrientes:**

Es frecuente el déficit de zinc y selenio, así como de algunas vitaminas.

En muchos casos es necesaria la gastrostomía debido a la gran dificultad para alimentarse que presentan estos niños, y al consecuente estado de malnutrición que pone en peligro la vida.

7.5 Complicaciones bucodentales de la Epidermolisis Ampollosa

En la EA se pueden presentar lesiones bucodentales importantes, dependiendo del tipo y subtipo.

- *EA Simple*: las lesiones localizadas en la boca aparecen como respuesta a traumas y a tracciones importantes y se trata principalmente de vesículas y/o ampollas pequeñas, menores de 1cm y poco numerosas. Estas lesiones se curan sin dejar secuelas atróficas ni sinequias. El riesgo de padecer caries dental y/o enfermedad periodontal parece no diferir del que presentaría la población general.

- *EA Juntural*: las lesiones ampollosas aparecen en la boca ante pequeños traumatismos masticatorios y terapéuticos. Se trata de ampollas grandes, mayores de 1cm, de contenido tanto seroso como hemorrágico, distribuidas por la mucosa oral sin localización específica, que se curan con la formación de atrofia mucosa. La dificultad de la apertura bucal es mínima o no aparece.

- *EA Distrófica*: *Dominante: las ampollas intraorales no suelen ser numerosas, aparecen ante traumatismos leves y se curan mediante atrofia mucosa. Por ello no es habitual observar lesiones fibroso-cicatrizales como son la microstomía, la anquiloglosia y la pérdida de los fondos vestibulares, típicas de los casos distróficos recesivos, aunque son frecuentes los quistes en milium en la mucosa palatina.

*Recesiva: en este subtipo las ampollas intraorales son numerosas, aparecen con el mínimo traumatismo oral y/o incluso de forma espontánea. Se trata de ampollas grandes, mayores de 1cm, serosas y/o hemorrágicas, con tendencia a extenderse si no se drenan precozmente. Siempre se encuentran ampollas en la mucosa oral de estos pacientes, excepto en los subtipos con afectación localizada. La localización más frecuente es la mucosa lingual (77%) y la menos frecuente, la mucosa yugal (interior de la mejilla) (34%).

Como consecuencia de la especial reparación de estas ampollas, se encontraran secuelas fibróticas, atróficas y sinequiantes responsables, en gran medida, de la insuficiente atención bucodental tanto de parte de los pacientes como de los profesionales. Así, en la EA Distrófica recesiva generalizada, se encuentran microstomía y atrofia palatina en el 100% de los pacientes, obliteración de los fondos vestibulares y atrofia lingual en el 97% de los casos, anquiloglosia en el 91% de los casos; y quistes de milium sobre la mucosa del paladar duro en un 46% de casos.³³

Azúcar y cuidados dentales:

Las caries o caídas de los dientes ocurren cuando las bacterias en la placa que rodea a los dientes reaccionan con los azúcares de los alimentos produciendo acidez. El ácido disuelve el esmalte de los dientes y las caries resultantes pueden causar dolor.

En algunos tipos de EA, la estructura de los dientes se ve afectada y pueden tender a formar caries. En otros tipos de EA la estructura de los dientes es normal pero las caries siguen siendo bastante comunes, debido principalmente a:

- Las ampollas y lesiones de la boca limitan a la lengua para realizar sus tareas de limpieza de las encías.
- El cepillado de los dientes es a menudo muy difícil debido a la fragilidad y estrechez de la boca.

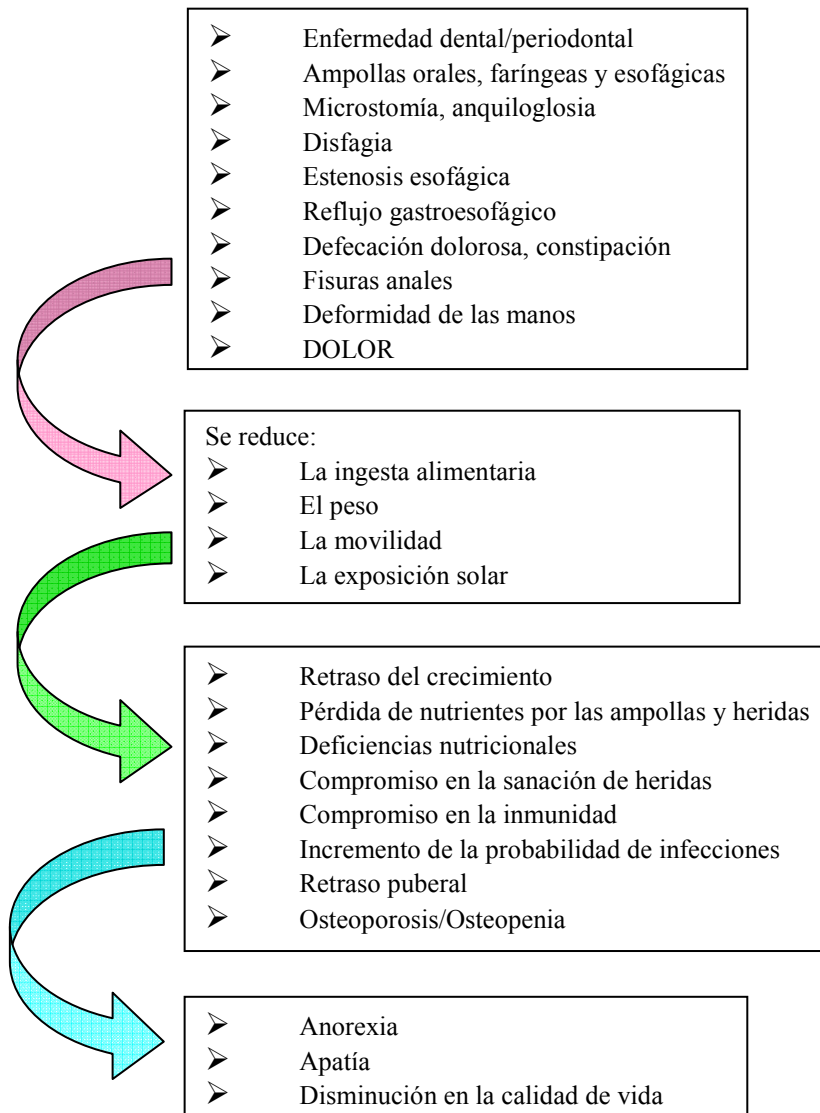
Muchos niños con EA necesitan un aporte extra de nutrientes para complementar su dieta. Lograr el objetivo es posible si el azúcar es usado correctamente. Sus beneficios como alimento alto en energía pueden ser explotados y simultáneamente disminuida la tendencia para la caída dental si tenemos en cuenta las siguientes recomendaciones:

- Los bebés normalmente no deberían tomar azúcar en los biberones.
- Los chupetes no son recomendados por el peligro de poder formar ampollas. Pero si se utilizan, no se deben untar con miel ni mermelada ni azúcar.
- Se debe evitar dar gaseosas tipo cola o jugos azucarados ya que tienen un alto contenido en azúcar y ácidos. En lugar de esto, dar agua o leche.
- Como aperitivo intente darle queso, sándwiches con mantequilla, paté de carne o galletas saladas que se derriten en la boca.

³³ Ministerio de Sanidad y Consumo. Guía de atención clínica integral de la Epidermolisis Bullosa hereditaria. Madrid: Centro de publicaciones; 2008.

- Evitar dar dulces o alimentos con un alto contenido en azúcar a los bebés menores de un año, para no crear una preferencia hacia estos alimentos.
- Acabar las comidas con alimentos salados, mejor que con alimentos dulces.
- Incluso los bebés con solo uno o dos dientes deberían visitar al dentista, preferentemente uno que esté capacitado acerca de la EA, que pueda darle consejo sobre las técnicas más adecuadas para la limpieza de la boca, colutorios, tipo de cepillo o crema dental.³⁴

Cuadro N° 2: Interacciones entre las causas y los efectos de una inadecuada ingesta de nutrientes en casos severos de EA



Fuente: Haynes L. Clinical practice guidelines for nutrition support in infants and children with Epidermolysis Bullosa (EB). Londres; 2007.

³⁴ Haynes L. Nutrition for Babies with Epidermolysis Bullosa. Londres: DEBRA; 2008.

7.6 Tratamiento de las complicaciones nutricionales y gastrointestinales de la EA

Objetivos:

- Promover un buen estado nutricional y un crecimiento adecuado.
- Aliviar las dificultades para la alimentación y el estrés que ésto genera.
- Corregir las deficiencias de macro y micronutrientes.
- Aliviar la constipación. Conseguir un adecuado hábito intestinal.
- Mejorar el funcionamiento del sistema inmune.
- Optimizar la curación de heridas.
- Promover el desarrollo puberal.^{35, 36}

SopORTE nutricional:

- Valoración del estado nutricional
- Valoración del grado de afectación de la enfermedad por el dermatólogo.
- Valoración de la presencia de infección.
- Valoración de la composición corporal: antropometría. En ocasiones solo es posible el peso, con la talla/longitud se utilizan los índices de relación peso/talla (en menores de 1 año de utiliza el índice peso/edad). Determinaciones bioquímicas: hemograma, prealbúmina, proteína transportadora del retinol. Niveles de proteínas totales, albúmina, transferrina y ferritina. Micronutrientes. Colesterol y triglicéridos. Determinación de vitaminas y oligoelementos.
- Valoración del gasto. Cálculo del gasto energético total de manera individualizada, midiendo, si es posible, el gasto energético en reposo (GER) por calorimetría. En caso de no poder realizar calorimetría, se aconseja un aporte calórico de 100 – 150% de las Recomendaciones Diarias Alimenticias (RDA) y un aporte proteico de 120 – 200% de la RDA.
- Valoración de la ingesta y, si es posible, balance nitrogenado.

Instauración de la dieta:

La dieta de forma general es fortalecida con suplementos energético-proteicos más vitaminas y minerales. Si la ingesta no es adecuada, se debe realizar una gastrostomía.

- Monitorización de peso e índices de relación peso/edad, peso/talla y talla/edad.
- Monitorización bioquímica protocolizada en tiempos.

Alivio de las alteraciones que dificultan la alimentación:

- Úlceras de la boca: aplicar tratamiento para calmar el dolor. Facilitar la limpieza de la boca con líquidos antisépticos.
- Valorar la amplitud de apertura oral y las alteraciones en la movilidad de la lengua.
- En caso de disfagia, se puede mantener el aporte de alimentos líquidos o blandos y, solo en caso necesario, se realizarán dilataciones esofágicas (ya que tienden a fracasar).
- Mejorar la constipación. Se deben usar ablandadores y un aporte controlado de fibra soluble.

³⁵ Ministerio de Sanidad y Consumo. Guía de atención clínica integral de la Epidermolisis Bullosa hereditaria. Madrid: Centro de publicaciones; 2008.

³⁶ Haynes L. Clinical practice guidelines for nutrition support in infants and children with Epidermolisis Bullosa (EB). Londres; 2007.

- Mejorar la destreza manual para la autoalimentación, bien mediante la rehabilitación o la cirugía.

Reponer las deficiencias:

- Anemia: se deben mantener los aportes de hierro, teniendo en cuenta que puede aumentar la constipación. En casos de afectación severa, será necesario el uso de eritropoyetina, para lo cual se deben mantener niveles elevados de ferritina. En ocasiones es necesaria la administración intravenosa de hierro.
- Monitorizar la masa ósea controlando los aportes de calcio, fósforo y vitamina D. Es recomendable intentar la carga ósea con paseos y rehabilitación, y estimular la movilidad diaria.
- Reponer la posible falta de zinc, selenio y vitaminas.

En general se pretende mejorar la calidad de vida de los pacientes afectos. Todo se debe lograr con un trabajo multidisciplinario coordinado.³⁷

7.6.1 Estimación del requerimiento calórico y proteico en pacientes pediátricos con EA

Teniendo en cuenta que una de las complicaciones más severas de la Epidermolisis Ampollosa es la desnutrición calórico-proteica, se estimará el requerimiento de calorías y proteínas para pacientes pediátricos.

El requerimiento energético puede ser estimado usando un cálculo propuesto para esta patología específica, basado en el peso del niño, las recomendaciones de energía según la edad y teniendo en cuenta factores adicionales como el grado de ulceraciones o ampollas (en cuanto a superficie dañada), sepsis y calorías extras para el crecimiento.

La fórmula es la siguiente:

$$\text{Peso (Kg)} \times (\text{Kcal/Kg de peso según edad}) \times [1 + (\text{suma de 3 factores adicionales})]$$

En donde, las recomendaciones de energía son las siguientes (según The National Research Council 1989):

EDAD	Kcal/Kg/día
0-6 meses	108
6-12 meses	98
1-3 años	102
4-6 años	90
7-10 años	70
VARONES	
11-14 años	55
15-18 años	45
MUJERES	
11-14 años	47
15-18 años	40

Fuente: Lorenzo J, Guidoni M, Díaz M, Marenzi M, Jorge J, Isely M, et al. Nutrición Pediátrica. 1ª Ed. Rosario, Argentina: Editorial Corpus; 2004.

³⁷ Ministerio de Sanidad y Consumo. Guía de atención clínica integral de la Epidermolisis Bullosa hereditaria. Madrid: Centro de publicaciones; 2008.

Y en donde los factores adicionales se detallan a continuación:

1. Porcentaje de superficie corporal ampollada o ulcerada:

20%= **0.19**

40%= **0.5**

100%= **0.95**

2. Sepsis o infección:

Leve = **0.2**

Moderada = **0.4**

Severa = **0.8**

3. Catch up de crecimiento: **0.1-0.2**

Usando un método más simple, basado en la edad cronológica y en las RDA para calorías, se pueden lograr incrementos en el peso corporal suministrando 100-150% de las RDA para energía.

En cuanto a las necesidades proteicas, debería aportarse a estos pacientes un 115-200% de las RDA para proteínas de acuerdo a la edad; ésto sería en un rango que vaya de 1.7-3g de proteínas por día, incrementándose proporcionalmente con la superficie de extensión de las lesiones.

Las recomendaciones proteicas según The National Research Council 1989 son:

EDAD	g/Kg/día
0-6 meses	1.3
7-12 meses	1.5
1-3 años	1
4-8 años	0.86
9-13 años	0.85
14-18 años	0.8

Fuente: Lorenzo J, Guidoni M, Díaz M, Marenzi M, Jorge J, Isely M, et al. Nutrición Pediátrica. 1ª Ed. Rosario, Argentina: Editorial Corpus; 2004.

En líneas generales, estos pacientes deben ingerir alimentos de alta densidad energética, en volúmenes pequeños y con frecuencia aumentada, con una consistencia que vaya de líquida a sólidos blandos o semisólidos, y acentuando el consumo de proteínas de alto valor biológico.³⁸

Para aumentar la densidad energética de los alimentos procesados se puede recurrir a las siguientes técnicas:

- Agregar queso rallado, queso crema o mayonesa al puré de papas, legumbres cocidas, fideos, omelettes o huevos revueltos.
- Servir las carnes y vegetales con salsa blanca o salsa de queso.
- Agregar manteca, margarina, aceite vegetal o mayonesa a los vegetales calientes.
- Agregar 2-3 cucharaditas de crema o leche en polvo al puré de papas, salsas, yogurt, flan, mousse, y otros postres.

³⁸ Haynes L. Clinical practice guidelines for nutrition support in infants and children with Epidermolysis Bullosa (EB). Londres; 2007.

- Untar manteca, margarina, queso crema o manteca de maní en el pan, tostadas suaves y galletas blandas
- Untar el pan y galletas con mermelada, miel, o dulces untables. Mezclar cualquiera de estos en la leche utilizada para preparar budines o en el yogur.
- A los licuados frutales agregarles leche en polvo o crema.³⁹

La determinación de la velocidad de crecimiento óptima en niños con casos severos de EA es dificultosa. Algunos autores afirman que los niños con EA grave suelen nacer con bajo peso, por lo que se deduce que su crecimiento ya viene afectado desde el útero materno. Es muy importante trazar las curvas de crecimiento en los cuadros nacionales aprobados (en Argentina, los cuadros de crecimiento aprobados por la Sociedad Argentina de Pediatría) para poder realizar una evaluación e intervenciones nutricionales apropiadas, siempre dentro del contexto de que la EA es una enfermedad crónica con diversos grados de severidad y que cada caso debe tomarse individualmente. El dolor, las contracturas de las articulaciones y la osteoporosis subestiman y dificultan la correcta medición de la talla del paciente.

La disfagia persistente y la defecación dolorosa (con o sin constipación) son las dos razones principales que dificultan la ganancia de peso en los pacientes con EA severa. En algunos casos se practica la dilatación esofágica por vía quirúrgica pero casi siempre fracasan (pues el esófago vuelve a estrecharse) y presentan serios riesgos que pueden ser fatales.

En casos de ingesta muy disminuida y marcado retraso del crecimiento, se deberá recurrir a la alimentación por gastrostomía.⁴⁰

7.6.2 Constipación y consumo de fibra dietética

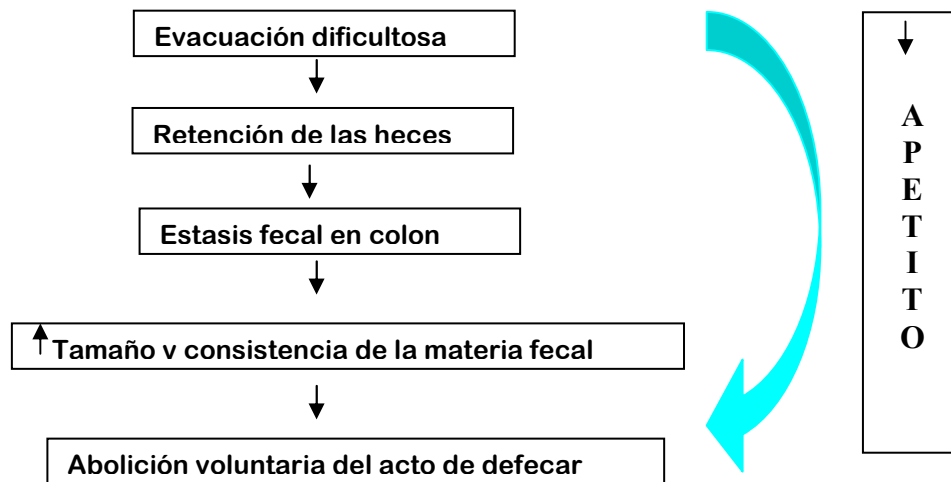
La mayoría de los niños con EA experimentan defecación dolorosa y constipación. Éste es uno de los aspectos que a veces se dejan de lado en el tratamiento nutricional y a la vez uno de los más angustiantes para estos niños. La constipación hace que estos niños se vuelvan apáticos y esto puede tener un efecto devastador en el apetito y la calidad de vida. Algunos niños presentan heces duras y la constipación es similar a la de los niños que no padecen EA. En otros casos, los niños están atemorizados por el dolor que sienten al defecar, por lo que evitan hacerlo, aunque la materia fecal sea blanda.

La piel de la región anal es muy delicada y aún las deposiciones normales pueden lastimarla, haciendo que las próximas sean muy dolorosas. Los niños aprenden rápido a oponerse o ignorar la sensación de defecar, a veces durante muchos días. En algunos casos hacen defecaciones incompletas, y retienen una parte de las heces en la porción distal del intestino, volviéndose éstas cada vez más secas y duras. Cuando el intestino “se llena” de este tipo de heces, el niño suele sentirse hinchado y con malestar. Esta situación reduce aún más su apetito. Una menor ingesta de alimentos significa un menor volumen de materia en el intestino para estimular el peristaltismo, y de esta manera se desarrolla el círculo vicioso.

³⁹ Haynes L. Nutrition in Epidermolysis Bullosa for children over 1 year of age. Londres: DEBRA; 2008.

⁴⁰ Haynes L. Clinical practice guidelines for nutrition support in infants and children with Epidermolysis Bullosa (EB). Londres; 2007.

Cuadro N° 3: Situaciones que perpetúan la constipación y la disminución del apetito en pacientes con EA



Fuente: Haynes L. Nutrition in Epidermolysis Bullosa for children over 1 year of age. Londres: DEBRA; 2008

Los niños que padecen EA suelen sentir dolor abdominal o anal cuando huelen comida o se les pide que se sienten a la mesa para comer, ya que los movimientos intestinales tratan de movilizar las heces retenidas para hacer lugar para la siguiente comida. La negación a sentarse a comer a menudo se malinterpreta como capricho o comportamiento manipulativo por parte del niño.

