NUTRICIÓN EN EL SÍNDROME 22Q

Malva Castro González- Nutricionista Clínica
UCG Intercentros de Nefrología
Hospital Universitario San Cecilio
Hospital Universitario Virgen de las Nieves
Granada

Jornadas 19-20 Marzo Granada

22q Andalucía

Asociación 22q
2016

Deleción del cromosoma 22

Región 22q11.2

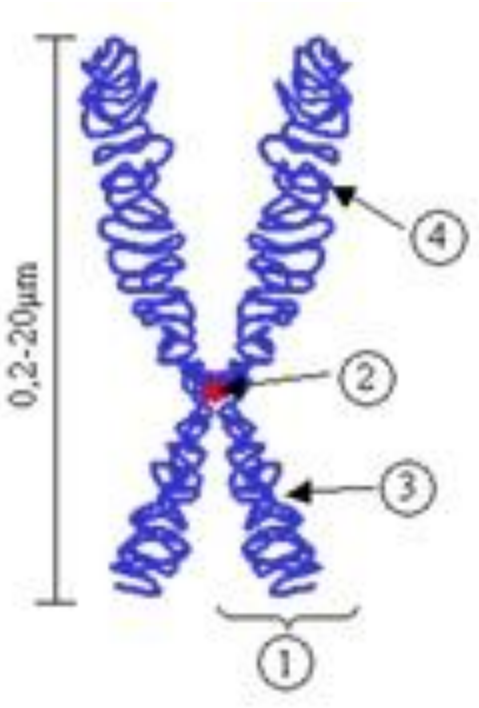
Síndrome 22q

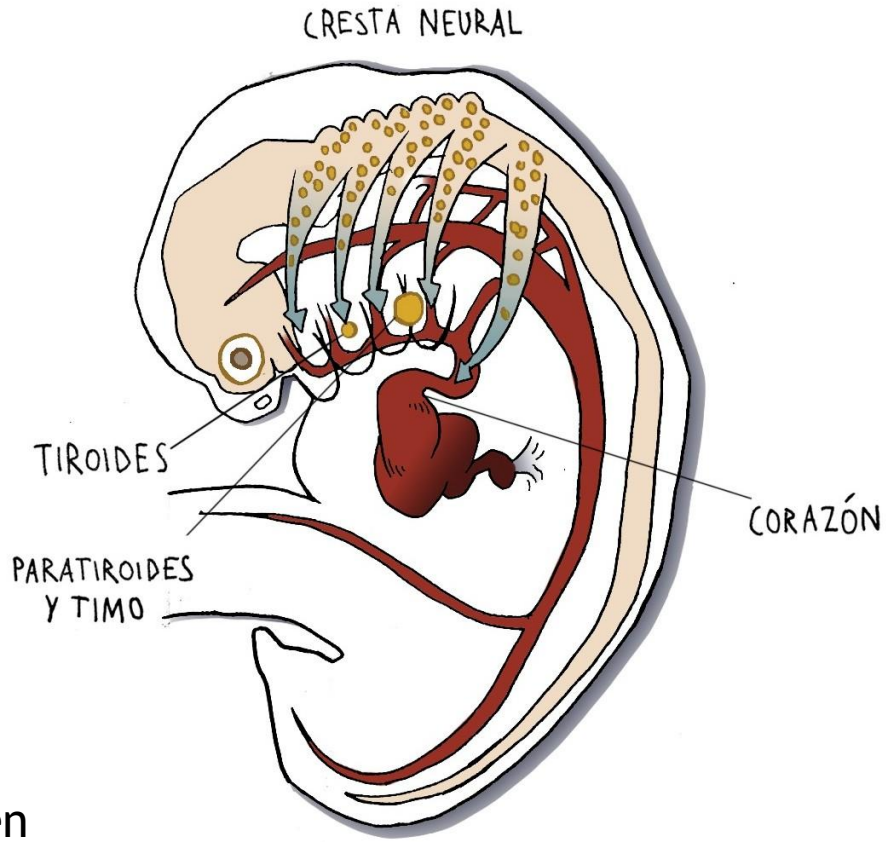
Medio centenar de genes

- **1 de 4000 nacimientos**
- Síndrome DiGeorge
- Síndrome velo-cardio-facial
- Síndrome de Shprintzen

