

Educación nutricional durante la alimentación enteral en domicilio de un caso con Síndrome de Wolf Hirschhorn en Ecuador

Nutrition education during enteral feeding at home in a case of Wolf Hirschhorn in Ecuador

Bajana, Stephany²; Beltran, Tanya²; Penafiel, Daniela^{1,2}

1 Escuela Superior Politécnica del Litoral, ESPOL, Facultad de Ciencias Sociales y Humanísticas, Centro de Investigaciones. Guayaquil, Ecuador.

2 Universidad de Especialidades Espíritu Santo, UESS, Facultad de Medicina, Centro de Investigaciones. Guayaquil, Ecuador.

Recibido: 26/mayo/2020. Aceptado: 30/junio/2020.

RESUMEN

Introducción: El Síndrome de Wolf Hirschhorn es un trastorno genético, que ocurre en 1 de cada 50000 nacidos vivos, producto de la deleción del brazo corto del cromosoma 4. Existe limitada información sobre el correcto manejo de alimentación enteral en pacientes domiciliados.

Objetivos: Evidenciar que el uso de educación nutricional para alimentación enteral diseñado específicamente para un paciente con Síndrome de Wolf Hirschhorn permite la mejora en su estado nutricional.

Métodos: Este artículo comprende la investigación realizada a una paciente adolescente género femenino, diagnosticada con el Síndrome de Wolf Hirschhorn con peso inicial de 25.8 kg, y talla de 134 cm. Historia clínica incluye trastorno de deglución, ausencia de reflejo de masticación, alimentación enteral vía gastrostomía, reflujo gastroesofágico, estreñimiento, ausencia de habilidades motrices, intelectuales y de lenguaje. Se realizó seguimiento de alimentación enteral por 8 semanas.

Resultados: Se encontró que la educación nutricional propicia mejora significativa del estado nutricional de pacientes con El Síndrome de Wolf Hirschhorn. Se logró aumento de

peso corporal, pliegues bicipital y tricípital en 1 kg, 2 mm y 2.3 mm, respectivamente; y aumento de ingesta de micro y macronutrientes ($p < 0.001$).

Discusión: Es imprescindible educar al personal encargado de alimentar a pacientes domiciliados con el Síndrome de Wolf Hirschhorn empleando una guía.

Conclusiones: La alimentación enteral en el paciente domiciliado fue exitosa usando la herramienta diseñada para el contexto específico.

PALABRAS CLAVE

Enteral, educación, alimentación, defecto genético.

ABSTRACT

Introduction: Wolf Hirschhorn Syndrome is a genetic disorder, occurring in 1 in 50000 births, resulting from the deletion of the short arm of chromosome 4. There is limited information on the correct management of enteral feeding in home patients.

Objectives: To evidence the contribution of using enteral nutrition education specifically designed for a patient with Wolf Hirschhorn Syndrome to the improvement of the nutritional status.

Methods: This research includes the follow up of a female adolescent, diagnosed with Wolf Hirschhorn Syndrome who had an initial body weight of 25.8 kg, and 134 cm of length. Medical history includes swallowing disorder, ab-

Correspondencia:
Daniela Penafiel
ddpenafi@espol.edu.ec

sence of chewing reflex, enteral feeding via gastrostomy, gastroesophageal reflux, constipation, absence of motor, intellectual and language skills. Enteral feeding was tracked for 8 weeks.

Results: We found that nutrition education promotes a significant improvement in the nutritional status of patients with Wolf Hirschhorn Syndrome. Body weight gain, bicipital and tricipital folds were increased by 1 kg, 2 mm and 2.3 mm, respectively; and also an increased intake of micro and macronutrients ($p < 0.001$).

Discussion: It is essential to educate the staff in charge of feeding home patients with Wolf Hirschhorn Syndrome using a guide.

Conclusions: Enteral feeding at home was successful using the designed tool for the specific context.

ABREVIACIONES

FISH: Prueba genética de hibridación fluorescente in vitro.

SWH: Síndrome de Wolf Hirschhorn.

ADIME: Análisis, Diagnostico, Intervención, Monitoreo, Evaluación.

VDR: Valores Diarios Recomendados.