Los métodos principales para tratar la constipación son:

- Incrementar la ingesta de fibra dietética.
- Incrementar la ingesta de líquidos.
- Administrar laxantes o ablandadores de materia fecal. Esto último debe reservarse solo para casos de constipación severa.^{41, 42}

Siempre tener en cuenta que una comida rica en fibra suele ser baja en calorías, aumenta la saciedad y reduce el apetito, por lo que debe ser evaluado el contenido óptimo en niños con tipos severos de EA que tienen como prioridad evitar la malnutrición.

Sugerencias para incrementar el consumo de fibra dietética:

- Incorporar cereales integrales a la dieta, como harina de trigo integral, arroz integral, copos de desayuno, barras de cereal, galletas integrales, etc.
- Usar 50% de harina integral y 50% de harina común en los amasados caseros.
- Incorporar frutas y vegetales diariamente, especialmente crudas (si ésto es posible). Dejar la cáscara de manzanas, peras, duraznos, damascos, uvas, zapallitos, etc. Incluir a la dieta ciruelas, higos, frutas desecadas, pasas de uva, etc. Muchas frutas frescas y vegetales pueden hacerse en licuados, exprimidos, purés, para ablandar y mejorar la tolerancia en casos de disfagia o dolor bucal.⁴³

⁴¹ Haynes L. Nutrition in Epidermolysis Bullosa for children over 1 year of age. Londres: DEBRA; 2008.

⁴² Hsieh C, Huang C, Lin G. Death from colonic disease in epidermolysis bullosa dystrophica. BMC Dermatology 2006; 6:2: 1-4. Disponible en: <http://www.biomedcentral.com/1471-5945/6/2> (consultada el 14 de Enero de 2011)

⁴³ Haynes L. Nutrition in Epidermolysis Bullosa for children over 1 year of age. Londres: DEBRA; 2008.

Valoración del niño constipado:

Se deberá ser minucioso al realizar la anamnesis al niño y su familia; se determinará la frecuencia de las deposiciones, su consistencia, el tamaño de las heces, la presencia de sintomatología digestiva y/o evacuatoria y el sangrado anal.

Nutricionalmente cobrará importancia la evaluación alimentaria para detectar el consumo de fibra dietética, el manejo de los líquidos y la presencia de hábitos dietéticos indeseables, tales como la presencia de alimentos que producen fermentación o son astringentes.

Terapéutica dietética

Se tratará de producir cambios en la alimentación buscando, por un lado, un aumento del consumo de fibra dietética y, por otro, una adecuada ingesta de líquidos.

La fibra dietética influye sobre el tiempo del tránsito intestinal y sobre el peso y consistencia de las heces. Actúa a nivel intestinal a través de dos mecanismos:

- aumenta la retención de agua
- proporciona sustrato para el crecimiento bacteriano.

Las dietas ricas en fibra producen por consiguiente deposiciones más frecuentes y un tiempo de tránsito intestinal más corto. Las heces son más voluminosas y blandas y es menor la presión colónica.

La cantidad de fibra en la alimentación influye directamente sobre el tiempo de tránsito intestinal y éste a su vez, se relaciona inversamente con la frecuencia de las deposiciones.

Como el tiempo del tránsito intestinal aumenta con la edad, disminuye la frecuencia de deposiciones.

Es importante que junto con el aumento progresivo del consumo de fibra se ingiera suficiente cantidad de líquidos, debiendo aumentar el aporte de los mismos a medida que aumenta la ingesta de fibra dietética. Se han descrito casos de flatulencias, distensión, hinchazón y hasta obstrucción intestinal que han podido asociarse con una alta ingesta de fibra y bajo aporte de líquidos.

FIBRA DIETÉTICA

Son los componentes polisacáridos no almidón que resisten la digestión de las enzimas endógenas del tracto intestinal. Incluye a la celulosa, hemicelulosa, pectinas, lignina, gomas, mucílagos y polisacáridos de reserva.

ACCIÓN DE LA FIBRA DIETÉTICA

- Retiene agua.
- Forma geles que retardan el vaciamiento gástrico y el del intestino delgado, produciendo aceleración del tránsito colónico y lubricación de la materia fecal.
- Favorece la proliferación de bacterias fermentadoras productoras de ácidos grasos de cadena corta, gases y agua, que a su vez aumentan el volumen fecal.
- Liga ácidos biliares.

Según sus propiedades físicas los componentes de la fibra dietética pueden ser solubles o insolubles.

FIBRA SOLUBLE

Está compuesta por gomas, mucílagos, pectinas y algunas hemicelulosas.

Entre sus acciones están las de retardar el vaciamiento gástrico, retrasar el tránsito en intestino delgado, fijar el colesterol y los ácidos biliares y aumentar su excreción, evitando su reabsorción, proveer material fermentable a las bacterias anaerobias colónicas con producción de metano, dióxido de carbono, agua y principalmente ácidos grasos volátiles de cadena corta (acetato, propionato y butirato).

Son el combustible más importante para el colon y ejercen acción trófica sobre el enterocito.

Los ácidos grasos producidos se absorben en un 70% y aportan energía; el 30% restante actúa como sustrato de la flora bacteriana, interactuando con el sodio y atrayendo agua de la pared intestinal.

Se encuentra en pulpa de frutas y vegetales, legumbres, cereales (avena, cebada), frutas secas.

FIBRA INSOLUBLE

Dentro de este grupo se encuentran la celulosa, la lignina y algunas hemicelulosas.

La acción principal de la fibra insoluble es la de proveer volumen a la materia fecal y acelerar el tiempo de tránsito intestinal.

Se encuentra en alimentos como el salvado de trigo, granos enteros, vegetales de raíz (papa, zanahoria), vegetales de hoja, cáscara de frutas y vegetales, legumbres, frutas secas, semillas.

TERAPÉUTICA CONDUCTUAL

Se debe trabajar sobre la modificación de la conducta para regular los hábitos evacuatorios. Su modificación no solo permitirá corregir la constipación, sino también prevenir su recurrencia.

Se recomendará que el niño tome su tiempo después de cada comida para ir al baño y que lleve un registro del número, frecuencia y consistencia de las deposiciones.

El programa del entrenamiento intestinal abarcará tres aspectos:

- *Frecuencia:* número de veces que deberá ir el niño al baño, recomendándose 1 a 2 veces al día.
- *Momento:* preferentemente después de las comidas para aprovechar el reflejo gastrocólico.
- *Tiempo:* se deberá dedicar un tiempo razonable a permanecer en el baño, entre 5 a 15 minutos.

También se deberá implementar educación familiar, especialmente a los padres y realizar un seguimiento cercano de los niños.

Se deberá enseñar a los padres a mantener una actitud positiva y se les deberá explicar la posibilidad de un escurrimiento fecal (por distensión de la pared del recto) para que no sea confundido con una diarrea ni con una postura desafiante por parte del niño.

Resulta útil la aplicación de recompensas ante los buenos resultados. Evitar siempre el castigo.

TERAPÉUTICA FARMACOLÓGICA

Cuando se ha producido la impactación de la materia fecal, se hace necesaria la desimpactación de la misma, lográndola a través de medicación oral o rectal indicada por el médico.

- **Medicación oral:** no es invasiva pero el resultado es más lento. Se pueden utilizar:
 - Lubricantes: aceite mineral
 - Laxantes estimulantes (soluciones minerales de polietilenglicol, hidróxido de magnesio o citrato de magnesio)
 - Laxantes osmóticos (lactulosa y sorbitol)

- **Medicación rectal:** es invasiva pero de acción más rápida. Se pueden utilizar:
 - Enemas de soda fosfato, salinas o con aceite mineral
 - Supositorios

En los niños menores de 1 año se recomienda la desimpactación oral, a través de laxantes osmóticos, o la rectal a través del manejo de supositorios de glicerina.

Se debe evitar el uso de enemas, aceites minerales y laxantes estimulantes.

El manejo de laxantes estimulantes de venta libre no está aprobado para el uso en menores de 2 años, excepto bajo indicación médica.

Cuadro N° 4: Tipos de constipación y sus medidas terapéuticas

SEVERIDAD	MEDIDAS TERAPÉUTICAS
CONSTIPACIÓN SIMPLE	Medidas dietéticas Entrenamiento intestinal
CONSTIPACIÓN PROLONGADA	Medidas dietéticas Entrenamiento intestinal Empleo de lubricantes o laxantes osmóticos
CONSTIPACIÓN CRÓNICA	Desimpactación rectal Medidas dietéticas Entrenamiento intestinal Empleo de lubricantes o laxantes osmóticos Apoyo psicológico

Fuente: Torresani M. Cuidado nutricional pediátrico. 2ª Ed. Buenos Aires, Argentina: Eudeba; 2007.

Determinación de las necesidades nutricionales:

MANEJO DE LA FIBRA DIETÉTICA

Si bien el manejo de la fibra dietética es uno de los pilares para el tratamiento de la constipación en los niños, la mayoría de las recomendaciones expresan “un aumento de la fibra dietética” sin indicar pautas cuantitativas.

Será prudente hasta los 2 años de edad respetar las recomendaciones normales de fibra, ya que manejarlas aumentadas significaría por un lado, disminuir la densidad energética de la dieta y, por otro lado, preocupa su efecto adverso sobre el equilibrio mineral, particularmente con respecto al calcio, hierro, cobre, magnesio, fósforo y zinc.

La Academia Americana de Pediatría, a través de su Comité de Nutrición, establece las siguientes recomendaciones:

Cuadro N° 5: Recomendación de fibra dietética según la edad

Edad	Fibra dietética
Hasta los 2 años	< 1g/100g de alimentos
Después de los 2 años	0.5g/Kg/día (sin sobrepasar los 25g/día)

Fuente: Torresani M. Cuidado nutricional pediátrico. 2ª Ed. Buenos Aires, Argentina: Eudeba; 2007.

Un método práctico para establecer la cantidad de fibra a administrar en la alimentación de los niños consiste en aportar 10g/día cada 1000 Kcal consumidas.

La Fundación para la Salud de los Estados Unidos, para establecer la cantidad de fibra que se debe consumir entre los 2 a 20 años de edad, sugiere agregar el factor 5 a los años del niño:

Ej: Para 2 años $\rightarrow 2 + 5 = 7$ g fibra/día
Para 15 años $\rightarrow 15 + 5 = 20$ g fibra/día

De acuerdo con las recomendaciones de la FDA (Food and Drug Administration) norteamericana, el contenido porcentual de fibra dietética debe ser del 30% para las solubles y del 70% para las insolubles.

Manejo de probióticos y prebióticos:

PROBIÓTICOS

Son suplementos dietéticos de microorganismos vivos, siendo los más conocidos el lactobacilo y la bifidobacteria, usados en productos lácteos fermentados, tales como yogures, quesos y leches cultivadas.

No son considerados organismos patógenos ni toxigénicos. Sobreviven a los jugos gástricos e intestinales, intervienen en la digestión normal de los carbohidratos y sintetizan vitaminas hidrosolubles.

Cuando el niño crece, por la influencia del medio ambiente y la diversificación de la alimentación, disminuye el número de bifidobacterias protectoras intestinales.

Poseen los siguientes mecanismos de acción:

- Producen compuestos que inhiben el crecimiento de bacterias patógenas.
- Se unen al epitelio entérico favoreciendo la resistencia a la colonización e inhibiendo la adherencia de bacterias patógenas.
- Compiten por nutrientes de otro modo consumidos por gérmenes patógenos.
- Estimulan la producción de anticuerpos.

PREBIÓTICOS

Son ingredientes alimenticios no digeribles que estimulan selectivamente el crecimiento y/o la actividad de los probióticos del colon.

Tienen un comprobado efecto favorable sobre la motilidad y el tiempo de tránsito intestinal.

Cumplen con estas características:

- Inulinas y derivados: alcaucil, cebolla, ajo, puerro, banana, cereales como trigo, avena y cebada.
- Fructooligosacáridos
- Rafinosa y estaquiosa: legumbres y vegetales feculentos como papa y batata.
- Lactulosa

Los prebióticos a nivel intestinal aumentan la protección contra patógenos, disminuyen el riesgo de infecciones intestinales y previenen la constipación.

Cuadro N° 6: Alimentos comerciales con probióticos y prebióticos

Alimentos con Probióticos	Alimentos con Prebióticos
Fórmulas infantiles, ej: Nan con Bifidus	Fórmulas infantiles, ej: Nutrilon Premium
Yogures, ej: Activia	Leche modificada, ej: Nido Crecimiento con Prebio 1
Leches fermentadas, ej: Actimel, Yakult, Sancor Bio	Leche con fibra activa, ej: Leche Ser con fibra activa, Leche Ilolay con fibra activa
Quesos, ej: Quesos Ilolay Vita, Quesos La Serenísima	Quesos con fibra activa, ej: Quesos Ilolay Vita con fibra activa
	Leches fermentadas, ej: Sancor Bio

Fuentes: -Torresani M. Cuidado nutricional pediátrico. 2^a Ed. Buenos Aires, Argentina: Eudeba; 2007.
- Investigación de productos.

Ingesta de líquidos:

Cálculo de las necesidades basales de agua:

Niños con peso < a 10Kg	→	100cc/Kg/día
Niños con peso de 10 a 20 Kg	→	1.000cc + 50cc por cada Kg > a 10
Niños con peso > a 20 Kg	→	1.500cc + 20 cc por cada Kg > a 20

Se recomienda ingerir hasta un 50% más del valor resultado de esta fórmula.⁴⁴

7.6.3 Consideraciones para evitar el reflujo gastroesofágico

El reflujo gastroesofágico (RGE) es el movimiento retrógrado o la regurgitación sin esfuerzo del contenido gástrico hacia el esófago. Puede ser fisiológico, como ocurre en los lactantes y se corrige a medida que maduran los órganos y estructuras, o puede ser patológico, como en el caso de la EA donde hay inflamación de los tejidos circundantes al esfínter esofágico inferior (EEI), lo que impide su correcto cierre.

Los objetivos básicos del tratamiento del RGE son:

- Disminuir la irritación esofágica
- Aumentar la presión del EEI
- Disminuir la presión intragástrica
- Favorecer el barrido del material refluido

Para disminuir la irritación esofágica es fundamental evitar:

- el alcohol: por ser un irritante directo de las mucosas.
- las metilxantinas: siendo la que más actúa la teobromina presente en la yerba mate. También se hallan en el té, café y chocolate.
- las gaseosas cola por su doble efecto: la cafeína y el efecto picante de las burbujas del gas.
- los aleáceos por los compuestos azufrados, siendo los que más influyen cebolla, ajo, puerro y coles.
- los ácidos orgánicos tanto de algunos vegetales y frutas (como tomate y cítricos) como los condimentos ácidos (el jugo de limón o vinagre). No se indicarán los condimentos picantes y se hará hincapié en los aromáticos.

⁴⁴ Torresani M. Cuidado nutricional pediátrico. 2^a Ed. Buenos Aires, Argentina: Eudeba; 2007.

- otro factor que actúa como irritante es la temperatura extremadamente caliente.

Para lograr aumentar la presión del EEI se deben evitar justamente todos los factores dietéticos que bajen esa presión: alcohol, grasas, metilxantinas y menta.

Para disminuir la presión intragástrica se debe:

- normalizar el peso corporal en caso de sobrepeso u obesidad.
- favorecer la digestibilidad, para disminuir el tiempo de permanencia en el estómago. Se deben dar volúmenes reducidos y fraccionados. Los líquidos deben darse fuera de las comidas o bien darse en pequeños sorbos. Evitar las bebidas con gas ya que distienden el estómago. Se deben evitar las preparaciones acuosas tipo sopas o licuados, o bien pueden espesarse con fécula de maíz, cereales precocidos o productos farmacéuticos como el Espesan®. Para los lactantes que padecen RGE frecuente existen fórmulas especiales antireflujo (Ej: Nutrilon AR, Enfamil AR)
- no retrasar la evacuación gástrica. Se seleccionarán cortes de carne magra, subdividida, se evitarán las comidas ricas en grasas y las bebidas azucaradas.
- evitar el meteorismo. Se deben evitar los alimentos que producen gas: legumbres, coles, papa, batata, leche (se puede recurrir a la leche deslactosada), azúcar, dulces y bebidas dulces. También evitar el chicle, el mate cebado y comer apurado.
- evitar la constipación.

Para favorecer el barrido del material refluído, se utiliza como recursos:

- la salivación, la cual se puede aumentar chupando un caramelo o pastilla.
- la postura, que debe ser semisentado durante la ingesta y mantenerla aproximadamente 2 hs después de la misma. Educar al paciente a que no se acueste inmediatamente después de comer y que evite las colaciones antes de acostarse.⁴⁵

7.7 Importancia de las proteínas

Las proteínas son el elemento formativo indispensable para todas las células corporales. No existe proceso biológico que no dependa de alguna manera de su presencia; por lo tanto, desde su punto de vista funcional, su papel es fundamental.

Son proteínas todas las enzimas catalizadoras de las reacciones químicas en los organismos vivientes, muchas de las hormonas reguladoras de actividades celulares, la hemoglobina y otras moléculas con funciones en la sangre, los anticuerpos responsables de la acción de la defensa natural contra infecciones o agentes extraños, los receptores celulares, la actina y la miosina responsables de la contracción y relajación muscular, el colágeno y la elastina que forman el tejido conectivo, etc.⁴⁶

Funciones de las proteínas:

- **ESTRUCTURAL O DE CONSTRUCCIÓN:** forman parte de las estructuras corporales, suministran el material necesario para el crecimiento y la reparación de tejidos y órganos del cuerpo. Por ej. La queratina está presente en la piel, las uñas y el pelo; el colágeno está presente en los huesos, los tendones y el cartílago; la elastina se localiza fundamentalmente en los ligamentos.

⁴⁵ Torresani M, Somoza M. Lineamientos para el cuidado nutricional. 2ª Ed. Buenos Aires: Eudeba; 2005.

⁴⁶ López L, Suárez M. Fundamentos de nutrición normal. 1ª Ed. Buenos Aires, Argentina: Editorial El Ateneo; 2002.

- **REGULADORA:** algunas proteínas colaboran en la regulación de la actividad de las células. Ciertas hormonas son de naturaleza proteica (insulina, hormona del crecimiento, etc.). También son proteínas la mayoría de las enzimas que favorecen múltiples reacciones orgánicas; y algunos neurotransmisores tienen estructura de aminoácido o derivan de los aminoácidos y regulan la transmisión de impulsos nerviosos.
- **DEFENSIVA:** forman parte del sistema inmunológico o defensas del organismo. Son proteínas los anticuerpos y las inmunoglobulinas.
- **INTERVIENEN EN PROCESOS DE COAGULACIÓN:** fibrinógeno, trombina, etc. Impiden que al dañarse un vaso sanguíneo se pierda sangre.
- **TRANSPORTE DE SUSTANCIAS:** transportan grasas (apoproteínas), oxígeno (hemoglobina) y facilitan la entrada a las células (transportadores de membrana) de sustancias como la glucosa, aminoácidos, etc.
- **ENERGÉTICA:** cuando el aporte de hidratos de carbono y grasas resulta insuficiente para cubrir las necesidades energéticas, algunos aminoácidos de las proteínas se emplean como combustible energético, 1 gramo de proteínas suministra 4 kilocalorías. Sin embargo, cuando esto sucede, las proteínas se emplearán para función energética y no para construcción de tejidos y otras funciones fundamentales para el buen funcionamiento de nuestro cuerpo.⁴⁷

Balance nitrogenado:

Todas las relaciones entre la ingesta nitrogenada (6.25g de proteínas aportan 1g de N) y la eliminación total de nitrógeno pueden integrarse en una ecuación muy simple, en términos de balance nitrogenado:

$$B \rightarrow I - E$$

Donde I representa la ingesta de nitrógeno y E la excreción total de nitrógeno.

El término E puede ser descompuesto en varios factores: U, que es el nitrógeno eliminado por la orina; F que es el nitrógeno eliminado por las heces, y T, el correspondiente a todas las pérdidas producidas por tegumentos (descamación cutánea, sudor, uñas, pelos. **En el caso de EA, este valor está muy aumentado por las importantes pérdidas de piel, pérdidas serohemáticas y uñas en algunos casos severos**). La fórmula puede ser escrita como sigue:

$$B \rightarrow I - (U + F + T)$$

El balance nitrogenado presenta valores bien definidos que corresponden a determinados estados fisiológicos. Un balance de 0 (cero) es característico del adulto e implica que el organismo se halla en un estado de equilibrio en el que no gana ni pierde nitrógeno.

Balances + (positivos) son característicos de las etapas de crecimiento activo e indican que el organismo retiene nitrógeno para la síntesis o neoformación de tejidos. Como ocurre en el embarazo, lactancia y repleción posterior al ayuno y al estrés quirúrgico.

⁴⁷ Taltavull M. Comer bien y vivir mejor. 1ª Ed. Buenos Aires, Argentina: Ediciones Lea Libros; 2006.