180 síntomas diferentes

Región 22q11.2
del Cromosoma 22





Migración de células en
el desarrollo embrionario

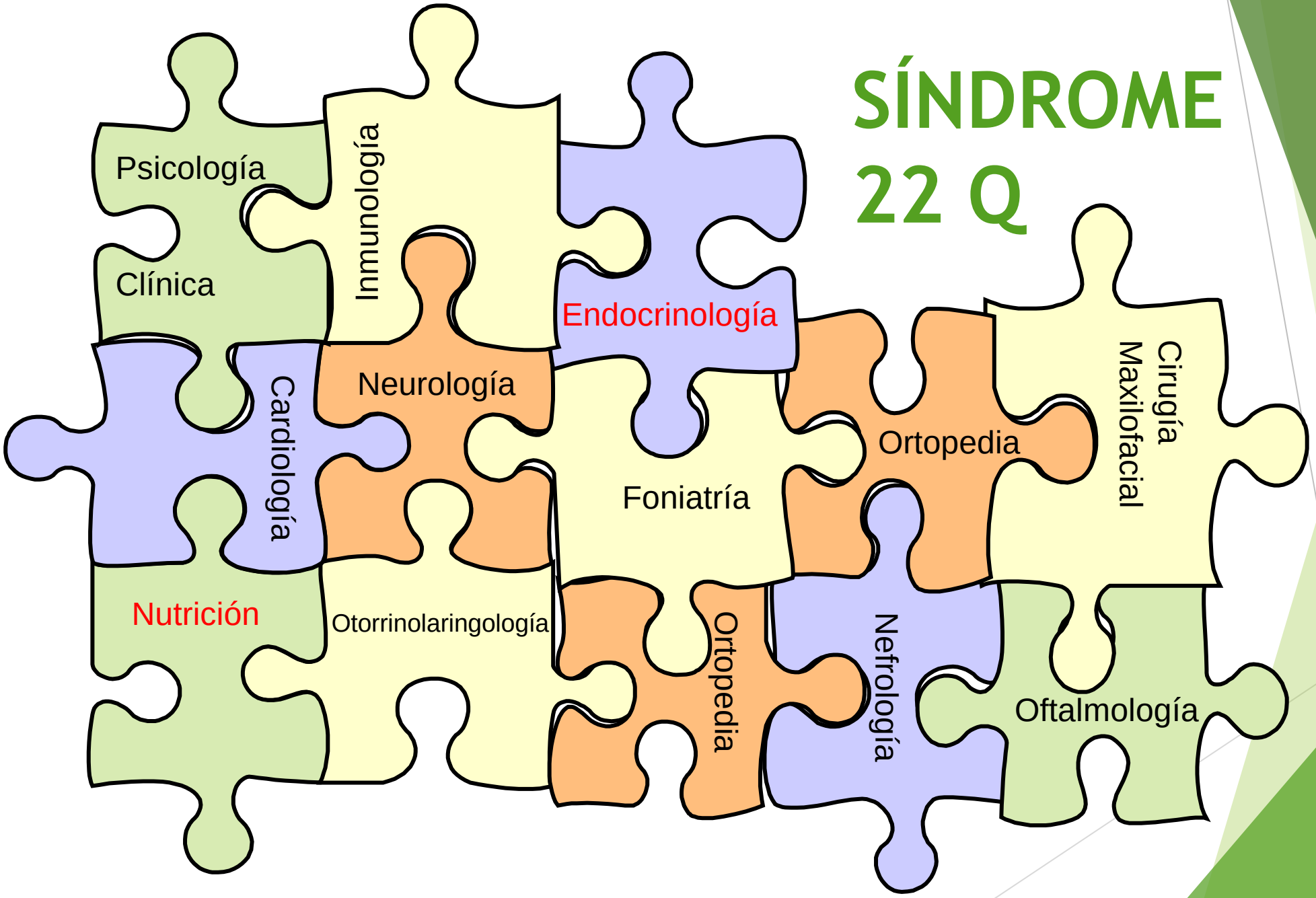
Manifestaciones clínicas

- Cardiacas
- Endocrinas:
  1) Hipocalcemias
  2) Hipotiroidismo, hipertiroidismo
- Inmunológicas
- Craneofaciales:
  1) Hendidura del paladar
  2) Problemas auditivos
  3) Huesos del cuello
- Cognitivo-conductuales
  1) Aprendizaje y educación
  2) Enfermedad psiquiátrica (autismo, depresión, ansiedad…)

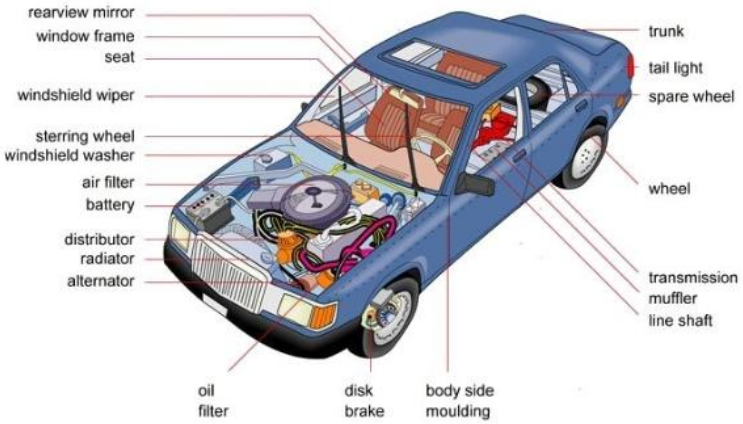
Problemas pediátricos más frecuentes

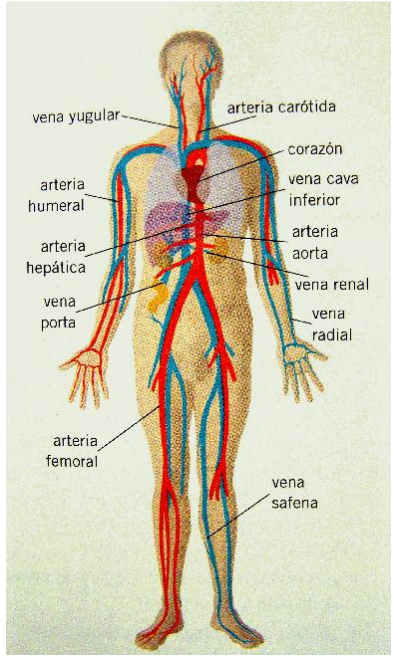
- Problemas respiratorios
- **Alimentación**
- Estreñimiento
- Crecimiento
- Anomalías musculoesqueléticas
- Aspectos neurológicos
- Trastornos del sueño
- Anomalías genitourinarias
- Oídos y audición
- Ojos
- Enfermedades autoinmunes
- Dientes y encías

SÍNDROME 22 Q



Combustible



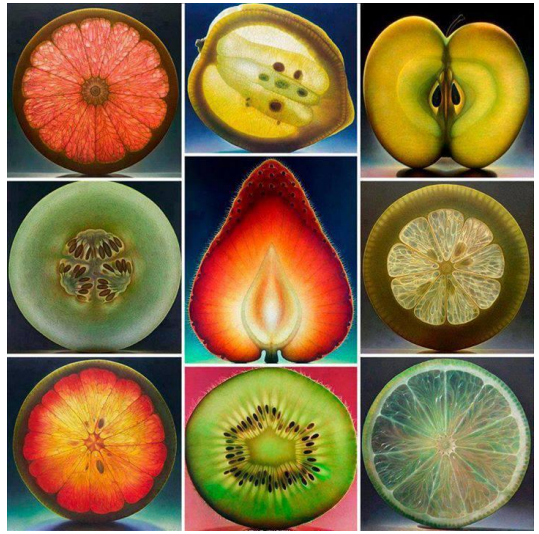


"Somos lo que comemos"

Ludwig Feuerbach

BLOQUE I
NUTRICIÓN SALUBLE GENERAL

1. Responsabilidad
2. Elección de buenos alimentos
3. Buena digestión
4. Hidratación
5. Ejercicio físico



La mayoría de las muertes **evitables** se deben a **enfermedad cardiovascular y cáncer**