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Wolf Hirschhorn (SWH) es un conjunto de manifestaciones clínicas que se caracteriza por un retraso en el desarrollo y dismorfología¹, producto de la pérdida parcial de material genético del brazo corto (p) del cromosoma 4². Se ha estimado que el SWH se puede presentar en 1 de cada 50000 nacidos vivos³, y es dos veces más predominante en individuos de sexo femenino⁴.

Los sujetos con esta afección genética presentan rasgos fenotípicos específicos, tales como: cráneo asimétrico, frente amplia, ojos separados y prominentes, cejas muy arqueadas⁵, maxilar inferior subdesarrollado, paladar hendido, desarrollo dental tardío⁶, subdesarrollo de órganos vitales, entre otros³. Además, El retraso mental y el retardo del crecimiento, son unas de las características propias del SWH², y en función del grado de delección del cromosoma 4⁷, las manifestaciones clínicas pueden variar entre individuos², pudiendo presentarse: hipotonía muscular y urinaria, disminución de la masa muscular, disfagia, reflujos³, cardiopatías congénitas y anomalías esqueléticas (escoliosis, talipes, fracturas)^{2,8}; anomalías genitales (hipospadias con criptorquidia uni-bilateral en varones, aplasia o hipoplasia del clítoris y ausencia del útero, en mujeres), predisposición a la disfunción hematopoyética y deficiencia de anticuerpos⁵ e incluso epilepsia, como una de las principales manifestaciones neurológicas en los pacientes con SWH⁹. Los individuos con SWH pueden presentar crisis epi-

lépticas clónicas o tónicas, unilaterales o generalizadas, o bien, crisis clónico-tónicas, que podrían durar 15 minutos o más^{10,11}.

Debido a que este síndrome es una afección muy rara, es escasa la documentación y el número de estudios dirigidos a la investigación de los parámetros adecuados de evaluación, cuidado y nutrición del paciente, lo que propicia diagnósticos equívocos y la prescripción de tratamientos y recomendaciones nutricionales no idóneas por parte de los sistemas de salud, sobre todo en países subdesarrollados, como el Ecuador. En consecuencia, las principales causas de muerte reportadas en estos individuos, son: deshidratación y desnutrición debido al desconocimiento acerca del correcto manejo nutricional de estos pacientes¹².

Así, dadas las complicaciones propias del síndrome, la mayoría de estos individuos no poseen autonomía para realizar las actividades diarias¹³, por lo que son asistidos por cuidadores que, en mucho de los casos, desconocen cómo brindar asistencia nutricional a estos pacientes. Es aquí donde radica la importancia de la educación nutricional para la prevención de complicaciones a largo plazo, complicaciones que pueden ser evitadas con un correcto manejo nutricional del paciente.

El presente artículo se enfoca en el informe de caso de una adolescente ecuatoriana diagnosticada con SWH, mediante prueba genética, quien posee complicaciones que le impiden alimentarse regularmente por vía oral, por lo que recibe nutrición enteral en su domicilio. El análisis de caso de la paciente y de su entorno mediante el uso del modelo de comportamiento "Creencias de la Salud", permitió identificar el patrón de alimentación requerido usando técnicas adecuadas y no invasivas de evaluación nutricional, y las barreras que no permitían alimentar a la paciente siguiendo las recomendaciones del médico, con el objetivo de ayudar a las familias de estos individuos y a la sociedad, en general, a poder cumplir con las recomendaciones enterales en casa sin necesidad de que un profesional de la salud asista diariamente.

OBJETIVOS

Evidenciar que el uso de educación nutricional para alimentación enteral, diseñado específicamente para un paciente con SWH, permite la mejora en su estado nutricional.

Analizar cualitativa y cuantitativamente la mejora del estado nutricional mediante el análisis de indicadores de comportamiento y del estado nutricional que no sean invasivos.

MÉTODOS

La presente investigación integra los procedimientos evidenciados en un estudio de caso único de tipo descriptivo transversal, aplicado en una paciente de 13 años (al mo-

mento del estudio), diagnosticada por prueba genética de hibridación fluorescente in vitro (FISH) con SWH que recibe alimentación enteral a través de gastrostomía, y la adaptación de las recomendaciones universales de alimentación enteral al contexto real ecuatoriano. El nivel socio-económico de la familia es medio, con seguridad alimentaria alta, y en el hogar hay otros dos hijos sin el síndrome.

