

Capítulo 9

EL SISTEMA NERVIOSO



Para comprender el SR, es necesario comprender el sistema nervioso, dado que es el centro de información y mensajes del cuerpo. El sistema nervioso consta de tres partes: el sistema nervioso **central** (cerebro y médula), el sistema nervioso **periférico** y el sistema nervioso **vegetativo**. Cada parte controla algunos aspectos de nuestra conducta y es responsable de la forma en que percibimos el mundo.

Sistema Nervioso Central

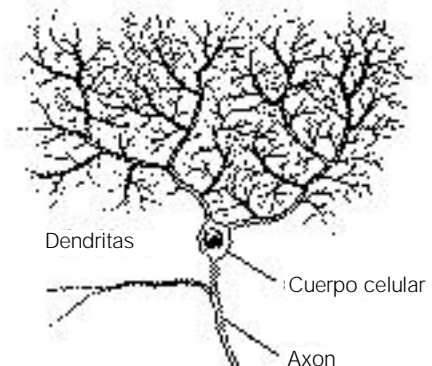
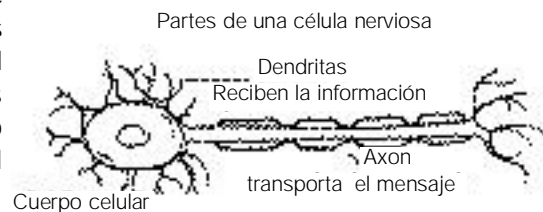
El sistema nervioso central comienza a desarrollarse durante la tercera semana de embarazo para formar las tres regiones básicas del cerebro: los **hemisferios cerebrales**, el **tronco cerebral** y el **cerebelo**. Los hemisferios cerebrales están colocados encima del tronco cerebral y el cerebelo detrás. El cerebelo está todavía inmaduro en el momento del nacimiento. En el cuarto mes de embarazo, aunque pequeño, el cerebro se parece mucho estructuralmente a como es en el momento del nacimiento. Pero cambios muy dinámicos están teniendo lugar en la estructura de las células cerebrales.

Las células nerviosas, llamadas **neuronas**, constituyen la estructura básica del sistema nervioso. Cada neurona tiene un cuerpo celular que contiene un núcleo y un material llamado **citoplasma**. También cada neurona tiene una única y larga prolongación desde el cuerpo celular llamada **axón** y muchas derivaciones cortas y ramificadas conocidas como **dendritas**. Los axones transportan los impulsos desde el cuerpo celular, mientras que las dendritas reciben impulsos de otras neuronas y los transportan hasta el cuerpo celular.

Las células nerviosas de los hemisferios cerebrales maduros están distribuidas en seis capas. El número y la complejidad de estas capas de células nerviosas se incrementa a medida que crece el cerebro. Los cuerpos de las células nerviosas emigran desde el nivel más profundo hasta el más externo y extienden sus proyecciones a medida que se van trasladando. Si los cuerpos de las células nerviosas no se desplazan en el momento adecuado y no hacen conexiones normales con otras neuronas, puede producirse un retraso o anomalía del desarrollo.

Tanto en el cerebro como en la médula espinal existe una separación en dos regiones diferentes. La **sustancia gris** contiene agrupaciones de cuerpos celulares y sus dendritas, y presenta una coloración grisácea. La **sustancia blanca** está formada por los axones, que están cubiertos por un material aislante llamado **mielina**. La vaina de mielina se desarrolla después del nacimiento y facilita la conducción rápida del impulso nervioso. Las dendritas también aumentan en número y complejidad durante los dos primeros años de la vida.

El estímulo neuronal pasa de una neurona a la próxima a través de un espacio o sinapsis. El axón de una neurona está casi tocando las dendritas o el cuerpo celular de otra neurona pero hay un espacio que hay que salvar. Se establece un puente a expensas de la liberación de sustancias químicas llamadas **neurotransmisores**. Una neurona puede liberar uno o más de esos neurotransmisores y diferentes neuronas pueden

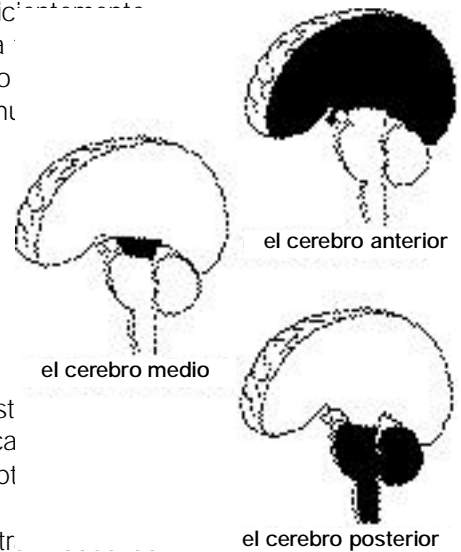


liberar distintos neurotransmisores. Los neurotransmisores se almacenan en acúmulos de formaciones llamadas vesículas y se liberan en el espacio sináptico cuando la neurona está suficientemente excitada y una señal eléctrica denominada potencial de acción alcanza la axonal. Los neurotransmisores pueden ser excitatorios (p.ej.: glutamato) o inhibidores (p.ej.: GABA, glicina) de otras neuronas o tener efecto directo sobre los músculos, glándulas, órganos y vasos sanguíneos (p.ej.: acetilcolina, dopamina, noradrenalina). La acción de los transmisores está medida por receptores específicos en el otro extremo de la sinapsis en la neurona o célula receptora. Un receptor puede tener diferentes subtipos, de forma que un neurotransmisor como la acetilcolina puede tener efectos muy diferentes según los lugares, dependiendo del subtipo de receptor al que se liga.

Estas sustancias químicas se localizan en acúmulos al borde del axón, que recibe el nombre de membrana presináptica. Cuando se estimo un impulso eléctrico, los acúmulos se abren y liberan las sustancias químicas en el espacio sináptico, donde estimulan a la neurona receptora en los receptores postsinápticos.

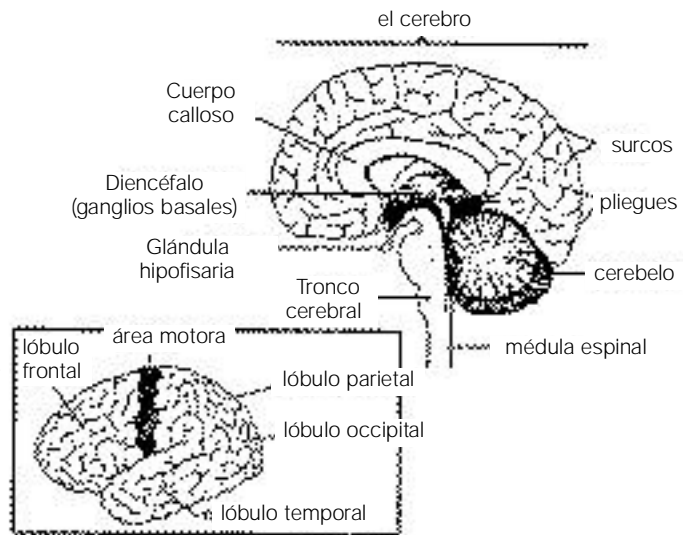
El cerebro y la médula espinal constituyen el sistema nervioso central. Las partes del cerebro trabajan juntas para producir una amplia serie de conductas, pero cada una tiene sus propias características y funciones. El cerebro se divide en tres regiones básicas conocidas como el **cerebro anterior**, el **cerebro medio** y el **cerebro posterior**.

El cerebro posterior está compuesto por la parte superior de la médula, el tronco cerebral y el cerebelo. Controla las funciones vitales del cuerpo, como el ritmo cardiaco y la respiración. El cerebro medio se sitúa por encima del cerebro posterior y controla algunos actos y movimientos reflejos. El cerebro anterior está compuesto por el encéfalo y las estructuras ocultas en su interior. Es la parte más amplia y desarrollada del cerebro humano.



ENCÉFALO

Cuando la gente ve dibujos del cerebro, enseguida se fijan en el encéfalo. El encéfalo está situado encima del tronco cerebral y es la fuente de funciones intelectuales como la memoria, la imaginación, la planificación y el pensamiento. El encéfalo es la región más grande del cerebro y está compuesta de dos partes unidas en la porción central por un tejido resistente llamado **cuerpo calloso**. Aunque el encéfalo esté dividido en dos mitades, sus dos partes (**hemisferios**), se comunican entre sí. Los dos hemisferios parecen exactamente iguales, pero controlan funciones muy diferentes. Por ejemplo, el izquierdo controla la capacidad de formar palabras, mientras que el derecho parece controlar muchas habilidades de razonamiento abstracto. Ambos hemisferios están divididos en cuatro lóbulos. El **lóbulo frontal** se localiza en el tercio frontal



(anterior) del hemisferio y participa en los movimientos musculares voluntarios y en la función de la memoria. El **área de Broca**, situada en el lóbulo frontal izquierdo, transforma el pensamiento en palabras. El **lóbulo occipital** se ubica en el cuarto posterior de cada hemisferio y procesa imágenes procedentes de los ojos, relaciona esta información con imágenes almacenadas en la memoria y luego las transmite al lóbulo parietal. El **lóbulo parietal** está en la parte medio-superior del cerebro e integra estímulos tales como la visión y la audición, y las sensaciones del tacto, el dolor, el olor y la temperatura para que puedan ser interpretadas. El **lóbulo temporal** ocupa el área inferior media. Su principal función es regular la comunicación y la sensación, mientras que otras partes de este lóbulo integran los recuerdos y las sensaciones de sabor, sonido, visión y tacto.

A comienzos del embarazo, la superficie del cerebro es muy lisa, pero a medida que el cerebro crece aparecen hendiduras. Al nacer, la superficie se ha vuelto muy rugosa, con grietas (**surcos**) y relieves (**pliegues**). La región del cerebro situada justo debajo de la superficie del encéfalo se llama **córtex cerebral**. Está formada fundamentalmente por los cuerpos de las células neuronales, o materia gris. El córtex es gris porque en esta zona los nervios carecen de la vaina aislante que en la mayoría de las demás partes los hace parecer blancos. Los pliegues del cerebro aumentan su superficie y la cantidad de información que puede ser procesada. Justo debajo de la sustancia gris se encuentran las fibras nerviosas o sustancia blanca. El córtex cerebral es el área del cerebro que controla los movimientos y los pensamientos y puede regular algunas funciones del tronco cerebral.

Otras estructuras a un nivel profundo muy ocultas dentro del cerebro controlan las emociones, las percepciones, las respuestas y los movimientos involuntarios. El **hipotálamo** contiene muchos centros importantes que controlan la temperatura corporal, la sed, el hambre y el apetito, el equilibrio hídrico, la función sexual, la actividad emocional y el sueño. El **tálamo** es la estación repetidora de la información que va de la médula al cerebro y viceversa. El **hipocampo** envía los recuerdos a los puntos apropiados de los hemisferios cerebrales para su almacenamiento y recuperación. Los **ganglios basales** modulan el movimiento y el pensamiento y regulan la función del tronco cerebral. Además de los ganglios basales, el **laberinto** en el oído interno y el cerebelo intervienen también en el movimiento. Estas estructuras, funcionando de manera coordinada, se encargan de una serie de verificaciones y ajustes de las actividades motoras y del equilibrio.

CEREBELO

El cerebelo se encuentra justo debajo de los hemisferios cerebrales y cuelga por detrás del tronco cerebral. Coordina la actividad de los músculos voluntarios, consiguiendo que los movimientos sean suaves y precisos. El cerebelo coordina los movimientos aprendidos (mecanizados). Cuando el cerebelo no trabaja adecuadamente, surge una alteración llamada **ataxia**, que produce movimientos incoordinados y espasmódicos.

