

Enfermedades catastróficas, raras y Nutrición

Las enfermedades catastróficas son definidas de distintas maneras y de acuerdo a la legislación disponible en cada país. Por ejemplo, la legislación colombiana las define según el Manual de Actividades, Procedimientos e Intervenciones del Plan Obligatorio de Salud, como aquellas que representan una alta complejidad técnica en su manejo, alto costo, baja ocurrencia y bajo “costo — efectividad” en su tratamiento. Corresponden según esta normatividad: el tratamiento con radioterapia y quimioterapia para el cáncer, la diálisis para insuficiencia renal crónica, los trasplantes (renal, de corazón, de medula ósea y de cornea), los tratamientos para el SIDA y sus complicaciones, el tratamiento quirúrgico para enfermedades del corazón y del sistema nervioso central, el tratamiento quirúrgico para enfermedades de origen genético o congénito, el tratamiento médico quirúrgico para el trauma mayor, la terapia en unidad de cuidados intensivos, los reemplazos articulares y la atención del Gran Quemado (1).

La legislación mexicana, a su vez, elabora un listado de las enfermedades consideradas catastróficas y que pueden incluir la Leucemia Linfoblástica Aguda, Cáncer Cérvico-Uterino, los Cuidados Intensivos Neonatales de Recién nacido prematuro y el tratamiento del VIH/SIDA (2)

Las enfermedades raras por otro lado, son enfermedades potencialmente mortales, o debilitantes a largo plazo, de baja prevalencia (en la Unión Europea, menos de 5 por cada 10 000 personas) y alto nivel de complejidad; la mayoría de origen genético, cánceres poco frecuentes, enfermedades autoinmunitarias, malformaciones congénitas, o enfermedades tóxicas, entre otras categorías. Según fuentes bibliográficas son menos de 100 las enfermedades raras con prevalencia cercana al mencionado 5 por 10 000; entre ellas figuran el síndrome de muerte súbita inexplicada (síndrome de los hermanos Brugada), la polineuritis aguda idiopática (síndrome de Guillain-Barré), la esclerodermia o las anomalías congénitas del tubo neural.

La mayor parte de las enfermedades raras son muy infrecuentes, y afectan a una o menos de cada 100 000 personas; tal es el caso de las hemofilias, el sarcoma de Ewing, la distrofia muscular de Duchenne o la hemangiomas cerebeloretiniana (enfermedad de Von Hippel-Lindau) o la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) que afecta de 1 a 3 por cada 100 000 personas.

Pero ¿cuál es el nexo que liga a estas enfermedades además del hecho de ser extremadamente agresivas y reducir la esperanza de vida de los afectados? La Nutrición. Es verdad, esta ciencia extremadamente joven si la comparamos con otras especialidades de la salud está generando suficiente cantidad de información como para convertirla en uno de los pilares fundamentales del tratamiento de muchas enfermedades catastróficas, raras y extremadamente raras.

En el estudio de la etiología del cáncer, por ejemplo, se ha demostrado que existen alimentos que pueden contribuir a su promoción o inhibición a través de la activación de genes promotores o inhibidores, respectivamente. Contrario a lo que se pensaba, el estudio epigenético ha mostrado que el origen del cáncer tiene poco que ver con alteraciones estructurales en la molécula del ADN o de los genes, sino que está más relacionado con alteraciones en los procesos de transcripción y traducción que son los que originan proteínas a partir de la información proporcionada por el gen.

En este espacio molecular los nutrientes y compuestos bioactivos presentes en los alimentos pueden modificar los procesos citados. El folato, la vitamina B12, la metionina, la colina o la betaina pueden modificar la metilación del ADN un proceso indispensable para la activación de genes protectores contra el cáncer. Por otro lado, existen alimentos pro-carcinogénicos que generan gran cantidad de compuestos tóxicos para el ADN cuando son metabolizados por las enzimas citocromo del hígado. En este sentido, la dieta debe ser rica en compuestos protectores capaces de bloquear estas sustancias. Las principales fuentes naturales de estos agentes protectores se encuentran en los vegetales. Estos alimentos aportan cantidades sustanciales de compuestos como el folato ya mencionado, selenio, licopeno, compuestos sulfurados, flavonoides o índoles. Por esa razón, los estudios sobre prevención y tratamiento de diversos tipos de cáncer concluyen con cada vez más frecuencia, que tanto en la prevención como en el tratamiento de esta enfermedad la nutrición es una herramienta de utilidad fundamental.