Para fines de este estudio, se realizó un muestreo no probabilístico, por conveniencia, por lo que un individuo fue seleccionado como el caso de referencia que puede cubrir a casos similares que reciban alimentación enteral en pacientes domiciliados con gastrostomía. Debido a que el paciente es menor de edad, los padres dieron consentimiento informado y los protocolos fueron revisados por el departamento de investigación de la institución afiliada a los investigadores.

El diseño del estudio cubre un seguimiento de 8 semanas, 4 semanas de observación (FASE 1) y 4 semanas de intervención nutricional (FASE 2). La Tabla 1 lista los indicadores utilizados para la evaluación de la educación nutricional.

Con el objetivo de conocer los hábitos de alimentación y monitorear el consumo de macro y micronutrientes de la paciente, se utilizó un registro diario de alimentos¹⁴, adaptado al paciente con SWH, el mismo que fue utilizado cada día durante las 8 semanas de estudio por nutricionistas entrenados. Debido a que el paciente no se comunica, se encuestó a los padres y a las cuidadoras.

Las medidas antropométricas se utilizaron para evaluar el estado nutricional del individuo, tomando en consideración

que no existen curvas de crecimiento para pacientes mayores a 48 meses de edad que presenten el síndrome¹⁵, ni datos concisos sobre la valoración nutricional. Por ende, para la evaluación nutricional de nuestro sujeto en estudio, se utilizó cinco parámetros antropométricos: peso, talla, perímetro braquial, pliegue bicipital y pliegue tricipital.

RESULTADOS

La Tabla 2, detalla la historia clínica de la paciente en estudio, a través de una nota ADIME, antes y después de la educación nutricional, donde se evidencia la mejora de indicadores cualitativos y cuantitativos.

Luego de la inclusión de alimentos preparados en casa (alternado con el consumo de la fórmula para el soporte nutricional, conforme a las condiciones actuales de la paciente de edad y peso, y para cumplir con la prescripción de la frecuencia alimentaria dada por el profesional de la salud) se observó un aumento significativo ($p < 0.001$ en todos) en la ingesta de kilocalorías, carbohidratos, proteínas y grasas, así como, hierro, ácido fólico, vitamina A y Vitamina D que está graficado en la Figura 1. Esto al usar como referencia el Gasto Energético Basal (formula de Harris-Benedict), los valores diarios recomendados (VDR) para adolescentes de sexo femenino de 14 – 18 años de edad, y la tabla de composición de alimentos ecuatorianos. Se logró aumento de peso corporal, pliegues cutáneos bicipital y tricipital en 1kg ($p=0.03$), 2mm ($p=0.04$) y 2.3mm ($p=0.04$), respectivamente. La Figura 2 ilustra la evolución de los indicadores antropométricos.

Tabla 1. Indicadores cualitativos y cuantitativos utilizados para la evaluación de la educación nutricional aplicada en el estudio de paciente con SWH.