- Mas del 60%
- 36 mill. en el mundo

6 de cada 10

Datos de La OMS, 2013

Datos 2013

1200 mill. de personas con Obesidad y sobrepeso

1200 mill. de personas con desnutrición

27,8 % población <18 años tiene sobrepeso u obesidad

Encuesta Nacional de salud, ENS 2013

57,3 % población >18 años tiene sobrepeso u obesidad

OMS (Organización Mundial de la Salud): *Declaración de Viena sobre Nutrición y enfermedades no transmisibles*, 4 y 5 de Julio de 2013

En el 2040 la totalidad de la población europea tendrá sobrepeso u obesidad

7 factores principales de riesgo de mortalidad prematura

1) Alcohol

2) Tabaco

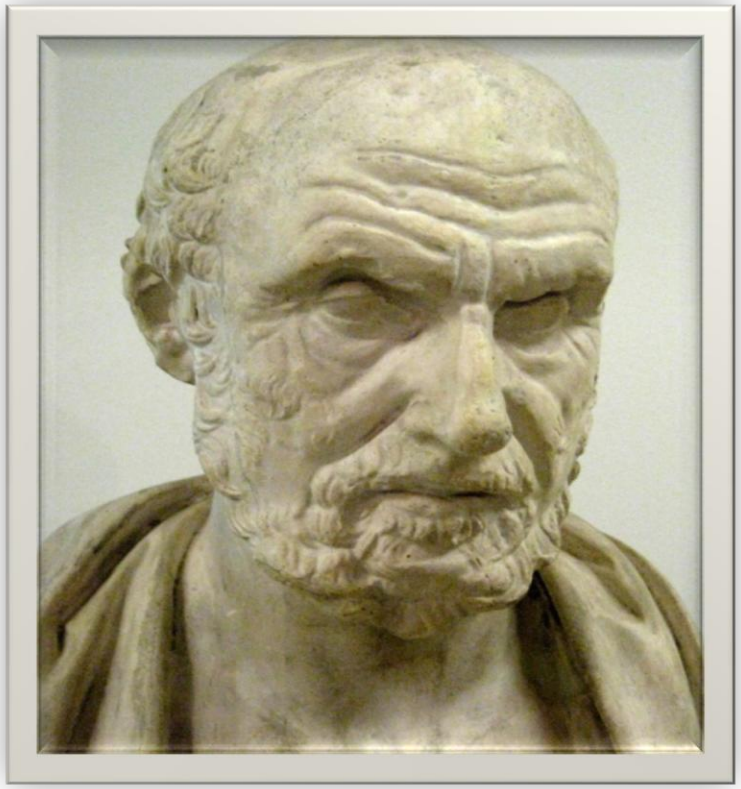
3) Colesterol

4)Hipertensión Arterial

5) Ingesta insuficiente de fruta y verdura

6) Inactividad física

7) IMC



“Que tu medicina sea tu alimento y tu alimento sea tu medicina”

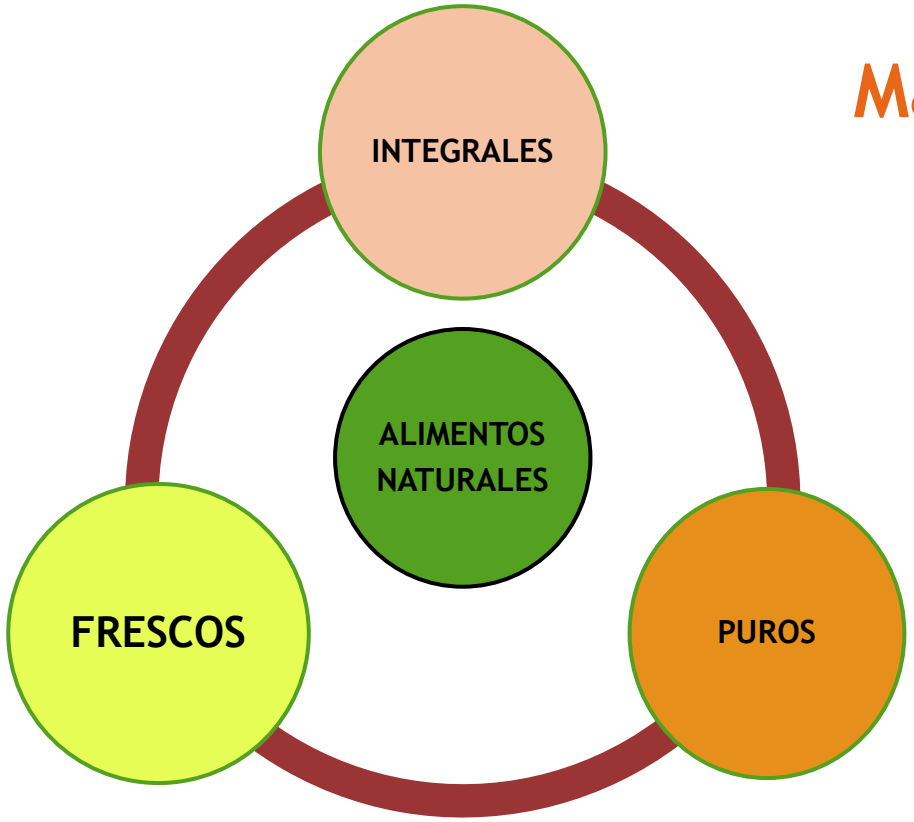
Hipócrates (ca.460-377 BC)

1-Responsabilidad

Uno es el único y último responsable de lo que se lleva a la boca

En el caso de los niños: padres

2-Elegir alimentos de calidad



Materias Primas VS. Productos

¿Que conseguimos eligiendo alimentos de calidad?

