



REVISTA MÈDICA INTERNACIONAL SOBRE LA SÍNDROME DE DOWN

www.elsevier.es/sd



CAS CLÍNIC

Malnutrició extrema en una lactant d'origen etiòp amb la síndrome de Down ☆

A. Parri^{a,*}, H. Seguro^a, M. Villatoro^a, A. Goday^a i F.J. Parri^c

^a Servei d'Endocrinologia i Nutrició, Hospital del Mar, Barcelona, Espanya

^b Unitat de Suport Nutricional, Hospital Vall d'Hebron, Barcelona, Espanya

^c Unitat de Cirurgia Plàstica Pediàtrica, Hospital de Sant Joan de Déu, Barcelona, Espanya

Rebut el 19 de setembre de 2011; acceptat el 3 d'octubre de 2011

PARAULES CLAU

Síndrome de Down;
Malnutrició extrema;
Països de renda baixa

Resum L'observació d'una lactant d'origen etiòp amb síndrome de Down i malnutrició greu permet una reflexió sobre les condicions socials i sanitàries d'Etiòpia i les causes que han possibilitat arribar aquesta situació extrema.

© 2011 Fundació Catalana Síndrome de Down. Publicat per Elsevier España, S.L. Tots els drets reservats.

KEYWORDS

Down's syndrome;
Extreme malnutrition;
Low-income countries

Extreme malnutrition in an infant of Ethiopian origin with Down's syndrome

Abstract Observation of an Ethiopian infant with Down's syndrome with severe malnutrition, and reflection on the effect that the social and health conditions in Ethiopia had on the causes leading to this extreme situation

© 2011 Fundació Catalana Síndrome de Down. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Introducció

Una síndrome genètica és una associació més o menys constant de diferents anomalies que tenen com a origen comú una alteració de la informació genètica.

En la síndrome de Down, aquestes alteracions són ben conegudes i depenen de la trisomia del gen 21 a les cèl·lules de l'organisme¹.

A més de les anomalies més conegudes de la síndrome de Down, també són molt freqüents les dificultats a l'hora d'alimentar-se i l'inadequat estat nutricional en alguns pacients. El desenvolupament tardà de les habilitats relacionades amb el menjar també poden dificultar l'aportació adequada de nutrients². Quan s'associen altres problemes a l'hora de menjar, beure i empassar³⁻⁶, es pot arribar a un estat de malnutrició.

☆ Aquest treball va ser presentat al Congrés de Societat Catalana de Pediatria 2010.

*Autor per a correspondència.

Correu electrònic: aparri@parcdesalutmar.cat (A. Parri).

L'atrofia muscular, l'anèmia, la intolerància alimentària, l'estrenyiment i les molèsties gastrointestinals també són símptomes i signes potencialment relacionats amb la síndrome.

Tot i això, en els països més desenvolupats els nens amb la síndrome de Down tenen tendència al sobreprès i l'obesitat, mentre que en els països amb recursos limitats la tendència es a l'inversa, i també hi ha més casos de desnutrició.

Hi ha tres tipus de desnutrició: a) calòrica o marasme; b) proteica o kwashiorkor, i c) proteico-calòrica o mixta.

a) L'individu amb desnutrició tipus marasme es caracteritza pel seu aspecte caquèctic, amb disminució de plecs cutanis, pèrdua de reservori gras i disminució de les mesures antropomètriques que reflecteixen la massa muscular, com ara la circumferència del braç. Els valors analítics d'albúmina i proteïnes solen ser normals o es troben poc alterats.

b) La desnutrició proteica o kwashiorkor es caracteritza per la presència d'edemes, úlceres per pressió i dificultat en la cicatrització. Analíticament presenten nivells baixos de proteïnes, albúmina i transferrina. El pronòstic d'aquests pacients és greu, fins i tot amb un tractament nutricional intensiu. És freqüent en països subdesenvolupats, en els quals l'alimentació es basa en el consum de cereals i hi escassegen les font proteïques.

c) La desnutrició proteico-calòrica o mixta és una forma combinada de totes dues i es dona en individus marasmàtics que es sotmeten a processos aguts que els condicionen una situació d'estrès, a més de les condicions del kwashiorkor a la situació crònica del marasme.