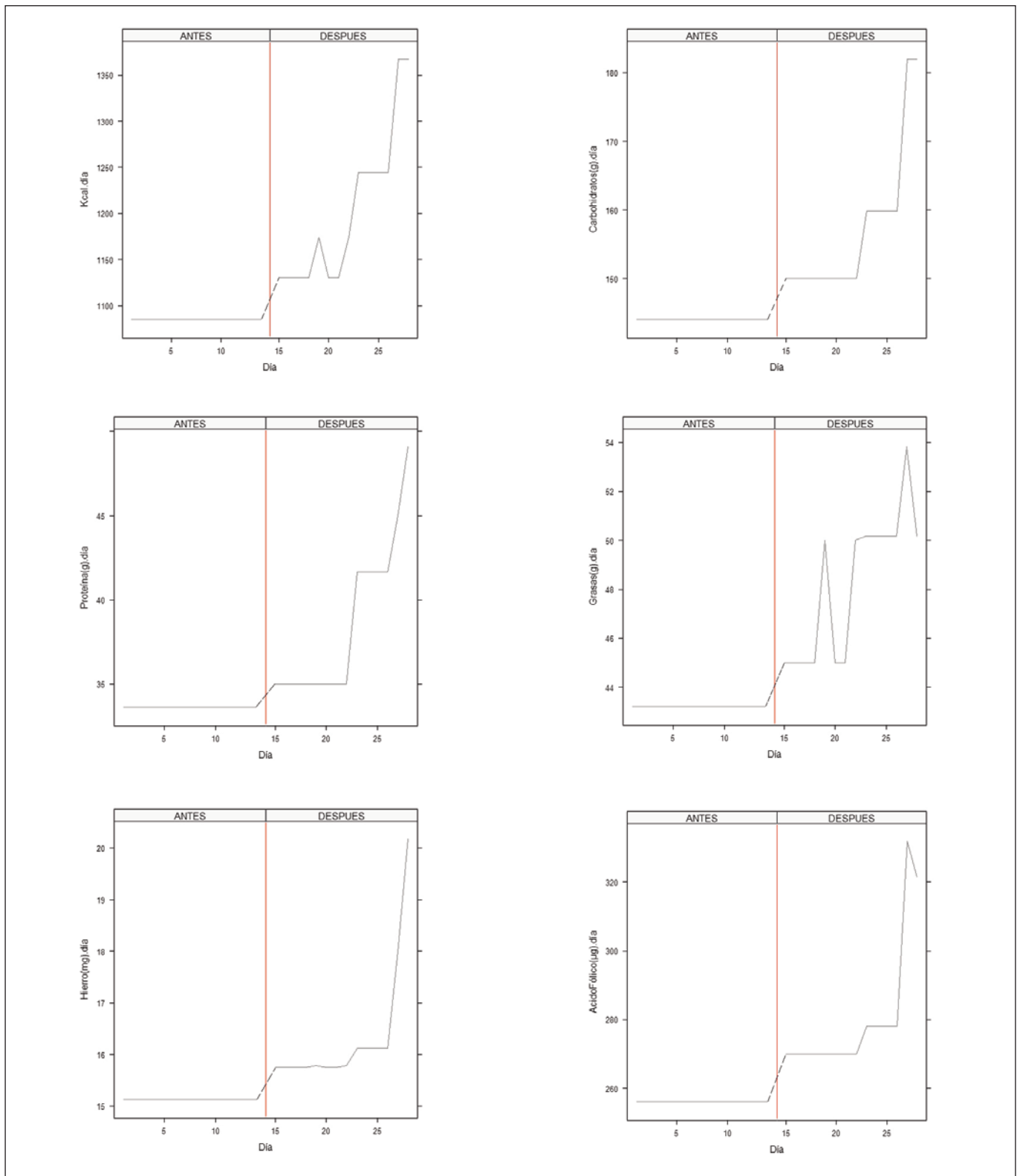
Indicadores	Descripción	Métodos de recolección
Acceso de cuidadores a educación de alimentación enteral	Sí/No	Encuesta
Ingesta de macronutrientes	Proteínas, Grasas, Carbohidratos	Registro diario de alimentos
Ingesta de micronutrientes	Fe, Ac. Fólico, Vit. A y Vit. D	
Frecuencia de alimentación	Minutos	
Frecuencia de esterilización	Minutos	Registro de esterilización
Peso	Kilogramos	Medición (balanza SECA 877)
Perímetro braquial	Centímetros	Medición (cinta Lufkin W606PM)
Pliegues subcutáneos	Bicipital y tricipital	Medición (plicómetro marca skinfold caliper, modelo C-120B)

Tabla 2. Nota ADIME antes y después de la intervención nutricional de paciente con SWH.