1- Alcalinidad tisular
2- Enzimas
3- Fito-nutrientes
4- No ingerir tóxicos

1- Alcalinidad

"Todas las enfermedades son ácidas y donde hay oxígeno y alcalinidad no puede haber enfermedad ni cáncer“

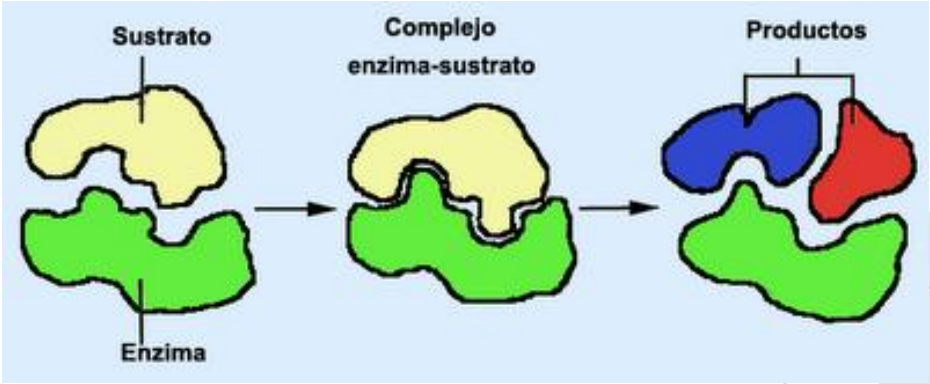
Otto Warburg, Premio Nobel de Fisiología y Medicina, 1931

2- Enzimas

Son moléculas que ayudan a que se produzcan las reacciones químicas de nuestro cuerpo. Son decisivas en una actividad que se lleva a cabo varias veces al día, todos los días: La digestión

Hiromi Shinya, *La Enzima prodigiosa*, Ed. Aguilar, 2013

- Calor de la cocción
- Radiación de los alimentos
- Cosechar los alimentos sin madurar
- Tiempo de almacenamiento
- Congelación, deshidratación
- Uso de aditivos



Recomendaciones para aumentar la presencia de enzimas en nuestra alimentación

1. Tomar fruta y verdura FRESCA (cruda o poco hecha por lo menos una vez al día)
2. Beber zumos y licuados frescos, recién elaborados
3. Utilizar bastante ajo y cebolla en la cocina
4. No utilizar utensilios de aluminio al cocinar
5. Evitar la sal todo lo posible
6. No cocinar con mucho vinagre
7. Incluir alimentos con hidratos de carbono complejos: cereales integrales y verduras
8. Incluir diariamente brotes y germinados de semillas

Dr. José Luis Berdonces, Alimentación y Salud, El Gran Libro de la Salud

3- Fito-nutrientes

Son sustancias bio-activas presentes en los alimentos de origen vegetal y que son capaces de producir algún efecto beneficioso sobre nuestra salud.

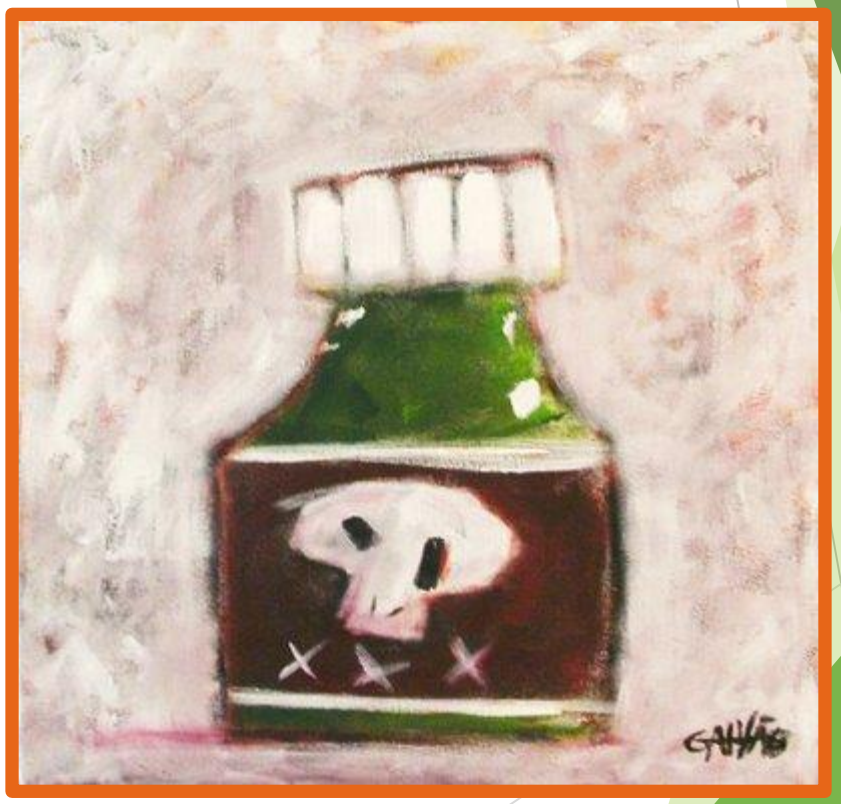
- ▶Quercetina de las cebollas y las manzanas
- ▶ Aliína del ajo
- ▶Curcumina de la cúrcuma
- ▶Licopeno del tomate
- ▶Ácido elágico de los frutos rojos
- ▶Resveratrol de la uva y del vino tinto
- ▶Carotenos de las zanahorias y la calabaza
- ▶Sulforafano e indol 3 carbinol de las crucíferas
- ▶Catequinas del té verde
- ▶Terpenos presentes en las plantas aromáticas
- ▶Lignanos de la semilla de lino

Recomendaciones para aumentar la presencia de fito-nutrientes en nuestra alimentación

1. Tomar fruta y verdura cruda o poco hecha por lo menos una vez al día, preferiblemente ecológicas
2. Beber zumos y licuados frescos, recién elaborados
3. Incluir diariamente frutos secos y frutas secas
4. Utilizar bastante ajo y cebolla en la cocina
5. Incluir alimentos con carbohidratos complejos: cereales integrales, frutas y verduras
6. Incluir diariamente brotes y germinados de semillas
7. Comer pequeñas cantidades, cinco o seis veces al día