Balances – (negativos) se pueden presentar en adultos mayores, con ingestas de proteínas inadecuadas o ante la presencia de diferentes grados de injuria, cuando existe un catabolismo exagerado (quemaduras, infecciones, etc. **Este es el caso de la mayoría de los niños con EA moderada a grave**).

Se debe aclarar que puede producirse balance negativo con adecuadas ingestas proteicas pero inadecuadas ingestas calóricas.⁴⁸

Los niños que padecen EA deben consumir un elevado porcentaje de proteínas de alta calidad, que son aquellas que poseen todos los aminoácidos esenciales y son de elevada digestibilidad. Estas se hallan en las proteínas animales: carnes, huevos y lácteos como leche, queso y yogur.

Uno de los objetivos de la terapia nutricional en los pacientes pediátricos que padecen EA, es lograr un balance nitrogenado positivo.

La depleción de las reservas nutricionales, precede a las manifestaciones clínicas de deficiencia (como pérdida de peso, resaltos óseos), motivo por el cual un perfil bioquímico establece precozmente el diagnóstico de desnutrición, indica la severidad y monitorea la respuesta a la terapia nutricional implementada. El perfil bioquímico complementa el diagnóstico realizado a través del examen clínico, la antropometría y la historia clínica alimentaria.

Los marcadores bioquímicos que pueden alterarse (disminuir) en la desnutrición son:

- *Proteínas totales*: disminuye en los estadios avanzados de desnutrición.
- *Albumina*: debido a su prolongada vida media, no resulta un indicador de alta sensibilidad y por ello no sirve para indicar desnutrición reciente, leve o moderada.
- *Transferrina*: tiene mayor sensibilidad que la albúmina por su menor vida media, pero menor especificidad, ya que su síntesis está condicionada por el metabolismo del hierro.
- *Prealbúmina*: para muchos autores es el indicador más sensible y específico de desnutrición.
- *Proteína transportadora de retinol*: aunque muy sensible por su corta vida media, es poco específica ya que su síntesis se ve influenciada por la vitamina A.
- *Creatinina*: es un producto de degradación de la creatinina del músculo, por lo que su descenso guarda relación con el consumo de oxígeno y la masa muscular.⁴⁹

7.8 Micronutrientes deficitarios en pacientes con EA

Los micronutrientes que se han hallado por debajo de valores normales en los pacientes con EA son: zinc, hierro, selenio, calcio, vitamina D, C, A, B₉ y B₆.⁵⁰

HIERRO: El organismo contiene de 3 a 4g de hierro, que se distribuyen: 55-60% en la hemoglobina, 30-35% almacenado en los depósitos del hígado, bazo, riñón y médula ósea, el resto es constituyente de numerosas enzimas (citocromos, citocromo-oxidasa y catalasa principalmente).

Funciones: las funciones del hierro en el organismo se explicarán a partir de las funciones biológicas de los compuestos de los que forma parte.

La *hemoglobina* es una proteína que posee la capacidad de combinarse de manera reversible con el oxígeno, sirviendo como medio de transporte del mismo en la sangre.

⁴⁸ López L, Suárez M. Fundamentos de nutrición normal. 1ª Ed. Buenos Aires, Argentina: Editorial El Ateneo; 2002.

⁴⁹ Torresani M. Cuidado nutricional pediátrico. 2ª Ed. Buenos Aires, Argentina: Eudeba; 2007.

⁵⁰ Bruckner A. "Nutricional Aspects of EB" y "Calcium and Bone Metabolism: Implications for EB". En: Segundo Simposio Internacional en Epidermolisis Bullosa. 2005 Noviembre, 17 y 18. Santiago de Chile.

La *mioglobina* es un pigmento respiratorio que existe en las células musculares. Tiene la función de almacenar el oxígeno que se utiliza durante la contracción muscular.

Los *citocromos* son enzimas que intervienen en la transferencia de electrones en las reacciones de oxidoreducción. El más importante es el citocromo C, que es indispensable para la producción de energía celular en forma de ATP.

Otras enzimas que poseen hierro en su forma hemínica, es decir, unido al grupo hemo, son las *catalasas* y *peroxidasas*. El hierro también está presente en varias enzimas no hemínicas (*deshidrogenasa de NADH*, *xantina-oxidasa*, *aldehído-oxidasa*, *fenilalanina-hidroxilasa*, etc.) y es necesario además para la actividad enzimática de numerosos compuestos (*peroxidasa lipídica*, *prolina-hidroxilasa*, *lisina-hidroxilasa*, *monoaminoxidasa*).

Biodisponibilidad: la biodisponibilidad del hierro, es decir, la capacidad de ser absorbido, depende de la interacción de los distintos componentes dietéticos en el momento de la absorción, así como del origen del hierro aportado por la dieta. El hierro *hemínico* es el contenido dentro de la estructura del grupo hemo y se encuentra en las carnes. Se estima que alrededor del 40% del hierro total de las carnes de vaca, pollo o pescado está presente como hierro hemínico. La estructura hemo protege al hierro de la interacción de otros nutrientes, por lo que su biodisponibilidad es elevada, y la absorción del mismo es independiente de la composición de la dieta, variando entre un 20% y un 30%.

El hierro restante contenido en los alimentos representa el hierro *no hemínico*, es decir, el hierro de los vegetales, cereales, legumbres, lácteos, huevo y el 60% del hierro presente en las carnes. El hierro que se aporta con los suplementos o en la fortificación de los alimentos en forma de sales ferrosas es también una forma no hemínica del mineral. El hierro no hemínico presenta una biodisponibilidad muy inferior a la del hemínico, su absorción esta condicionada por la interacción de diferentes nutrientes (con los que forma complejos insolubles) y puede variar del 1% al 8%. La absorción puede aumentar si las reservas del mineral son bajas.

Cuadro N° 7: Factores que inhiben y estimulan la absorción de hierro no hemínico

FACTORES QUE INHIBEN LA ABSORCIÓN DE HIERRO NO HEMÍNICO	FACTORES QUE ESTIMULAN LA ABSORCIÓN DE HIERRO NO HEMÍNICO
Fitatos contenidos en los granos integrales y los vegetales.	Ácidos orgánicos presentes en frutas y verduras: ácido ascórbico, cítrico, málico y tartárico.
Oxalatos contenidos en vegetales de hoja verde oscuro.	Proteínas de origen animal, en particular las que contienen cisteína y glutatión, presentes en las carnes.
Taninos y polifenoles del té, café, vino tinto y cerveza negra.	Vitamina A y beta-carotenos.
Fosfatos presentes en yema de huevo y leche	
Ácido etilendiaminotetraacético (EDTA) empleado como conservante en alimentos.	

Fuente: López L, Suárez M. Fundamentos de nutrición normal. 1ª Ed. Buenos Aires, Argentina: Editorial El Ateneo; 2002.

Indicadores bioquímicos del estado nutricional: existen múltiples indicadores que pueden utilizarse para diagnosticar el estado de nutrición con respecto al hierro, entre ellos:

- *Hemoglobina:* no es un indicador sensible ni precoz, puede estar disminuida en infecciones crónicas o en la deficiencia de folato, y se altera en las últimas etapas de la deficiencia.

- *Hematocrito*: debido a que se modifica en función al volumen plasmático, los valores se modifican cuando hay hemoconcentración o hemodilución. Su valor disminuye en estadios avanzados de la deficiencia.
- *Hierro sérico*: la concentración de hierro en el suero expresa la cantidad del oligoelemento unido a la transferrina. Generalmente se determina simultáneamente con el porcentaje de saturación de la misma. Es un indicador de utilidad para diagnosticar la sobrecarga de hierro.
- *Ferritina sérica*: permite estimar los depósitos de hierro y es uno de los parámetros más sensibles y precoces, aunque puede aumentar en enfermedades infecciosas.
- *Porcentaje de saturación de la transferrina*: valores disminuidos indican un aporte inadecuado de hierro a la médula ósea.
- *Protoporfirina eritrocitaria libre*: cuando no hay hierro disponible para combinarse con la protoporfirina para formar el grupo hemo, esta se acumula. Es un indicador sensible, que refleja la deficiencia antes que se modifique la concentración de hemoglobina; sin embargo, puede estar aumentada en enfermedades inflamatorias.
- *Receptores de transferrina*: constituye un indicador de reciente utilización, muy sensible, que refleja la cantidad de receptores celulares. El número de los mismos aumenta durante la deficiencia de hierro.

Ingestas dietéticas recomendadas: no hay datos de las recomendaciones de vitaminas y minerales para pacientes que padecen EA. Los valores proporcionados en este trabajo serán para individuos normales y se supondrá que los pacientes pediátricos con EA necesitan dosis mayores.

Cuadro N° 8: Ingestas dietéticas recomendadas de hierro según la edad

GRUPOS DE EDAD	HIERRO (mg/día)
0-6 meses	0.27
7-12 meses	11
1-3 años	7
4-8 años	10
9-13 años	8
14-18 años hombres	11
14-18 años mujeres	15

Fuente: Food and Nutrition Board. Institute of Medicine. National Academy of Sciences. U.S.A. 1997/98/2000/2001

Alimentos fuente:

Cuadro N° 9: Contenido de hierro de los alimentos

CONTENIDO DE HIERRO (mg/100g de alimentos)	ALIMENTOS
> 8	Lentejas, hígado, morcilla, berro, semillas de amaranto, salvado de trigo, quinoa
7.9 - 5	Achicoria, salchicha tipo Viena, garbanzo, porotos, jamón cocido
4.9 - 3	Espinaca, acelga, carne de vaca, carne de pollo, avellana, maní con piel

Fuente: - López L, Suárez M. Fundamentos de nutrición normal. 1ª Ed. Buenos Aires, Argentina: Editorial El Ateneo; 2002.

- Tablas Argenfoods, disponibles en <http://www.argenfood.unlu.edu.ar/Tablas> (Consultada el 12 de Enero de 2001)

Los alimentos fortificados con hierro pueden ser muy útiles para los pacientes pediátricos que padecen EA.

Deficiencia de hierro y anemia: la deficiencia de hierro constituye una de las carencias nutricionales más comunes, que afecta principalmente a grupos vulnerables como lactantes y niños, quienes presentan un riesgo especial debido a los mayores requerimientos relacionados con el rápido crecimiento. Durante el embarazo y la edad reproductiva las mujeres poseen también demandas mayores del mineral y constituyen otro grupo vulnerable. Los pacientes pediátricos que padecen EA tienen un riesgo incrementado de padecer anemia debido a las pérdidas hemáticas que sufren a nivel de la piel y mucosas.

La deficiencia de hierro comprende varios estadios que pueden evaluarse mediante indicadores bioquímicos. En el primer estadio, las reservas del mineral comienzan a deplecionarse, lo que se traduce en una disminución en la cantidad circulante de ferritina. En una segunda instancia, hay una disminución en la cantidad de hierro disponible para la eritropoyesis, los indicadores bioquímicos afectados son el porcentaje de saturación de la transferrina y la cantidad circulante de hierro sérico, que se encuentran disminuidos. En este estadio, la protoporfirina eritrocitaria aumenta debido a la falta de hierro para conformar el hemo. Los receptores de transferrina se encuentran aumentados en este momento de la deficiencia, como respuesta celular al incremento de las demandas de hierro. El tercer estadio constituye la anemia ferropénica, que se manifiesta con una disminución en las cifras de hemoglobina; pueden presentarse también alteraciones en el eritrocito como hipocromía y microcitosis. En este momento de la depleción comienza la aparición de la sintomatología clínica de la deficiencia.

Los siguientes síntomas clínicos pueden presentarse durante la anemia: anorexia, palidez de las conjuntivas, estomatitis angular (inflamación de la comisura de los labios), glositis (lengua inflamada), atrofia de las papilas linguales, piel seca, disfagia, coiloniquia (uñas en cuchara), pica (alteración del apetito que se manifiesta por el consumo de sustancias no nutritivas como tierra, pelo, etc.), disnea del esfuerzo, fatiga.

La anemia ocasiona efectos adversos durante el embarazo como una mayor mortalidad materna, un aumento en la tasa de prematuridad, mortalidad neonatal y nacimientos de bajo peso.

La capacidad máxima de trabajo disminuye en la anemia, afectando la resistencia para realizar esfuerzos. La disfunción muscular es otro de los efectos perniciosos de la deficiencia de hierro.

También disminuye la resistencia a infecciones, afectándose tanto la función linfocítica como a granulocítica. Los niños con deficiencia de hierro presentan menores porcentajes de linfocitos T y menor incidencia de reacciones cutáneas positivas a los antígenos comunes.

El rendimiento intelectual y la función cognitiva se afectan en los niños con deficiencia de hierro. Cuando la anemia ocurre durante los primeros dos años de vida se ha visto asociada con retraso en el desarrollo psicomotor y cambios en la conducta, así como alteraciones del lenguaje tanto expresivo como comprensivo. En la escala motora, la coordinación y el balance corporal que precede a la marcha fueron los parámetros más afectados. Estos efectos persisten aún después de la recuperación hematológica. Aún no está determinado hasta qué grado son reversibles estos cambios.⁵¹

Los niños con EA anémicos presentan además, dificultad en la cicatrización de heridas, retraso de crecimiento y las siguientes alteraciones del examen de laboratorio: anemia microcítica hipocrómica, hierro sérico disminuido, eritropoyetina aumentada, trombocitosis e hipalbuminemia.⁵²

⁵¹ López L, Suárez M. Fundamentos de nutrición normal. 1ª Ed. Buenos Aires, Argentina: Editorial El Ateneo; 2002.

⁵² Palisson F. Epidermolisis Bulosa y anemia. Segundo Simposio Internacional en Epidermolisis Bullosa. 2005 Noviembre, 17 y 18. Santiago de Chile. Disponible en http://www.debrachile.cl/pag/FRANCIS_PALISSON/ANEMIA%20Y%20EB.ppt (Consultada el 20 de Enero de 2011)

ZINC: es el oligoelemento intracelular más abundante.

Funciones:

- *Enzimática:* alrededor de 50 metaloenzimas dependen de la presencia de zinc para su actividad, entre ellas se encuentran: ARN polimerasa, fosfatasa alcalina, anhidrasas carbónicas, carboxipeptidasas.
- *Estructural:* a través de las metaloproteínas, el zinc cumple también una función estructural, en ciertas enzimas como la superóxido dismutasa CuZn. Se ha comprobado además que varias proteínas estructuralmente contienen zinc, por ej. receptores de la superficie celular como los receptores de ácido retinoico y el calcitriol.
- *Regulador de la expresión de los genes:* en el núcleo de las células, el zinc estabiliza la estructura de los ácidos nucleicos, participa además en la transcripción y replicación, ya que actúa en las proteínas de la cromatina.

Biodisponibilidad: se ha sugerido que varios factores dietéticos pueden afectar la biodisponibilidad del zinc: algunos aminoácidos como la histidina y la cisteína inhiben su absorción. Por otro lado, elevadas cantidades de fibra y fitatos en la alimentación también poseen un efecto adverso en la absorción del zinc. Se observó que existe una interacción hierro-zinc, en dosis farmacológicas: la ingesta simultánea de sulfato ferroso y zinc disminuye la absorción de este último, especialmente cuando se superan los 25mg de hierro. Los suplementos de calcio también podrían inhibir la absorción de zinc, aunque no todos los estudios lo demuestran.

Indicadores del estado nutricional: la valoración del estado nutricional con respecto al zinc presenta aún dificultades ya que no se ha identificado aún un indicador preciso que refleje las deficiencias. Hasta ahora la medición de zinc en los eritrocitos es el mejor indicador del estado de los depósitos.

- *Zinc en plasma:* no revela deficiencias marginales, solo disminuye cuando se han agotado las reservas de zinc intercambiable.
- *Zinc en eritrocito:* mejor indicador de los depósitos.
- *Zinc en el pelo o en la saliva:* presentan gran variabilidad, se correlaciona más con los depósitos que con la ingesta. Debe estandarizarse adecuadamente la toma de muestras.
- *Zinc en orina:* no siempre se correlaciona con la ingesta, puede aumentar en estados patológicos.
- *Determinaciones enzimáticas (fosfatasa alcalina, anhidrasa carbónica, superóxido dismutasa):* la actividad de las metaloenzimas se utiliza habitualmente para valorar la suplementación de zinc o el estado nutricional del mismo en la alimentación parenteral total.

Ingestas dietéticas recomendadas:

Cuadro N° 10: Ingestas dietéticas recomendadas de zinc según la edad

GRUPOS DE EDAD	ZINC (mg/día)
0-6 meses	2
7-12 meses	3
1-3 años	3
4-8 años	5
9-13 años	8
14-18 años hombres	11
14-18 años mujeres	9

Fuente: Food and Nutrition Board. Institute of Medicine. National Academy of Sciences. U.S.A. 1997/98/2000/2001

Alimentos fuente: los alimentos de origen animal, especialmente las carnes rojas y mariscos constituyen las principales fuentes alimentarias de zinc. Entre los alimentos vegetales, los granos enteros y las semillas son los que contienen las mayores cantidades, pero al encontrarse asociado al ácido fítico, su biodisponibilidad es menor.

Cuadro N° 11: Contenido de zinc de los alimentos

Zinc (mg/100g de alimento)	Alimentos
> 5	Germen de trigo, salvado de trigo, hígado, lentejas
4.9 - 2	Carne de vaca, yema de huevo, queso tipo cuartirolo, maní, carne de pollo, semillas de amaranto, harina de trigo integral
1.9 – 1.5	Mejillones, atún, porotos

Fuente: - López L, Suárez M. Fundamentos de nutrición normal. 1ª Ed. Buenos Aires, Argentina: Editorial El Ateneo, 2002.

- Tablas Argenfoods, disponibles en <http://www.argenfood.unlu.edu.ar/Tablas> (Consultada el 12 de Enero de 2011)

Deficiencia: el diagnóstico de la deficiencia es difícil ya que producen varios síntomas clínicos inespecíficos, los que aparecerían cuando las diversas reservas orgánicas no son suficientes para mantener las funciones bioquímicas en las que este oligoelemento participa. Entre estas manifestaciones clínicas de la deficiencia se encuentran la *anorexia* con disminución en la ingesta de alimentos, que se interpreta como un mecanismo adaptativo para conservar los niveles tisulares de zinc necesarios para las funciones específicas, delegando la tasa de crecimiento. Esta *disminución del crecimiento* puede llegar hasta el enanismo. Se ha observado también disminución en la agudeza del gusto y alteraciones en el comportamiento en estados de deficiencia.

Recientemente varios estudios de suplementación con zinc en niños han demostrado un efecto positivo en el crecimiento estatural. Durante la gestación, la deficiencia de zinc predispondría al nacimiento de neonatos de bajo peso. Se ha observado también un *retardo en la tasa de cicatrización de las heridas* en pacientes con bajos niveles plasmáticos de zinc. En la carencia grave del oligoelemento se observa atrofia del timo, linfopenia, disminución en la respuesta a la hipersensibilidad cutánea y disminución en la actividad fagocítica, lo que indicaría una *disminución en la actividad del sistema inmunológico*.

SELENIO:

Funciones: Se han identificado varias enzimas que dependen del oligoelemento para su actividad:

- *Glutación peroxidada:* se han identificado 4 glutación peroxidasas (GSHPx) selenio-dependientes, que tienen la función de reducir a los hidroperóxidos y el H₂O₂. En conjunto, las glutación peroxidasas constituyen una defensa natural del organismo ante las lesiones oxidativas.
- *Yodotironina desiodinasa:* se han identificado tres tipos, que participan en el metabolismo del yodo y las hormonas tiroideas.
- *Selenioproteínas P y W:* participaría en los mecanismos de defensa antioxidantes en el espacio extracelular.
- *Tioredoxin-reductasas:* intervendrían en la regeneración de los metabolitos oxidados del ácido ascórbico.

- *Funciones potenciales:* varias investigaciones han postulado un posible rol protector del selenio en el desarrollo del cáncer. Un estudio realizado en EE.UU. con pacientes que presentaban diagnóstico de cáncer de piel, se observó que la administración de 200 µg de selenio disminuyó el porcentaje de recurrencia de la enfermedad en comparación con el grupo control.

Indicadores del estado nutricional: entre los indicadores del estado nutricional del selenio se encuentran:

- *Selenio en suero:* no es un buen indicador de los depósitos, refleja la ingesta reciente.
- *Selenio en eritrocitos:* índice del estado nutricional a más largo plazo que las concentraciones plasmáticas.
- *Selenio en pelo y uñas:* se ha demostrado su correlación con la ingesta de selenio; sin embargo no es un indicador sensible ya que se ve afectado por la ingesta de proteínas y el tipo de selenio, así como por el uso de productos capilares.
- *Selenio en orina:* constituye un reflejo de la ingesta previa y no del estado nutricional, por lo que su utilidad es limitada.
- *Actividad de la glutatión peroxidasa:* índice válido en poblaciones con ingesta baja, ya que su actividad alcanza una meseta con ingestiones mayores. Mide solo el selenio biológicamente activo.