TRONCO CEREBRAL

El tronco cerebral (**bulbo, puente y cerebro medio**) conecta los dos hemisferios cerebrales a la médula espinal. Contiene los pares craneales que controlan importantes funciones corporales como la respiración, el ritmo cardíaco, la deglución, el sueño, los movimientos intestinales, la circulación, el gusto, la salivación, y la sensibilidad al dolor, la visión, el oído, la expresión facial y los movimientos de los ojos y de la lengua. La disfunción del tronco cerebral puede producir problemas en algunos de esos sectores.

MÉDULA ESPINAL

La médula se extiende desde el tronco cerebral a la parte inferior de la espalda y es una estructura cilíndrica que está recubierta de tres capas llamadas **meninges**. La zona cervical (cuello) y la lumbar (en la parte baja de la espalda) están ensanchadas para permitir que las fibras de los nervios periféricos salgan de la médula para ir a brazos, piernas y otros órganos corporales. Si hay lesión medular, se interrumpen los mensajes sensoriales y motores, lo que desemboca en la pérdida de la sensibilidad y el movimiento.

LÍQUIDO CEFALORRAQUÍDEO (LCR)

El líquido cefalorraquídeo se abrevia en **LCR**. Se trata de un líquido claro y acuoso que rodea y protege a la médula y al cerebro y fluye a través de los cuatro ventrículos de este último. Impide los cambios súbitos de presión en el cerebro y está continuamente circulando.

SISTEMAS MOTORES

Con el fin de que el movimiento voluntario tenga lugar, los impulsos nerviosos se transmiten a través del haz piramidal desde el córtex motor a las neuronas motoras en el tronco cerebral y en la médula. Esas neuronas motoras se proyectan hacia los músculos a través de los nervios craneales y espinales. Esta vía motora está

constituida sólo por dos series de neuronas (las neuronas del haz piramidal y las neuronas motoras) y se llama **haz piramidal directo**. Sin embargo, la función motora efectiva, requiere no sólo la activación de este haz motor directo, sino también la preparación de los músculos para la actividad, la coordinación de ésta en el seno cada músculo y entre ellos, y la integración de la actividad sensorial y motora. Ello implica a varias otras vías motoras "indirectas" y a estructuras cerebrales, entre las que figuran el cerebelo, los ganglios basales, el núcleo rojo y el estriado. En el SR parece que existe no sólo carencia de la activación efectiva del haz directo, sino también una menor efectividad de la integración y coordinación sensoriomotriz.

SISTEMAS SENSORIALES

Los sistemas sensoriales suministran al cerebro información sobre el entorno. Los nervios espinales y craneales transportan información desde los receptores externos sobre modalidades como el tacto, el dolor, la posición de las articulaciones, el tono muscular, así como los sentidos especializados (ejemplo: visión, oído, sabor, olor, equilibrio) al sistema nervioso central. La información sensorial es procesada, usada en los reflejos y en la integración sensoriomotora y cuando alcanza el córtex sensitivo, llega a nuestra consciencia.

EL SISTEMA NERVIOSO VEGETATIVO

El sistema nervioso vegetativo controla funciones corporales automáticas como el latido cardíaco, la respiración, la digestión, la función endocrina, la urinaria y la reproductora. Los impulsos nerviosos pueden iniciarse en el tronco cerebral o en la médula y difundirse hacia los órganos. En el SR hay muchas funciones reguladas por el sistema nervioso autónomo que están controladas inadecuadamente o irregularmente o de forma errática tales como la respiración, el sueño, la salivación, el ritmo cardíaco, la deglución, la evacuación intestinal y el control vasomotor.

El sistema nervioso autónomo es importante en situaciones clásicamente conocidas como respuestas de "lucha o huida". Cuando sentimos miedo, se producen al mismo tiempo varias respuestas fisiológicas. El corazón late rápidamente, se incrementa la presión arterial, se dilatan las pupilas, se expanden los bronquiolos pulmonares y la función del aparato digestivo casi se interrumpe al afluir la sangre al cerebro y los músculos, para ponernos en situación de reaccionar.

La actividad del corazón y los pulmones está sometida a la influencia de las células nerviosas del tronco cerebral. Forman parte del sistema nervioso vegetativo que inerva el aparato digestivo y los vasos sanguíneos de cualquier parte del cuerpo. El sistema nervioso vegetativo consta de dos partes. El sistema nervioso **simpático** eleva la presión sanguínea y el ritmo cardíaco (pulso) para hacer frente a retos súbitos. Cuando el sistema simpático está estimulado, nos excitamos, nuestra cara enrojece y entramos en una situación de alerta, dispuestos a "luchar o huir". Como respuesta, el sistema nervioso **parasimpático** actúa como un freno natural para mantener al sistema simpático a cubierto de efectos excesivos.

LA RESPIRACIÓN

En el SR son frecuentes los episodios de patrones respiratorios anormales. A veces, las irregularidades respiratorias son evidentes, pero en algunos casos son tan sutiles que pueden pasar desapercibidas a la observación incluso de los padres. Estos patrones están más marcados cuanto más agitada se muestra la niña con SR. Las anomalías respiratorias comienzan a menudo en edad preescolar y evolucionan al hacerse adultas.

Entre los patrones respiratorios anormales cabe citar la **hiperventilación**, los **episodios de contener la respiración**, la **apnea** y la **respiración rápida y superficial**. Estos patrones anómalos pueden ser diferentes en cada niña, tanto en el tipo como en la frecuencia o la intensidad.

La respiración es habitualmente anormal durante la vigilia y tiende a ser normal durante el sueño. La respiración se vuelve más irregular por factores emocionales o cansancio físico. Parece que estas anomalías son debidas a mala coordinación de los centros respiratorios del tronco cerebral.

HIPERVENTILACIÓN

Los patrones respiratorios más llamativos observados por los padres son los períodos de "hiperrespiración" con movimientos profundos y rápidos. Esta hiperventilación a menudo se interrumpe con pausas respiratorias, conocidas como apneas. Cuando la niña respira de esta forma puede parecer agitada con incremento de los movimientos de las manos, pupilas dilatadas, intensificación de la frecuencia cardíaca, movimientos de balanceo del tronco y aumento del tono muscular.



EPISODIOS DE CONTENER LA RESPIRACIÓN

Durante estos episodios, la niña toma aire y lo retiene, por lo que la respiración cesa. La saturación de oxígeno en sangre es, normalmente de 97% o más, pero puede reducirse enormemente en el SR, llegando a veces a descender hasta el 50%.

La retención de la respiración y la hiperventilación son dos acciones distintas. Cuando ella contiene la respiración, toma aire, lo retiene y su barriga se hincha y sobresale. Cuando hiperventila, toma aire y lo suelta rápida y repetidamente. Mi hija ha hecho las dos cosas y hay una diferencia nítida.

Cuando Katie contiene la respiración, sonríe mientras su vientre se abulta y mira alrededor de ella como disfrutando de la situación. Lo único que nosotros vemos es que no puede concentrarse en nada mientras esto ocurre y cuando suelta el aire parece por algunos segundos un poco desorientada. Después, ella hiperventila. Jamás la hemos visto ponerse azul, pero es imposible imaginar el tiempo que puede llegar a contener la respiración. Yo intenté hacerlo un día y por poco me desmayo.

DEGLUCIÓN DE AIRE

Mucha gente traga pequeñas cantidades de aire de forma rutinaria cuando come rápidamente o traga sin masticar, o están bajo estrés o mascando chicle. En cualquier ocasión en que se produzcan molestias gastrointestinales como acidez de estómago, la deglución frecuente de aire y saliva puede traer algún alivio, dando como resultado la acumulación de bastante aire en el estómago. La mayor parte del aire que se traga es eructado y expulsado por la boca o pasa al intestino delgado. Una vez que el aire sale del estómago, debe recorrer toda la longitud del intestino antes de ser expulsado como gases intestinales. A la mayoría de la gente esto no le causa problemas, pero si el volumen de aire es muy importante, puede originar complicaciones.

La **aerofagia** es la deglución de aire. Mucha niñas con SR tragan una cantidad excesiva de aire mientras contienen la respiración y eso causa distensión abdominal. Su vientre se hincha y endurece.

Meghan aguanta la respiración y se le abomba el estómago. También hiperventila. Cuando retiene la respiración no hace otra cosa. Si esta trabajando sus profesores saben que hasta que no exhale el aire no obtendrán ninguna respuesta. Es como si ella necesitara sintonizarse internamente durante algunos momentos para recuperar su fuerza o concentración.

Sherry solía deglutir mucho aire. Sus pequeños costados sobresalían y casi parecía que tenían unas "puntas" hacia fuera -su pequeña barriga acababa adoptando una forma romboidal. Le hacíamos expulsar el aire mediante suaves presiones en los costados/vientre (con ella incorporada para que no se atragantara con los eructos ácidos) o frotando con un suave movimiento hacia arriba hasta provocar un enorme eructo. Esto le producía algún alivio. Ahora no traga aire de esa manera más que ocasionalmente y no lo ha hecho desde hace bastantes años. Fue un problema hasta los 5 ó 6 años.

APNEA

La apnea central surge cuando ella espira y suspende la siguiente inspiración, causando un cese temporal de la respiración. Esto ocurre a menudo en las niñas con SR en estado de vigilia (despierta). Normalmente no causa problemas serios. Cuando contiene la respiración, el nivel de oxígeno cae. A veces los labios se pueden poner azules e incluso pueden perder la conciencia por breves instantes. Sin embargo, lo normal es que comiencen a respirar otra vez por sí mismas. La apnea puede ser un problema serio si el nivel de oxígeno está por debajo del nivel conocido como anoxia. Esto no suele verse en SR.

Ashley ha tenido muchos episodios de apnea y contención de la respiración. En mi opinión, la retención respiratoria es bastante insignificante en comparación con la apnea. En la retención de aire, Ashley normalmente abomba su estómago, y entonces suelta el aire, y el estómago vuelve a ser normal. En la apnea, el estómago no sobresale, los labios se le ponen azules y emite un ruido gutural cuando vuelve a respirar. Las uñas también se le ponen azules. La apnea es mucho más severa y da la impresión de que sufre, pero cuando contiene la respiración tiene buen aspecto e incluso, a veces, sonríe. La apnea deja a Ashley totalmente incapaz de hacer cualquier cosa cuando le está pasando.

MANIOBRA DE VALSALVA

La maniobra de Valsalva es la situación que se produce cuando la niña toma aire en largas inspiraciones e intenta forzosamente expulsarlo mientras las vías respiratorias están cerradas. Esto causa un cambio repentino en la presión sanguínea y en el ritmo cardíaco.

¿Cómo puede ser la respiración tan anormal cuando está despierta y normal cuando duerme?

En el Síndrome de Rett, las alteraciones respiratorias sólo aparecen cuando la niña está despierta y no suele aparecer durante el sueño. En vigilia los periodos de respiración alterada son el resultado de la probable inmadurez de las neuronas que regulan los mecanismos respiratorios. Durante el sueño, los cambios en las funciones corporales nos permiten respirar regular y continuamente. Cuando se ve en algunas niñas con SR respiración anormal durante el sueño, es frecuentemente de tipo obstructivo, normalmente por amígdalas engrosadas. La obstrucción de las vías aéreas puede ser producida por problemas mecánicos en las vías respiratorias. La respiración por la boca, los ronquidos y las infecciones de oído frecuentes pueden ser signos de que su hija tiene un problema que debe ser evaluado por un especialista de garganta, nariz y oído.

¿Son peligrosos los problemas respiratorios para la salud?