L'abordatge terapèutic de tots els tipus de desnutrició serà diferent. Si es tracta d'un estat hipercatabòlic, com en el cas del kwashiorkor, s'aplicarà un tractament nutricional més intensiu, mentre que el marasme requerirà una renutrició gradual. Si es tracta d'una desnutrició mixta, s'avaluarà quin component predomina per tal d'establir el tractament nutricional més indicat i així evitar les complicacions que es poden derivar de cada cas.

Habitualment, per fer un bon diagnòstic del tipus de desnutrició, cal la determinació d'un hemograma i bioquímica amb examen del metabolisme del ferro, zinc, prealbúmina, albúmina, immunoglobulines i funció hepàtica.

En general, qualsevol nen amb discapacitat es troba en situació de risc nutricional. Per aquest motiu, ha de ser controlat i la millora del seu estat nutricional col·laborarà en el seu desenvolupament. Diversos autors corroboren que, per evitar dèficits de vitamines i minerals, aquests pacients han de seguir una dieta equilibrada sense restricció alimentària, amb un suplement adequat de micronutrients combinat amb una activitat física correcta⁷.

Els problemes nutricionals relacionats amb la síndrome s'agreugen amb el creixement. En canvi, son menys freqüents en el període de la lactància, ja que per la lactància materna es fan servir principalment reflexes i mecanismes innats o molt primaris, com són la detecció, la succió, la deglució i la coordinació amb la respiració.

Presentem un cas d'un lactant amb síndrome de Down i problemes nutricionals greus.

Observació clínica

Nena de 3 mesos, que el 2 d'agost de 2009 és portada al servei d'urgències de l'Hospital rural Gambo al sud d'Etiòpia per presentar "malnutrició extrema" (fig. 1). Setena filla de mare sana de 27 anys amb germans sans.

L'exploració realitzada mostra trets facials compatibles amb la síndrome de Down, amb plec dels quatre dits en ambdues mans, buf cardíac sospitos de comunicació interauricular i malnutrició greu. Els paràmetres antropomètrics mostren un pes de 2,450 kg (−3 desviacions estàndards θ), talla de 51 cm (−3 θ), índex de massa corporal de 9,42 kg/m² (−3 θ), perímetres i plecs cutanis molt disminuïts (−3 θ).

Segons l'enquesta alimentària que es va poder fer a la mare, es va determinar que la pacient presentava desnutrició com a conseqüència d'una alimentació inadequada en quantitat i qualitat.

En aquest cas, no va ser possible realitzar exploracions complementàries que haguessin estat d'interès per conèixer millor l'estat nutricional de la nena, com ara determinacions analítiques (albúmina, etc.) i anàlisi de la composició corporal.



Figura 1 Imatges de la pacient.

Taula 1 Comparativa demogràfica entre Espanya i Etiòpia

	Etiòpia	Espanya
Índex de natalitat	36,8 naixements/1.000 habitants	9,72 naixements/1.000 habitants
Índex de mortalitat infantil	90,2 morts/1.000 naixements	4,21 morts/1.000 naixements
Incidència de síndrome de Down	Desconegut	7,5/10.000 naixements
Taxa de fecunditat	5,4 fills/dona	1,3 fills/dona
Mortalitat en menors d'1 any	110/1.000 nascuts vius	3/1.000 nascuts vius
Malnutrició infantil	47% menors de 5 anys	
Mares que donen el pit fins als 6 mesos	55%	10%

Es va iniciar un tractament de reintroducció alimentària. Tot i que no hi ha un consens, la reintroducció alimentària ha de fer-se de forma gradual i el volum de fórmula enteral ha d'anar disminuint durant les 3 setmanes següents.