Ingestas recomendadas:

Cuadro N° 12: Ingestas dietéticas recomendadas de selenio según la edad

Grupos de edad	Selenio (µg/día)
0-6 meses	15
7-12 meses	20
1-3 años	20
4-8 años	30
9-13 años	40
14-18 años	55

Fuente: Food and Nutrition Board. Institute of Medicine. National Academy of Sciences. U.S.A. 1997/98/2000/2001

Alimentos fuente: las principales fuentes de selenio son los mariscos, el riñón, el hígado y otras carnes. El contenido en los cereales y legumbres es más variable y depende de la cantidad en los suelos. Las frutas y verduras presentan en general poco selenio.

Cuadro N° 13: Contenido de selenio de los alimentos

Selenio (µg/ 100g de alimento)	Alimentos
> 100	Riñón
99-50	Hígado, germen de trigo, semillas de girasol, pescados y mariscos
49-10	Pan integral, arroz integral, carne vacuna, carne de aves, queso tipo parmesano
< 10	Leche de vaca fluida, frutas y verduras

Fuente: - López L, Suárez M. Fundamentos de nutrición normal. 1ª Ed. Buenos Aires, Argentina: Editorial El Ateneo; 2002.

- Tablas Argenfoods, disponibles en <http://www.argenfood.unlu.edu.ar/Tablas> (Consultada el 12 de Enero de 2011)

Deficiencia: la deficiencia es conocida como la enfermedad de Keshan y es una cardiomiopatía que afecta principalmente a niños y mujeres en edad fértil. Otra patología relacionada con la deficiencia de selenio es la enfermedad de Kashin-Beck, que se presenta en adolescentes y se manifiesta como una osteoartritis endémica. Sus síntomas son tumefacción y rigidez en las articulaciones de las manos y generalizada.

CALCIO: el contenido de calcio en el cuerpo humano es de 1100 a 1200g de los cuales el 99% se localiza en el esqueleto. El 1% restante se encuentra en el plasma. En condiciones normales, el 45% se encuentra ligado a proteínas, principalmente la albúmina, el 47% está como calcio ionizado o calcio libre y el resto forma complejos como citratos y fosfatos de calcio.

Funciones:

- *Estructura ósea y dentaria:* el calcio se encuentra en la estructura ósea como hidroxiapatita, una sal de calcio y fósforo o como fosfato cálcico, que contiene una mayor proporción de calcio/fósforo que la hidroxiapatita y se encuentra principalmente en el hueso joven. Tanto el calcio como el fósforo están en un constante estado de recambio con el calcio y fósforo plasmático. Durante los períodos de crecimiento y hasta la tercera década de la vida, el depósito de calcio en el hueso supera a la resorción. La masa ósea máxima se alcanza entre los 25 y los 35 años. Alrededor de los 40 años la masa ósea comienza a disminuir.

El calcio plasmático participa en varias funciones vitales:

- *Coagulación sanguínea:* el calcio participa en el mecanismo de coagulación estimulando la liberación de tromboplastina de las plaquetas; además, los iones de calcio son necesarios para la conversión de protrombina a trombina.

- *Contracción y relajación muscular:* el calcio iónico juega un importante rol en la iniciación de la contracción muscular. Cada músculo posee numerosas unidades contráctiles: miofibrillas compuestas por proteínas contráctiles: la actina y la miosina. Cuando la señal para la contracción comienza, el calcio es rápidamente liberado, ionizado y movilizado. El ion calcio activa la reacción química entre los filamentos de actina y miosina, los que liberan la energía en forma de ATP, con lo que comienza la contracción. El calcio es inmediatamente encerrado en el retículo tubular, comenzando la relajación. Otros elementos como el magnesio y el potasio están también involucrados en este proceso.

- *Transmisión nerviosa:* el calcio es requerido para la normal transmisión de los impulsos nerviosos, estimulando la liberación de acetilcolina a nivel neuromuscular.

- *Permeabilidad de membranas:* el calcio iónico controla el pasaje de fluidos a través de las paredes celulares, afectando su permeabilidad. Este proceso sería consecuencia de la influencia del calcio en la integridad de la sustancia de cemento intercelular.

- *Actividad enzimática:* el calcio es activador de numerosas enzimas intracelulares y extracelulares como ATPasas, lipasas, etc.

Biodisponibilidad:

- *Fibra dietética:* el ácido fítico que se encuentra en la mayor parte de los alimentos vegetales forma con el calcio complejos insolubles; de igual manera, los ácidos urónicos, componentes de distintos tipos de fibra tienen la capacidad de fijar calcio.
- *Oxalatos:* el ácido oxálico, presente en vegetales como la acelga, espinaca, remolacha y en el cacao, es el inhibidor más potente de la absorción del calcio, ya que forma con el mismo oxalato de calcio, que es un compuesto insoluble.

- *Grasas*: en condiciones de malabsorción con presencia de esteatorrea, la absorción del calcio disminuye debido a la formación de jabones de calcio que resultan insolubles.
- *Lactosa*: estimula la absorción del calcio. Aún no está claro cual es su mecanismo de acción; se sugiere que sería una consecuencia de la disminución del pH debido a la producción de lactobacilo.
- *Proteínas*: existen evidencias de que la absorción de calcio es mayor cuando las ingestas proteicas son moderadas a altas que cuando las mismas son bajas; esto se debería a la formación de complejos solubles de calcio con ciertos aminoácidos como la lisina, la arginina y la serina. Sin embargo, si la cantidad de proteínas totales es muy elevada, la excreción urinaria de calcio aumenta debido a una reducción en la reabsorción tubular.
- *Cafeína y teofilina*: su consumo elevado estimula la eliminación urinaria de calcio.
- *Sodio*: dietas con alto contenido en sodio aumentan las pérdidas urinarias de calcio.
- *Alcohol*: cantidades elevadas de alcohol disminuyen el depósito de calcio en los huesos.

Indicadores del estado nutricional: existen una serie de indicadores del metabolismo mineral óseo, que se pueden utilizar para realizar un diagnóstico de la deficiencia de calcio:

- *Densitometría ósea*: es una técnica no invasiva, rápida y altamente sensible que cuantifica la densidad mineral ósea.
- *Índice calcio/creatinina en orina basal*: indicador sencillo de fácil recolección, se correlaciona con la ingesta habitual de calcio, aunque su sensibilidad y especificidad son bajas.
- *Marcadores de formación ósea (Osteocalcina, Fosfatasa alcalina total y Fosfatasa alcalina ósea)*: Estos indicadores se miden en sangre. La Osteocalcina es una proteína que se correlaciona con la tasa de crecimiento esquelético. La actividad de la Fosfatasa alcalina total se encuentra aumentada cuando se administran terapias osteoformativas y disminuye en la ancianidad. La Fosfatasa alcalina ósea es una isoenzima mucho más sensible para detectar cambios en los tratamientos osteoformativos.
- *Marcadores de remoción ósea (Hidroxiprolina, Hidroxilisina, Piridinolina, Deoxipiridinolina)*: La Hidroxiprolina y la Hidroxilisina son aminoácidos que se encuentran en el colágeno, la eliminación urinaria de los mismos refleja la resorción ósea. Aumentan en el envejecimiento y la menopausia. La Piridinolina y la Deoxipiridinolina se encuentran en las moléculas de colágeno y elastina. La Deoxipiridinolina es más específica para el colágeno óseo. Aumentan en la menopausia y se correlacionan con el recambio óseo.

Ingestas diarias recomendadas:

Cuadro N° 14: Ingestas dietéticas recomendadas de calcio según la edad

GRUPOS DE EDAD	CALCIO (mg/día)
0-6 meses	210
7-12 meses	270
1-3 años	500
4-8 años	800
9-13 años	1300
14-18	1300

Fuente: Food and Nutrition Board. Institute of Medicine. National Academy of Sciences. U.S.A. 1997/98/2000/2001

Alimentos fuente de calcio: los lácteos son los alimentos fuente de calcio por excelencia. Si el consumo de los mismos es escaso, resulta difícil cubrir con las cantidades recomendadas. Entre los vegetales, los de hoja de color verde oscuro poseen también importantes cantidades de calcio, aunque la biodisponibilidad es menor debido a la presencia en los mismos de ácido oxálico. Los

pescados que se consumen con espinas, como sardinas, cornalitos, caballa, constituyen otra alternativa para aumentar la ingesta de calcio.

Cuadro N° 15: Contenido de calcio de los alimentos

CALCIO (mg/100g de alimento)	ALIMENTOS
> 700	Quesos duros y semiduros
600-400	Queso cremoso, queso fresco
300-200	Sardinas, cornalitos, almendras, avellanas, dulce de leche
200-100	Achicoria, berro, brócoli, radicheta, yogur, leche, queso descremado untable, queso semidescremado untable, ricotta, maní, bizcochos Bay Biscuit
<100	Acelga, espinaca, crema de leche

Fuente: - López L, Suárez M. Fundamentos de nutrición normal. 1ª Ed. Buenos Aires, Argentina: Editorial El Ateneo; 2002.

- Tablas Argenfoods, disponibles en <http://www.argenfood.unlu.edu.ar/Tablas> (Consultada el 12 de Enero de 2011)

Deficiencia: la deficiencia crónica de calcio ocasiona *osteoporosis*, patología en la cual disminuye el contenido mineral del hueso, con lo que aumenta la susceptibilidad a las fracturas, especialmente en las muñecas, la columna vertebral y la cadera. El estadio previo a la osteoporosis se denomina *osteopenia*.

Una ingesta adecuada de calcio entre la edad de la menarca y el final de la adolescencia condiciona una mayor densidad mineral ósea, y por lo tanto disminuye el riesgo de incidencia de esta patología. La disminución de los valores plasmáticos de calcio ocasiona *tetania*, trastorno en el cual se producen espasmo y dolores musculares con calambres, debido a un aumento en la transmisión neuromuscular. Se afectan en primer lugar las manos y luego la cara, tronco y a veces el músculo laríngeo y las extremidades. La tetania puede presentarse asociada a trastornos gástricos en los que hay alcalosis por la pérdida excesiva de HCL (ácido clorhídrico) debida a vómitos prolongados, o junto con la deficiencia de vitamina D y de la función paratiroidea.

VITAMINA A: la denominación de vitamina A es el nombre genérico de todos los compuestos derivados de la β -ionona, como el retinol y sus ésteres, el retinal y el ácido retinoico. Con la denominación de provitamina A se agrupan todos los carotenoides que poseen actividad biológica del retinol; el más activo es el β -caroteno.

Características: es una vitamina que por su estructura química presenta dobles enlaces en su cadena lateral que son sensibles a la oxidación como otros ácidos grasos insaturados; por lo tanto, la exposición a la luz y la presencia de oxígeno molecular la alteran con facilidad. La oxidación de las grasas también puede inducir su descomposición; pero los antioxidantes como el alfa-tocoferol y el ácido ascórbico los protegen de la oxidación. Tanto el retinol como el beta-caroteno son relativamente estables al calor.

Funciones: la vitamina A participa en variadas y diferentes funciones, como la reproducción, el desarrollo fetal, el crecimiento, la inmunidad, funciones que se relacionan estrechamente con su participación en el proceso de diferenciación celular. Por otro lado, es necesaria para el mecanismo de la visión.

- El ácido retinoico regula la diferenciación de las células actuando como mensajero intracelular; tiene un control genético en procesos del desarrollo embrionario, el fenotipo y las funciones de las células epiteliales. Cumple de esta manera un papel vital en el *mantenimiento de los epitelios*, los cuales constituyen la barrera primaria para las infecciones. Hay epitelio en la piel,

en la superficie ocular, en la cavidad oral, en el tracto gastrointestinal y en los aparatos respiratorio y genitourinario.

- La vitamina A está relacionada con el metabolismo proteico, en estados de desnutrición por deficiencia proteica aunque el hígado tenga depósitos de retinol, no puede ser movilizado porque no se sintetiza la proteína transportadora de retinol. Por otro lado, cuando falta vitamina A, se altera la síntesis proteica, lo que produce una *disminución del crecimiento y mayor susceptibilidad a las infecciones*.

- Es necesaria para la liberación del hierro del hígado, por eso su deficiencia en la desnutrición puede ser una de las causas de la anemia ferropénica.

- Con respecto a la relación de la vitamina A con la *inmunidad*, se observó que la deficiencia de esta vitamina disminuye la concentración de la inmunoglobulina M o la inmunoglobulina G en plasma; también interfiere con la respuesta al virus del sarampión y el HIV, y reduce la respuesta a las infecciones parasitarias.

- La vitamina A es también necesaria para el mecanismo de la visión: en la retina existen dos tipos de células fotorreceptoras: los conos, que son sensibles a la luz de alta intensidad y perciben los colores, y los bastoncillos, que son sensibles a la luz de baja intensidad y perciben el blanco y el negro. Los pigmentos visuales son cromoproteínas, en los conos se forma la iodopsina y en los bastones la rodopsina que necesitan como grupo prostético para su síntesis al 11-cis-retinal, por lo que es necesario aportar esta vitamina con la alimentación para impedir la ceguera nocturna.

- Numerosas investigaciones han atribuido un efecto protector a los carotenos contra las enfermedades degenerativas como el cáncer, las cataratas, la maculopatía ocular y las enfermedades cardiovasculares. El β -caroteno es considerado el más importante en la prevención de tales enfermedades crónicas.

Biodisponibilidad: son los carotenos los que presentan ciertos factores que afectan su biodisponibilidad:

1. *La estructura del alimento:* la absorción de los carotenos de los suplementos es considerablemente mayor a la de los alimentos. En los vegetales de hoja verde los carotenos se encuentran unidos a los cloroplastos y participan en la fotosíntesis. En las zanahorias por ejemplo, los β -carotenos se localizan en forma de cristales. En ambos casos la solubilización de los mismos en el proceso digestivo es baja.
2. *El procedimiento de cocción:* se ha observado que la cocción al vapor de las zanahorias y espinacas aumenta la biodisponibilidad de los carotenos. Sin embargo, tales efectos no se observan cuando se emplean métodos de cocción más prolongados y con elevadas temperaturas, como el hervido, ya que se producen isómeros y productos derivados de la oxidación de los carotenos que resultan menos biodisponibles.
3. *Contenido en grasa de la dieta:* el consumo de grasas en la misma comida que aporta carotenos optimiza la absorción de los mismos.
4. Las drogas hipolipemiantes como la colestiramina poseen un potente efecto inhibitorio en la absorción de los carotenos.

Indicadores del estado nutricional: varios indicadores pueden utilizarse para evaluar el estado nutricional respecto a la vitamina A. Uno de los más utilizados es la *concentración plasmática de retinol*. Existe una concentración lineal entre la ingesta y la concentración de retinol en plasma. Los niveles muy bajos en sangre indican escasas reservas hepáticas y en los tejidos. La concentración plasmática de retinol depende de los niveles de la proteína transportadora de retinol, de manera que

su determinación es útil para diagnosticar deficiencias severas, pero es menos sensible a deficiencias marginales.

Otros indicadores utilizados para valorar el estado nutricional con respecto a la vitamina son: la *prueba de dosis-respuesta-relativa*, que consiste en determinar las concentraciones plasmáticas de retinol antes y después de la administración oral de 450 µg de palmitato de retinilo; la determinación anatomopatológica de la *citología conjuntival por impronta*, *el tiempo de recuperación de la visión* y *la estimación de las reservas corporales por medio de la dilución isotópica de la vitamina A marcada con deuterio*.

Ingestas recomendadas:

Cuadro N° 16: Ingestas dietéticas recomendadas de vitamina A según la edad

GRUPOS DE EDAD	VITAMINA A (µg/día)
0-6 meses	400
7-12 meses	500
1-3 años	300
4-8 años	400
9-13 años	600
14-18 años hombres	900
14-18 años mujeres	700

Fuente: Food and Nutrition Board. Institute of Medicine. National Academy of Sciences. U.S.A. 1997/98/2000/2001

Alimentos fuente: la vitamina A se encuentra en forma abundante es los alimentos de origen animal y vegetal. También la contienen los productos que han sido fortificados como leches, yogures y quesos untables.

Cuadro N° 17: Alimentos fuente de retinol y de carotenos

RETINOL (origen animal)	CAROTENOS (origen vegetal)
Leches fortificadas	Vegetales de hoja verde: espinaca, acelga, lechuga, espárrago.
Manteca, crema, queso	Zanahoria, zapallo, calabaza
Pescados grasos	Maíz amarillo
Aceite de hígado de pescado	Batata
Hígado	Frutas amarillas: duraznos, damascos, melones
Yema de huevo	Frutas y hortalizas rojas

Fuente: - López L, Suárez M. Fundamentos de nutrición normal. 1ª Ed. Buenos Aires, Argentina: Editorial El Ateneo; 2002.

Cuadro N° 18: Contenido aproximado de retinol de algunos alimentos

ALIMENTO	RETINOL µg/100g
Hígado vacuno, hígado de pollo	>4.000
Huevo entero, crema de leche, quesos, caballa, atún	500-150
Yogur, pollo, leche fluida, leche condensada, sardinas en lata	<150

Fuente: - López L, Suárez M. Fundamentos de nutrición normal. 1ª Ed. Buenos Aires, Argentina: Editorial El Ateneo; 2002.

Cuadro N° 19: Contenido aproximado de β-carotenos en algunos alimentos

ALIMENTO	B-CAROTENOS (μg/100g)
Espinaca, hinojo, perejil, zanahoria, batata, durazno desecado	4.000-9.300
Remolacha, ají colorado, melón, zapallo, damasco fresco, achicoria, acelga	2.200-3.600
Tomate crudo, porotos frescos, apio, brócoli, jugo de tomate, puerro, lechuga, pomelo rosado	520-1.300
Mandarina, ciruela pasa, ají amarillo, ají verde, aceituna, albahaca, ciruela, repollito de Bruselas, espárrago	100-500
Pepino fresco, jugo de naranja, pomelo blanco, repollo colorado, manzana, palta, berenjena, uva, kiwi, naranja, maíz amarillo, repollo blanco, durazno fresco	<100

Fuente: López L, Suárez M. Fundamentos de nutrición normal. 1ª Ed. Buenos Aires, Argentina: Editorial El Ateneo; 2002.

Deficiencia: Al participar en el mantenimiento de las estructuras de las membranas celulares, la integridad de los tejidos va a depender de esta vitamina; en los ojos la deficiencia produce *queratinización*, proceso por el cual las células epiteliales expuestas al medio ambiente pierden su humedad y son reemplazadas por tejido córneo, y *xeroftalmia* o sequedad de la córnea, conductos lagrimales y conjuntiva. Un signo característico de la deficiencia es la aparición en la conjuntiva del ojo de las denominadas *manchas de Bitot*, que son blancas, espumosas y representan células desprendidas y queratinizadas. Otro síntoma es la *hemeralopía* o falta de adaptación de la visión a la luz de baja intensidad. Cuando la deficiencia es severa se presenta *queratomalacia*, proceso caracterizado por la sequedad y ulceración de la córnea que en estadios avanzados produce *ceguera*. La piel se seca y se torna escamosa, y aparece una erupción papilar alrededor de los folículos pilosos, denominada *hiperqueratosis folicular* o piel de lija.

En el tracto respiratorio se pierden las cilias.

Sin embargo, los signos clínicos de hipovitaminosis A no se presentan en los primeros estadios de la deficiencia.

La insuficiencia de vitamina A se asocia a la malnutrición calórico-proteica, a las ingestas pobres en lípidos, a los síndromes de malabsorción de grasas y en varios casos depende de factores socioculturales, cuando no se consumen alimentos de origen animal y las dietas son ricas en alimentos vegetales pero con escaso contenido lipídico, por lo que la absorción de la provitamina es limitada.

La deficiencia de vitamina A predispone a un aumento de en la mortalidad asociada a infecciones graves.

VITAMINA D: la vitamina D comprende un grupo de compuestos liposolubles. Las dos formas fisiológicamente relevantes de la vitamina son la vitamina D₂ o ergocalciferol y la vitamina D₃ o colecalciferol. La vitamina D₂ proviene de los esteroides presentes en las levaduras y plantas y la vitamina D₃ se origina por vía fotoquímica mediante la acción de la luz solar o ultravioleta a partir de un precursor presente en la piel. Se encuentra además en los alimentos de origen animal. Ambas formas de la vitamina son biológicamente inertes y necesitan dos hidroxilaciones para convertirse en la forma activa: la 1,25 dihidroxivitamina D o calcitriol.