Su observación puede alarmarnos y quizá hacerla sentirse incómoda, pero no hay experiencia de que puedan originar una lesión permanente. No se sabe por qué la respiración normal durante el sueño se traduce en un trazado anormal en el EEG, mientras que la respiración anormal en vigilia hace que el EEG se normalice hasta reflejar lo que es habitual en el SR. No es habitual en el SR que haya paradas respiratorias durante el sueño. Sin embargo, si su niña interrumpe su respiración por cortos periodos de tiempo mientras duerme, debería hablar Vd. con su médico. Quizá necesite que se la practiquen algunas pruebas para descartar la obstrucción de las vías aéreas. Es un problema que no tiene que ver con el SR, para el cual hay tratamiento.

¿Deberíamos usar un monitor de apnea?

Como su respiración es normal durante el sueño, no es necesario el monitor. Durante el día, la apnea puede manifestarse tan a menudo que sería difícil hacer un seguimiento. Sin embargo algunas familias optan por usar monitores durante el sueño para estar tranquilas.

¿Es necesario administrar oxígeno para los problemas respiratorios?

El déficit de oxígeno, si es crónico y prolongado, puede constituir una amenaza para su vida. Hay muchas chicas con SR que, a pesar de contener la respiración, no experimentan una reducción peligrosa del flujo de oxígeno. Sin embargo, cuando la privación de oxígeno es crónica y los niveles de oxígeno caen más de 15 veces a la hora, el aporte de oxígeno puede ser beneficioso. Probablemente no es necesario, pero, para nuestra tranquilidad, puede ser útil.

La saturación de oxígeno de Lauren ha llegado a bajar incluso hasta el 17 %. Por eso su salud era muy frágil. Tampoco tenía energía, se desmayaba y se hacía daño. Necesitó 3 litros de oxígeno por minuto 24 horas al día, cada día, durante 4 años. Lauren necesitaba oxígeno. Estaba mucho mejor con oxígeno externo. Cada cosa que hacía, la hacía mejor con oxígeno. El oxígeno en Lauren jamás estuvo cerca del 100% de saturación. De todas formas era necesario, y una tremenda ayuda para ella. Estábamos muy contentos de haber encontrado esta solución. Como lo he dicho en muchas ocasiones, esperamos que a cada niña se le controle de vez en cuando su nivel de saturación de oxígeno. Ahora que Lauren no necesita oxígeno suplementario -aunque todavía no esté al 100 %- tiene mejor aspecto y los labios rosados la mayor parte del tiempo. Pero no quisiera que nadie tenga la impresión de que el oxígeno ha "mejorado", de alguna forma, el Síndrome de Rett. Simplemente ha sido una gran ayuda, aliviando los problemas que el SR causaba en la respiración de Lauren. No le dimos tampoco oxígeno sólo para aliviar la apnea ni los síntomas de hiperventilación. Le dimos oxígeno para mitigar los problemas causados por las alteraciones respiratorias. El resultado fue que parecía más saludable y espabilada. Sin embargo, es necesario tener una buena razón para hacerlo porque es difícil de poner en práctica (como otras muchas cosas que todos realizamos) y fue como ponerle a nuestra Lauren una correa, que era el tubo de oxígeno. Ella nunca fue tan feliz como el día que dejó de usarlo. La razón por la que nosotros intentamos aclarar esto, es porque algunas familias Rett han oído algo sobre el uso de oxígeno en el caso de Lauren, y su éxito, y pueden llegar a la conclusión errónea de que administrar oxígeno conseguirá mejorar el "Rett". No es así. Constituye una terapia excelente y recomendable para las dificultades asociadas a una escasa saturación de oxígeno (un problema muy grave) fruto de las alteraciones respiratorias que pueden padecer muchas chicas Rett (como se puede observar), pero no siempre tan seriamente como Lauren.

¿Cómo puedo detectar si está tragando aire?

El hecho de tragar aire es difícil de detectar. Su hija puede estar tragando aire en cantidades significativas inadvertidamente cada vez que come. También lo puede hacer en pequeñas cantidades a lo largo del día. A veces se puede oír cuando traga el aire. Si se le distiende la parte superior del abdomen al poco rato de comer puede ser que esté tragando aire. Estos son algunos de los signos y síntomas asociados a la deglución de aire:

- A veces, deglución audible, incluso durante el sueño.
- Disfunción severa de la deglución con aire tragado al ingerir comida o bebida.
- Distensión abdominal, habitualmente después de las comidas, o episodios de hiperventilación o retención de la respiración.
- Eructos frecuentes (puede ser beneficioso).
- Grandes cantidades de gas eliminadas por el recto.

Si una gran cantidad de aire permanece temporalmente en el estómago puede distender súbitamente la parte superior del abdomen. El estómago se dilata, ocasionando una tensión apreciable. Si la chica SR es incapaz de eructar o expulsar gases, la pared del intestino adelgazará pasado un tiempo. Éste es el caso en especial de las personas con un mal estado nutricional. La distensión excesiva de la pared del estómago puede llevar a la ruptura. Se han registrado varios casos de ruptura gástrica en chicas con SR. Se rompe una parte del estómago o del intestino, originando peritonitis, inflamación e infección aguda de la cavidad abdominal. Si no se trata inmediatamente, la peritonitis puede llevar a la muerte. Sin embargo, aunque los problemas gastrointestinales son comunes en el SR, estos problemas en concreto son infrecuentes.

Si el aire pasa al intestino adecuadamente, la distensión gástrica deja de ser un problema tan severo. Pero se puede acumular en el intestino medio, causando distensión del abdomen y desagradables retortijones. El estreñimiento y la medicación que enlentece el tránsito de las heces pueden empeorar la distensión abdominal.

Le pregunté al médico de digestivo qué pasaba con los episodios de retención de aire y él contestó que siempre que su estómago tuviera el mismo tamaño por la mañana que por la tarde, es decir, que no estuviera hinchada, es que no estaba tragando aire. El hecho de que su estómago sobresalga no es peligroso, mientras no esté hinchado por el aire. ¡Lo que sí dificulta mucho es la tarea de poner un pañal! Descubrí que si palmoteaba su estómago, a veces podía detener la retención de aire.

¿Cómo puede reducir al mínimo la deglución de aire?

Si sospecha que está tragando aire, hay algunas cosas que Vd. puede hacer. Acorte la duración de las comidas si parece que está tragando aire mientras come. Disminuya todo lo posible la tensión y la incomodidad. Siéntela bien recta después de las comidas, para facilitar el eructo y disminuir así la cantidad de gas en el estómago que pueda pasar a intestino. Manténgase atento al estreñimiento para que no se acumule gas en el intestino medio. En algunas situaciones, el uso frecuente de enemas (no recomendable como medida de rutina) es preferible a los episodios graves de distensión abdominal.

Si esas medidas no son suficientes y su distensión abdominal es severa, tal vez necesite consultar a su médico para utilizar otros métodos más agresivos. Entre ellos está el de introducir un tubo a través de su nariz hasta el estómago (sonda nasogástrica) o el de colocar un tubo a través de la pared abdominal en su estómago (gastrostomía-botón G). Le ayudará a descomprimir el intestino y permitirá que salga el gas. También evitará el paso de gas al intestino. Sin embargo, si el aire ya ha salido del estómago, el intestino no se puede descomprimir con uno de esos tubos. Ciertas intervenciones quirúrgicas para prevenir el reflujo, como la funduplicación de Nissen, en la que se cierra la comunicación entre esófago y estómago, puede ayudar a evitar el reflujo gastroesofágico y a impedir la regurgitación o los vómitos intermitentes. Al mismo tiempo, puede aumentar las probabilidades de complicación por el aire deglutido, dado que la niña es incapaz ahora de eructar para deshacerse del gas.

Los pros y contras de esta cirugía deben sopesarse valorados con mucho cuidado antes de tomar esta decisión. En casos excepcionales, una colostomía (apertura del intestino a la pared abdominal) puede ayudar al tránsito adecuado del contenido intestinal y reducir el riesgo de complicaciones por un paso inadecuado de heces.

Tanto la detección precoz como la consulta al gastroenterólogo son extremadamente importantes para evitar la progresión de los problemas y tratarlos tan pronto como sea posible, a fin de prevenir complicaciones más severas.

¿Qué ocurre cuando ella hiperventila?

La respiración profunda hace que el organismo exhale más dióxido de carbono de lo normal, y por ello la hiperventilación provoca una caída del nivel de dióxido de carbono. El dióxido de carbono es uno de los productos de desecho transportados por el organismo en sangre. Su objetivo consiste en mantener el equilibrio ácido/base para que las células funcionen normalmente. Cuando cae el nivel de dióxido de carbono, las células no pueden funcionar normalmente. La hiperventilación puede causarle mareos y hormigueo en los dedos.

¿Qué ocurre cuando contiene la respiración?

Cuando la niña retiene la respiración, desciende el nivel de oxígeno en el torrente circulatorio. Esto puede hacer que se sienta a punto de desmayarse.

¿Están relacionadas las alteraciones respiratorias o los temblores con las convulsiones?

Los episodios de alteraciones respiratorias pueden parecer convulsiones epilépticas, pero no lo son. A veces, lo que se considera una convulsión no lo es y algunas convulsiones pueden no ser detectadas si está durmiendo o incluso despierta. Los episodios de mirada ausente son breves interrupciones de la conciencia que pueden parecer convulsiones pero tampoco lo son.

¿Respirará siempre de esta forma?

En la mayoría de las chicas los patrones de respiración irregular se vuelven más discretos a medida que se hacen mayores. La niña con SR parece tener más hiperventilación mientras que la adolescente adopta el patrón respiratorio conocido como maniobra de Valsalva.

Ashley tenía una de las peores hiperventilaciones que conozco. Cuando era más joven podía estar hiperventilando todo el día, cada día de cada mes de cada año. Al crecer, ahora a los 17 años, Ashley raramente hiperventila.

Los episodios de retención de aire e hiperventilación de Meg se incrementaron de forma espectacular justo cuando le aparecieron las crisis, a los 4 años. Ahora tiene casi 5 y ambos han disminuido significativamente.

Katie tiene casi 8 años, y ha estado hiperventilando desde los 4. Al principio, era muy fuerte y constante, y parecía molestarla realmente. Ahora no lo hace tan a menudo y no parece molestarle tanto. Todavía tiene sus momentos, sin embargo. Ha habido gente que me ha preguntado si veníamos de correr una maratón. Katie también contiene la respiración y en esos tiempos no podemos conseguir de ella una respuesta. Siempre muestra una gran sonrisa, así que yo acostumbro a llamarlo el momento de "tierra llorando a Katie".

¿Qué podemos hacer con la respiración irregular?

Aunque los episodios de retención de aire crean una gran ansiedad a los padres que los presencian, siempre van seguidos del retorno a la respiración normal. La observación de las irregularidades respiratorias puede causar gran inquietud, pero los expertos en SR recomiendan tomárselos con calma, consolándonos con el hecho de que las niñas acaban acostumbrándose a la respiración irregular y con que la respiración normal vuelve pronto. Aunque parezca que es para siempre, es importante mantener la calma y el control. Hay muchas investigaciones en este momento dirigidas a contestar estas preguntas.

Meg retiene frecuentemente la respiración. A veces comienza a ponerse un poco azul. Siempre distiende el estómago que sobresale hacia fuera cuando retiene aire. Algunas veces parece que necesita hacer esto para quedarse en paz consigo misma. No es fácil interrumpirla cuando está reteniendo aire aunque, de vez en cuando, lo conseguimos haciéndola reír o frotando su estómago. Nosotros hemos aprendido a esperar que salga de esos episodios.

¿Hay algún medicamento que pueda ayudarla?