Durant les 2 setmanes de la nostra col·laboració va anar millorant, però en desconeixem la situació actual.

Discussió

La participació en activitats sanitàries solidaries (activitat del Projecte Solidari de Cirurgia Plàstica Infantil que l'Institut de Malformacions Facials desenvolupa des de 2004 a països amb recursos limitats, com ara l'Índia i Etiòpia) comporta a més d'una experiència humana, la possibilitat d'atendre pacients amb problemes clínics extrems molt difícils d'observar avui al nostre entorn.

L'observació d'aquesta pacient va fer plantejar dues qüestions:

1. Analitzar alguns elements socials, econòmics i sanitaris comparatius entre Espanya i Etiòpia (taula 1). Per una part, és evident la gran diferència entre tasses de fecunditat, índex de natalitat i tasses de mortalitat infantil en menors d'1 any. Per l'altra, existeix malnutrició infantil a gairebé la meitat dels nens menors de 5 anys. Tot i això, encara que la incidència de la síndrome de Down sigui desconeguda a Etiòpia, se sap que es presenta en 7,5 de cada 10.000 naixements, independentment del país o raça, per la qual cosa el nombre de nens amb aquesta síndrome ha de ser molt elevat.
2. Coneixent aquestes dades, ens és difícil determinar quina o quines son les causes principals que aquesta nena arribés a aquest estat de desnutrició. Trobem 4 possibles causes de la desnutrició d'aquesta lactant:

- La primera és haver nascut en un país amb recursos limitats com és Etiòpia. Tot i que la mare presentava un bon aspecte, l'alimentació en aquest país sol ser deficitària en proteïnes, principalment, les quals són un nutrient essencial en el creixement i especialment durant la lactància.
- La segona causa que ens plantejem són les diferències de sexe i la possibilitat que pel fet de ser nena no s'hagi prioritzat el manteniment d'un bon estat nutricional.

– La tercera possible causa és tenir la síndrome de Down, cosa que fa que tingui dificultats per a una alimentació correcta.

– La quarta causa podria ser la de viure en un país com Etiòpia, sense cobertura sanitària pública.

– La cinquena i última -que creiem que pot ser la més encertada- és la suma dels quatre punts anteriors. No ha estat un sol factor la causa de la malnutrició d'aquesta lactant, sinó tots ells.

Agraïments

A l'Institut de Malformacions Facials per la seva implicació en el projecte solidari.

Bibliografia

1. Glasson EJ, Sullivan SG, Hussain R, Petterson BA, Montgomery PD, Bittles AH.. The changing survival profile of people with Down's syndrome: implications for genetic counselling. Clin Genet. 2002;62:390-3.
2. Unonu JN, Johnson AA. Feeding patterns, food energy, nutrient intakes, and anthropometric measurements of selected black preschool children with Down's syndrome. Amer Diet Ass. 1992;92:856-8.
3. Marder E, Dennis J: Medical management of children with Down syndrome. Curr Paediatr. 2001;11:57-63.
4. Spender Q, Stein A, Dennis J, Reilly S, Percy E, Cave D. An exploration of feeding difficulties in children with Down's syndrome. Dev Med Child Neurol. 1996;38:681-94.
5. Frazier J, Friedman B. Swallow function in children with Down's syndrome: a retrospective study. Dev Med Child Neurol. 1996; 38:695-703.
6. Glatz-Noll E, Berg R: Oral dysfunction in children with Down's syndrome: an evaluation of treatment effects by means of videoregistration. Eur J Orthod. 1991;31:446-51.
7. Luke A, Sutton M, Scheller D, Roizen N. Nutrient intake and obesity in prepubescent children with Down's syndrome. Amer Diet Ass. 1996;96:1262-7.

Webs recomanades

www.fcscd.org
 www.who.int/childgrowth/standards/en
 www.msc.es
 www.guiadelmundo.org.uy
 www.Malformacionesfaciales.es