Funciones: la principal función de la vitamina D, es mantener las concentraciones de calcio y fósforo en plasma dentro de los límites normales. La actividad de la vitamina D se lleva a cabo en los denominados órganos diana de acción de la vitamina: el intestino, el hueso y el riñón. En el intestino, estimula la absorción de ambos minerales. Cuando la ingesta de calcio es inadecuada para

satisfacer los requerimientos, la vitamina D junto con la parathormona (PTH), estimulan la movilización de calcio de las reservas óseas, a fin de mantener la calcemia en los límites normales.

Indicadores del estado nutricional: la concentración sérica de 25(OH)D se considera el mejor indicador del estado nutricional para la vitamina, ya que representa la sumatoria de la producción cutánea y de la ingesta de vitamina D₂ y D₃. En niños, se ha sugerido que valores inferiores a 11ng/ml se asocian a deficiencia de la vitamina. Los niveles de 25(OH)D en combinación con las cifras de PTH y la densidad mineral ósea constituyen los indicadores más específicos del estado nutricional de la vitamina.

Ingesta diaria recomendada: Las necesidades de vitamina D puede ser cubierta a través de la síntesis mediada por la exposición solar; no obstante, esta producción se ve afectada por una gran variedad de factores, por lo que resulta difícil cuantificarla.

FACTORES QUE MODIFICAN LA SÍNTESIS DE VITAMINA D EN LA PIEL
Grado de pigmentación cutánea – Latitud - Estación del año - Hora del día – Envejecimiento – Vestimenta - Contaminación atmosférica - Uso de pantallas solares

Cuando la biosíntesis de colecalciferol no es suficiente para cubrir las necesidades, esta vitamina debe ser aportada por la dieta.

El requerimiento para la población pediátrica es el siguiente:

Cuadro N° 20: Ingestas dietéticas recomendadas de vitamina D según la edad

GRUPOS DE EDAD	VITAMINA D (µg/día)
0-18 años	5

Fuente: Food and Nutrition Board. Institute of Medicine. National Academy of Sciences. U.S.A. 1997/98/2000/2001

Alimentos fuente: son escasos los alimentos que contienen naturalmente a la vitamina D. La vitamina D₃ se encuentra en alimentos animales, especialmente las grasas lácteas, huevos, hígado, pescados como el arenque, salmón, atún, sardinas. Los lácteos que son adicionados con la vitamina constituyen una de las principales fuentes dietéticas. La vitamina D₂ se obtiene de la irradiación del esteroide vegetal ergosterol y se la encuentra en levaduras y hongos.

Cuadro N° 21: Contenido de vitamina D de los alimentos

ALIMENTO	VITAMINA D (µg/100g)
Aceite de hígado de bacalao	200
Pescados	6-22
Margarina fortificada	6
Leche fortificada	1
Huevo	0.6

Fuente: López L, Suárez M. Fundamentos de nutrición normal. 1ª Ed. Buenos Aires, Argentina: Editorial El Ateneo; 2002.

Deficiencia: la deficiencia de vitamina D se caracteriza por una inadecuada mineralización o desmineralización del esqueleto. En los niños causa *raquitismo*, que presenta los siguientes síntomas clínicos: craneotabes (engrosamiento del cráneo en las eminencias frontales y parietales), deformidad torácica, arqueamiento de los huesos largos, crecimiento de las epífisis de los huesos largos, dentición retrasada, debilidad muscular, deterioro del crecimiento, tetania. En los adultos la deficiencia se denomina osteomalacia y se manifiesta por una desmineralización ósea que

predispone a fracturas espontáneas. La deficiencia puede presentarse cuando se altera: la síntesis cutánea de la vitamina D, la absorción intestinal de la misma o el metabolismo de su forma activa.

VITAMINA C: también llamada ácido ascórbico, es una vitamina termolábil y sensible a la oxidación, especialmente en presencia de cobre, hierro y pH alcalino.

Funciones: la vitamina C es un cofactor para la actividad de ocho enzimas que participan en las siguientes reacciones:

- Hidroxilación de la prolina y lisina, aminoácidos constituyentes del colágeno.
- Hidroxilación de la dopamina a noradrenalina.
- Biosíntesis de carnitina
- Oxidación de la fenilalanina a tirosina

Por otro lado, el ácido ascórbico participa como donante de electrones o agente reductor en varias reacciones:

- Reducción del hierro férrico a ferroso.
- Reducción del ácido fólico a tetrahidrofólico.
- Reducción de radicales como el superóxido y otros reactivos oxidantes que pueden provocar lesión al ADN o a las lipoproteínas de baja densidad, y también se ha propuesto que el ácido ascórbico participa en la regeneración de la vitamina E, luego que esta interactúa con un radical libre.⁵³

También se ha reconocido que es un importante estimulante del sistema inmunológico, cumpliendo un rol relevante en caso de infecciones virales y bacterianas.⁵⁴

Indicadores del estado nutricional: entre ellos encontramos los siguientes:

- *Ácido ascórbico en leucocitos:* es el marcador actualmente utilizado para determinar la ingesta recomendada. Se correlaciona con los depósitos corporales.
- *Ácido ascórbico en suero:* refleja la ingesta reciente, no el nivel de reservas, sin embargo es uno de los indicadores más utilizados y prácticos para evaluar el estado nutricional con respecto a la vitamina.
- *Excreción urinaria:* al igual que los niveles en suero, este indicador refleja ingesta reciente.
- *Ensayo de sobrecarga:* indica el nivel de depósito, se realiza una administración oral o parenteral de ácido ascórbico y se evalúa el % eliminado en la orina a las 3 o 5 horas. Cuando la eliminación es del 50% de la cantidad administrada, se asume que los depósitos tisulares se encuentran saturados.

Ingesta diaria recomendada:

Cuadro N° 22: Ingestas dietéticas recomendadas de vitamina C según la edad

GRUPOS DE EDAD	VITAMINA C (mg/día)
0-6 meses	40
7-12 meses	50
1-3 años	15
4-8 años	25
9-13 años	45
14-18 años en hombres	75
14-18 años en mujeres	65

Fuente: Food and Nutrition Board. Institute of Medicine. National Academy of Sciences. U.S.A. 1997/98/2000/2001

⁵³ López L, Suárez M. Fundamentos de nutrición normal. 1ª Ed. Buenos Aires, Argentina: Editorial El Ateneo; 2002.

⁵⁴ Taltavull M. Comer bien y vivir mejor. 1ª Ed. Buenos Aires, Argentina: Ediciones Lea Libros; 2006.

Alimentos fuente: el contenido de vitamina C en los alimentos depende de varios factores como el tipo y variedad de fruta o vegetal, la época de la cosecha, las condiciones y tiempo de almacenamiento antes de su consumo. Los vegetales y las frutas frescas contienen cantidades relativamente elevadas de la vitamina.

Cuadro N° 23: Contenido de vitamina C de los alimentos

VITAMINA C (mg/100g de alimento)	ALIMENTOS
130-100	Perejil, alfalfa, pimiento verde crudo, berro, kiwi
100-50	Brócoli, repollito de Bruselas, hojas de nabo, frutilla, coliflor, naranja, kinoto, limón
50-20	Repollo, achicoria, pomelo, ananá, acelga, espinaca, frambuesas, tomate, alcaucil
<20	Papas, frutas no cítricas, zanahoria, apio, lechuga, chaucha

Fuente: - López L, Suárez M. Fundamentos de nutrición normal. 1ª Ed. Buenos Aires, Argentina: Editorial El Ateneo; 2002.

- Tablas Argenfoods, disponibles en <http://www.argenfood.unlu.edu.ar/Tablas> (Consultada el 12 de Enero de 2011)

Deficiencia: la deficiencia de vitamina C provoca una enfermedad llamada *escorbuto*, que es el resultado de una inadecuada formación del colágeno en las membranas basales capilares, que se refleja con fragilidad capilar y varias alteraciones hemorrágicas. Se manifiesta por varios síntomas como: fatiga, debilidad, letargia, irritabilidad, hemorragias gingivales, dolor muscular y articular. Se presentan inicialmente petequias (pequeñas manchas hemorrágicas del tamaño de la cabeza de un alfiler que aparecen en la piel) y equimosis (manchas violáceas causadas por extravasación de sangre a la piel de mayor tamaño que las petequias) que se extienden de los miembros inferiores al resto del cuerpo, las mismas progresan a hiperqueratosis folicular (hipertrofia de la capa córnea de la epidermis) con hemorragias perifoliculares. Las manifestaciones psicológicas características de la deficiencia son la depresión, histeria e hipocondriasis (delirio de estar padeciendo alguna enfermedad). En algunos casos cursa con anemia leve. La deficiencia en la resistencia a las infecciones es secundaria a la pérdida de secreciones y alteraciones en las membranas mucosas. Se producen hemorragias interarticulares y puede haber muerte súbita por hemorragia cerebral o cardíaca. Debido a que cantidades tan bajas como 10 mg/día de vitamina C previenen la aparición de los síntomas, el escorbuto no es hoy en día una enfermedad frecuente; sin embargo puede aparecer en individuos que no consumen adecuada cantidad de frutas y verduras frescas.

VITAMINA B₆: la *piridoxina* es la forma de vitamina B₆ que se identificó inicialmente. Sus derivados: la *piridoxamina* y el *piridoxal*, poseen también actividad vitamínica. Es una vitamina estable al calor y muy inestable en la luz. El procesamiento de los alimentos puede producir pérdidas considerables de la vitamina B₆. Se pierde del 15 al 70% durante la congelación de frutas y verduras, del 50 al 70% con el procesamiento de las carnes y del 50 al 90% con la molienda de los cereales.

Funciones: el *fosfato de piridoxal* (PLP), principal forma activa de la vitamina B₆, es una coenzima necesaria para la actividad de alrededor de 100 enzimas, relacionadas fundamentalmente con el metabolismo proteico. Las principales reacciones en las que participa son:

- *Biosíntesis y catabolismo de los aminoácidos:* mediante reacciones de transaminación, descarboxilación, transulfuración, etc.

- *Biosíntesis de niacina a partir del triptofano.*
- *Metabolismo de los neurotransmisores:* mediante reacciones de descarboxilación de los aminoácidos precursores de la serotonina, tiramina, histamina, ácido gamma-aminobutírico.
- *Metabolismo de los carbohidratos:* la glucógeno fosforilasa necesita PLP.
- *Biosíntesis del grupo hemo:* es necesaria para la formación del ácido alfa-amino-levulínico, precursor del grupo hemo.

Biodisponibilidad: en una dieta mixta, se estima que la biodisponibilidad de la vitamina B₆ es del 75%. Los alimentos de origen vegetal contienen a la vitamina en formas glucosiladas y poseen una menor absorción. Las formas sintéticas de la vitamina se absorben en un 95%.

Indicadores del estado nutricional: se sugiere que el PLP plasmático es quizás el único indicador que puede utilizarse solo y que se correlaciona con las reservas corporales de la vitamina.

- *PLP plasmático:* su concentración refleja los niveles de PLP en hígado. Varía lentamente con las modificaciones en la ingesta.
- *Excreción urinaria de ácido 4-piridóxico (4-PA):* El 4-PA es el principal catabolito de la vitamina B₆ que se elimina por orina. La excreción del mismo representa alrededor del 50% de la cantidad ingerida de B₆, por lo que solo refleja la ingesta reciente.
- *Estimulación de la aminotransferasa eritrocitaria por PLP:* es un indicador de la actividad de la B₆ como coenzima, que se modifica muy lentamente en respuesta a cambios en la ingesta.
- *Excreción urinaria de ácido xanturénico:* este ácido es un metabolito del catabolismo del triptofano que se produce en cantidades aumentadas ante la deficiencia de B₆. Puede evaluarse también su excreción luego de una sobrecarga oral de 2g de triptofano.

Ingesta diaria recomendada:

Cuadro N° 24: Ingestas dietéticas recomendadas de vitamina B₆ según la edad

GRUPOS DE EDAD	VITAMINA B ₆ (mg/día)
0-6 meses	0.1
7-12 meses	0.3
1-3 años	0.5
4-8 años	0.6
9-13 años	1.0
14-18 años en hombres	1.3
14-18 años en mujeres	1.2

Fuente: Food and Nutrition Board. Institute of Medicine. National Academy of Sciences. U.S.A. 1997/98/2000/2001

Alimentos fuente: los alimentos que contienen vitamina B₆ en mayores cantidades son las vísceras, frutas secas, cereales integrales y legumbres. En los vegetales la biodisponibilidad es menor.

Cuadro N° 25: Contenido de piridoxina de los alimentos

PIRIDOXINA (mg/100g)	ALIMENTOS
1.0-0.5	Vísceras, carne de pollo, semillas de girasol, frutas secas, legumbres, cereales integrales
0.5-0.1	Carne vacuna, pescados, papas cocidas, banana, uva, verduras
<0.1	Leche, cereales refinados, frutas en general

Fuente: - López L, Suárez M. Fundamentos de nutrición normal. 1ª Ed. Buenos Aires, Argentina: Editorial El Ateneo; 2002.

Deficiencia: la deficiencia de la vitamina B₆ generalmente se asocia a la carencia de otras vitaminas del complejo B. Los síntomas clínicos de la deficiencia incluyen: dermatitis seborreica, anemia microcítica, convulsiones, estadios de depresión y confusión, anomalías en el electroencefalograma y alteraciones inmunológicas. La anemia microcítica es consecuencia de una deficiente formación del grupo hemo, y las alteraciones neurológicas se deberías a una acumulación de los metabolitos del triptofano en el cerebro.

VITAMINA B₉: o más conocida como *ácido fólico*, es el precursor de una gran familia de compuestos denominados folatos. Los folatos naturales son sensibles a la luz ultravioleta, el calor y la oxidación.

Funciones: las coenzimas del folato participan en las reacciones de transferencia del grupo de átomos de un carbono desde una sustancia a otra durante el metabolismo de los aminoácidos y la síntesis de ácidos nucleicos. Las principales reacciones en las que intervienen son:

- *Biosíntesis de pirimidinas*
- *Biosíntesis de purinas*
- *Remetilación de homocisteína a metionina*
- *Interconversión de serina-glicina.*
- *Catabolismo de la histidina a ácido glutámico*

Biodisponibilidad: cuando el ácido fólico sintético se consume en forma de suplementos, en ayuno, se estima que la absorción es del 100%. Sin embargo, cuando se ingiere ácido fólico sintético junto con alimentos, como en los cereales u otros alimentos fortificados, su absorción disminuye al 85%. El folato contenido naturalmente en los alimentos es aún menos biodisponible, y su absorción se estima en un 50%.

Indicadores del estado nutricional: el indicador bioquímico más utilizado para determinar los requerimientos de folato es el folato en el glóbulo rojo, complementado con los valores de homocisteína en plasma y folato sérico.

- *Folato en el eritrocito:* no revela cambios recientes en la ingesta, debido a que la vida media del eritrocito es de 120 días, la concentración de folato refleja el estado nutricional a largo plazo.
- *Homocisteína plasmática:* los niveles aumentan cuando la ingesta de folato es baja.
- *Folato sérico:* es uno de los primeros indicadores en alterarse, desciende usualmente luego de 1-3 semanas de ingesta deficiente, refleja por lo tanto cambios dietéticos pero no el nivel de depósitos.
- *Excreción urinaria de formimino-glutámico (FIGLU):* luego de una sobrecarga con histidina, si hay deficiencia de folatos aumenta la excreción de este metabolito. Puede estar aumentado también en la deficiencia de vitamina B12, por lo que su especificidad es baja.

Ingesta diaria recomendada:

Cuadro N° 26: Ingestas dietéticas recomendadas de folato según la edad

GRUPOS DE EDAD	FOLATO (µg/día)
0-6 meses	65
7-12 meses	80
1-3 años	150
4-8 años	200
9-13 años	300
14-18 años	400

Fuente: Food and Nutrition Board. Institute of Medicine. National Academy of Sciences. U.S.A. 1997/98/2000/2001

Alimentos fuente: el folato está muy distribuido en los alimentos; el hígado, la levadura, verduras, legumbres y algunas frutas son fuentes especialmente ricas.

Cuadro N° 27: Contenido de folatos de los alimentos

FOLATOS (µg/100 gramos de alimento)	ALIMENTOS
200-100	Hígado, espinaca, habas, espárragos, lentejas, repollitos de Bruselas, levadura de cerveza, germen de trigo
100-50	Brócoli, palta, frutillas, lechuga, huevo, pan integral, avellanas, nueces
50-5	Maíz, naranja, coliflor, uvas, melón, carnes

Fuente: - López L, Suárez M. Fundamentos de nutrición normal. 1ª Ed. Buenos Aires, Argentina: Editorial El Ateneo; 2002.

- Scott-Moncrieff C. El libro de las vitaminas. 1ª Ed. Argentina: Javier Vergara Editor; 2000.

Deficiencia: una ingesta inadecuada de folatos lleva en primera instancia a una disminución del folato sérico, luego disminuye el folato en el glóbulo rojo, aumenta la concentración plasmática de homocisteína y finalmente aparecen alteraciones megaloblásticas en las células de la médula ósea, y otras en tejidos de rápido crecimiento como las células epiteliales del estómago, intestino delgado, vagina y cuello uterino. El volumen corpuscular medio del eritrocito aumenta y se asocia a una hipersegmentación de los neutrófilos. Se desarrolla entonces una anemia macrocítica o megaloblástica, que en estadios avanzados cursa con la sintomatología característica de un aporte inadecuado de oxígeno a los tejidos: debilidad, fatiga, dificultad para la concentración, irritabilidad, cefalea, palpitaciones.

DEFICIENCIA DE FOLATOS Y RIESGO DE PATOLOGÍAS DEGENERATIVAS: en los últimos años se ha sugerido que cierto tipo de afecciones, como los defectos del tubo neural, cardiopatías, ciertos tipos de cáncer y alteraciones psiquiátricas pueden estar relacionadas con un estado nutricional deficiente del folato.

- **Defectos del tubo neural:** los defectos del tubo neural (DTN) constituyen un importante problema de salud pública por su mortalidad, morbilidad, costo social y el sufrimiento que ocasionan. Representan la más común de las malformaciones congénitas del sistema nervioso central, y se manifiestan como consecuencia de alteraciones en el proceso de embriogénesis. Estas anomalías pueden estar limitadas al sistema nervioso central o incluir los tejidos periféricos adyacentes (hueso, músculo y tejido conectivo). Estas fallas en el desarrollo del patrón embriológico se producen durante las primeras semanas de vida fetal y pueden clasificarse de la siguiente manera:

- Anencefalia: se caracteriza por la ausencia parcial del tejido cerebral. Los niños que la padecen suelen nacer muertos o morir después de nacer.
 - Espina bífida con meningomielocele: es una anomalía que afecta los arcos vertebrales en cualquier punto de la columna, siendo más frecuente en las vértebras lumbares y sacras en donde se produce la protusión de las meninges y el desarrollo defectuoso de la médula espinal. Se acompaña con un déficit neurológico marcado, con parálisis de los miembros inferiores y de los esfínteres de la vejiga. Estos defectos pueden estar cubiertos por piel o por una delgada membrana.
 - Espina bífida con meningocele: es una forma menos severa en la que se afecta el arco vertebral con formación de un saco de protusión que contiene meninges y líquido cefalorraquídeo, estando la médula espinal en posición normal.
 - Craneorraquisquisis: es otra anomalía fatal en la que se produce una falla completa del cierre del tubo neural en todo el largo de la columna vertebral.
- *Enfermedad vascular*: uno de los derivados del folato, el metiltetrahidrofolato, es el sustrato necesarios para la remetilación de la homocisteína a metionina, de manera que los niveles de homocisteína se encuentran marcadamente aumentados en la deficiencia de folatos. La hiperhomocisteinemia representa un riesgo para el desarrollo de enfermedades cardiovasculares. Se sugiere que la homocisteína puede ejercer un efecto tóxico directo sobre las células endoteliales, promoviendo el desarrollo de lesiones ateroscleróticas; puede también aumentar la adhesividad de las plaquetas y alterar factores relacionados con la coagulación.
 - *Cáncer*: varios estudios sugieren que la deficiencia de folatos puede predisponer al desarrollo de ciertos tipos de cáncer como el de cuello de útero, colon, pulmón, esófago y estómago. Los mecanismos potenciales propuestos se relacionan con alteraciones en la integridad del ADN.
 - *Desórdenes psiquiátricos*: varios estudios sugieren que la deficiencia de folatos o los bajos niveles en plasma aumentarían la prevalencia de estados de depresión, así como deficiencias en la capacidad de aprendizaje y memoria. El mecanismo estaría relacionado con la propiedad de esta vitamina para mantener el pool de metionina, sustrato para la biosíntesis de S-adenosilmetionina, cofactor en las reacciones de metilación para la síntesis de catecolaminas. Por otro lado, se relaciona al folato con la normal integridad de las membranas neuronales y con la síntesis de serotonina.⁵⁵

7.9 Consideraciones especiales en el lactante que padece EA

La alimentación al pecho presenta inigualables beneficios para el niño y la madre, tanto en aspectos biológicos y psicoafectivos, como ventajas sociales, ecológicas y económicas.