El Buspar® (Buspirona) ha sido utilizado por el grupo "Glasgow Autonomic Research" (Investigación Autónoma de Glasgow) con éxito en situaciones seleccionadas cuidadosamente. Este grupo recomienda su uso sólo en indicaciones individuales bajo estricta supervisión médica. Las funciones respiratorias y autónomas deben registrarse antes y, durante el tratamiento, y si no se ve un beneficio valorable, se interrumpe la administración del fármaco. La dosis debe estar en función del caso y la situación específica. Como mucho, este medicamento puede mejorar el ritmo respiratorio. No podemos esperar que modifique la inmadurez subyacente del tronco cerebral en el SR. La importancia que tiene el éxito limitado de esta sustancia es que confirma nuestras sospechas de que la deficiencia de serotonina es un factor importante en la alteración y nos ayudará a planificar enfoques terapéuticos más eficaces. Nota: El Buspar® no debe ser considerado como un curallotodo. Aún en situaciones donde es eficaz, debe ser tratado con la misma precaución que cualquier otro medicamento. Al ser nuevo y no estar ampliamente evaluado, no hay recomendaciones generales. (Para más información sobre este medicamento: Kerr, A.M, Julu, POO, Hansen S, Apartapoulos F.; "Serotonin and Breathing Dysrhythmia in Rett Syndrome." Perat MV ed, New Developments in Child Neurology, Bologna: Monduzzi Editore, 1998, 191-95).

Naltrexona (Revia®) es un antagonista de los opiáceos que ha sido administrado a niñas con SR, detectándose efectos beneficiosos en la respiración. En el estudio, la dosis fue de 1mg/Kg, pero debe ajustarse por el médico, según la respuesta.

El uso de citrato u orotato de magnesio para el tratamiento de la hiperventilación del SR fue publicado como

carta al Lancet en 1992 por Joseph Egger y Col., del Hospital de Niños de la Universidad de Munich. Lo usaron inicialmente para tratar las convulsiones refractarias en niñas con SR y se sorprendieron al ver mejoría en su hiperventilación/apnea. Probaron con dosis baja de magnesio par el tratamiento de las irregularidades respiratorias en otras seis niñas con SR estadios 2-3 (edad 4-9). Utilizaron una dosis inicial de 4mg/Kg./día dividida en tres tomas y luego aumentaron la dosis tolerada hasta el máximo de 10 mg./Kg./día o hasta que provocara diarrea.

Los padres tomaron nota diariamente del número de episodios severos de hiperventilación/apnea con cianosis (ponerse azul) sufridos en un periodo de 30 minutos entre 5 días antes del tratamiento y 1 mes después del mismo. Encontraron que la apnea con cianosis disminuía desde 15 episodios (rango 12-25) a 5 (rango 1-8) y que la hiperventilación también disminuía de 21 a 5 episodios en seis niñas. La séptima niña había mejorado en cuanto a la duración de los episodios de apnea, pero comenzó a estar agitada. También se comunicó un descenso de las crisis.

En el curso de los 1-4 años siguientes, se interrumpió la administración de magnesio tres veces en 5 de las pacientes y, cada vez, volvió la hiperventilación en un plazo de 6 semanas y disminuyó a las 3 semanas de restablecer el tratamiento. Los niveles sanguíneos de magnesio no se modificaron apreciablemente.

No está muy claro por qué este tratamiento fue tan bien. La Dr. Carolyn Schanen dice que "según mi experiencia, algunas niña responden bien y otras nada en absoluto. No soy capaz de determinar cuáles responden bien, así que deben Uds. intentarlo con niñas con hiperventilación/apnea severas". El citrato de magnesio es fácil de encontrar sin receta como laxante "efervescente" que cuesta alrededor de 150 ptas. (1\$) el frasco de 300 gramos (10 oz). La concentración es del 58,1 mg/ml, así que para una niña que pesa 25 Kg (55 lb) la dosis diaria MÁXIMA es de 1,4 cc (1,4 ml) por toma, tres veces al día.

Nosotros usamos citrato de magnesio, que se puede comprar sin receta y mantenerlo en la nevera. Empezamos con 1 cucharada de té cada 12 horas. Aumentamos hasta que produce diarrea y entonces disminuimos la dosis cada 12 horas.

EL CORAZÓN

El sistema nervioso vegetativo controla el ritmo cardíaco. Hay estudios que han demostrado la inmadurez del sistema de conducción aurículo-ventricular (transmisión) en el SR. La disminución de la variabilidad del ritmo cardíaco impide que el corazón se acelere de forma adecuada durante los momentos de excitación, fatiga, agitación o esfuerzo, así como también le impide que reduzca su ritmo como debería durante los periodos de descanso y calma. A veces se han visto ritmos cardíacos anormales (arritmias) que parecen hacerse más pronunciados a medida que avanza la enfermedad.

En la gente sana, el sistema cardiovascular durante la hiperventilación está sometido a un tono vagal aumentado con el fin de equilibrar los efectos en el corazón de la respiración forzada. En las chicas con SR, el tono vagal no se incrementa, por lo que el efecto persiste, y se producen irregularidades. El sistema nervioso simpático está al "máximo" cuando cualquiera retiene la respiración, pero en el SR la regulación del ritmo cardíaco y de la presión sanguínea es muy mala. El tono vagal bajo durante la retención de la respiración y la hiperventilación crean un desequilibrio, que predispone según es sabido a arritmias cardíacas y posiblemente a muerte súbita. Hay quienes opinan que estas irregularidades del corazón puedan justificar las inexplicadas muertes súbitas que ocurren en el SR.

¿Debería hacerle un electrocardiograma (ECG)?

Cuando su hija llegue a la adolescencia debe solicitar la realización de un ECG.

¿Qué se puede hacer con las irregularidades cardíacas?

Si en electrocardiograma se observan irregularidades hay que consultar con el cardiólogo. Los cambios electrocardiográficos inespecíficos probablemente no requieran medicación.

DEGLUCIÓN

La comida después de masticada pasa a la parte posterior de la boca, la **faringe**, y al interior del **esófago**. Un pequeño colgajo de tejido, la **epiglotis** cubre la **tráquea** para que no haya desviación de la comida hacia los pulmones o **aspiración**. La comida pasa del esófago al estómago. El proceso de la deglución requiere la coordinación de las contracciones musculares. Una mala coordinación de estas contracciones puede ocasionar interferencias en una nutrición adecuada, así como aumentar el riesgo de **neumonía por aspiración**, cuando la comida entra en los pulmones y origina una infección.

Las chicas con SR tienen, a menudo, problemas de masticación y deglución, cerrando con dificultad la boca cuando tragan. Si se sospecha algún problema, se recomienda un estudio fluoroscópico en vídeo durante la deglución. A veces, cambiando a comidas troceadas, aplastadas o hechas puré es más fácil tragar, evitando de este modo problemas menores. Pero, si el estudio de la deglución indica que existe una predisposición a la aspiración, debe plantearse la posibilidad de la alimentación con sonda (botón-G). Esto evitará la aspiración y la neumonía. Ver Capítulo 17, Nutrición, para consejos sobre la deglución.

SUEÑO

Los problemas de sueño son relativamente comunes en las niñas con SR. A menudo les cuesta mucho dormirse y sufren numerosas interrupciones del sueño durante la noche. Como resultado, su tiempo total de sueño se reduce. Puede que lloren durante la noche, pero la mayoría de chicas se despiertan riendo o "charlando". Hay estudios que han demostrado que las chicas con SR duermen menos por la noche y más durante el día a medida que se hacen mayores. Cuando tienen una mala noche, generalmente duermen más la noche siguiente para compensar.

Los problemas del sueño en el SR pueden suponer un trastorno para toda la familia. Tanto la niña como la familia necesitan dormir en condiciones para poder rendir. Algunos usan tapones para los oídos, otros un vídeo con audífonos en su habitación o le dan a la niña medicación para dormir. Algunos intentan insonorizar su habitación con una máquina de "ruido neutro" o un ventilador. Una familia cubrió todas las paredes con guata para amortiguar sus ruidos nocturnos. En un estudio se midió el efecto de la hormona melatonina en las chicas con SR. Aunque la melatonina reduce el tiempo en quedarse dormidas, no reduce los despertares nocturnos.

Muchas chicas con SR despiertan durante la noche riendo. Estos episodios pueden durar desde unos minutos hasta una hora y fluctúan con el tiempo, pero en algunas persisten hasta la edad adulta o más allá.

Sugerencias para facilitar un buen sueño:

- Tener una rutina normalizada para cada noche en el momento de irse a la cama. Eso le hará llegar a su hija una "señal" de que es el momento de relajarse y prepararse para dormir. Intentar elegir una actividad que no se haya hecho durante el día. Evitar juegos bruscos antes de irse a la cama.
- Anímela para que se duerma ella sola. Si aprende a dormirse con ayudas tales como mecerla, estar en la cama con Vd., tener la radio puesta o beber un biberón, será difícil que se duerma en otras circunstancias. Si empieza a depender de su ayuda, difícilmente podrá dormir sin ella. Quizá parezca una buena idea, ya que ha funcionado para hacerla dormir, pero a la larga pueden empeorar los problemas del sueño y establecerse un círculo vicioso. Cuando se despierte por la noche, será incapaz de volverse a dormir sin su intervención.
- Ir a la cama y levantarse debe hacerse todos los días a la misma hora, incluidos los fines de semana. Permitirle ir a dormir a distintas horas desequilibra su reloj biológico natural. Cuando se va a dormir más tarde por la noche y se despierta más tarde por la mañana, se está alimentando su tendencia natural a estar desincronizada de las actividades de la vida diaria. Así continuará durmiéndose más tarde o despertándose durante la noche. Si tiene oportunidad, compensará durmiéndose durante el día. A pesar de que no nos parezca mal dormir durante el fin de semana, ella perderá tiempo escolar si se seste durante la semana. Las niñas que no tienen oportunidad de dormir durante el día a menudo compensan por la noche al tener menos descanso total. El sueño reducido o alterado puede causar irritabilidad y fatiga durante el día incrementándose las alteraciones de conducta como rabietas y autoagresión. Por eso lo que hay que hacer es imponer una regularidad en los patrones de sueño y no permitirle dormir durante el día.
- Las siestas deben hacerse a la misma hora y con la misma duración cada día. Muchos padres quieren que su hija duerma algo más si no ha dormido bien la noche anterior. Pero, permitirle dormir a horas des acostumbradas no hará sino perpetuar o empeorar los problemas de sueño. Si no puede mantenerse despierta cada día a la misma hora, permítale dormir cada día a esa hora. Muchas chicas echan una "cabezada". Intente organizar esto a la misma hora cada día y trate de que se mantenga despierta todo el tiempo fuera de las siestas fijas. Siga la pista de sus patrones de sueño/vigilia durante una semana y vea si existen momentos más propicios al sueño que otros. Si es así, intente regularizar todo lo posible estas horas de sueño manteniéndola despierta el resto del tiempo y permitiéndole dormir sólo las horas de siesta fijadas.

- Si la niña no duerme regularmente a las mismas horas cada día y usted quiere conseguir un sueño más regular, empiece por hacer un plan de las horas sueño-vigilia. Primero, permítale dormir a las horas previstas y despiértela al terminar el tiempo calculado para la siesta. Segundo, elija un intervalo de tiempo en el día para mantenerla totalmente despierta. Siga dejándola que eche "cabezadas" durante el resto del día. Cuando su hija comience a tolerar el periodo de vigilia, aumente el intervalo 1/2 hora o 1 hora. Continúe aumentando gradualmente el intervalo, hasta que sólo duerma durante los momentos deseados. Si sigue teniendo problemas de sueño durante la noche, debe plantearse acortar la duración o la frecuencia de las siestas diarias.
- Intente disminuir la cantidad y el tipo de iniciativas que toma Vd. durante los despertares nocturnos. Esto puede ser difícil, porque Vd. también está perdiendo sueño mientras intenta imaginar por qué se ha despertado. Quizá esté Vd. preocupado de que ella pueda haberse despertado por tener un mal sueño, el pañal húmedo, molestias de estómago u otros problemas que ella no puede resolver. Desgraciadamente, ir a su habitación interactuar con ella en sus despertares nocturnos no hace sino empeorar el problema. Puede que ella continúe despertándose durante la noche por razones válidas para perder el sueño o puede que lo haga sólo para buscar compañía. Es muy difícil saber cómo responder a sus necesidades reales, sin empeorar sus problemas de sueño. Lo mejor es proporcionar la mínima atención necesaria para satisfacer sus necesidades -cambie su pañal o dele de beber sin armar mucho jaleo, métala de nuevo en la cama y márchese de la habitación. Si no parece haber una razón válida, tranquilízela comprobando que todo está bien y salga sin hacer ruido de la habitación. Si entra para comprobar como está, hágalo tan pronto como comience a llorar. Si usted entra después de que lleve un rato llorando, solo aprenderá a llorar más fuerte y más tiempo para llamar su atención. Lo más importante que tiene que recordar es que ella debe volver a dormir por sí misma.