4- Alimentos libres de sustancias tóxicas

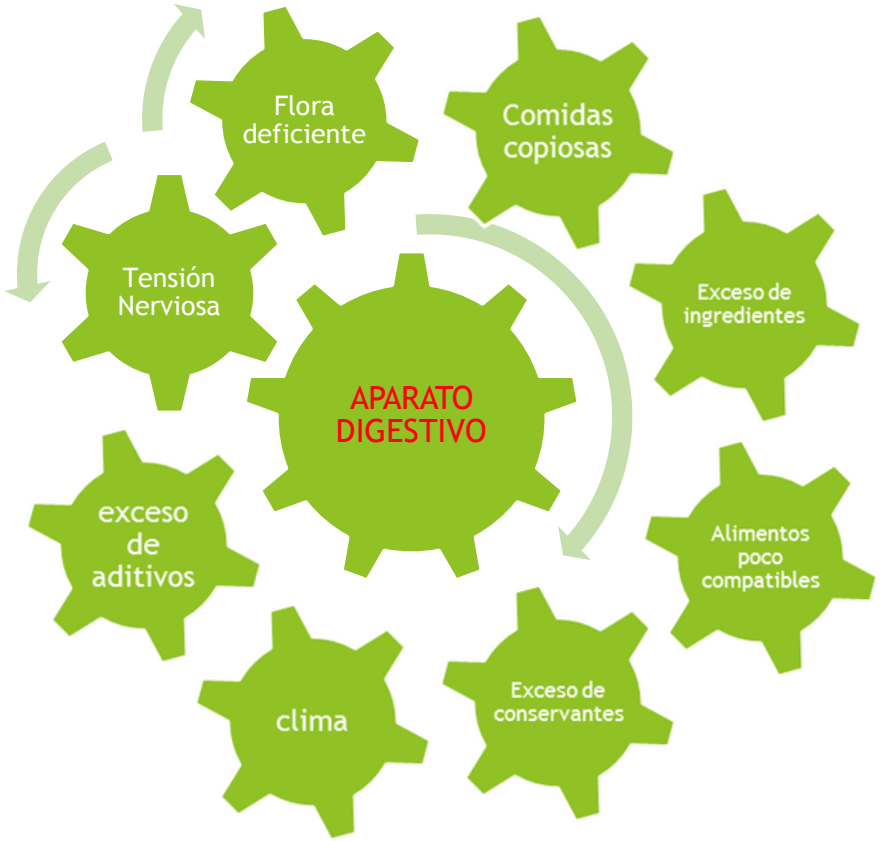
- Fertilizantes químicos
- Aromatizantes artificiales
- Insecticidas
- Pesticidas tratados con cloro
- Nitratos y nitritos
- Resinas
- Tintes y colorantes
- Conservantes artificiales
- Aerosoles químicos
- Antibióticos
- Hormonas inyectadas

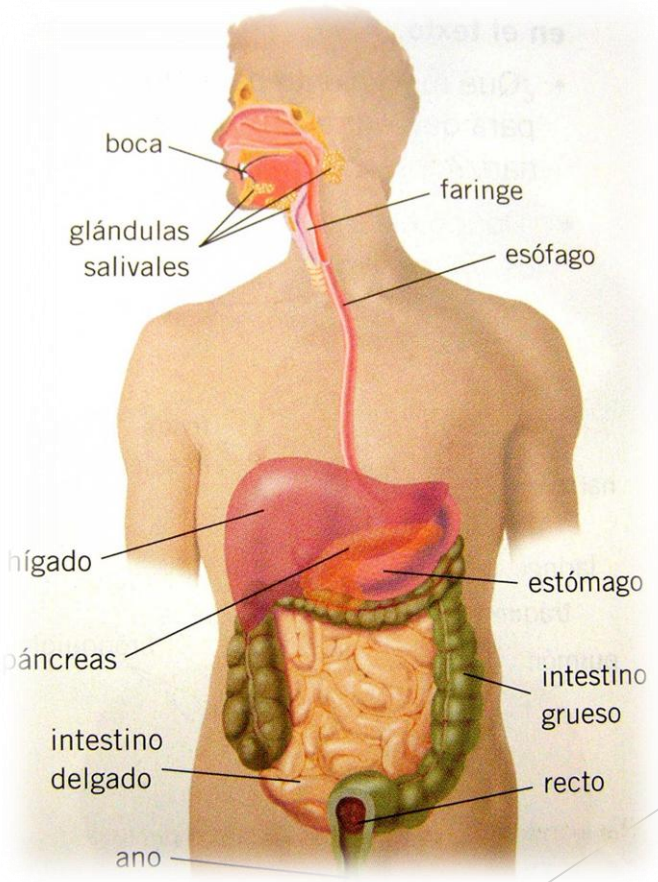


Recomendaciones para disminuir la presencia de tóxicos en nuestra alimentación

Consumir productos <u>ecológicos</u> y poco procesados

3- Digestión: Extraer y absorber la mayor cantidad posible de elementos nutritivos presentes en los alimentos





José Luis Berdonces, El Gran Libro de la salud, Vol. 1, pag.163

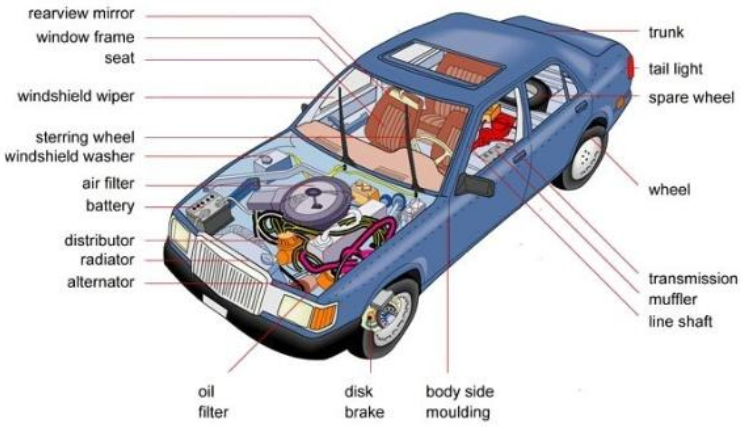
4- Hidratación: 1 ml por cada kcal; 2000 kcal= 2 L

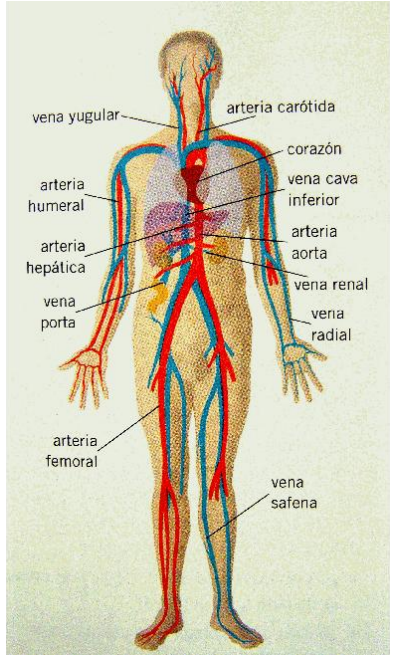
¡AGUA DE CALIDAD!