Se recomienda la lactancia exclusiva hasta los 6 meses de edad y complementarla con alimentos a partir de esta edad y hasta los 1 o 2 años.

⁵⁵ López L, Suárez M. Fundamentos de nutrición normal. 1ª Ed. Buenos Aires, Argentina: Editorial El Ateneo; 2002.

Beneficios de la lactancia materna para la madre:

- Favorece el restablecimiento del vínculo madre-hijo.
- Refuerzo de la autoestima.
- Menor sangrado post-parto, menor riesgo subsiguiente de padecer anemias y menor riesgo de padecer cáncer ginecológico.
- Menor depresión post-parto
- Más rápida recuperación física.
- Mayor practicidad para la alimentación nocturna, en viajes, etc.
- Ayuda a estilizar la silueta (utilizando la grasa de reserva post-parto para producir leche)

Beneficios de la lactancia materna para el niño:

- Llega en forma estéril, a temperatura ideal.
- Permite la colonización apropiada del lactobacillus Bifidus en el intestino del niño; la formación de ácido láctico impide la proliferación de bacterias patógenas).
- Mejor desarrollo psicomotor, emocional y social.
- Desarrollo de una personalidad más segura e independiente.
- Nutrición óptima, especialmente del Sistema Nervioso Central.
- Menor incidencia de sepsis y enterocolitis necrotizante del recién nacido.
- Menor incidencia de desnutrición infantil, de anemias, de muerte súbita del lactante, de alergias respiratorias y digestivas, de enfermedad celíaca, de infecciones urinarias y de enfermedades intestinales del adulto (colitis ulcerosa, enf. De Crohn).
- Protección contra diabetes mellitas, contra obesidad e hipercolesterolemia, contra algunas formas de cáncer y contra infecciones del oído.
- Menor incidencia de problemas dentales y de infecciones de la piel.
- Asociación con inteligencia superior.
- Mayor capacidad para defenderse más rápidamente de las enfermedades.
- Menor incidencia de maltrato infantil y abandono, por los lazos afectivos que se crean.

Beneficios de la lactancia materna para la familia:

- Mejor desarrollo de la familia como célula social.
- Menor gasto en medicamentos, alimentos sustitutos, etc.
- Economía: el costo de alimentar a una madre que amamanta es sensiblemente inferior al de alimentar a un niño con fórmula infantil.

Desventajas del uso de biberones y chupete:

- Perturbación del desarrollo del macizo craneofacial y perjuicio de la postura corporal.
- Mayor frecuencia de diarreas, deshidratación, desnutrición y muerte.
- Mayor posibilidad de contraer infecciones y que estas sean más graves.
- Confusión de pezón, por lo que el niño rechaza el pecho.
- Mayor posibilidad de contaminación.
- Costo de compra.⁵⁶

Consejos prácticos para mamas de niños con EA:

- Incluso si su bebé tiene muchas ampollas en la boca, no tiene que dejar la alimentación materna. Las ampollas, a menudo revientan con la succión. Si esto no ocurriera y la ampolla le obstaculiza las vías aéreas o le impide la deglución, deberían intentar puncionarla según los consejos del médico.

⁵⁶ Lorenzo J, Guidoni M, Díaz M, Marenzi M, Jorge J, Isely M, et al. Nutrición Pediátrica. 1ª Ed. Rosario, Argentina: Editorial Corpus; 2004.

- Para disminuir la fricción entre el bebé y el seno materno, se recomienda aplicar vaselina o parafina en ambas partes (pezón materno y mejillas, labios y encías de bebé).
- Poner el bebé a mamar frecuentemente y dejarlo que succione tanto tiempo como quiera.
- Proporcionar tiempo suficiente para el amamantamiento. Que ni la mamá ni el bebé sientan ninguna prisa.
- Si la mamá tiene los pechos muy llenos, debe extraerse un poco de leche antes, con el fin de que el bebé no se atragante.
- Asegúrese de que el bebé esté correctamente posicionado en el pezón.
- Si la boca de su bebé está demasiado lesionada para la succión, o si se cansa fácilmente, puede extraer su leche y administrársela con un cuentagotas o una cucharita de café o un biberón con tetina especial (Haberman). La tetina tiene una forma especial y esto hace que tenga menos posibilidades de herir las encías del bebé, además contiene una válvula interna que permite controlar el paso de la leche, promoviendo que con una succión débil se reciba una gran cantidad de leche. Como alternativa, podemos hacerle un orificio más grande a la tetina normal, usando una aguja estéril o realizando un pequeño corte en cruz con una tijera de punta afilada. Esterilice la tetina antes de usar. Tenga cuidado con que el nuevo flujo de la leche no provoque atragantamiento o tos.

Imagen N° 16: El Biberón Haberman y el Mini-Haberman

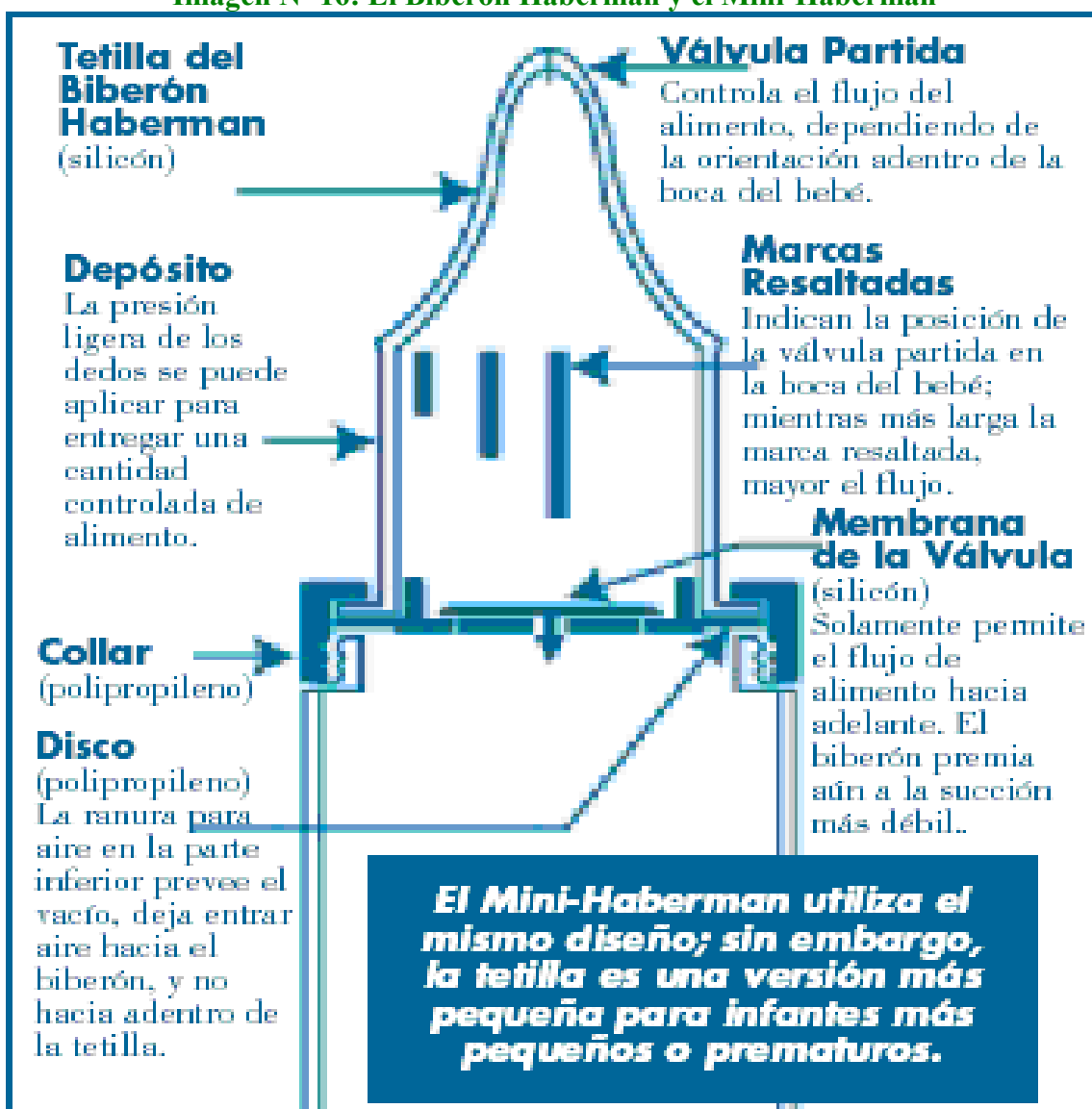


Imagen disponible en: <http://www.univill.hu/pdf/mellszivo/haberman.pdf> (Consultada el 14 de Enero de 2011)

Si el bebé no tuviera una ganancia de peso adecuada, será necesario complementar la lactancia materna con una fórmula infantil que contenga fibra para evitar la constipación (ej: Nutrilón Premium de Nutricia Bagó).

Inicio de la alimentación complementaria:

Este es el período en el cual progresivamente los bebés aprenden desde chupar, succionar, morder, masticar hasta tragar alimentos de consistencia más sólida.

Cada bebé es un individuo único y conseguirá sus objetivos en su propio tiempo, pero alrededor de los seis meses de edad debe estar preparado para probar algo nuevo. Algunos de los signos para reconocer si el bebé está preparado para empezar a incluir alimentos sólidos son:

- Consigue mantener la cabeza erguida y una posición adecuada cuando está sentado.
- Siente curiosidad por lo que comen los padres y comienza a hacer movimientos con la boca.
- Toma comida con las manos y se la lleva a la boca.
- Cuando le empiezan a salir uno o dos dientes.
- Si se siente hambriento, incluso habiéndole incrementado sus tomas de leche.

Al principio los alimentos deben actuar como suplementos de las tomas (alimentación materna / fórmula adaptada), no para reemplazarlas.

Aunque el bebé con EA no es diferente a los demás bebés en este aspecto, las lesiones en boca o lengua pueden provocar que necesite más tiempo, para lograr adaptarse o habituarse a los nuevos cambios en cuanto al sabor y consistencia de la comida.

Existen otras razones por las cuales un bebé con EA puede ser más lento para ingerir alimentos sólidos. Una de estas es el miedo a atragantarse debido a la nueva consistencia de los alimentos. Esto ocurre más frecuentemente en bebés que hayan experimentado algún episodio de reflujo gastroesofágico antes. El reflujo gastroesofágico es el regreso de ácidos o fluidos estomacales ácidos desde el estómago a la garganta o esófago. Se trata de una experiencia muy desagradable y dolorosa. Es muy común en todos los bebés, pero en bebés con EA es muy importante el tratamiento inmediato, para evitar cuanto antes el efecto que produce el ácido gástrico en la delicada membrana del esófago. Las tomas de consistencia más espesa tienden menos a ser regurgitadas a través del esófago.

Qué ofrecer, cuándo y cómo:

Se dará una serie de sugerencias para introducir los alimentos sólidos en la dieta de un bebé. No es aconsejable dejar que el bebé pase hambre o se le supriman algunas tomas para darle alimentos sólidos. Ésto nos puede llevar a la pérdida de peso, y el estrés y la frustración para los padres aumentarán a la hora de la alimentación.

- Escoja un momento en el que el bebé se sienta hambriento y usted disponga un tiempo de relax.
- Dar siempre los alimentos sólidos con la cuchara, no añadirlos dentro del biberón.
- Los alimentos sólidos para bebés pueden ser preparados en casa o comercialmente.
- No se desanime si el bebé rechaza alimentos nuevos al principio. Se necesita tiempo para adaptarse a nuevos sabores y texturas.
- No cocinar con sal ni añadirla a la comida ya preparada.
- Asegurarse que la comida preparada no lleve grumos, utilice una batidora o licuadora si es necesario. No es recomendable colar estos alimentos para no reducir su contenido en fibra.

- Entre los seis y siete meses, anime a su bebé a tomar los alimentos con las manos, aunque estas estén vendadas. Es bueno para los bebés que tomen los alimentos y que intenten alimentarse por sí mismos, aunque esto signifique cambio de vendas más frecuentes.
- Procure no dar alimentos duros o azucarados que pueden arañar la boca o las encías.⁵⁷

7.10 Indicaciones de alimentación enteral

La vía recomendada para la nutrición enteral en los pacientes con EA es la gastrostomía o botón gástrico. Puede ser total en caso de que el niño no pueda alimentarse por vía oral, o parcial, en la cual el niño solo puede consumir ciertos alimentos procesados por vía oral pero requiere de la vía enteral para cubrir sus requerimientos nutritivos. En muchos casos se utiliza solo durante la noche.

Indicaciones para gastrostomía:

- Retraso de crecimiento: ingesta oral reducida por microstomía, úlceras y ampollas orales; estenosis esofágica, aumento en el requerimiento de nutrientes.
- Disfagia.
- Riesgo de aspiración.
- Constipación crónica: disminuye el apetito.
- Gran cantidad de medicamentos: los niños a veces no pueden ingerir los medicamentos por vía oral.
- Estrés en el momento de la alimentación.

Ventajas de la gastrostomía:

- Se reduce la ansiedad a la hora de la alimentación.
- El niño se muestra más feliz y sano.
- Se reduce la constipación.
- Es una ruta alternativa para administrar medicamentos.

Desventajas de la gastrostomía:

- Pueden aparecer lesiones alrededor del sitio de colocación.
- Reduce la ingesta oral.
- Aumenta la probabilidad de reflujo gastroesofágico.
- A los niños les puede molestar el botón gástrico y sus cuidados.
- La grasa se suele depositar de forma central (androide).

Aún a pesar de todo esto, el 90% de los padres recomiendan la colocación de botón gástrico a otras familias con niños que padecen EA.⁵⁸

⁵⁷ Haynes L. Nutrition for Babies with Epidermolysis Bullosa. Londres: DEBRA; 2008.

⁵⁸ Denyer J. Indications for Gastrostomy Feeding and Oesophageal Dilatation in Children with Severe EB. Segundo Simposio Internacional en Epidermolysis Bullosa. 2005 Noviembre, 17 y 18. Santiago de Chile. Disponible en: <http://www.debrachile.cl/pag/JACKIE%20DENYER/Indications%20for%20Gastrostomy%20Feeding%20and%20Oesophageal%20Dilatati.ppt> (Consultada el 21 de Enero de 2011)

8. Resultados de encuestas

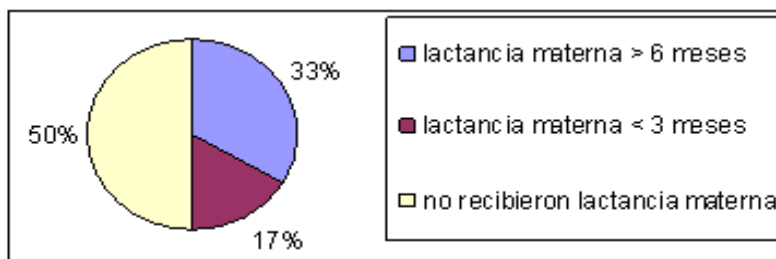
Por ser una patología de muy baja prevalencia y por estar estos pacientes muy dispersos en nuestro país y no contar con una base de datos nacional, no se logró obtener un tamaño muestral significativo. No obstante se analizarán los casos que completaron las encuestas.

Se utilizaron las tablas de crecimiento (percentilos) de la Sociedad Argentina de Pediatría para evaluar los datos de peso y talla aportados por lo padres.

Se analizaron 6 casos mediante la información proporcionada por las encuestas:

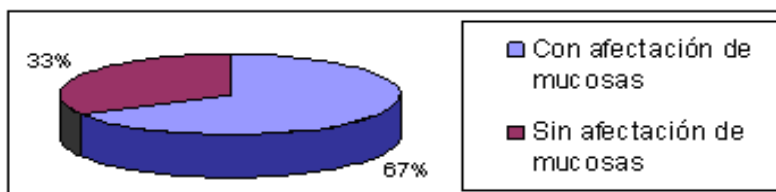
- 4 niñas y 2 niños entre 1 mes y 12 años.
- 2 padecen EA Simple, 1 EA de la Unión variante no Herlitz y 3 EA distrófica
- Los 2 casos con EA Simple y 1 con EA Distrófica presentaron P/E, T/E y P/T normal (porcentajes de adecuación al percentil 50 de 90 a 110%); el caso con EA de la Unión presentó retraso crónico del crecimiento (T/E bajo y P/T ligeramente bajo); Uno de los casos con EA Distrófica presentó retraso crónico del crecimiento mientras que el otro mostró desnutrición aguda (T/E normal, P/T bajo).
- Sólo el caso con EA de la Unión presentó bajo peso al nacer (< 2500g).
- Ninguno de los padres encuestados sabía si era portador de la enfermedad.
- En 4 casos los niños son atendidos solo por el pediatra y el dermatólogo, en los otros 2 casos se agrega la nutricionista, odontólogo y psicólogo.
- 4 niños fueron diagnosticados al nacer y los otros 2 a pocos meses del nacimiento.
- 2 niños recibieron lactancia materna por más de 6 meses, 1 niños la recibió por menos de 3 meses y los otros 3 niños no la recibieron por las siguientes causas: no se prendían al pecho materno, lloraban por dolor de las úlceras orales y el otro motivo fue “la madre rechazó a la criatura”.

Gráfico N° 1: Lactancia materna



- 5 niños podían tomar los alimentos con las manos (aún padeciendo algunos pseudosindactilia) menos el que tenía 1 mes, por limitación de la edad.
- 4 niños encuestados presentaban ampollas en piel, boca, lengua, garganta y región anal, mientras que 1 de los que padecía la forma Simple de EA presentaba solo en dedos de los pies y manos y el otro con esta misma variante tenía las ampollas distribuidas en todo el cuerpo pero sin afectación de mucosas.

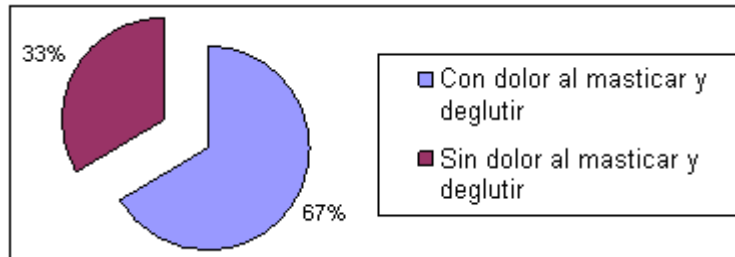
Gráfico N° 2: Afectación de mucosas



- Los 2 niños que padecían la forma de EA Simple tenía ampollas llenas de exudado transparente, mientras que el resto (formas Distróficas y de la Unión) presentaban contenido serohemático.

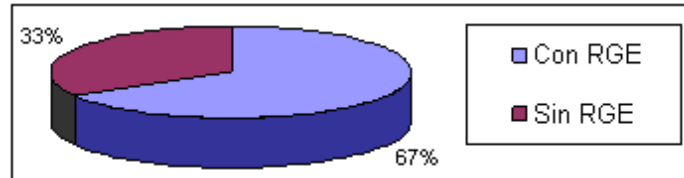
- Los 2 niños que presentaban EA Simple y 1 que padecía la forma Distrófica, no presentaban dificultad al abrir la boca; el resto sí presentaba algún tipo de dificultad.
- Solo los 2 niños con EA Simple no presentaban dolor al masticar ni dificultades para deglutir alimentos; el resto sí presentaba ambos problemas.

Gráfico N° 3: Dolor al masticar y deglutir



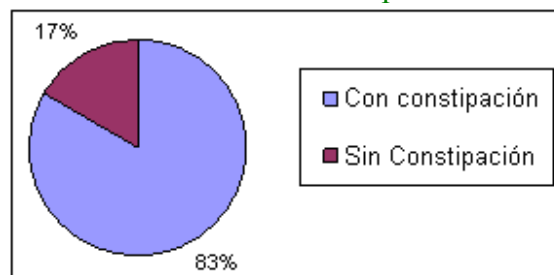
- Excepto los 2 niños con EA Simple, el resto padecía reflujo gastroesofágico.