Modificar su patrón de sueño no es fácil. Si lo realiza Vd., debe prever que su sueño empeorará antes de mejorar. Desgraciadamente no hay soluciones mágicas. Si ha tenido problemas de sueño durante años, no puede cambiar en pocas semanas. El desarrollo de buenos patrones de sueño requiere tiempo, esfuerzo y constancia por su parte (¡y tapones de oído y plegarias también!)

No puedo recordar si Laura ha dormido alguna vez toda la noche. Cuando tenía alrededor de 6 años, sufría lo que yo llamaba terrores nocturnos y gritaba terriblemente asustada, yo pensaba que ella soñaba con caerse. También se despertaba durante la noche y golpeaba con su frente la barandilla de la cuna. A veces reía o parloteaba. Cuando fue demasiado mayor para dormir en la cuna, le compré un saco de dormir para que no perdiera o revoliera tanto sus sábanas y mantas. Esto funcionó realmente bien.

En los dos últimos años, habíamos observado algunos cambios que pensamos que se deben a sus intentos por comunicarse. En cuanto siente el más mínimo calor, se despierta y llora. Estos llantos también tienen lugar ahora durante el día. Creemos que las noches son mucho mejores desde que tenemos aire acondicionado, le damos helado antes de irse a la cama y su ración de agua extra, y dejamos la música preparada para sonar cuando ella se despierte. Parece disfrutar de la tranquilidad de su habitación más que antes.

¡He aquí unas sugerencias para los padres, que otros padres nos han comunicado que funcionan!

- Medicinas¹ : Benadryl®, Atarax®, Tryptizol®, Orfidal®, Tranxillum®, Melatonina, Hidrato de Cloral.
- "Picar" algo antes de irse a la cama.
- Una habitación caliente/fresca, oscura y tranquila.
- Masaje profundo.
- Máquina de "sonido neutro" o ventilador.
- Cama de agua.
- Paseo en coche.
- Música suave.

1) Los laboratorios ARKOCAPSULAS (Fitoterapia) y los laboratorios BOIRON (Homeopatía), tienen diferentes remedios para: Aerofagia (gases, flatulencias), estreñimiento e insomnio. De venta en farmacias.

- Calcetines calientes en los pies.
- Un colchón de alvéolos (como las cajas de huevo).
- Mantas suaves.
- Un baño caliente antes de irse a la cama.
- Dejar un tiempo para que se relaje hablándole tranquilamente.
- Leche caliente.
- Una bolsa de agua caliente sobre su abdomen.
- Grabaciones de sonidos relajantes.
- Ningún dulce antes de irse a la cama.
- Diariamente vida activa con ejercicio.
- Cuentos tranquilos antes de irse a la cama.
- Una evacuación intestinal.

He encontrado un producto nuevo llamado "Calms" de una compañía llamada "Hyland Homeopathic". Lo hallé en una tienda de alimentos de salud². Sabe horrible si se mastica la tableta, pero la aplasto y la pongo en su boca con un refresco y se lo bebe. Yo también la he tomado y he dormido estupendamente. La medicina homeopática indica que debe tomarse 1/2 hora antes de la comida y 1 hora después.

Le doy a Taylor (3 años y medio, 40 libras -18 kg-) alrededor de 1-1/2 mg de Melatonina. Corto una píldora de 3 mg por la mitad, aplasto una mitad entre dos cucharas y se la disuelvo en un poco de refresco media hora antes de la hora en que queremos que se vaya a dormir. Taylor dormía fatal. Ahora duerme bastante bien. Todavía tiene alguna noche dura, pero antes de la melatonina era espantoso.

Mi hija de 4 años toma 2 mg de Melatonina diariamente y esto ha tenido una gran repercusión sobre sus patrones de sueño. Antes de comenzar con la Melatonina, podía despertarse cada hora durante la noche y estar despierta durante horas. Después pretendía dormir la siesta siempre que quisiera durante el día. Después de tomar la Melatonina, tardamos 3 semanas en observar un cambio, pero ese cambio fue como de la noche al día. Sus patrones de sueño eran casi normales, y es una niña mucho más feliz, y desde que podemos dormir, nosotros somos mucho más felices.

Le dábamos 3 mg de Melatonina a nuestra hija. Su problema no era que se despertara muchas veces durante la noche sino que no era capaz de quedarse dormida. Estaba despierta hasta la medianoche y se levantaba a las 6. Le damos Melatonina en cápsulas, las abrimos y se las damos con comida o un zumo. Creo que somos mucho más felices.

ESTREÑIMIENTO

El estreñimiento crónico es uno de los problemas gastrointestinales más comunes en el SR, experimentado por un 85% de las niñas con SR en algún momento u otro de su vida. Muchas tienen en algún periodo dificultades para evacuar, con heces grandes y duras, lo que suele pasar cada 3 días o más. El estreñimiento en el SR se da a menudo por numerosos factores: falta de actividad física, tono muscular escaso, dieta, fármacos (especialmente anticonvulsivos), ingesta de líquidos insuficiente, escoliosis y dolor e incomodidad asociados a la evacuación. Los movimientos intestinales se van distanciando y las heces aumentan de tamaño y se endurecen si no se controla el problema.

El estreñimiento puede causar bastante molestias, dolor y, a veces, hemorragias debido a pequeñas grietas anales. Algunas chicas expresan su incomodidad por una intensificación de su nerviosismo, mordiéndose las manos o incluso con convulsiones. El estreñimiento en el SR puede aparecer a cualquier edad, incluso en el 1º y 2º año de vida, aunque puede retrasarse hasta la adolescencia. Lo bueno es que, con el tratamiento apropiado, la defecación puede mejorar y, en muchos casos, normalizarse.

¿Cómo comienza el estreñimiento?

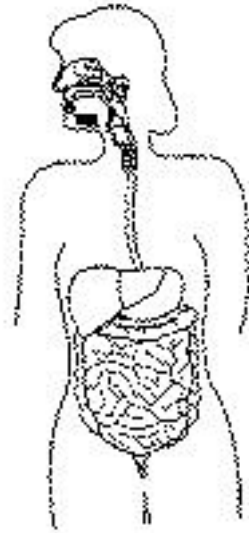
Cuando la comida abandona el estómago, se desplaza a través de los intestinos hasta que es expulsada como heces. Primero pasa a través del intestino delgado, luego por el colon (intestino grueso), finalmente través del asa sigmoidea y sale del cuerpo por el recto. El intestino es un tubo elástico con fibras musculares que

2) Una tienda de dietética.

producen un movimiento de batidora, que empuja el contenido hacia delante hasta expulsarlo. En el SR parece que no están afectados los músculos ni los componentes nerviosos del intestino grueso, recto y ano. Los reflejos que producen los movimientos intestinales son normales. No hay problemas anatómicos tales como bloqueos ni patologías orgánicas como trastornos intestinales. Es el tipo de estreñimiento llamado "funcional". No sabemos por qué, pero la chica con SR tiene tendencia a que sus deposiciones viajen lentamente a través de los intestinos y a que éstos se muevan con poca frecuencia. Esto provoca un gran acúmulo de heces en sigmoides y recto.

Normalmente la acumulación de heces en el recto desencadena la necesidad de un movimiento intestinal, obteniendo como resultado un vaciado del recto. Sin embargo, cuando el recto está dilatado por un gran volumen de heces durante un largo periodo de tiempo, se pierde la urgencia de realizar un movimiento intestinal. Cuando esto ocurre constantemente, le resulta cada vez más difícil reconocer la necesidad de efectuar una evacuación intestinal. La distensión prolongada del recto y el sigmoides por grandes cantidades de heces desemboca la pérdida de tono muscular. Por consiguiente, el intestino se ensancha y se vuelve "fofo". Así se le vuelve más difícil aún propulsar las heces.

El intestino grueso y el sigmoides pueden absorber mucha agua de las heces, de modo que mientras más tiempo permanecen en el intestino más secas se vuelven. Por ello, las defecaciones se van espaciando y las heces aumentan de tamaño y se endurecen, haciendo que el tránsito sea más incómodo y doloroso. Ella puede asociar los movimientos intestinales con al malestar y el dolor y la retención de heces se perpetúa. El círculo vicioso ha comenzado.



¿Con qué frecuencia debe evacuar?

Lo que ella elimina está en relación con cuanto come, así que esto puede ser variable. Debe conseguir evacuación sin dolor o molestias. Mucha gente piensa que una vez por semana es "normal para ella", pero ¡una semana no es normal para nadie! Si no tiene una defecación después de ingerir una cantidad adecuada de líquidos y fibra, y requiere el uso frecuente de laxantes, debe consultar al médico. No debe estar más allá de tres días sin evacuar.

¿Cómo puede conseguirse la regularidad?

La mejor forma de tratar el estreñimiento es prevenirlo o evitar el establecimiento del círculo vicioso descrito arriba. El estreñimiento crónico puede originar serias incomodidades e irritabilidad, así que es importante tratarlo agresivamente. Deberá vaciar su intestino y recto completa y regularmente con cada evacuación y así recobrará su tamaño normal y el tono. El ejercicio diario y la terapia ocupacional y física pueden aliviar el problema. Desarrolle un programa de evacuaciones que haga hincapié en lo siguiente:

- Aumentar la ingesta de líquidos.
- Modificar la dieta, incrementando la ingesta de fibras.
- Distribuir la fibra a través del día.
- Administrar "laxantes" vegetales: peras, ciruelas, albaricoques, calabaza.
- Limitar comidas astringentes: zumo de manzana, arroz blanco, zanahorias cocidas.
- Darle salvado natural (1 dosis = 1 cucharada sopera). Asegurarse de darlo con mucho líquido.
- Para aquellas chicas que son capaces de usar el water, sentarla cada día a las mismas horas, especialmente después de la comida principal. Puede ser útil para conseguir cierta regularidad.

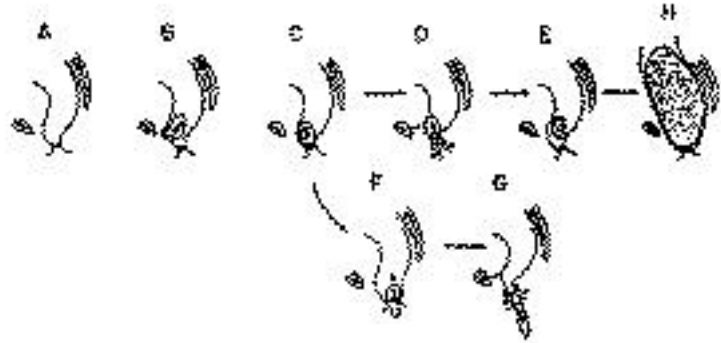
¿Qué ocurre si el estreñimiento no se trata rápidamente?

Si no se trata el estreñimiento, puede llegar a la **impactación fecal** (bloqueo del intestino). Es una situación muy seria que necesita ser tratada con **lavado de colon** (vaciando el intestino) o con extracción manual de las heces bajo sedación o anestesia.