	ANTES	DESPUÉS
A (Análisis)	Pcte. de sexo femenino de 13.8 años de edad. Dx: Síndrome de Wolf Hirschhorn. Peso: 25.8 Kg; Talla: 134 cm. Pliegue bicipital: 10 mm, Pliegue tricpital: 10.33 mm. APP: Trastorno de la deglución, ausencia de reflejo de masticación. Pcte. recibe nutrición enteral, vía gastrostomía. La dieta actual se basa en 4 porciones de un complemento nutricional pediátrico (200 ml c/u de 1Kcal/ml).	Pcte. de sexo femenino de 13.9 años de edad. Dx: Síndrome de Wolf Hirschhorn. Peso: 26.8 Kg; Talla: 134 cm. Pliegue bicipital: 12 mm, Pliegue tricpital: 12.67 mm. La dieta actual se basa en 3 porciones de un complemento nutricional para adultos (1.5 Kcal/ml, además, dieta líquida completa; hipercalórica e hiperprotéica usando 2 porciones (200 ml c/u) de alimentación preparada en casa con una variedad de alimentos tolerables.
D (Diagnóstico)	Dificultad para consumir alimentos por vía oral, relacionada con trastorno de la deglución, lo que se ve evidenciado en su historia clínica. Reflujo gastroesofágico, relacionado con malas prácticas de suministro de alimentos por vía enteral y posición incorrecta durante la alimentación, lo que se ve evidenciado en su historia clínica. Estreñimiento, relacionado con consumo deficiente de agua, dieta basada en complementos nutricionales y suspensión de alimentos artesanales, lo que se ve evidenciado en su historia dietética.	Tránsito intestinal normal, relacionado con consumo suficiente de fibra, agua y aceite de oliva; dieta basada en complementos nutricionales y alimentos artesanales, lo que se ve evidenciado en su historia dietética.
I (Intervención)	Educación Nutricional: Registrar el seguimiento del plan de alimentación recomendado por el nutricionista de cabecera y que es adaptado a los requerimientos nutricionales para la edad, estado fisiológico y nivel de tolerancia al alimento. Objetivos: Sistematizar la alimentación enteral recomendada para minimizar los síntomas de reflujo gastroesofágico y estreñimiento. Mejorar los procesos de preparación y suministro de alimentos.	Objetivos: Mantener el tránsito intestinal normal, el progreso de la disminución de los síntomas de reflujo gastroesofágico y los procesos de preparación y suministro de alimentos.
M (Monitoreo)	Monitorear la ingesta calórica y de nutrientes, a través del uso de un diario de alimentos en casa, que será documentado durante 4 días de la semana. Registro de la ganancia/pérdida de peso corporal de la paciente, cada dos semanas. Monitoreo de ingesta de nutrientes. Monitoreo del tejido adiposo y muscular, a través de la medición de pliegues subcutáneos (bicipital y tricpital) y circunferencia media del brazo. Impartición de educación nutricional a todo el personal que se encarga del cuidado de la paciente. Monitoreo de la tolerancia a nuevos alimentos, a través de un registro de tolerancia.	Evaluar la instrucción de educación nutricional impartida a todo el personal que se encarga del cuidado de la paciente.
E (Evaluación)	Evaluación de la evolución de la ingesta e indicadores antropométricos del paciente, en cuanto a peso, talla y masa grasa, a través de la aplicación de métodos estadísticos (prueba de normalidad).	Evaluación de la evolución de Kcal y nutrientes consumidas, y comparación en la evolución en cuanto a peso, talla y masa grasa, a través de la aplicación de métodos estadísticos (prueba de hipótesis pareado no paramétrica).

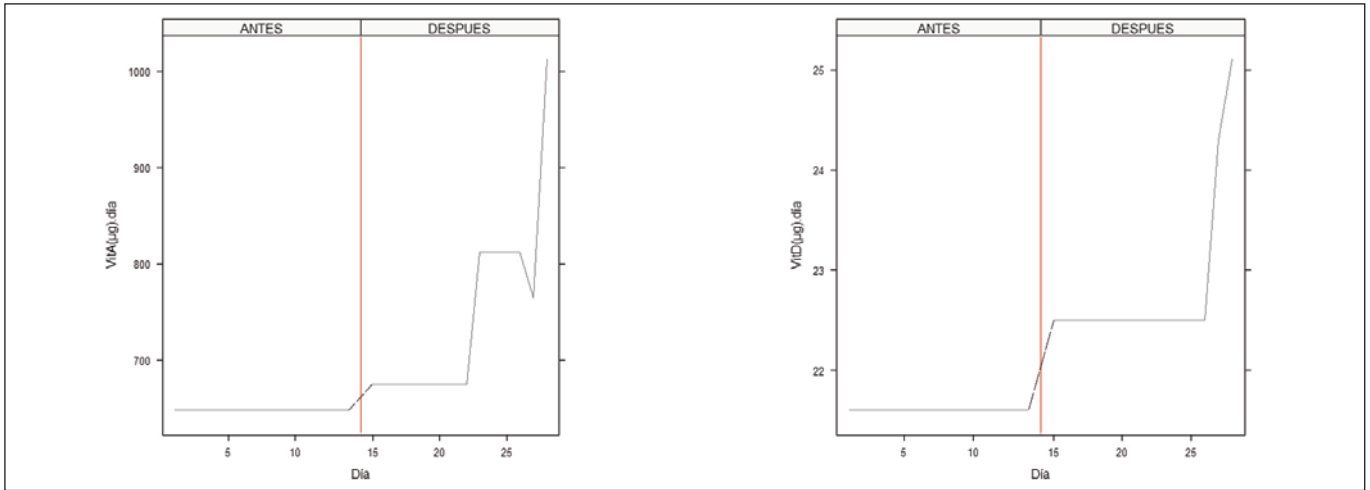
Fuente: Elaboración propia.