Para nadie es un secreto que el VIH-SIDA es una enfermedad extremadamente difícil de manejar; el estado hipercatabólico en el que se encuentran normalmente estos pacientes a consecuencia de los múltiples procesos inflamatorios ocasionados por las infecciones recurrentes que los aquejan debido a su compromiso inmunológico provocan, en ellos, un rápido deterioro de su estado de nutrición y salud en general. Si a esto le añadimos los efectos metabólicos asociados con los cambios en la composición corporal producto del consumo de medicamentos anti-retrovirales obtenemos un cuadro fisiopatológico dantesco. En estos pacientes, la nutrición puede dar una respuesta oportuna y científicamente sustentada a prácticamente todas las alteraciones presentes, evitando su progresión y agravamiento. Se pueden hacer modificaciones en la textura y características de los alimentos de modo que se logren atenuar las alteraciones en la ingesta producto del consumo de medicamentos, los trastornos del aparato digestivo, las alteraciones del gusto o el estado psíquico. Se pueden diseñar sistemas de soporte nutricional que se ajusten a las características de digestión y absorción a nivel intestinal con el objetivo de aminorar los eventos de malabsorción. Se puede incrementar sustancialmente el aporte diario de energía para hacer frente al proceso hipercatabólico descrito unas líneas arriba. Se puede incrementar el aporte proteico para evitar la caquexia en la medida de lo posible.

En relación al tratamiento nutricional de la ELA, hasta hace unos meses, la información disponible tan solo era empírica, no obstante, como se ha mostrado en la revisión hecha en la revista, cada día aparece mayor cantidad de información bien validada que da luces hacia un mejor tratamiento nutricional en estos pacientes. En la ELA como en tantas otras enfermedades raras varía mucho la gravedad y la expresión de la enfermedad, lo cierto es que, en todos los casos, la esperanza de vida del afectado disminuye sustancialmente puesto que la enfermedad produce un cuadro degenerativo y debilitante en el tiempo incompatible con una vida normal. Irónicamente, lo que es malo para la mayoría de personas, es positivo para los pacientes con ELA, en quienes se ha señalado que su sobrevivencia crece cuando su índice de masa corporal (IMC) indica que el paciente es moderadamente obeso.

En el tratamiento nutricional de pacientes con ELA como en muchas otras enfermedades degenerativas el monitoreo constante de la condición funcional del paciente es vital para que el soporte nutricional sea oportuno y eficaz en la medida que logre adaptarse a los cambios rápidamente producto de la enfermedad. La composición de la dieta también es un aspecto que debería ser resaltado, puesto que estos pacientes normalmente requieren cantidades sustancialmente altas de energía proporcionadas a través de un aporte también elevado de grasa.

Como se ha podido apreciar la nutrición está brindando respuestas a preguntas que por años fueron una incógnita para el personal de salud. Como se ha visto, se pueden implementar cientos de estrategias adecuadamente sustentadas con el objetivo de evitar el deterioro del paciente. No obstante, en todos los casos citados y todos aquellos donde la nutrición está ganando un lugar de

privilegio, es necesario que el profesional de la nutrición especialice y profundice a diario su conocimiento en aspectos básicos como bioquímica, fisiología y fisiopatología porque de ese modo su aproximación nutricional al tratamiento de estas enfermedades será todavía más necesaria y exitosa.



Robinson Cruz Gallo
Director Renut

Referencias bibliográficas

1. Nieto-Enciso, L. Análisis del comportamiento de la Siniestralidad por enfermedades castastróficas en una empresa promotora de Salud-Colombia. Rev. Salud Pública (2005) 7 (3):293-304.
2. Castiglione S. Compilación de Normas en Materia de Insolvencia por gastos de salud. World Health Report (2010). Background Paper. No 54