

## Tratamiento de Enfermedades con Diarrea en Pacientes con Síndrome de Barth

Richard I. Kelley, MD, PhD  
Johns Hopkins University  
Kennedy Krieger Institute

Aunque es sabido que individuos con síndrome de Barth (BTHS) tienen mayor riesgo de contraer infecciones bacterianas, las infecciones virales asociadas con diarrea también presentan problemas especiales respecto a tratamientos. La reducida masa muscular que caracteriza al síndrome de Barth requiere consideraciones especiales para tratar a un niño (o adulto) con BTHS que tiene diarrea. El fallo en reconocer las necesidades médicas especiales de un niño con masa muscular reducida puede ser fatal cuando la reducida masa muscular limita la capacidad de compensar las grandes pérdidas de fluidos y electrolitos causados por la diarrea. Una masa muscular reducida también limita las reservas nutricionales del niño, las cuales son especialmente importantes en una larga enfermedad durante la cual la nutrición por vía oral es limitada. La hipocolesterolemia que caracteriza a BTHS también podría estar involucrada en el origen y prolongación de la diarrea. Varios métodos para tratar enfermedad con diarrea en niño o adulto con BTHS son delineados en lo que sigue.

### ELECTROLITOS

Los músculos no sólo sirven como el mayor almacenamiento de potasio para el cuerpo, sino que también sirven como reguladores principales de los niveles de potasio. Por lo tanto, un individuo que tiene masa muscular reducida sufrirá más rápida pérdida de potasio durante una diarrea, por lo cual frecuente medición del nivel de potasio será necesaria. Sin embargo, aún cuando el nivel de potasio en el suero es bajo, un paciente con masa muscular reducida puede convertirse rápidamente a hiperkalémico cuando se le administran fluidos intravenosos que contienen potasio. Por lo tanto, el reemplazo de un aparente déficit de potasio con fluidos intravenosos requiere monitoreo frecuente de los electrolitos del suero, a menudo 3 veces al día, para evitar hipo- o hiper-kalemia. Hasta cierto punto, se pueden presentar problemas similares en la mantención del nivel normal de fosfatos en el suero, pero ésta rara vez es de importancia clínica durante los primeros días de hospitalización a menos que el nivel de fósforo es reducido por el uso de grandes cantidades de glucosa intravenosa.

### NUTRICION

La masa muscular reducida de los niños con síndrome de Barth también limita su habilidad para manejar el estrés al ayunar. Esto es porque el músculo se convierte en fuente principal de amino ácidos para síntesis de proteínas en tejidos más importantes durante ayuno o períodos de alimentación con proteína reducida. La mayoría de niños y adultos con masa muscular normal pueden tolerar muchos días de consumo mínimo o ausente de proteína sin dañar grandemente la síntesis de proteínas necesarias para combatir infecciones o las numerosas consecuencias de estrés metabólico. Sin embargo, en niños con síndrome de Barth sólo uno o dos días de ayuno o de consumo inadecuado de proteína resultan en caída de amino ácidos en plasma a un nivel que perjudica seriamente a la síntesis sistémica de proteínas. Por lo tanto, nutrición parenteral con amino ácidos deberá comenzar después de 24 horas de hospitalización cuando parece que la enfermedad no permitirá volver a nutrición normal dentro de 12-24 horas. Preferiblemente nutrición parenteral completa o como suplemento de amino ácidos intravenoso, cantidad 1 g/Kg/día. Gran atención a nutrición es muy importante para niños con síndrome de Barth que están expuestos a mayor riesgo de infección, ya que necesitan mantener las barreras físicas naturales contra infección, por ejemplo la mucosa intestinal.

Tratamiento de Enfermedades con Diarrea en Pacientes con Síndrome de Barth

The Barth Syndrome Foundation [www.barthsyndrome.org](http://www.barthsyndrome.org)

12 December, 2014

Translated by Iris L. Gonzalez, PhD, A. I. duPont Hospital for Children

*DISCLAIMER: This fact sheet is designed for educational purposes only and is not intended to serve as medical advice. The information provided here should not be used for diagnosing or treating a health problem or disease. It is not a substitute for professional care.*