4- Ejercicio Físico

¡EL SER HUMANO SINO SE MUEVE ENFERMA!

DIETA MEDITERRÁNEA TRADICIONAL





“Somos lo que comemos”

Ludwig Feuerbach

“Comamos lo que somos”

“Nunca comas nada que no comería tu tatarabuela”

Michael Polland

Saber Comer: 64 reglas básicas para aprender a comer bien

BLOQUE II
NUTRICIÓN SALUBLE INFANTIL

Los niños ven, los niños hacen:
https://www.youtube.com/watch?v=i4u0-gi7dsg

¿Qué alimentos elegimos?

¿Se vive igual que hace unos años?

Lo que ha sido creído por todos siempre y en todas partes tiene todas las posibilidades de ser falso (Paul Valéry)

EL MUNDO

SÁBADO 24 DE FEBRERO DE 2007
Año XIX. Número: 6.278

www.elmundo.es

EDICIÓN: MADRID
Precio: 1,30 euros. Con DVD Cuéntame: 3,95 € más
Con DVD Mujeres Desesperadas: 5,95 € más

España se aleja cada vez más de la Dieta Mediterránea

ESTUDIO | 1.770 participantes

Estudio Clínico **DIMERICA,**

Solo un 12% de la población practica ejercicio físico con regularidad.

Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria

¿Qué se puede hacer?

Se puede esperar sentado a que lleguen los problemas….

O se puede actuar …

PRESIÓN POSITIVA

Consumir más materias primas

80%

Leer etiquetas nutricionales

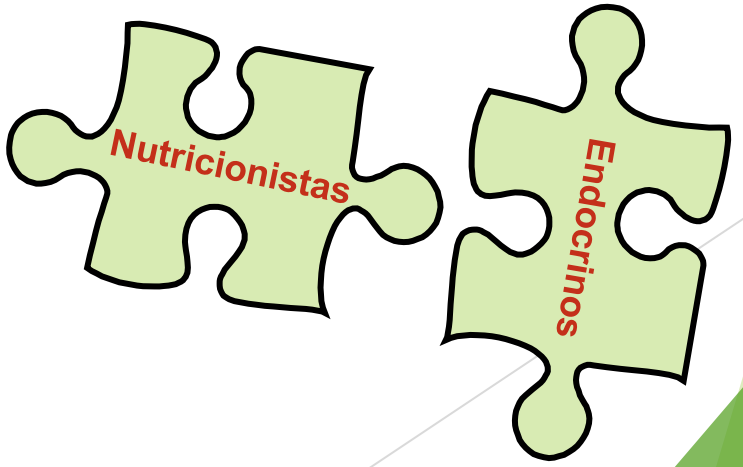
¡¡Beber agua!!

SI LE DAS ESTO A TUS PLANTAS
¿POR QUÉ LE DAS ESTO A TUS HIJOS?
TRAINING
WINNER

La **vida sana** es la mejor herramienta para gozar de una estupenda calidad de vida.

BLOQUE III
NUTRICIÓN SALUBLE EN EL SÍNDROME 22 Q

Problemas de Alimentación **68%**



Manifestaciones clínicas

- **Cardiacas**
- Endocrinas:
  1) **Hipocalcemias**
  2) **Hipotiroidismo, hipertiroidismo**
- **Inmunológicas**
- Craneofaciales:
  1) **Hendidura del paladar**
  2) Problemas auditivos
  3) Huesos del cuello
- Cognitivo-conductuales
  1) Aprendizaje y educación
  2) Enfermedad psiquiátrica (depresión, ansiedad…)

Cardiología:

Las anomalías cardiacas congénitas son frecuentes e incluyen anomalías que afectan a los **grandes vasos de salida del corazón**, conocidas como anomalías troncoconales (tetralogía de Fallot, interrupción del arco aórtico y truncus arterioso), y el defecto de cierre del **tabique interventricular** perimembranoso.

Recomendaciones :

Alimentación saludable toda la vida para evitar complicaciones en la edad adulta:

- Control grasas saturadas
- Azúcares
- Calcificación arterial por excesivo consumo de aditivos con fosfatos (coca-cola, pizzas, etc…)

Hipocalcemia (paratiroides):

Es más frecuente en el periodo neonatal y raramente persiste a lo largo de la vida. Más adelante puede desencadenarse por **situaciones de estrés** (intervención quirúrgica, infección grave) o por un aumento de las necesidades en determinadas etapas de la vida (pubertad, gestación). Se considera que estos trastornos de la regulación del calcio se relacionan también con la **predisposición a caries dentales y al estreñimiento.**

<u>Recomendaciones:</u>

Comprobar los **niveles de calcio iónico y hormona paratiroidea (PTH) cada tres meses durante los dos primeros años de vida**, y **anualmente a partir de entonces**.

Hipocalcemia: suplementos de calcio y derivados de vitamina D.

Comprobar los niveles de calcio iónico antes y después de una intervención quirúrgica.

Aumentar alimentos ricos en calcio:

- ❖Sésamo
- ❖Crucíferas
- ❖Espinacas
- ❖Canónigos
- ❖Acelgas
- ❖Cardos
- ❖Almendras
- ❖Lácteos

Disminuir alimentos ricos en fosforo:

- ❖PRECOCINADOS
- ❖REFRESCOS

No ingerir mucha fibra con los alimentos ricos en calcio

Trastornos de la función tiroidea (tiroides):

Es frecuente que se asocie una **actividad reducida** de la función del tiroides. En ocasiones puede producirse lo contrario, un aumento de actividad debido a **mecanismos de autoinmunidad**.

Recomendaciones:

Comprobar los **niveles de hormona tiroidea (T4 libre), de hormona estimulante del tiroides (TSH) y de anticuerpos antitiroideos en el momento del diagnóstico**.

Comprobar los niveles de **TSH y T4 libre anualmente**, coincidiendo con el control de los niveles de calcio y PTH.

Administración de tiroxina o de medicamentos antitiroideos

Controlar la obesidad que pueda desarrollarse con los años.