Función Fecal

Retención

Representación esquemática de la función normal y la retención crónica de heces. (A) El recto está vacío, no hay urgencia de vaciado. El esfínter interno está cerrado. El tono inactivo de los músculos del suelo pélvico sujeta los lados del canal anal en aposición, manteniéndolo cerrado. (B) Las heces entran en el recto y presionan sobre la pared rectal, originando sensación de plenitud. (C) La



distensión de la pared rectal produce la relajación refleja del esfínter anal interno, que permite descender a las heces hasta entrar en contacto con el extremo superior del canal anal. Esto produce la toma de conciencia de que el paso de las heces es inminente. (D) La contracción de los músculos del suelo pélvico mantiene la continencia rechazando las heces hacia arriba (E) Si las heces permanecen localizadas arriba, después de que el suelo pélvico recupera el tono inactivo, las heces ya no están en contacto con la mucosa anal. La acomodación de los músculos lisos disminuye la tensión de la pared rectal y se pierde la urgencia de la defecación. (F) La defecación se realiza cuando el suelo pélvico se relaja al descender el nivel del tono de reposo: entonces el canal anal se abre por la presión intrarrectal. La maniobra de Valsalva que lo acompaña propulsa las heces hacia abajo del canal anal corto y ensanchado. (G) Se produce una contracción "automática" del suelo pélvico cuando las heces ya no contactan con el extremo superior del canal anal, y esta fuerza propulsiva expelle las heces completamente hacia fuera. (H) Si la niña responde repetidamente a la urgencia defecatoria con retención (C a D) se acumula una masa fecal. Esto hace más difícil la evacuación, especialmente si las heces son demasiado duras como para ser expulsadas sin una dilatación dolorosa de la apertura anal. La masa es demasiado voluminosa para ser lanzada hacia arriba fuera de contacto con la mucosa anal. Con la fatiga de los músculos del suelo pélvico, el cierre anal pierde competencia y se produce retención fecal, pudiendo manchar la ropa con heces blandas o líquidas. La niña recurre a la contracción vigorosa de los glúteos y a una postura de retención intentando mantener la continencia.

Nosotros hemos descubierto que hay cosas que funcionan por un tiempo y luego ya no. El único consejo que puedo darles es que estén atentos al estreñimiento cada día, ¡no pierda un día!. Si pierde un día, retrocede y ya sabe lo que esto significa. Tener que empezar otra vez por el principio.

¿Cómo ayuda una dieta de alto contenido en fibra?

La fibra es un laxante eficaz que puede usarse durante mucho tiempo. Absorbe agua y evita que las heces se vuelvan secas y duras, aún estando mucho tiempo en el colon. Hay muchas formas de administrarla. Primero, estimularla a que coma verduras frescas y fruta cada día. Use harina integral en todos los productos de horno. El pan integral o el pan negro son mejores que el pan blanco. El pan de trigo entero o los panecillos de salvado son mejores que los panecillos hechos con harina blanca. Es muy importante recordar que la fibra solo es eficaz si se da con una cantidad de líquidos adecuada. Cuando usted aumente la ingesta de fibra, incrementemente la cantidad de líquidos.

Stacie toma Metamucil® en polvo mezclado con 8 onzas (2 unidades) de yogur de frutas cada mañana. Como no bebe demasiado, el yogur le aporta una cantidad suplementaria de líquidos.

Algunos cereales secos u otras fuentes de fibra pueden ser difíciles de masticar para las chicas con SR. Para hacerla más fácil de masticar y tragar, la fibra se puede añadir o mezclar con la comida, o cocerla sin perder su eficacia. La cantidad diaria de cereales con fibra se puede dividir en 2 ó 3 porciones y administrarla con leche, zumos, frutas u otras comidas.

Para desayunar, le doy a Ashley harina de avena con montones de pasas o Great Grains añadiendo pasas, 4 onzas³ de zumo de naranja y 6 onzas de zumo de ciruela. El zumo de ciruela es muy importante. Ashley toma 2 o más vasos de zumo de ciruela diariamente, uno durante el día y otro en la cena. También toma, por lo menos 2 o más piezas de fruta diarias. Leche sólo toma en pequeñas cantidades con sus cereales o con la harina de avena. Bebe otras 20 onzas de zumo al día, además del zumo de ciruelas. Intento darle pera o sandía, para facilitar su evacuación. A veces hemos usado aceite de ricino, que funciona.

¿Hay que dar fibra suplementaria?

En los adultos a menudo se recomienda fibra suplementaria, pero suele ser ineficaz en niños porque no les gusta. Hay muchos productos que se pueden comprar al contado que son derivados de la fibra o agentes similares que aumentan el bolo intestinal y se venden sin receta. Entre ellos metilcelulosa (Muciplasma®) o semillas de plantago (Metamucil®, Fibr mucil®). Muchos de estos suplementos vienen en polvo y se pueden mezclar con cualquier líquido. En general, las niñas entre 2 y 6 años necesitan entre 1/4 y 1/3 de la dosis recomendada a los adultos, entre los 6 y los 12 años, de 1/3 a 1/2 de la dosis, y por encima de los 12, la dosis de adultos. Hay que introducir la fibra gradualmente ya que al principio puede producir sensación de llenado, gases o molestias. Estos síntomas suelen desaparecer. Hay que usar los suplementos de fibra con precaución en la alimentación por gastrostomía, porque pueden obstruir el tubo. El zumo de ciruela es una fuente de fibra con excelentes efectos laxantes que puede utilizarse diariamente o en días alternos.

Rebeca no se movía y era muy propensa al estreñimiento, pero la teníamos bajo control. Una vez estaba tan mal que la presión le produjo prolapso intestinal y fisuras anales, que le molestaban mucho. Consultamos a un proctólogo que prescribió Metamucil® (fibra natural) y jarabe de lactulosa. A Rebeca el Metamucil® no la tenía demasiado contenta, así que yo se lo convertí en un "postre". Hacía puré de frutas en lata (como melocotón en almibar) y lo completaba con gelatina aromatizada (sabor de frutas) usando menos agua y complementando la diferencia con zumo de frutas. Con esto tenía para seis administraciones, en las que ponía seis dosis de Metamucil® y Lactulosa (Duphalac®) sirviéndolo todo junto en copas de plástico.

Consulté al pediatra sobre la dosis de calcio y magnesio en el estreñimiento. Nos dijo que comenzáramos con 2 cucharaditas de té al día y calcular por nuestra cuenta la dosis hasta que hiciera efecto. Nuestra hija respondió muy bien con 1 cucharadita al día. Lo compramos en una tienda local. Está fabricado por Nature's Life. Puede tomarse con leche o zumo o añadirse a otras muchas recetas.

Si pierde un día el ritmo de defecación, ya está estreñida, lo cual lleva a la impactación de heces. ¡Hemos descubierto algo que le va muy bien! Se llamaba Calcio-Magnesio Líquido. Le damos una cucharadita de té en una pequeña cantidad de zumo cada mañana con el desayuno. Es completamente natural, con sabor de limón añadido. Se lo bebe muy bien y le hace efecto. ¡Desde que empezamos con esto evacua regularmente! Se lo explicamos a su pediatra por si el magnesio podía afectarle al corazón. Nos dijo que estaba tomando muy poca cantidad; además, la mayor parte se evacua, no es peligroso en modo alguno.

¿Qué clase de comida tiene un alto contenido en fibra?

- Son ricos en fibra el grano, el pan y los cereales integrales. Use cereales calientes incluyendo harina de avena con semillas, salvado y nueces. Los cereales ricos en fibra en cantidades de 15 a 30 gramos/día en chicas entre 2-6 años, 30 a 60 gramos /día en las que están entre 6 y 12 años y de 60 a 90 gramos en mayores de 12 años aportan la mayoría o la totalidad del requerimiento diario de fibra.
- Son mejores las frutas y las verduras crudas que las cocidas. Deje la piel siempre que sea posible y sirva frutos secos o ciruelas, peras, melocotones y albaricoques.
- Guisantes y judías secas, pipas y palomitas de maíz (con precaución estas últimas si no mastica bien).
- Utilice salvado sin depurar en comidas y líquidos a lo largo del día. Aumente gradualmente la cantidad administrada.

3) Una onza= 28'35 gr.

Dawn comenzó con algo llamado Power Pudding (pudding de energía). Le ha ido fenomenal. ¡Vi la receta y casi vomito! ¡Después vi como estaba hecho y realmente casi vomito! Pero a ella le encanta, y de los ingredientes sueltos lo único que le gusta es el puré de manzana, pero mezclado todo en el pudding se lo traga. Cada vez que lo toma evacua en un plazo de 12 horas. Aquí está: Una bolsa de 950 gramos (2 libras) de ciruelas pasas deshuesadas, dos tazas de zumo de ciruelas -triturar en la batidora-. Mezclar con dos tazas de salsa de manzana y 2 tazas de cereales All Bran. Mezclarlo todo. Ya está.

¿Cómo puedo aumentar la ingesta de líquidos?

Los líquidos son muy importantes. Se necesita agua para mantener el contenido de los intestinos blando y fácil de desplazar. Si administra fibra sin los líquidos adecuados, incrementa el bolo sin lubricar, lo cual significa un doloroso viaje por el aparato digestivo. Cualquier líquido sirve; leche, zumos, bebidas aromatizadas, sopas o simplemente agua. La fruta y la verdura fresca y algunos alimentos cocinados contienen bastante agua. Para las chicas menores de 2 años es recomendable un mínimo diario de 2 vasos de líquido, 3-4 vasos entre 2 y 5 años, 4 a 6 vasos entre 5 y 10 años y 6-8 vasos en las chicas mayores de 10 años.

El té de menta parece sentar bien a nuestra hija junto con la fibra adecuada. La menta tiene una acción sedante sobre su barriga y a ella le gusta, lo cual ayuda a aumentar su ingesta de líquidos. He oído que las semillas de lino molidas mezcladas con zumo de frutas también son útiles.

¿Cómo actúan los supositorios y los laxantes?

Los supositorios son aceptables y pueden usarse ocasionalmente. Actúan como estimulantes suaves y lubrican el recto, pero a la larga son ineficaces, dado que limpian solo una pequeña parte del final del intestino. El uso de laxantes, tales como Cascara Sagrada y aceite de ricino (Castor Oil) pueden ayudar ocasionalmente.

La acuesto y le pongo 1 o 2 supositorios de glicerina cada noche. Si no hacen efecto, uso el laxante Micralax®. A veces el intestino también necesita una estimulación suave. Hacer esto cada noche consigue que las heces no se endurezcan y el tránsito sea fácil. Esto se traduce en que ella no esté con las braguitas sucias en el colegio, lo que yo pienso que es importante para su dignidad.

Sólo usamos supositorios ocasionalmente y cuando tenemos que hacerlo, pero soy muy reacia a que ella intente evacuar de forma natural sin ayudas externas. No quiero que se vuelva dependiente de ellos.

¿Deberíamos darle enemas?

Los enemas son un buen procedimiento de limpieza y para problemas puntuales, pero no es recomendable usarlos rutinariamente. El uso constante puede interferir con el control de los músculos rectales, haciéndola depender de ellos para evacuar. Si el enema es necesario más de una o dos veces al mes, ello se debe posiblemente a que necesita otros cambios en su dieta o en su dosis de aceite de parafina.

Alguna vez, Angie se está dos días sin defecar y se siente evidentemente incómoda. Mantenemos un plan "de acción" en la pared del baño. Cuando sospechamos que necesita un enema se lo preguntamos a ella. Ella contestará "sí" (manteniendo los ojos cerrados) el 80% de las veces. Si no cierra los ojos, esperamos algunas horas o hasta el día siguiente para preguntárselo otra vez. Generalmente ha evacuado por sí misma.