## HIPOCOLESTEROLEMIA

Hipocolesterolemia es una característica común en síndrome de Barth, pero su causa es aún desconocida. El hecho de que niños con síndrome de Barth parecen tener frecuente diarrea sugiere que la hipocolesterolemia podría ser causada por aumento de pérdida de ácidos biliares en el intestino, ya que éstos causan diarrea cuando no son absorbidos en el intestino delgado. Sin embargo, también es posible que una reducción de síntesis de colesterol causa una reducción en la síntesis de ácidos biliares hepáticos, llevando a un aumento de diarrea por mal-absorción de grasas. Aunque niños con Barth generalmente no tienen síntomas clásicos de mal-absorción de grasas, esto se ha encontrado ocasionalmente en pacientes con Barth. Un método muy efectivo para controlar diarrea si la causa es mal-absorción de ácidos biliares es administración de dosis relativamente pequeñas de colestiramina. Mal-absorción transitoria de ácidos biliares es una causa muy común de diarrea acuosa, y desgraciadamente la colestiramina no se usa con la frecuencia debida. Aunque colestiramina puede causar problemas como estreñimiento o formación de bezoar intestinal, estos problemas son raros cuando la colestiramina se usa por breves períodos. Por otro lado, si la diarrea de un niño con Barth es causada por mal-absorción de grasas (y no por mal-absorción de ácidos biliares), se puede identificar fácilmente analizando heces seguido por tratamiento. También es importante tomar en cuenta que la diarrea en síndrome de Barth puede reflejar una reducción de enterocitos con suficiente energía para el transporte de fluidos y electrolitos. Esta razón significa que médicos que tratan a niños con Barth necesitan poner gran atención a la nutrición durante enfermedades agudas.

Richard I. Kelley, MD, PhD  
Johns Hopkins University  
Kennedy Krieger Institute  
707 North Broadway  
Baltimore, MD 21205 USA  
Phone: 443-923-2783  
Fax: 443-923-2781  
Email: [rkelly3@jhmi.edu](mailto:rkelly3@jhmi.edu)

## DEFINICIONES

**Amino ácidos** Una clase de 20 compuestos orgánicos naturales que se combinan para formar proteínas

**Bezoar** Una masa que se forma en el estómago al ingerir repetidamente material que no pasa al intestino

**Colestiramina** Una resina usada en el tratamiento de hipercolesterolemia. Puede adherirse a muchas drogas ácidas para evitar su absorción

**Electrolitos** diversos iones, como sodio o cloruro, que las células necesitan para regular la carga eléctrica y el flujo de moléculas de agua a través de la membrana celular.

**Enterocitos** Las principales células en la membrana del intestino delgado. Son células altas, en forma de columna, responsables por la digestión final y la absorción de nutrientes, electrolitos, y agua.

**Hepático** referente al hígado

**Hiperkalemia** Un nivel elevado del electrolito potasio en la sangre. Niveles extremos de hiperkalemia se consideran una emergencia médica debido al riesgo de arritmias que podrían ser fatales.

### Tratamiento de Enfermedades con Diarrea en Pacientes con Síndrome de Barth

The Barth Syndrome Foundation [www.barthysyndrome.org](http://www.barthysyndrome.org)

12 December, 2014

Translated by Iris L. Gonzalez, PhD, A. I. duPont Hospital for Children

*DISCLAIMER: This fact sheet is designed for educational purposes only and is not intended to serve as medical advice. The information provided here should not be used for diagnosing or treating a health problem or disease. It is not a substitute for professional care.*

**Hipokalemia** Un nivel anormal bajo de potasio en la sangre

**Hipocolesterolemia** Un nivel anormal bajo de colesterol en la sangre

**Mal-absorción** Absorción gastrointestinal imperfecta, inadecuada, desordenada

**Parenteral** Administrado al cuerpo por vías que no son a través del sistema digestivo; por ejemplo, inyección intravenosa o intramuscular

**Potasio** Elemento metálico que combina con otros minerales formando sales importantes para diversos procesos del cuerpo. Todas las células del cuerpo, especialmente en tejidos musculares, requieren un alto contenido de potasio. Funcionamiento correcto del corazón requiere un balance apropiado entre sodio, calcio y potasio en plasma.

**Tratamiento de Enfermedades con Diarrea en Pacientes con Síndrome de Barth**

The Barth Syndrome Foundation [www.barthsyndrome.org](http://www.barthsyndrome.org)

12 December, 2014

*Translated by Iris L. Gonzalez, PhD, A. I. duPont Hospital for Children*

*DISCLAIMER: This fact sheet is designed for educational purposes only and is not intended to serve as medical advice. The information provided here should not be used for diagnosing or treating a health problem or disease. It is not a substitute for professional care.*