Figura 1. Representación gráfica de la evolución del consumo de kilocalorías, carbohidratos, proteína, grasas, hierro, ácido fólico, , vitamina A y vitamina D.



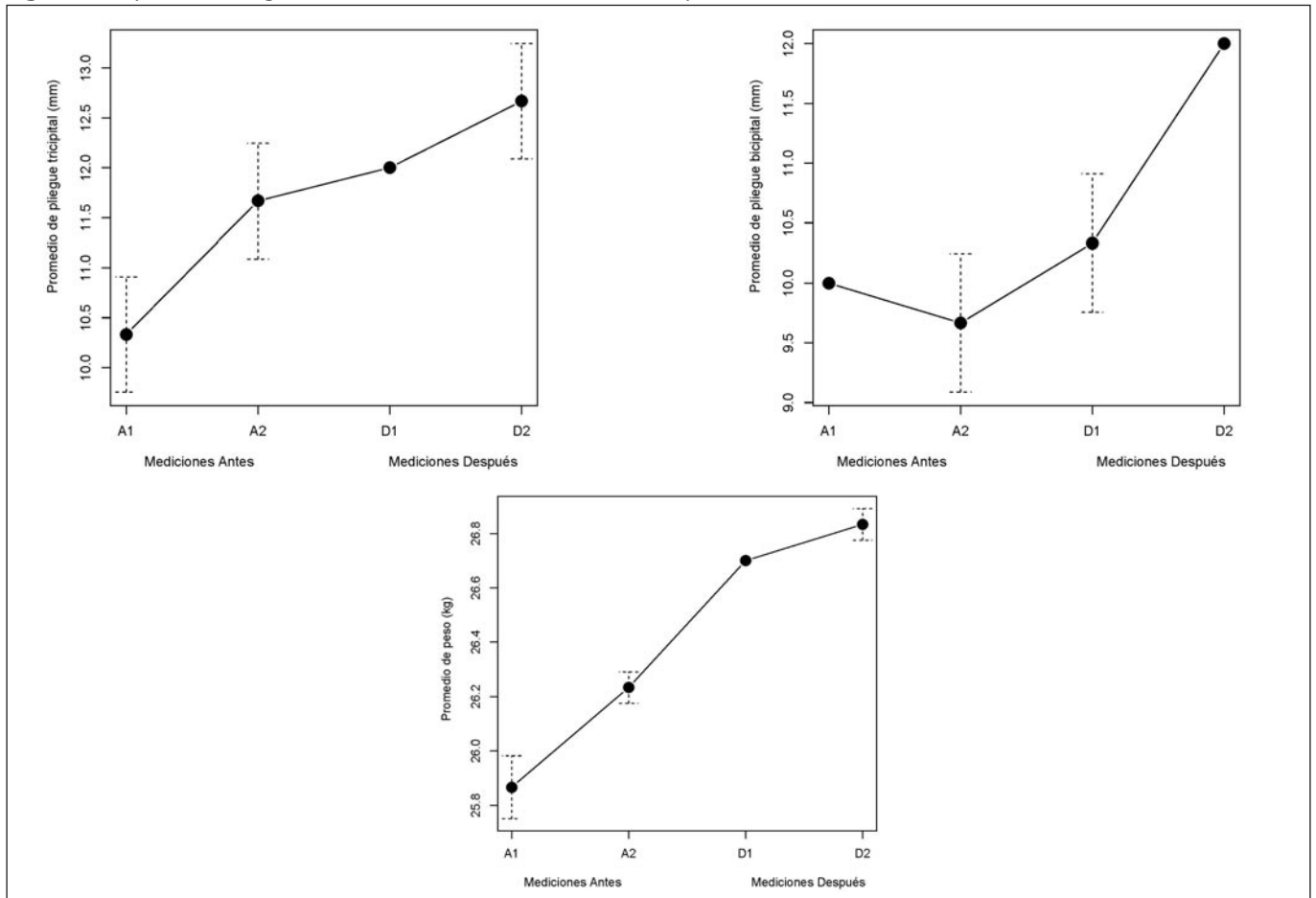
Se observó una diferencia significativa ($p\text{-value} < 0.001$) entre las medianas de todos los indicadores comparando entre el antes y el después en cada prueba de hipótesis en un periodo de evaluación de 32 días. La línea roja separa los días de seguimiento antes y después de la educación nutricional.