¿Que hacemos si ya está estreñida?

Si ya lo está, con retortijones no productivos y dificultad de tránsito, y si no ha defecado desde hace 3 días, es necesario recurrir a medidas más agresivas. El primer paso es asegurarse de que el recto, el sigmoides y la

parte distal (final) del intestino grueso están completamente limpias. Los laxantes orales no hacen un trabajo eficaz si hay una gran cantidad de heces en el intestino distal. Lo mejor es limpiar esta parte con enemas. Se pueden usar enemas pediátricos por debajo de los 6 años. Por encima, hay que utilizar enemas para adultos. La limpieza suele hacerse con un enema por la noche durante 2-3 noches consecutivas. Los enemas pediátricos son baratos, se pueden conseguir en cualquier parte y llevan instrucciones fáciles de entender.

Una vez que el colon está limpio, las medidas siguientes serán mucho más efectivas. El próximo paso es ablandar las heces incrementando la fibra dietética tal como se ha descrito en las dietas anteriormente. Esto asegurará que las heces se mantienen blandas y húmedas largo tiempo y así el tránsito será menos dificultoso.

Después habrá que lubricar el intestino para que sea más fácil el tránsito del contenido intestinal. El aceite de parafina es el mejor producto para conseguir este propósito. Las preparaciones aromatizadas de aceite de parafina tales como, Emuliquen Simple® = Kondremul® se venden sin receta. La dosis usualmente se determina por el peso y se ajusta hacia arriba o hacia abajo según sus necesidades. Una dosis de 1-2 cucharaditas de postre dos veces al día en chicas menores de 6 años, una cucharada sopera dos veces al día hasta los 12 años, y 1-2 cucharadas soperas dos veces al día en las mayores, son habitualmente eficaces. Las dosis indicadas son solo aproximaciones, de modo que quizá sea preciso aumentar o disminuir 1/3 o 1/2 de la dosis, según los resultados.

¿Cuánto tiempo se puede usar el aceite de parafina?

Se puede usar hasta conseguir una regularidad en la evacuación, lo cual puede llevar desde semanas a meses. Cantidad insuficiente puede ser ineficaz, y demasiada puede filtrarse a sus pañales o su ropa interior. Después de 4-8 semanas de defecaciones diarias o cada dos días, la dosis de aceite de parafina se debe disminuir a razón de 1/3 cada 2 semanas y, con suerte, llegar a suspenderla completamente. No es recomendable su uso frecuente o crónico, por producir efectos irritativos sobre el colon.

¿Es inocuo el aceite de parafina?

El aceite de parafina es inocuo si la niña no tiene problemas de atragantamiento o aspiración accidental de la comida con paso a los pulmones. El aceite de parafina es muy difícil de eliminar de los pulmones y puede causar serias complicaciones. Pero se puede usar por prolongados periodos de tiempo sin crear problemas nutricionales o hábito o dependencia.

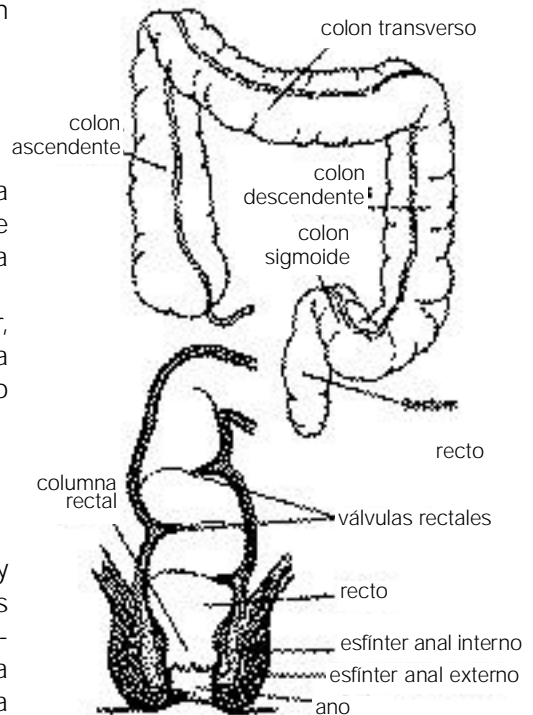
¿Puede estar estreñida y a la vez tener diarrea?

Efectivamente, puede ocurrirle estar estreñida y tener diarrea intermitentemente. Esto ocurre cuando las heces recientemente formadas pasan por encima de las heces duras y se "filtran" hacia afuera.

Cuando una niña resiste repetidamente la urgencia de defecar, se acumula una masa de heces en el recto. La materia fecal de la parte superior del colon se desliza rodeando la obstrucción, por lo que ella manchará cada vez que el esfínter anal externo se relaje.

¿Qué es la impactación?

La impactación fecal ocurre cuando las heces son tan duras y secas que no pueden pasar por el recto y obligan a tomar medidas especiales. Se pueden utilizar numerosos métodos, desde movilización manual de las heces, enemas especiales, irrigación con sonda rectal, hasta dar un preparado especial de "limpieza" a través de una sonda nasal. En casos muy graves de impactación fecal puede ser necesaria la cirugía.



¿Cuánto tiempo le costará volver a tener un ritmo regular?

Son muy importantes la paciencia y la perseverancia. El estreñimiento tarda mucho tiempo en desarrollarse y también puede tardar mucho tiempo en conseguirse resultados satisfactorios. Habitualmente se hará evidente alguna mejoría al cabo de la primera o segunda semana de tratamiento. Sin embargo, si no se persevera en el tratamiento no es fácil romper el círculo vicioso, aún con mejoría inicial. Si la frecuencia de las evacuaciones intestinales comienza a decrecer a pesar de la dieta adecuada, los líquidos, el ejercicio y la fibra y transcurren 3 o 4 días sin evacuar es necesario otra vez limpiar el colon mientras insistimos en las otras medidas. El estreñimiento es un problema difícil en el SR, y puede requerir una medicación persistente.

¿Cuál es el objetivo del tratamiento?

El objetivo del tratamiento es conseguir que el intestino recupere el tamaño y tono normal regularizando el vaciado de su contenido. De esta forma ella aprenderá que la defecación no tiene que ser necesariamente difícil y dolorosa. Esta constatación la animará a evitar las retenciones, y como resultado, la evacuación intestinal será sistemática, fácil y confortable. Estas medidas pueden ayudar a muchas chicas con problemas de estreñimiento. Sin embargo, quizá sea necesario consultar con su pediatra o gastroenterólogo para ajustar el tratamiento a las necesidades individuales. El estreñimiento puede ser un trastorno debilitante y angustiante, pero es tratable.

¿Puede el masaje aliviar el estreñimiento?

Ciertas técnicas de masaje, aplicadas de forma sistemática, pueden ayudar. Se usan como parte de un tratamiento global, pero no pueden reemplazarlo. Consulte con su doctor si es recomendable el masaje.

¿Cómo se hace el masaje?

Las dos técnicas de masaje siguientes están recomendadas en "Masaje Pediátrico para Niños con Necesidades Especiales" como una rutina eficaz contra el estreñimiento.

La Noria

Ponga una mano en el medio de su abdomen por debajo de la caja torácica. Deslice su mano hacia abajo hasta la ingle. Repita el movimiento con la otra mano con movimientos de golpeteo. Continúe alternando las manos, asegurándose de que una mano esté siempre en contacto con el estómago.

El Sol y la Luna

En este ejercicio ambas manos se mueven en la dirección de las manecillas del reloj. Es muy importante, ya que imita los movimientos naturales a través del intestino. Su mano izquierda es el "sol". Muévela en círculo continuo como las manecillas del reloj. Ahora, visualice la esfera del reloj en su estómago. Cuando su mano izquierda esté en las 6, su mano derecha (la "luna") se moverá en semicírculo desde su izquierda (las 9) a su derecha (las 5). Levante su mano derecha sobre su izquierda para volver a la posición de las 9. Repítalo en un movimiento continuo.

Para el alivio del estreñimiento, haga estos dos ejercicios según la siguiente secuencia:

La Noria 6 veces. Ponga las rodillas de ella juntas sobre su estómago y manténgalas así (no más allá de 5 segundos en niños con necesidades especiales porque puede interferir en su respiración).

El Sol y la Luna 6 veces. Ponga sus rodillas juntas sobre su estómago y manténgalas así (de nuevo, no más allá de 5 segundos). Haga rebotar las piernas suavemente. Repítalo tres veces.

Mi hija tiene muchos gases. ¿Qué podemos hacer?

Los dolores por gases pueden ser terriblemente incómodos. Podemos ayudarla verificando que evacua regularmente y evitando comidas "gaseosas". Si no es capaz de soltar gases regularmente se la puede ayudar sentándola en el water para que se esfuerce y eche algún gas. También pueden ayudarle preparaciones corrientes, sin receta, tales como hidróxido de magnesio, administrado diariamente. El Alucol Silicona® contiene dimeticona y puede también ser de ayuda.

Disminuya la administración de bebidas carbónicas y otras comidas como las alubias, el maíz y el brécol que aumentan la formación de gas en el intestino grueso. Algunos laxantes actúan aumentando los gases y los líquidos en el colon (lactulosa, Duphalac®) y pueden empeorar la distensión abdominal, especialmente si el estreñimiento no está controlado. Esto debe evitarse si hay una historia de episodios repetidos de deglución de aire y distensión abdominal.

Yo he tenido éxito con los gases con Aloe Vera Gel (2 a 4 tabletas diarias). Realmente ayudó a Lisa Joy. Otra cosa que se puede probar es el Acidofilus -yo abro la pildora o se puede obtener en forma líquida en la tienda de alimentos naturales-.

Nosotros le damos a Michelle gotas de dimeticona (Aero Red®=Mylicon®) vía sonda nasogástrica después de cada comida. Si se machacan las tabletas es más barato, pero si Vd. tiene sonda NG, hasta las partículas finas de la forma triturada pueden alterar la función de la sonda. Si tiene gases dolorosos le damos sólo las gotas. La sentamos en el water y así le es más fácil expulsar los gases. Si esto no funcionaba la estimulamos digitalmente y la sentábamos en el water. Si esto tampoco resulta le ponemos un supositorio y la volvemos a sentar. Si no actúa le damos un enema como último recurso; esto siempre da resultado. Le ponemos un enema al final aunque haya evacuado antes. Es la única cosa que funciona contra los gases y los retortijones. Con la sonda nasogástrica también usamos un tubo de descompresión combinándolo con una jeringa grande para extraer aire. Pensamos que le podía ayudar como a los bebés eructar después de las comidas. Michelle jamás eructa por sí misma.

Nuestra hija sufre mucho por los gases y el malestar abdominal si no le damos Acidofilus. Yo creo que se encuentra mucho mejor usándolo. A propósito, el yogur no tiene ni la cantidad ni el espectro bacteriano beneficioso que se encuentra en el Bifidus y Acidofilus. Compró los míos en la tienda de alimentos de salud, porque son de mejor calidad. Deben mantenerse siempre refrigerados.

Lisa Joy se despertaba gritando de dolor. Mi marido le daba a beber Aloe Vera Plus y dejaba de llorar en unos minutos. Pensamos que debe haber una clara correlación entre el alivio de su dolor de estómago y el beber Aloe Vera Plus.

Ayudamos a Angie mezclando una cucharada de (Aligest Plus®=Mylanta®) que contiene dimeticona -ingrediente antigás-, en un vaso grande de agua con una cucharada colmada de Metamucil® o fibra similiar, de sabor a naranja. Esto le da un sabor agradable a vainilla y naranja que le gusta. Continuamos removiendo mientras se lo bebe por una pajita, para impedir que la fibra se quede en el fondo del vaso. Incidentalmente, si Vd. añade fibra a un líquido y la encuentra en el fondo del vaso, sepa que no le ha dado fibra, y que a las cañerías de su casa no se sirve tanto como a las cañerías de su hija.