Sistema inmunitario (timo):

Los trastornos de la función inmunitaria afectan a la mayoría de estos pacientes. La afectación suele ser leve y se manifiesta por una disminución en el número y la función de los linfocitos T que mejora de forma espontánea hacia el final del segundo año de vida. Es muy frecuente una tendencia a infecciones respiratorias repetidas.
1/3 de los pacientes presenta **enfermedades autoinmunes (artritis crónica juvenil, trombocitopenia autoinmune, anemia hemolítica o enfermedad tiroidea (hipo o hipertiroidismo) autoinmune**.

Recomendación: Estudiar y **valorar la función inmunitaria al diagnóstico**; seguimiento según el criterio del especialista.

Recomendaciones nutricionales subir defensas:

❖**Vitamina C**

Fuentes alimentarias: Guayaba, kiwi, mango, piña, caqui, cítricos, melón, fresas, bayas, pimientos, tomate, verduras de la familia de la col, frutas y hortalizas en general.

❖**Vitamina E**

Fuentes alimentarias: aceite de germen de trigo, aceite de soja, germen de cereales o cereales de grano entero (pan, arroz y pastas alimenticias integrales ..etc.), aceites de oliva (principalmente, el virgen extra de primera presión en frío), vegetales de hoja verde y frutos secos.

❖**Vitamina A**

Fuentes alimentarias de vitamina A: hígado, mantequilla, nata, huevo y lácteos completos.

Fuentes alimentarias de beta-caroteno: cuando el organismo lo requiere, se transforman en vitamina A. Presente en verduras de color verde o de coloración rojo-anaranjado-amarillento y algunas frutas (albaricoques, cerezas, melón y melocotón…).

❖**Otras vitaminas:** ácido fólico o vitamina B9 , Tiamina o B1, riboflavina o B2, ácido pantoténico o B5, biotina o B8 y cianobalamina o B12, pueden disminuir la producción de anticuerpos.

Fuentes alimentarias: alimentos de origen vegetal (verduras, fruta fresca, frutos secos, cereales, legumbres) y en los de origen animal (carne y vísceras, pescado y marisco, huevos y en los productos lácteos).

❖**Flavonoides**

Fuentes alimentarias: Verduras de la familia de la col, verdura de hoja verde, frutas rojas, moradas y cítricos.

❖**Hierro**

Fuentes alimentarias: hígado, carnes (especialmente la de caballo), pescado, huevo y, en menor proporción, lácteos.

❖**Cinc**

Fuentes alimentarias: mariscos, hígado, semillas de calabaza, quesos curados, legumbres y frutos secos, cereales completos, carnes, pescados, huevos y lácteos.

❖**Selenio**

Fuentes alimentarias: Carne, pescado, marisco, cereales, huevos, frutas y verduras.

Hendidura del paladar:

Pocos bebés con una hendidura evidente del paladar podrán mamar porque la hendidura comunica la nariz con la boca y el bebé no es capaz de coordinar **la succión, la deglución y la respiración**. Si existe alguna duda, puede ser necesario instaurar un periodo de alimentación por sonda NG hasta que pueda evaluarse la situación.

Recomendación:

Animar a las madres a poner el bebé al pecho advirtiendo de que en la mayoría de los casos no es posible lograr una alimentación nutritiva. Todos los bebés con lactancia materna deben ser pesados con regularidad, según los protocolos locales.

En muchas ocasiones es necesario buscar alternativas y utilizar un biberón blando y una tetina apropiada.

Crecimiento:

El peso y la talla se mantienen por debajo del límite inferior del rango de la normalidad (percentil 3) durante el primer año de vida en cerca del 40% de los casos. Se suele producir una recuperación de la talla en la edad escolar. **La talla final de adulto se sitúa algo por debajo de la media de la población general.** Es frecuente el déficit de **hormona del crecimiento.**

<u>Recomendación:</u>

Controlar frecuentemente el peso y la talla durante los dos primeros años de vida. Si se comprueba un retraso del crecimiento, derivar al endocrino para determinar si existe un trastorno tiroideo asociado y/o un déficit de hormona del crecimiento y al nutricionista para que ajuste su alimentación.

Estreñimiento:

La mayoría de las personas con SD22q11.2 suelen presentar estreñimiento por hipotonía en el colon.

Recomendación:

- **Aumentar el consumo de agua**
- **Aumentar el consumo de fibra soluble e insoluble en la dieta.**

La fibra soluble está presente en vegetales como la manzana o la cebolla, en semillas y frutos secos. La fibra insoluble está presente en la cáscara de los cereales y las legumbres y en todas las verduras.

Elaboración de menús para niños con Síndrome 22q

Desayuno

+ Lácteo o derivado +

- **Pan integral + aceite + tomate o miel**
- **Cereales integrales**
- **Galletas integrales**
- **Bizcocho casero integral**

½ Mañana y Merienda

Batido o zumo casero de frutas y verduras de temporada, bizcocho integral casero, tostadas integrales, galletas integrales, frutas secas, frutos secos crudos y sin sal, tortitas de cereales integrales, etc.

Comida

+

+

- **Legumbres**
- **Arroz y pasta integral**
- **Pescado azul pequeño y blanco**
- **Carnes magras**
- **Huevo**

Cena

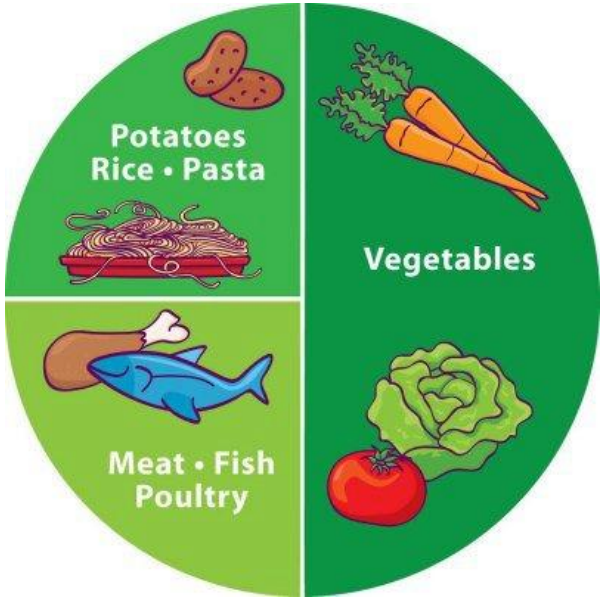
+

+

- **Huevo**
- **Arroces, pastas, cuscus, pizza casera, etc.**
- **Pescado blanco, queso de oveja o cabra, etc**
- **Sopas y cremas de verduras**

+

Plato único:
Sano, sabroso y sencillo:



http://www.choosemyplate.gov/

¡Hacer sugerentes los platos!