Figura 1 continuación. Representación gráfica de la evolución del consumo de kilocalorías, carbohidratos, proteína, grasas, hierro, ácido fólico, vitamina A y vitamina D.



Se observó una diferencia significativa ($p\text{-value} < 0.001$) entre las medianas de todos los indicadores comparando entre el antes y el después en cada prueba de hipótesis en un periodo de evaluación de 28 días. La línea roja separa los días de seguimiento antes y después de la educación nutricional.

Figura 2. Representación gráfica de la evolución de indicadores antropométricos.



Se reportó un incremento progresivo en los indicadores antropométricos, lo que se ve evidenciado en una diferencia estadísticamente significativa con un 95% de confianza ($p\text{-value} < 0.001$), entre las medianas de las mediciones promediadas durante la etapa de observación (2 mediciones A1, A2) y la etapa de intervención (2 mediciones D1, D2).

DISCUSIÓN

La implementación de alimentación enteral a domicilio para pacientes con SWH presume una duración extendida de soporte nutricional en pacientes estables y es un hecho que requiere de la participación de un grupo multidisciplinario que incluye la interacción entre profesionales de la salud, el paciente y los individuos que conforman el entorno del mismo.

A los profesionales de la salud les corresponde el compromiso de educar al paciente y su entorno familiar, acerca de los cambios anatómicos, fisiológicos y psicosociales que atravesará al mantener una nutrición enteral, así como los cuidados mínimos necesarios para que la vía de acceso de los alimentos sea exitosa, a largo plazo. No obstante, la educación sobre el paciente al cuidador antes de llevarlo a su hogar con su nueva forma de vida, no siempre se cumple en nuestro país, además, existen casos donde el paciente no presenta independencia suficiente por lo que necesita de la asistencia de otro individuo encargado de diversas actividades, además de su alimentación; la mayoría de las veces los cuidadores son eventuales y, debido a la falta de disponibilidad económica de los hogares ecuatorianos, son individuos que no han recibido un entrenamiento previo sobre cuidados enterales en pacientes domiciliados, lo que repercute en complicaciones a futuro.

Debido a todo lo mencionado anteriormente, se evidencia la importancia de aplicar educación nutricional en los hogares que cuentan con un paciente con ostomía, así como también la necesidad de disponer con una guía para la correcta manipulación y preparación de alimentos; procesos de limpieza, esterilización de utensilios y cuidados mínimos esenciales para el mantenimiento de alimentación enteral en pacientes con Síndrome de Wolf Hirschhorn estables domiciliados con gastrostomía, adecuado a la realidad ecuatoriana.

Finalmente, se espera que todo lo enunciado sea aprovechado como guía e inspiración para el desarrollo de nuevos proyectos e implementación de alimentación enteral a otros pacientes, en lid de ayudar a individuos con complicaciones similares.