Gráfico N° 4: Reflujo gastroesofágico



- En 5 casos se afirmó que los alimentos más rechazados eran los sólidos, los alimentos con textura rugosa, los alimentos calientes y que los más aceptados por los niños eran los líquidos, semilíquidos, semisólidos y sólidos blandos, con temperaturas frías o templadas (el niño de 1 mes solo toma leche materna).
- Solo en los 2 casos de EA Simple se afirmó que no se realizaban modificaciones en la consistencia de los alimentos; en el resto de los casos, sí lo hacían (licuado, procesado, etc.) para mejorar la tolerancia a los alimentos.
- Solo los 2 casos de EA simple no ingerían suplementos nutricionales; el resto de los niños ingerían suplementos de vitaminas y minerales.
- Los 2 casos de EA Simple y uno de EA Distrófica afirmaron que ninguno de los médicos sugirió una vía alternativa de alimentación; en el resto de los casos sí fue sugerida la colocación de una gastrostomía debido al bajo peso, el retraso de crecimiento o dificultades para la alimentación. Hasta el momento, los 6 casos solo utilizan la vía oral para la alimentación.
- En 5 casos se mencionó la presencia de constipación, con una frecuencia de evacuación cada 3 o 4 días; el lactante de 1 mes no ha presentado esta dificultad hasta el momento.

Gráfico N° 5: Constipación



- A excepción del niño de 1 mes, el resto afirmaban tener problemas dentales como caries frecuentes y falta de calcio.

- Entre los alimentos que componen la alimentación habitual del niño se mencionaron (excepto el lactante de 1 mes): leche, yogur, queso untado, quesos blandos, ricotta, huevo, carnes rojas y blancas, frutas crudas y cocidas, vegetales crudos y cocidos, legumbres, galletas, fideos, azúcar, dulces, manteca, aceite, crema, copos de cereal, gelatinas, flanes y pan lactal, por lo que se aprecia una alimentación variada.
- 2 padres calificaron la enfermedad de su hijo/a como moderada y los 4 restantes como grave.
- En cuanto al carácter del niño/a, solo 2 padres indicaron que era alegre y sociable, mientras que los 4 restantes clasificaron a sus hijos como tímidos, tristes y poco sociables.
- Con respecto a los análisis de laboratorio, se tomaron como valores de referencia normales los siguientes:

Cuadro N° 28: Valores normales de laboratorio en pediatría

Grupos de edad	Recién nacido	1 mes	6 meses	1 año	5 años	6-11 años	12-18 años
Glóbulos rojos (millones/mm ³)	4-5.6	4-5.5	3.1-4.5	3.1-4.5	3.8-5.3	3.8-5.3	3.8-5.3
Hemoglobina(g/dl)	14-19	10.2-18.2	10.1-12.9	10.7-13.1	10.7-14.7	11.8-14.6	11.7-16
Hematocrito (%)	42-60	29-41	34-40	35-42	35-42	35-47	35-48
VCM(volumen corpuscular medio)	98-118	86-124	74-108	74-86	75-87	77-91	77-95
Glóbulos blancos (/mm ³)	10-30000	6-17.5000	6-17.500	6-17.500	5.5-15.500	4.5-13.500	4.5-13.500
Plaquetas (/mm ³)	100-470000	200-450000	200-400000	200-400000	150-400000	150-400000	150-400000
Glucemia (mg/dl)	20-110	60-105	60-105	60-105	60-105	60-105	60-105
Proteínas totales (g/dl)	4.6-7	4.5-6.5	4.5-6.5	5.4-7.5	5.9-8	5.9-8	5.9-8
Albumina (g/dl)	3.2-5.4	3-5.5	3-5.5	3.2-5.4	3.2-5.4	3.2-5.4	3.2-5.4
Colesterol total (mg/dl)	50-153	50-175	50-175	120-200	120-200	120-200	120-200
Colesterol LDL (mg/dl)	60-140	60-140	60-140	60-140	60-140	60-140	60-140
Colesterol HDL (mg/dl)	30-65	30-65	30-65	30-65	30-65	30-65	30-65
Bilirrubina total (mg/dl)	2-6	Hasta 1.5	Hasta 1.5	Hasta 1.5	Hasta 1.5	Hasta 1.5	Hasta 1.5
Fosfatasa alcalina (U/l)	95-368	95-368	115-460	115-460	115-460	115-460	V:127-403 M:95-336
TGO (U/l)	25-75	25-75	25-75	25-75	0-40	0-40	0-40
TGP (U/l)	<54	<54	<54	<54	1-30	1-30	1-30
Uremia (mg/dl)	3-12	10-40	10-40	10-40	10-40	10-40	10-40
Uricemia (mg/dl)	2-6.2	3.5-7	3.5-7	3.5-7	3.5-7	3.5-7	3.5-7
Calcemia (mg/dl)	7-12	8-11	8-11	8-11	8-11	8-11	8-11
Fosfatemia (mg/dl)	5-9.6	5-10.8	5-10.8	3.8-6.2	3.5-6.8	3-4.5	3-4.5

Fuentes:

- Díaz de Heredia C, Bastida P. Desde el laboratorio a la clínica. Interpretación del hemograma pediátrico. An Pediatr Contin 2004; 2 (5): 291-6
- Correa J, Gómez J, Posadas R. Fundamentos de pediatría. Generalidades y neonatología. 3ª Ed. Tomo V. Medellín, Colombia: Corporación para Investigaciones Biológicas; 2006.
- Meneghello J. Pediatría. 4ª Ed. Santiago de Chile: Publicaciones Técnicas Mediterráneo; 1991.
- Lejarra H, Fano V, Breitman F, Del Pino M. Criterios de Atención. "Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan". Vol 2. Buenos Aires; 2000.
- Greene M. Manual de pediatría hospitalaria. 12ª Ed. Barcelona: Mosby Year Book; 1992.
- Pagana K, Pagana T. Guía de pruebas diagnósticas y de laboratorio. 2ª Ed. Madrid: Mosby; 1996.
- Detmer W, McPhee S, Nicoll D, Chou T. Manual de Pruebas Diagnósticas. 1ª Ed. México: Manual Moderno; 1997.
- Lehmann C. Saunders Manual of Clinical Laboratory Science. 1ª Ed. Estados Unidos: W.B. Saunders Company; 1998.
- <http://www2.aoa.org.ar/Content.aspx?Id=8701&Parent=3737> (Página Web de la Asociación Odontológica Argentina). (Consultada el 3 de febrero de 2011).
- <http://urgenciaspediatria.hospitalcruces.com/doc/generales/proto/Cap19.pdf> (Página Web del Hospital de Cruces del país Vasco). (Consultada el 3 de febrero de 2011).

En la encuesta se solicitaban más datos de laboratorio, como tiempo de protrombina, triglicéridos, ferritina sérica, % de saturación de transferrina, inmunoglobulinas, esteatocrito ácido y SOMF pero ninguno de los padres proporcionó estos datos, ni agregaron datos de otros minerales o vitaminas.

- Los 2 casos con EA Simple y 1 caso de EA Distrófica presentaron valores normales en sangre; en los 3 casos restantes se observaron valores disminuidos de hemoglobina y VCM que podrían indicar anemia ferropénica.

9. Conclusiones y discusión

La Epidermólisis Ampollosa Hereditaria comprende un conjunto de enfermedades que afectan a la piel y a las mucosas y cuya presentación es variable, desde formas más leves a otras más graves. Aunque algunos de los tipos mejoran con la edad, el pronóstico puede llegar a ser severo, dependiendo de la gravedad de las complicaciones. Hasta el momento no tiene cura.

Se trata de un grupo de enfermedades de muy baja prevalencia, que forma parte de las denominadas enfermedades raras, y sobre las que se han llevado a cabo pocos estudios epidemiológicos. No obstante, los que se han realizado muestran un predominio de la forma simple, seguido por la forma distrófica, mientras que la variante juntural resulta extraordinariamente infrecuente.

Entre las partes del cuerpo que afecta, se encuentran las involucradas en el proceso de nutrición, incluyendo la boca, lengua, encías, dientes, esófago e intestino, lo que provoca una gran dificultad para alimentarse y lograr cubrir los requerimientos de nutrientes para mantener el organismo sano. A esto se le suman las grandes pérdidas de sustancias nutritivas, ya sea por exudaciones sero-hemáticas, desprendimientos de piel, descamación de membranas mucosas, entre otras. Todo este cuadro patológico genera un aumento del gasto energético que complica aún más la situación de estos niños, no solo afectándose su estado de salud sino también su crecimiento y calidad de vida. Esta enfermedad exige una terapia nutricional controlada y adaptada a cada caso en particular, ya que varía en gran medida de un individuo a otro.

Una de las principales complicaciones de esta enfermedad es la desnutrición energético-proteica, asociada al déficit de ciertas vitaminas y minerales específicos, cuya reposición resulta un punto clave a la hora del tratamiento para impedir el deterioro del estado nutricional y sus consecuencias. No debe retrasarse la administración de suplementos nutricionales que incluyan aquellos nutrientes que estos niños no lleguen a cubrir con la dieta (en general estos son hierro, zinc, selenio, calcio, vitaminas A, C, D, B₉ y B₆), y de esta manera prevenir complicaciones tales como retraso de crecimiento, anemia, anorexia, disminución en la actividad del sistema inmunológico, osteoporosis, deterioro visual, raquitismo, fragilidad capilar, entre otras.

Es debido a todo esto que el licenciado en Nutrición tiene un rol fundamental en el tratamiento de estos pacientes a lo largo de toda su vida, tanto para lograr que cubran sus requerimientos nutricionales, como para mantener el estado de los depósitos de nutrientes, promover el crecimiento, evitar la constipación y realizar las modificaciones pertinentes en la consistencia de los alimentos para que la alimentación no sea dolorosa, entre otras tareas.

Es muy importante que el diagnóstico de la enfermedad se realice precozmente, para anticiparse a las posibles complicaciones que pudieran ocurrir y prevenirlas.

El seguimiento de la evolución y complicaciones de las formas más graves de EA debería llevarse a cabo por un equipo transdisciplinario, constituido por dermatólogos, pediatras, nutricionistas,

cirujanos, traumatólogos, oftalmólogos, odontólogos, fisioterapeutas, psicólogos y enfermeros especializados, en el cual todos los profesionales que atienden al niño deben compartir sus conocimientos con los otros, participando en reuniones y manteniendo una comunicación fluida con el resto del equipo profesional. Esta forma de trabajo mejora la calidad de la asistencia ya que se aborda al paciente desde una visión más integral.

Nos encontramos frente al reto de tratar con una enfermedad poco conocida en el ámbito profesional y social, con poca difusión y escasa información bibliográfica, que tienen como contracara una elevada gravedad y la urgente necesidad de que los profesionales de la salud estén capacitados para intervenir en su tratamiento. Este es el caso, como muchos otros, de la Epidermolisis Ampollosa, una enfermedad cruel que ataca de manera más agresiva al grupo etario más débil: los niños; y que si bien no existe la cura hasta el momento, los padres de estos pacientes tienen la esperanza de que nuevas investigaciones logren poner fin a tanto sufrimiento.

Los pacientes pediátricos que padecen EA tienen que ser tratados de una manera particular, ya que tienen necesidades especiales que no se comparan con otras patologías. Hay que concientizar entre la comunidad profesional que la nutrición es uno de los pilares fundamentales en el tratamiento de esta enfermedad, que si no se pueden lograr las metas con la alimentación oral, no se debe retrasar la colocación del botón gástrico, ya que el tiempo que se pierde significa un mayor deterioro de la calidad de vida del niño, más infecciones, menos cicatrización, más desnutrición, hasta muerte.

Los análisis de laboratorio que los médicos solicitan a estos niños deberían ser completos, apuntar a la evaluación de los depósitos de los nutrientes por ejemplo, para adelantarse a que aparezcan comorbilidades por deficiencias. Como se expuso en los resultados de las encuestas, ningún padre tenía datos de ferritina sérica y menos de vitaminas y minerales, elementos que son tan imprescindibles en esta enfermedad, por lo que no se lleva un control de si es o no efectiva la terapia nutricional que estos niños reciben. Tal vez, en otras patologías no sea tan relevante investigar el estado nutricional con respecto a vitaminas y oligoelementos, pero en estos niños es de suma importancia porque justamente ellos tienden a presentar deficiencia de ciertos nutrientes que son clave en el mantenimiento de los epitelios, en la cicatrización de heridas, en el crecimiento y prevención de infecciones, etc. y de estos depende en gran parte el buen pronóstico de la enfermedad. Asimismo deben utilizarse fórmulas para calcular los requerimientos calóricos y proteicos específicamente diseñadas para pacientes con EA.

Las familias de estos niños están las 24 hs del día ocupándose de ellos, y la alimentación es un reto que deben enfrentar todos los días ya que a la gran mayoría de ellos les cuesta alimentarse por el dolor que les ocasiona; los profesionales de esta área debemos encargarnos de utilizar todas nuestras herramientas para lograr que los niños con EA cubran sus requerimientos nutricionales para así mejorar su calidad de vida y ayudar a que puedan sobrellevar esta enfermedad de la mejor manera posible, y ante todo debemos conseguir algo tan simple como que alimentarse no provoque más dolor.

10. Bibliografía

1. Bermejo E, Marco J, Paisán L, Félix V, Marugan V, Huertas H, et al. Epidermolisis Bullosa (EB): Patogénesis, Aspectos clínicos, diagnósticos y genéticos, base molecular, aspectos epidemiológicos, manejo del paciente con EB e implicaciones transnacionales del análisis de mutaciones. Boletín del ECEMC: Revista de Dismorfología y Epidemiología 2005; serie V (4): 2-12.
2. Bruckner A. “Nutricional Aspects of EB” y “Calcium and Bone Metabolism: Implications for EB”. En: Segundo Simposio Internacional en Epidermolisis Bullosa. 2005 Noviembre, 17 y 18. Santiago de Chile.
3. Denyer J. Indications for Gastrostomy Feeding and Oesophageal Dilatation in Children with Severe EB. Segundo Simposio Internacional en Epidermolisis Bullosa. 2005 Noviembre, 17 y 18. Santiago de Chile. Disponible en: <http://www.debrachile.cl/pag/JACKIE%20DENYER/Indications%20for%20Gastrostomy%20Feeding%20and%20Oesophageal%20Dilatati.ppt> (Consultada el 21 de Enero de 2011)
4. Eichenfield L, Frieden I, Esterly N. Dermatología neonatal. 2ª Ed. España: Editorial Elsevier Saunders; 2009.
5. Fine J. Inherited epidermolysis bullosa. Orphanet Journal of Rare Diseases 2010, 5:12: 1-17.
6. Fundación DEBRA Chile. Manual Práctico: Cuidados básicos en pacientes con Epidermolisis Bullosa. 1ª ED. Santiago de Chile; 2008.
7. Haynes L. Clinical practice guidelines for nutrition support in infants and children with Epidermolisis Bullosa (EB). Londres; 2007.
8. Haynes L. Nutrition for Babies with Epidermolysis Bullosa. Londres: DEBRA; 2008.
9. Haynes L. Nutrition in Epidermolysis Bullosa for children over 1 year of age. Londres: DEBRA; 2008.
10. Hsieh C, Huang C, Lin G. Death from colonic disease in epidermolysis bullosa dystrophica. BMC Dermatology 2006; 6:2: 1-4. Disponible en: <http://www.biomedcentral.com/1471-5945/6/2>. (Consultada el 14 de Enero de 2011)
11. Kantor A. Epidermolisis Bulosa y su compromiso ocular. Segundo Simposio Internacional en Epidermolisis Bullosa. 2005 Noviembre, 17 y 18. Santiago de Chile. Disponible en http://www.debrachile.cl/pag/ARTURO_KANTOR/EB_y_OJOS.ppt (Consultada el 15 de Enero de 2011)
12. Latarjet M, Ruiz Liard A. Anatomía Humana. 4ª Ed. Buenos Aires, Argentina: Editorial Panamericana; 2004.
13. López L, Suárez M. Fundamentos de nutrición normal. 1ª Ed. Buenos Aires, Argentina: Editorial El Ateneo; 2002.
14. Lorenzo J, Guidoni M, Díaz M, Marenzi M, Jorge J, Isely M, et al. Nutrición Pediátrica. 1ª Ed. Rosario, Argentina: Editorial Corpus; 2004.

15. Manzur J, Diaz Almeida J, Cortés M. Dermatología. La Habana, Cuba: Editorial Ciencias Médicas; 2002.
16. Ministerio de Sanidad y Consumo. Guía de atención clínica integral de la Epidermolisis Bullosa hereditaria. Madrid: Centro de publicaciones; 2008.
17. Moraga Llop F. Protocolos diagnósticos y terapéuticos en dermatología pediátrica. 2ª Ed. España: Protocolos de la AEP (Asociación Española de Pediatría); 2007.
18. Palisson F. Epidermolisis Bulosa y anemia. Segundo Simposio Internacional en Epidermolisis Bullosa. 2005 Noviembre, 17 y 18. Santiago de Chile. Disponible en http://www.debrachile.cl/pag/FRANCIS_PALISSON/ANEMIA%20Y%20EB.ppt (Consultada el 20 de Enero de 2011)
19. Scott-Moncrieff C. El libro de las vitaminas. 1ª Ed. Argentina: Javier Vergara Editor; 2000.
20. Servicio Andaluz de Salud – Junta de Andalucía. Guía de práctica clínica para el cuidado de la piel y mucosas en personas con Epidermolisis Bullosa. 1ª Ed. Andalucía: Editorial Artefacto; 2009.
21. Taltavull M. Comer bien y vivir mejor. 1ª Ed. Buenos Aires, Argentina: Ediciones Lea Libros; 2006.
22. Torresani M. Cuidado nutricional pediátrico. 2ª Ed. Buenos Aires, Argentina: Eudeba; 2007.
23. Torresani M, Somoza M. Lineamientos para el cuidado nutricional. 2ª Ed. Buenos Aires: Eudeba; 2005.
24. Tórtora G, Derrickson B. Principios de anatomía y fisiología. 11ª Ed. México, DF: Editorial Panamericana; 2009.
25. Yamamoto M. Fisiología de la piel. Revista Peruana de Dermatología 2001; 11 (2). Disponible en: http://sisbib.unmsm.edu.pe/BvRevistas/dermatologia/v11_n2/fisio_piel.htm

11. Anexos

Anexo N° 1

Encuesta para padres de niños con diagnóstico de Epidermolisis Ampollosa

CONSENTIMIENTO INFORMADO

- El presente cuestionario contiene una serie de preguntas sobre el estado de salud de su hijo/a.
- Contestarlo le llevará no más de 15 minutos.
- Los resultados formarán parte de una investigación que se presentará como Trabajo Final de Investigación en la Universidad ISALUD de Buenos Aires, Argentina.
- La finalidad de esta investigación es demostrar la importancia de la nutrición en los niños con Epidermolisis Ampollosa y colaborar con la divulgación de esta enfermedad y su tratamiento nutricional en la comunidad profesional.
- Aseguramos la total confidencialidad de las respuestas, que a su vez tienen carácter anónimo.

Con el objetivo de conocer datos sobre la condición, el estado nutricional y la alimentación de su hijo/a se le realizarán algunas preguntas. Desde ya agradecemos su colaboración.