Comer debe ser algo positivo y no una presión. Nunca se debe forzar.

Paso de una textura líquida a otras texturas

- Prefirien texturas **más blandas**.
- Evitan texturas de “mayores”.
- Los que avanzan hacia otras texturas tienen tendencia a **tener nausea**s (rechazan grumos, o comidas crujientes).
- Sólo quieren unas cuantas **comidas preferidas**.
- Tienden a mantenerse **inmaduros en sus hábitos de comer**.
- Hay que animarles a probar diferentes comidas a través del juego:

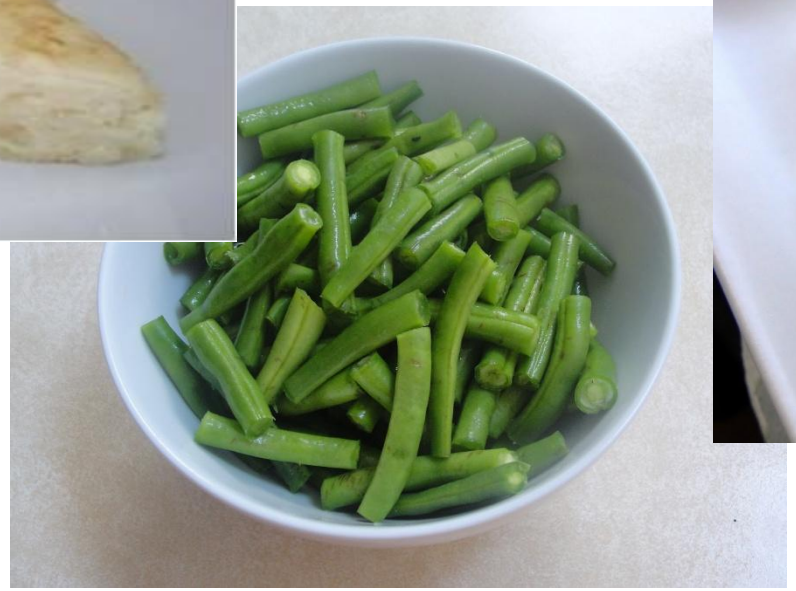
Pintar con los dedos – El Pudíng, la nata montada, el yogurt, el requesón... Esta es una experiencia oral no peligrosa

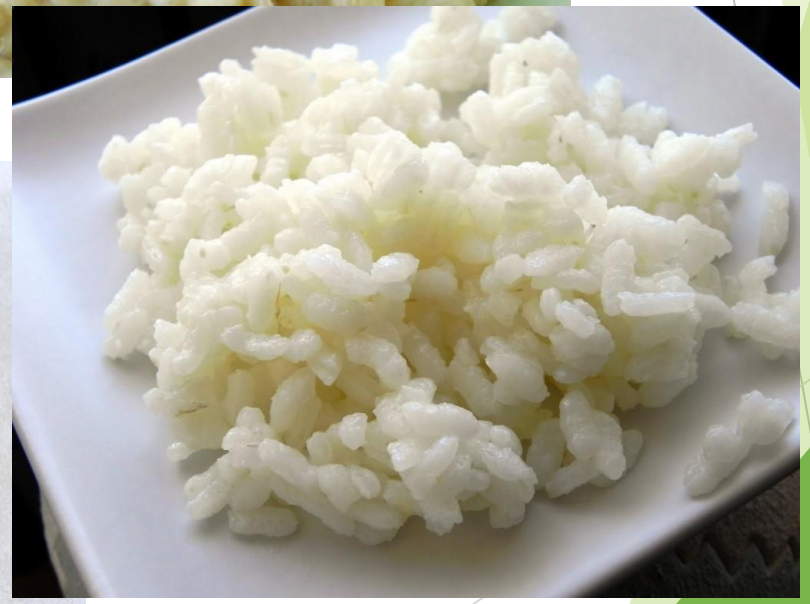
Macedonia de frutas – Colores, olores, texturas y sabores diferentes; trocear, oler, chupar y utilizar tantas diferentes frutas como se pueda para esta experiencia.

Pizza casera – Deje que su hijo le ayude con la pasta, añadiendo salsas, queso e ingredientes.

Sabores y especias en las bebidas – Añadir zumo de limón a las bebidas y darle kéfir de agua con burbujas y azúcar integral de caña para estimular el gusto por lo dulce.

Coordinación mano a boca y mezclando diferentes texturas - Comer con las manos patatas cocidas, verduras troceadas, tostadas con algo para mojar, crepes con chocolate, o frutas con chocolate.





“Somos lo que heredamos, más lo que comemos, más la vida que hacemos y como nos la tomamos”

Carme Ruscalleda, Dr. Manuel Sánchez, Raül Balam. Recetas Antiaging, ed. Salsa books, 2012, pág.16

Bibliografía:

• Basset et al., for the International 22q11.2 Deletion Syndrome Consortium. Practical Guidelines for Managing Patients with 22q11 Deletion Syndrome.*Journal of Pediatrics 2011; 159:332-9.*http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21570089

•Consensus Document on 22q11 Deletion Syndrome http://www.maxappeal.org.uk/knowledge/consensus_document

•Habel et al. Syndrome-specific growth charts for 22q11.2 deletion syndrome in Caucasian children. *American Journal of Medical Genetics 2012; 158A:2665-71. http://www.gosh.nhs.uk/health-professionals/clinical-specialties/cleft-lip-and-palate/research-and-publications/*

•Habel et al. Towards a safety net for management of 22q11.2 deletion syndrome: guidelines for our times. *European Journal of Pediatrics 2014.*http://link.springer.com/search?query=Habel&search-within=Journal&facet-journal-id=431

•Scuccimarri R,.Rodd C. Thyroid abnormalities as a feature of DiGeorge syndrome: a patient report and review of the literature. J Pediatr Endocrinol Metab 1998; 11: 273-6

E-mail de contacto: malvanutricion@gmail.com