CONCLUSIONES

La combinación de indicadores cualitativos y cuantitativos permitió evaluar la mejora del estado nutricional del paciente cuando se usó el manual diseñado para el contexto específico de la paciente. A pesar de que este manual es específico para el contexto, se recomienda para el uso de alimentación enteral de pacientes domiciliados en general, ya que se evidencia que el seguimiento sistemático de las recomendaciones básicas de alimentación enteral son la clave para un estado nutricional adecuado. Futuros estudios deberían hacerse en una muestra representativa en pacientes con gastrostomía domiciliados para validar nuestros resultados externamente.

AGRADECIMIENTOS

Este estudio no fue financiado por ninguna institución pública o privada.

BIBLIOGRAFÍA

- Bergemann AD, Cole F, Hirschhorn K. The etiology of Wolf-Hirschhorn Syndrome. *Trends in Genetics* 2005 Mar;21(3):188-95.
- Malwade S, Agarkhedkar S, Swapnil. Wolf-Hirschhorn Syndrome presenting with cardiac manifestations at birth. *Medical Journal of Dr. D.Y. Patil University* 2016. p. 531 - 3.
- Paradowska-Stolarz AM. Wolf-Hirschhorn Syndrome (WHS) - Literature Review on the Features of the Syndrome. *Advances in Clinical and Experimental Medicine*. [Review]. 2014 May-Jun;23(3):485-9.
- Lee W, Veyver I. Chromosome 4p Deletion Syndrome (Wolf-Hirschhorn Syndrome). *Obstetric Imaging: Fetal Diagnosis and Care* 2018. p. 626 - 30.
- Battaglia A, Carey JC, South ST. Wolf-Hirschhorn Syndrome: A review and update. *American Journal of Medical Genetics Part C-Seminars in Medical Genetics*. [Article]. 2015 Sep;169(3):216-23.
- Roberts T, Stephen LXG, Fieggen K, Beighton P. Wolf-Hirschhorn Syndrome; Oro-Dental Manifestations and Management. *Journal of Clinical Pediatric Dentistry*. [Article]. 2009 Win;34(2):173-6.
- Johnston NJ, Franklin DL. Dental findings of a child with Wolf-Hirschhorn Syndrome. *International Journal of Paediatric Dentistry*. [Article]. 2006 Mar;16(2):139-42.
- Von Elten K, Sawyer T, Lentz-Kapua S, Kanis A, Studer M. A Case of Wolf-Hirschhorn Syndrome and Hypoplastic Left Heart Syndrome. *Pediatric Cardiology*. [Article]. 2013 Jun;34(5):1244-6.
- Battaglia A, Carey JC. Seizure and EEG patterns in Wolf-Hirschhorn (4p-) Syndrome. *Brain & Development*. [Review]. 2005 Aug;27(5):362-4.
- Kagitani-Shimono K, Imai K, Otani T, Kamio N, Okinaga T, Toribe Y, et al. Epilepsy in Wolf-Hirschhorn Syndrome (4p-). *Epilepsia*. [Article]. 2005 Jan;46(1):150-5.
- Battaglia A, Filippi T, South ST, Carey JC. Spectrum of epilepsy and electroencephalogram patterns in Wolf-Hirschhorn Syndrome: experience with 87 patients. *Developmental Medicine and Child Neurology*. [Article]. 2009 May;51(5):373-80.
- Gamble JF, Kurian DJ, Udani AG, Greene NH. Airway Management in a Patient with Wolf-Hirschhorn Syndrome. *Case Reports in Pediatrics*. [Article]. 2016:2.
- Battaglia A, Carey JC, Cederholm P, Viskochil DH, Brothman AR, Galasso C. Natural history of Wolf-Hirschhorn Syndrome: Experience with 15 cases. *Pediatrics* 1999 Apr;103(4):830-6.
- Ortega R, Pérez C, López A. Métodos de evaluación de la ingesta actual: registro o diario dietético. *Revista Española de Nutrición Comunitaria* 2015:34 - 41.
- Antonius, T., Draaisma, J., Levchenko, E., Knoers, N., Renier, W., & van Ravenswaaij, C. (2008). Growth charts for Wolf-Hirschhorn Syndrome (0-4 years of age). *European journal of pediatrics*, 167(7), 807-810. doi:10.1007/s00431-007-0595-8).