- 1. Fecha de nacimiento del niño/a:**
- 2. Sexo:**
- 3. Peso al nacer:**
- 4. Peso actual:**
- 5. Altura actual:**
- 6. Tipo de Epidermolisis Bullosa que padece:**
 - a. Simple
 - a1. Weber Cockayne
 - a2. Koebner
 - a3. Dowling-Meara
 - b. Juntural o de la unión
 - b1. Herlitz
 - b2. No-Herlitz
 - b3. Con atresia del píloro
 - c. Distrófica
 - c1. Dominante
 - c2. Recesiva
- 7. ¿Los padres fueron portadores de la enfermedad?**
 - a. Ambos de manera recesiva
 - b. Uno de manera recesiva, uno de manera dominante
 - c. Ambos de manera dominante
 - d. Uno de manera dominante
 - e. Ninguno
 - f. No sabe
- 8. ¿Qué profesionales atienden al niño? (Puede elegir más de una opción)**
 - a. Pediatra
 - b. Dermatólogo
 - c. Gastroenterólogo
 - d. Nutricionista
 - e. Enfermeras
 - f. Psicólogo
 - g. Genetista
 - h. Odontólogo
 - i. Hematólogo
 - j. Otros (detallar) :

9. ¿Qué edad (años o meses) tenía su hijo/a cuando le diagnosticaron la enfermedad?:
10. ¿El niño/a recibió leche materna?
- a. Si ¿Por cuánto tiempo? a1. Menos de 3 meses
a2. Entre 3 y 6 meses
a3. Más de 6 meses
- b. No ¿Por qué?:
11. ¿El niño/a puede tomar los alimentos con las manos?
- a. Si
b. No
12. El niño/a presenta ampollas o úlceras en:
- a. Boca
b. Lengua
c. Garganta
d. Región anal
e. Otros:
13. El contenido de las ampollas es:
- a. transparente
b. sangre
c. ambos
14. ¿El niño/a tiene dificultad para abrir la boca?
- a. Si
b. No
15. ¿Presenta dolor al masticar alimentos (o demuestra signos de dolor como llanto o negarse a comer)?
- a. Si
b. No
16. ¿Presenta dolor o dificultades al tragar alimentos (o suele atragantarse o toser cuando come)?
- a. Si
b. No
17. ¿Presenta reflujo o acidez?
- a. Si
b. No
18. ¿Qué alimentos rechaza o no quiere comer?
19. ¿Qué alimentos prefiere el niño/a?
20. ¿Realiza modificaciones en la preparación de los alimentos para que el niño/a los acepte más?
- a. Si ¿Cuáles? a1. Licuado
a2. Procesado
a3. Picado
Otra:
- b. No
21. Si Ud. Tiene algún examen de laboratorio del niño/a, por favor complete la siguiente tabla (con los datos que Ud. tenga):

	VALOR Y FECHA (ej. 80 mg/dl – 21/8/2010)
Datos de sangre:	-----
Glóbulos rojos (o eritrocitos o hematíes)	
Hemoglobina	
Hematocrito	
VCM (volumen corpuscular medio)	
Glóbulos blancos (o leucocitos)	
Plaquetas	
Glucemia	
Proteínas totales	
Albumina	
Tiempo de protrombina	
Colesterol total	

Colesterol LDL	
Colesterol HDL	
Triglicéridos	
Bilirrubina total	
Fosfatasa alcalina	
TGO	
TGP	
Uremia	
Uricemia	
% de saturación de Transferrina	
Ferritina sérica	
Ig G	
Ig A	
Ig E	
Ig M	
Ig D	
Calcemia	
Fosfatemia	
Datos de orina:	-----
Creatinina	
Leucocitos	
Hematíes	
Calciuria	
Datos de materia fecal:	-----
Esteatocrito	
SOMF (Sangre oculta en materia fecal)	
Otros:	

22. ¿El niño/a ingiere algún suplemento o medicamento con vitaminas o minerales?

a. Si ¿Cuál/es?:

b. No

23. ¿El niño se alimenta por medio de una sonda?

a. Si ¿Qué tipo de sonda? A1. Sonda nasogástrica
A2. Sonda nasoduodenal
A3. Sonda nasoyeyunal
A4. Botón gástrico o gastrostomía
A5. Yeyunostomía
A6. Otro:
A7. No sabe

¿Por qué motivo?:

b. No ¿Alguna vez le sugirió su médico ponerle al niño una sonda de alimentación?

B1. Si ¿Por qué motivo?:

B2. No

24. ¿El niño/a sufre estreñimiento/constipación?

a. Si

b. No

25. ¿Con qué frecuencia evacúa (materia fecal)?

- a. Todos los días
- b. Día por medio (un día si y un día no)
- c. Cada 3 o 4 días
- d. Otra frecuencia:

26. ¿El niño/a tiene problemas dentales?

a. Si ¿Qué tipo de problemas?:

b. No

c.

27. ¿Cómo clasificaría Ud. La enfermedad de su hijo/a?

- a. Leve
- b. Moderada
- c. Grave
- d. Muy grave

28. ¿Cuáles de los siguientes alimentos consume el niño/a todos los días o casi todos los días?:

- a. leche
 - b. yogur
 - c. queso untable
 - d. queso blando
 - e. quesos duros (de rallar)
 - f. ricotta
 - g. huevo
 - h. carne vacuna
 - i. carne de ave
 - j. pescado
 - k. frutas crudas
 - l. frutas cocidas
 - m. frutas en puré (papilla)
 - n. vegetales crudos
 - o. vegetales cocidos
 - p. vegetales en puré (papilla)
 - q. legumbres (lentejas, porotos)
 - r. pan
 - s. galletas
 - t. polenta
 - u. fideos
 - v. azúcar
 - w. dulces (mermeladas, jaleas)
 - x. caramelos, chupetines, golosinas
 - y. manteca
 - z. aceite
 - aa. crema
 - bb. copos de cereal
- Otros:

29. ¿El niño/a padece alguna otra enfermedad o problema de salud?

- a. Si ¿Cuál/es?:
- b. No

30. ¿Cómo es el carácter del niño?

- a. Alegre
- b. Triste
- c. Tímido
- d. Muy sociable
- e. Poco sociable
- f. Otro:

31. Alguna otra cosa que quiera contarnos:

Anexo N° 2

Testimonios

Disponible en <http://blogs.clarin.com/iq/2008/12/02/como-viven-llamados-ninos-maripos/>
(Consultada el 4 de Febrero de 2011)

Cómo viven los llamados “niños mariposa”

Diciembre 2, 2008 | Por [hernancrc](#) | # [Enlace permanente](#)

Epidermolisis ampollar o bullosa es el nombre de una enfermedad genética. No tiene cura, quienes la padecen sufren lesiones en la piel ante el más mínimo “roce” y en el país no la incluyen en el PMO. El testimonio de dos madres a **Infobae.com**

Se los llama niños mariposa o piel de cristal. Mariposa porque las alas del insecto **son tan frágiles que no se las puede tocar** porque se desprenden, se desarmen por su fragilidad. Y **crystal porque se ‘rompen’**“. Así de simple y dolorosa es la descripción que dio Ivana Loisi de la enfermedad que padece su hija Micaela.

Ivana contó a **Infobae.com** que Micaela no nació con heridas, como suelen hacerlo todos los niños que padecen la enfermedad. Pero al día siguiente de su nacimiento **“le salieron ampollitas dentro del labio que se le formaban con el sólo hecho de succionar para tomar el pecho”**.

Al mes, una ampolla en el dedo hizo que los médicos empezaran a dudar de la “normalidad” de los síntomas. A ésa le siguió una más grande en el paladar y otra (del tamaño del gajo de mandarina) en un tobillo.

Una biopsia confirmó el diagnóstico y luego una microscopía electrónica (realizada en Chile porque en el país no se hace) determinó el “tipo” de Epidermolisis que Micaela padecía: “El resultado dio **distrófica, que compromete - además de la parte externa- la interna**, o sea, que la lengua, labios, esófago, estómago, intestino, tracto anal sufren lesiones en sus mucosas”, explicó Ivana.

Ante la pregunta casi obvia de cómo es un día de Micaela, qué come, cuáles son sus actividades, Ivana detalló que “come comida procesada, blanda, no come nada caliente, nada duro y así y todo **hay días que no puede tragar su propia saliva por las lesiones que tiene en el esófago**“.

Micaela toma suplementos vitamínicos porque como poco y “más allá de que estén bien alimentados, las heridas que estos niños tienen en su cuerpo deterioran el estado de salud en general”, reveló Ivana, quien agregó: “Además, **necesitan vendas para cicatrizar las heridas, que son muy costosas y en el país no hay**. La diferencia con las ‘comunes’ existen en la Argentina es que las que ella consigue en el exterior (pero no todos tienen esa ¿suerte?) son adherentes, no adhesivas, ya que de esa manera cuando las sacan se desprende piel. Ellos no pueden tener nada que se pegue a la piel”.

“Estos niños sienten un dolor terrible las 24 horas del día y estos parches hacen que las heridas cicatricen en dos días”, dijo Ivana con los ojos ‘vidriosos’ a la hora de remarcar la importancia de que las vendas extranjeras se fabriquen en el país o puedan importarse.

Micaela, y todos los niños con Epidermolisis Bullosa, necesita estar en un ambiente fresco para que no le salgan ampollas, ya que éstas no sólo aparecen con roce. Salen en zonas de “pliegues”.

Los niños se lastiman todos los días jugando. Es por eso que Ivana (y todas las mamás de chicos con esta enfermedad) aprendió a curarla en su casa (“si no, viviría en el hospital”, confesó). “No sólo aprendí a curarla, sino a protegerla porque no puedo evitar que vaya al colegio o que camine”, remarcó la mujer.

Es que **sin protecciones en las manos (Micaela tiene una especie de vendaje en sus extremidades “tipo guante”), la niña no podría hacer algo tan sencillo como escribir, abrir una puerta o un paquete de galletitas sin dañarse**. Sin sus pies vendados no podría usar zapatos porque le lastiman los pies. Y así...

Cuando se “invierte” el orden de la vida

Dicen que un padre nunca está preparado para la muerte de un hijo. Sin embargo, Stella Vulcano supo sacar lo positivo (si puede usarse ese calificativo cuando de la muerte de un hijo se trata) de su experiencia con Tomás.

A un año de la muerte de su niño (cuando él tenía sólo ocho años) dijo haber encontrado un sentido a su vida y sentir que su pequeño la “guía” y da la fuerza para que no caiga.

Tomás era el hijo menor de tres del matrimonio. Stella se había hecho estudios genéticos tras el nacimiento de su primer hijo, pero, luego de los partos de Nicolás (18) y Delfina (12), Tomás nació con Epidermolisis Bullosa.

El niño nació con heridas ‘tipo quemaduras’ en un pie y rodilla y pese a los panoramas alentadores de los primeros médicos que lo atendieron, a medida que crecía las heridas eran mayores.

“Tenía vómitos de sangre ‘porque sí’ hasta que después nos enteramos que la enfermedad le cerraba el esófago y **tuvimos que hacerle una gastrostomía para poder alimentarlo**”, contó.

“Tomás tenía comprometida toda la parte interna, por lo que su lengua se le volvió distrófica, no la podía sacar, su esófago estaba lesionado, así como su estómago e intestino”, describió una fuerte Stella a **Infobae.com**, y agregó: **“Llegó un momento en que el 80% de su cuerpo estaba en carne viva”**.

Dado que quienes padecen esta enfermedad pierden proteínas por las heridas y, además, se desnutren por no poder alimentarse bien, “una desnutrición llevó a que Tommy (como lo llama su mamá) desarrolle una miocardiopatía y falleciera por esa lesión en su corazón”.

Como si la enfermedad fuera poco...

Pese a que tras lo leído anteriormente resulte una obviedad que este cuadro “es” una enfermedad, **la Epidermolisis Bullosa no está incluida en el Programa Médico Obligatorio (PMO)**.

¿La causa? Para Stella Vulcano, “no hay información, muchos médicos desconocen la enfermedad y uno como papá se encuentra con las manos atadas”.

“El que no tiene obra social no tiene medios y, al no haber información suficiente al alcance de todos, uno está desprotegido”, aseguró la mujer, quien recordó: **“Una caja de los parches que usaba Tommy sale 70 dólares, trae tres unidades y llegué a usar seis en un día, según la gravedad de las heridas”**.

Ivana, por su parte, consideró “urgente y necesario” **que se trate en el Congreso el Proyecto de Ley que incluya a la enfermedad en el PMO**. El mismo, fue redactado por la diputada María Elena Martín y espera ser tratado en el recinto.

Una ley de ese tipo permitiría a las familias con hijos con Epidermolisis Bullosa contar con cobertura del 100% en medicamentos, que el enfermo que tenga una pensión y que sea su “derecho” recibir las condiciones de hábitat que necesitan para que tengan una buena calidad de vida.

“Nadie está libre de tener un chiquito con Epidermolisis Bullosa porque **ni siquiera tenemos la posibilidad de hacernos un estudio para saber si nuestro hijo va a tener la enfermedad**”, destacó Ivana, quien recalcó: “Hasta que no haya en el país un estudio genético que me dé la posibilidad, o más bien el derecho, de saber si voy a tener otro hijo con la enfermedad, no voy a buscar otro embarazo”.

¿Qué es Debra Argentina?

“Somos un equipo de corazones y mentes, voluntarios, dispuestos a trabajar” dice en su inicio la página de la organización.

Stella Vulcano y su marido, Sergio Trentín, Ivana Loisi y la médica dermatóloga Graciela Mansur fundaron la entidad, que tiene como fin que los papás de niños con esta enfermedad tengan un lugar donde encontrarse y contenerse, donde compartir vivencias.

“Los padres deben saber que hay otros niños que padecen lo mismo que el suyo, que pueden ir al colegio y que todo no es tan terrible”, dijo Ivana, al tiempo que Stella (licenciada en Psicología) dio un giro a su carrera y planea ayudar a que otros no pasen el camino que ella pasó.

“Yo no tengo a Tommy, pero sé que hay muchos Tommy en el país y **no me puedo quedar de brazos cruzados y pensar que mi experiencia con la Epidermolisis Bullosa terminó con mi hijo** ya que hay otros que la padecen y en el mismo grado que la padeció él”, aseguró.

Stella aseguró que **“no a todos los dermatólogos les importa la enfermedad porque el pronóstico no es alentador y no hay cura”**. Así y todo, para ella (y todos los que conforman la entidad) “hay mucho por hacer; por empezar **mejorar la calidad de vida** (con insumos apropiados, alimentos especiales que necesitan, etc.) y brindar contención a los papás”.

“Todo se hace más fácil cuando encontrás a otro que se refleja en tu problemática, cuando estás solo y no tenés un referente todo es más difícil”, aseguró.

Tras el exitoso encuentro que realizaron el 4 de septiembre, al que concurrieron cerca de 50 familias de todo el país, mañana harán el segundo (en la sede de la entidad, Honduras 5770).

“Si no hay información surge el miedo y el miedo paraliza”, dijo Stella, quien no parece tener tiempo para esas cosas porque -reiteró- “hay mucho por hacer”.

Anexo N° 3

Proyectos de ley

Disponible en <http://www1.hcdn.gov.ar/proyxml/expediente.asp?fundamentos=si&numexp=1344-D-2006> (Consultada el 4 de febrero de 2011)

H. Cámara de Diputados de la Nación

PROYECTO DE LEY

Texto facilitado por los firmantes del proyecto. Debe tenerse en cuenta que solamente podrá ser tenido por auténtico el texto publicado en el respectivo Trámite Parlamentario, editado por la Imprenta del Congreso de la Nación.

N° de Expediente	1344-D-2006
Trámite Parlamentario	23 (03/04/2006)
Sumario	CREACION DEL PROGRAMA NACIONAL DE PREVENCIÓN, CONTROL Y TRATAMIENTO DE LA EPIDERMOLISIS AMPOLLAR EN EL AMBITO DEL MINISTERIO DE SALUD Y AMBIENTE DE LA NACION.
Firmantes	ATANASOF, ALFREDO NESTOR.
Giro a Comisiones	ACCION SOCIAL Y SALUD PÚBLICA.

El Senado y Cámara de Diputados,...

Artículo 1°.- Créase el Programa Nacional de Prevención, Control y Tratamiento de la Epidermolisis Ampollar, en la órbita del Ministerio de Salud y Ambiente de la Nación.

Artículo 2°.- El Programa Nacional de Prevención, Control y Tratamiento de la Epidermolisis Ampollar, tiene como objetivos:

- a) Posibilitar el diagnóstico, detección y tratamiento de la Epidermolisis Ampollar, facilitando el acceso a los estudios necesarios a tal fin.
- c) Prestar asistencia a los enfermos de epidermolisis ampollar que no cuenten con los recursos necesarios para acceder al tratamiento terapéutico requerido, así como a las necesidades que se originen en materia de transporte, cuidados y alimentación.
- d) Disponer el dictado de las medidas necesarias para la divulgación de la problemática derivada de la epidermolisis ampollar y sus complicaciones, de acuerdo a los conocimientos científicamente aceptados, para su conocimiento por la comunidad.
- e) Promover la formación de profesionales de la salud especialistas en el tratamiento de la epidermolisis ampollar.

Artículo 3°.- El Ministerio de Salud y Ambiente de la Nación será la autoridad de aplicación de la presente ley.

Artículo 4°.- A los efectos de cumplir con los objetivos de la presente ley, la autoridad de aplicación tendrá a su cargo las siguientes funciones:

- a) Regular el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de Epidermolisis Ampollar en los centros de salud.
- b) Proveer los recursos tecnológicos y humanos especializados necesarios para una mejor asistencia de las personas afectadas por epidermolisis ampollar.

c) Promover en forma conjunta con el Ministerio de Educación, Ciencia y Tecnología de la Nación, las siguientes medidas:

1- El desarrollo de programas de educación sobre la temática en las escuelas y centros educativos, dirigidos a educadores, padres, alumnos y otros trabajadores que desempeñen allí sus tareas.

2- La incorporación en los programas de formación continua de los profesionales de la salud de información específica sobre esta enfermedad

d) Arbitrar las medidas conducentes a fin de que las prestaciones necesarias para el diagnóstico y tratamiento de la Epidermolisis Ampollar se encuentren comprendidas en el Programa Medico Obligatorio (PMO).

e) Llevar un control estadístico de la incidencia de la Epidermolisis Ampollar en la población, prestando colaboración científica y técnica a las autoridades sanitarias de todo el país, coordinando la planificación de acciones en el marco del Consejo Federal de Salud.

f) Establecer un sistema adecuado de orientación y contención psicológica, para el paciente de epidermolisis ampollar, su grupo familiar y su entorno social.

g) Realizar actividades de coordinación y apoyo, en la implementación del Programa creado por la presente ley, con asociaciones y entidades privadas, sin fines de lucro, que basen su accionar en la atención y asistencia a pacientes que padecen epidermolisis ampollar.

ARTICULO 5° - Los fondos que demande la instrumentación de la presente ley se aplicarán a las partidas presupuestarias que el Poder Ejecutivo establezca anualmente en el presupuesto del Ministerio de Salud y Ambiente de la Nación.

ARTICULO 6° - El Poder Ejecutivo deberá reglamentar la presente ley en el término de noventa (90) días de su promulgación.

ARTICULO 7° - Comuníquese al Poder Ejecutivo.

FUNDAMENTOS

Señor presidente:

La epidermolisis ampollar es una enfermedad hereditaria caracterizada por una marcada fragilidad en la piel y mucosas.

Esta enfermedad aparece en torno al nacimiento o durante el período de lactancia, siendo sus características más importantes la aparición en la piel y en las mucosas de erupciones en forma de ampollas, en forma espontánea o al mínimo traumatismo o roce. También se ven afectados el cabello y las uñas.

La evolución de estas ampollas se produce en forma de cicatrices y en ocasiones con importantes retracciones: en los casos más avanzados se produce en los niños que la padecen la "desaparición" de los dedos de las manos y de los pies.

Las ampollas aparecen también en la mucosa del esófago y de la cavidad bucal, presentando en esta zona alteraciones en las piezas dentarias, en el cemento y en el esmalte, en las encías y labios. Esto trae como consecuencia una disminución tanto en el tamaño como en la calidad de alimentos a ingerir, con el consiguiente aumento de la desnutrición, lo que produce un importante retraso del desarrollo.

Los pacientes con epidermolisis ampollar severa que presentan una desnutrición calórica proteica crónica, se encuentran en un estado que provoca predisposición a las infecciones y anemia, la cual requiere tratamientos con hierro por vía oral o transfusiones reiteradas.

Aquellos que padecen esta enfermedad requieren una atención especial y la intervención oportuna en el tratamiento de muchas complicaciones, algunas de las cuales son potencialmente amenazadoras para la vida, como las gastrointestinales, oftálmicas, laríngeas, dentales y problemas hematológicos.

Un aspecto en el cual hay que poner especial atención es en las consecuencias de la epidermolisis ampollar desde el punto de vista psicológico en los niños que la padecen.

La piel tiene un rol preferencial en la comunicación interpersonal a través de la imagen visual y la percepción táctil, encontrándose aquellos que padecen epidermolisis ampollar expuestos al rechazo social que suele aparecer ante la exposición de las lesiones cutáneas, circunstancia particularmente traumática para los pacientes de corta edad.

La epidermolisis ampollar es una enfermedad crónica y a veces invalidante desde el punto de vista físico y psicológico. A los niños que padecen epidermolisis ampollar se los llama "niños mariposa" por la fragilidad de su piel y la facilidad con la que esta se ampolla y afecta.

El tratamiento de los pacientes que padecen epidermolisis ampollar requiere de una alimentación especial, estudios y controles periódicos y de una medicación específica correspondiente a un tratamiento crónico y prolongado, a menudo imposible de afrontar por familias de bajos recursos que ven a sus hijos afectados por este mal.

La atención de los niños con epidermolisis ampollar requiere de una especial preparación y cuidado por parte de aquellos que los tienen a su cargo ya que el mínimo roce o golpe puede generar dolorosas lesiones o ampollas. Este motivo, entre otros, es el que ocasiona que el progenitor que debe cuidar al paciente vea sumamente dificultada la posibilidad de trabajar, lo que suma un nuevo problema, particularmente en las familias de bajos recursos con uno o más hijos que sufren esta enfermedad.

No obstante la importancia que merece el tema, la epidermolisis ampollar no figura en los planes del Ministerio de Salud y Ambiente en Argentina.

Por los motivos aquí expuestos, en consideración a la importancia de implementar en nuestro país un Programa Nacional que contemple la cobertura del diagnóstico, el tratamiento y la provisión de medicamentos a los pacientes con epidermolisis ampollar, es que solicito a mis colegas legisladores, apoyar, con su voto, este proyecto.