Lynn sufría tremendamente, gritando a veces durante horas. La llevamos al hospital pensando que tenía apendicitis. Resultaba que sus dolores eran siempre causados por el gas atrapado en su estómago o en los intestinos o en ambos. Siempre ha tragado aire, pero incluso la hiperventilación puede causar este problema. Lo peor era que se ponía rígida con el dolor y el gas no podía ir hacia ningún sitio, y ella no sabía como eructar. Lo intentamos con todos los productos del mercado. Llegamos a la conclusión de que necesitábamos evitar el problema antes de que se planteara y estoy contento de haberlo hecho así.

CRISIS GASTROINTESTINALES

Los problemas gastrointestinales son parte importante de la infinidad de signos y síntomas vistos en el SR. Pueden ser no sólo persistentes y causar bastantes trastornos en muchas chicas, sino también un pequeño número de ellos pueden convertirse eventualmente en una amenaza para la vida. Aunque la probabilidad de que surjan estas situaciones es escasa, es conveniente estar informado.

El vólvulo intestinal puede producirse cuando un asa intestinal se retuerce sobre sí misma. A veces ocurre este fenómeno desde el nacimiento en individuos normales. Cuando se instaura el vólvulo, hay un bloqueo repentino del paso del contenido intestinal, lo que lleva a una distensión abdominal rápida con regurgitación de los líquidos y gases, produciendo vómito que suele ser violento. También hay suministro de sangre inadecuado al segmento retorcido, gangrena (muerte y rotura) de la pared intestinal con derramamiento del contenido en la cavidad abdominal, peritonitis e infección.

En una alteración conocida como **intususcepción**, el intestino puede introducirse telescópicamente sobre sí mismo (como un dedo en un guante). Esto provoca todos los signos del bloqueo intestinal que se dan en el vólvulo, pero además, la capa interna puede desprenderse y ocasionar heces sanguinolentas. Por fortuna, estas complicaciones son raras.

La impactación grave, el vólvulo y la intususcepción pueden originar un bloqueo intestinal completo. Los signos de obstrucción intestinal son:

- Aparición repentina o empeoramiento marcado de la distensión abdominal.
- Vómitos, habitualmente violentos y conteniendo, a veces, bilis (verde o amarilla).
- Ataques súbitos de dolor o malestar severo que no responden a tratamiento.
- Enlentecimiento de la progresión de las heces sin estreñimiento previo.
- Diarrea y/o heces sanguinolentas.

CIRCULACIÓN

Desde una edad muy temprana aparece deterioro de la circulación periférica (la que se aleja del tronco). Los pies están, a menudo, fríos y azules o rojos, y no crecen como deberían. Más adelante se ponen purpúreos e hinchados con una piel que parece encogerse. Los pies y las piernas están varios grados más fríos que el resto del cuerpo y es importante tenerlos bien cubiertos para que se mantengan calientes y cómodos.

A Shanda le gusta que le den masajes en los pies con una loción tibia o aceite de bebés. Y esto verdaderamente ayuda a mejorar la circulación de sus pies.

Para mantener los pies de Michelle calientes jamás los dejamos colgando, sino que usamos un pequeño reposapiés. Le ponemos varios calcetines de algodón o de mezcla de algodón. Los calcetines de lana virgen le van muy bien. Intentamos que ande todo lo posible y controlamos a menudo la temperatura de sus pies.

REGULACIÓN DE LA TEMPERATURA

Las chicas con SR tienen, a veces, dificultad para mantener el nivel de temperatura corporal. Puede subirles la fiebre sin una enfermedad subyacente. Y esto no debe producir alarma. A menudo no sudan cuando hace calor o lo hacen por zonas en lugar de por todo el cuerpo. Tienden a preferir las temperaturas moderadas, sobre todo en las comidas.

Mi hija prueba siempre su comida y hasta que no está completamente convencida no abre la boca. No le gustan las cosas demasiado frías o demasiado calientes y no toma bebidas calientes. Le gusta el helado, pero sólo porque es dulce. Ha de estar casi derretido y todavía vacila, hace muecas por el frío, pero disfruta con él. Es algo que merece la pena contemplar.

Roselyn no bebe nada que esté caliente. Si nota el vaso caliente, rehusa abrir la boca. Come comida caliente, pero la prueba primero.

Parece que muchas chicas con SR son muy sensibles al calor y tienen realmente problemas con las temperaturas elevadas. Cuando la temperatura comienza a subir, siempre tenemos un pequeño ventilador y paños húmedos y fríos cerca de Jenn. Si no lo hacemos, vemos aumentar las convulsiones y que se aísla de nosotros.

Cuando hace calor, Angie comienza a estar apática y a ponerse roja sin sudar. Nosotros intentamos mantenerla fresca con paños húmedos, pero es difícil estar así todo el día. Por ello usamos un aparato de aire acondicionado portátil en los días realmente calurosos y ésto la ayuda

Amanda sólo puede comer alimentos a la temperatura ambiente. Se pone roja si hace calor afuera y tiembla si hace frío. Esta bien entre 21° (70°F) a 23° C (74°F) en invierno y 24° C (76°F) en verano.

DOLOR

Algunas chicas con SR parecen tener un grado elevado de tolerancia al dolor. Algunas, por ejemplo, no reaccionan al pinchazo con una aguja de inyección. Muchas tienen un nivel alto de beta-endorfinas, la defensa natural de nuestro cuerpo ante el dolor. Y esto puede ser la explicación. Sin embargo, a veces, la respuesta al dolor no es fija. Una chica puede no llorar cuando se golpea la cabeza y llorar desconsolada cuando tiene gases. Por eso, su insensibilidad al dolor es errática. Puede ser que sienta el dolor interno más profundamente que el externo. O puede ser que tenga una respuesta retrasada al dolor que erróneamente se toma por tolerancia. Es como si hubiera una alteración de la percepción y el procesamiento del dolor.

Estando sentada sólo en el suelo, Sherry a veces se tiraba de espaldas y se golpeaba la cabeza realmente fuerte. Normalmente no lloraba, a veces incluso se reía. La mayor parte de las veces no reaccionaba en absoluto.

Shanda cuando se hace daño, jamás llora, pero esto no significa que no sienta el dolor como cualquiera.

En cuanto la respuesta al dolor, a veces parece como si no lo percibiera y otras grita y grita. Esto depende del día.

BABEO

La excesiva salivación y el babeo son problemas comunes al SR, especialmente en aquellas chicas que tienen dificultad en cerrar la boca. Las terapias que tienen como objetivo reducir el babeo consisten, entre otras, en golpear ligeramente alrededor de los labios o en frotarlos por el borde externo con hielo antes de las comidas o el uso de aparatos de pilas para dar masaje como estimulación suplementaria. También estimula el cierre de los labios el limón y la vainilla o chupar a través de una pajita. Muchas chicas con SR llevan pañuelos de colores a juego con su ropa para absorber la humedad. Los hay elegantes, fáciles de cambiar a menudo, y lavables. Cuando el babeo comienza a ser un problema serio, pueden tomar una medicación llamada Artane® o usar parches de Escopolamina®. Se puede consultar al otorrinolaringólogo por si hay indicación quirúrgica. El tipo de cirugía que se puede hacer es la extirpación de las glándulas salivares, la cirugía del nervio parasimpático y el ajuste y/o reconducción del conducto salival.

Mi hija babea algo. Lo que le ha ido muy bien es el trabajo oral que ha recibido en la terapia de integración sensorial, que le ha ayudado a ser más consciente de su lengua, mejillas, paladar, etc. Ellos lo hacen con masaje y estiramientos del interior de las mejillas; cepillando y aplicando presión en el paladar; cepillando y empujando sobre la parte posterior de la lengua; presionando los molares; estimulando los receptores del gusto de lengua y mejillas con sabores intensos, amargos, menta fuerte, especias, piruletas congeladas o polos para chupar. La boca es un importante órgano sensorial y proporciona un estado de tranquilidad y de mayor organización cuando se estimula y la niña es más consciente de ella y del emplazamiento de su lengua. Incluso con su tono bajo, mi hija inicialmente tenía la boca hipersensible, especialmente en el interior de las mejillas y toleraba sólo por pocos segundos al

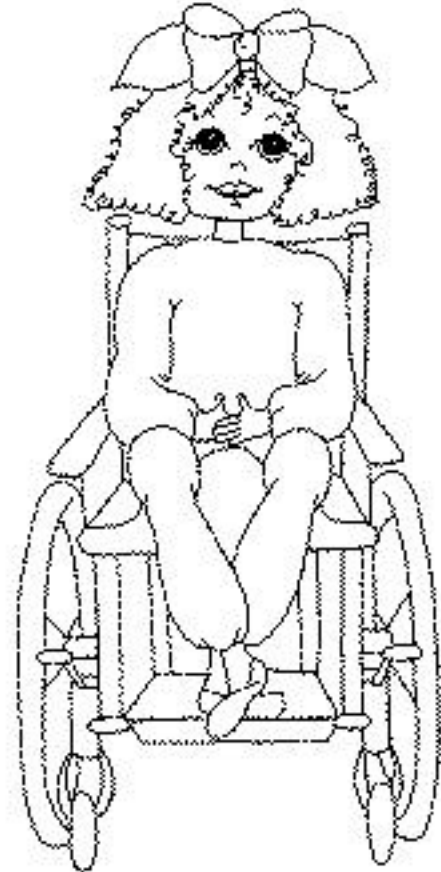
terapeuta haciéndole masajes y estiramientos. Pero al cabo del tiempo fue tolerándolo más rato hasta el punto de pedir más, especialmente la presión en el paladar. Todavía odia el cepillo de dientes, pero yo siento que el trabajo oral le ha beneficiado. Chupa muy bien por una pajita, imita muchas expresiones faciales, vocaliza y es capaz de sacar la lengua, cosa que antes le costaba mucho.

Durante años habíamos tenido cantidad de babeo, algunas convulsiones, parte por las crisis, parte por reflujo y parte por la pérdida de capacidad de deglución. Durante las crisis hay una pérdida transitoria de la deglución. Y aparentemente, con el reflujo, el cuerpo trata de compensar con un exceso de producción de saliva. Con el deterioro de la deglución surgió un problema constante de aseo. Jenn lleva pañuelos de cuello para, elegantemente, absorber el babeo.

Jocelyn babeaba mucho cuando era joven, pero el uso de férulas de brazo le ayudó mucho. Era más la estimulación por golpeteo de la boca lo que le hacía salivar más y tragar menos. Ahora raramente babea, pero observo que babea más cuando parece estar deprimida por algo. Y lo utilizo como orientación; si Jocelyn babea, aumento reposo, líquidos, etc. y habitualmente somos capaces de evitar la enfermedad.

Unos amigos nuestros que tienen una hija con SR utilizan parches de Escopolamina (Trans - Derm - Scop®) para el babeo de Audrey. En principio estos parches se usan para el mareo, pero funcionan con el babeo, produciendo sequedad de boca. Tienen efectos secundarios pero ellos no han encontrado ninguno en Audrey.

Nuestro otorrino nos enseñó algunos ejercicios faciales para Kelli, que le ayudaron realmente a disminuir el babeo. Se los hacemos antes de las comidas, de las meriendas y a lo largo del día si el babeo es excesivo y parecen irle bien.



El autor desea dar las gracias a los siguientes profesionales por las ideas e informaciones que han sido utilizadas en este Capítulo. Daniel Glaze, M.D.; Peter Julu, M.D.; Alison Kerr, FRCP, FRCP & CH; Merry Meek, CCC, MS; Alan Percy, M.D.; Jose Saavedra, M.D.; Rebecca Schultz, RN, MSN, CPNP; Richard Altschuler, Ph. D.