



UNIVERSIDAD NACIONAL DE LOJA
ÁREA DE LA SALUD HUMANA
CARRERA DE MEDICINA

TEMA:

ANTECEDENTE
ACTOSA EN
E LA ESCUEL
LA CIUDAD D



1859

AUTOR

Danny Israel Aguilar Analuisa

DIRECTOR

Dra. Ana Puertas

LOJA – ECUADOR

2014

CERTIFICACIÓN

Dra. Ana Puertas

DOCENTE DEL ÁREA DE LA SALUD HUMANA,

UNIVERSIDAD NACIONAL DE LOJA

CERTIFICA:

Que la tesis de grado titulada: **“ANTECEDENTES FAMILIARES E INTOLERANCIA A LA LACTOSA EN LOS NIÑOS DEL 2DO AÑO DE BÁSICA DE LA ESCUELA “LAURO DAMERVAL AYORA” # 1 DE LA CIUDAD DE LOJA EN EL PERÍODO NOVIEMBRE 2012 – MAYO 2013”**. De autoría del Sr. Danny Israel Aguilar Analuisa, estudiante de Medicina Humana, previo a la obtención del título de Médico General. Ha sido dirigida y revisada en su integridad, cumpliendo con los requerimientos académicos estipulados para su aprobación; por lo que se autoriza su publicación.

Loja, 16 de julio del 2013



.....
Dra. Ana Puertas
DIRECTOR DE TESIS

AUTORÍA

Yo Danny Israel Aguilar Analuisa declaro ser autor del presente trabajo de tesis y eximo expresamente a la Universidad Nacional de Loja y sus representantes jurídicos de posibles reclamos o acciones legales, por el contenido de la misma.

Adicionalmente acepto y autorizo a la Universidad Nacional de Loja, la publicación de mi tesis en el Repositorio Institucional-Biblioteca Virtual.

Autora: Danny Israel Aguilar Analuisa

Firma: 

Cédula: 1104533342

Fecha: 13/10/2014

CARTA DE AUTORIZACIÓN DE TESIS POR PARTE DEL AUTOR, PARA LA CONSULTA, REPRODUCCIÓN PARCIAL O TOTAL, Y PUBLICACIÓN ELECTRONICA DEL TEXTO COMPLETO.

Yo Danny Israel Aguilar Analuisa declaro ser autor de la tesis titulada "ANTECEDENTES FAMILIARES E INTOLERANCIA A LA LACTOSA EN LOS NIÑOS DEL 2DO AÑO DE BÁSICA DE LA ESCUELA "LAURO DAMERVAL AYORA" # 1 DE LA CIUDAD DE LOJA EN EL PERÍODO NOVIEMBRE 2012 – MAYO 2013", como requisito para optar al grado de Médico general; autorizo al Sistema Bibliotecario de la Universidad Nacional de Loja para que con fines académicos, muestre al mundo la producción intelectual de la Universidad, a través de la visibilidad de su contenido de la siguiente manera en el Repositorio Digital Institucional:

Los usuarios pueden consultar el contenido de este trabajo en el RDI, en las redes de información del país y del exterior, con los cuales tenga convenio la Universidad.

La Universidad Nacional de Loja, no se responsabiliza por el plagio o copia de la tesis que realice un tercero.

Para constancia de esta autorización, en la ciudad de Loja, a los 09 días del mes de octubre del dos mil catorce, firma el autor.

Firma: 

Autora: Danny Israel Aguilar Analuisa.

Cédula: 1104533342

Dirección: Mexico 18 – 16 y Bolivia Loja - Ecuador

Correo Electrónico: dannyisrael2@hotmail.com.

Teléfono: 2584553

Celular: 0984302196

DATOS Complementarios

Directora de Tesis: Dra. Ana Puertas.

Tribunal de Grado: **Presidenta:** Dra. Alba Pesantes

Vocal: Dra. Marcia Mendoza

Vocal: Dra. Janeth Remache

AGRADECIMIENTO

El presente trabajo de tesis primeramente agradezco a Dios por bendecirme para llegar hasta donde he llegado, porque hiciste realidad este sueño anhelado.

A mis padres y mi hermana por ser el pilar fundamental en todo lo que soy, en toda mi educación, tanto académica, como de la vida, por su incondicional apoyo perfectamente mantenido a través del tiempo.

A la Universidad Nacional de Loja, Área de la Salud Humana, Carrera de Medicina, por darme la oportunidad de formarme académicamente en esta profesión humanitaria.

A mi directora de tesis, Dra. Anita Puertas quien con sus conocimientos, experiencia, paciencia y motivación, me ha permitido culminar mi trabajo investigativo con éxito.

Agradezco también a los Docentes de toda mi estancia universitaria, por la formación académica brindada, sus enseñanzas y sobre todo por su amistad.

Son muchas las personas que han formado parte de mi vida a las que me encantaría agradecerles su amistad, consejos, apoyo, ánimo y compañía en los momentos más difíciles de mi vida. Algunas están aquí conmigo y otras en mis recuerdos y en mi corazón, sin importar en donde estén quiero darles las gracias por formar parte de mí, por todo lo que me han brindado y por todas sus bendiciones.

Danny Israel Aguilar Analuisa

DEDICATORIA

Esta tesis la dedico a mi Dios quién supo guiarme por el buen camino, darme fuerzas para seguir adelante y no desmayar en los problemas que se presentaban, enseñándome a encarar las adversidades sin perder nunca la dignidad ni desfallecer en el intento.

A mi familia quienes por ellos soy lo que soy.

Para mis padres y mi hermana por su apoyo, consejos, comprensión, amor y ayuda en los momentos difíciles. Me han dado todo lo que soy como persona, mis valores, mis principios, mi carácter, mi empeño, mi perseverancia, mi coraje para conseguir mis objetivos.

A mis dos abuelos: Manuel Aguilar y Cornelio Analuisa que aunque no estén físicamente conmigo, han sido siempre mi ejemplo de hombres a seguir.

Danny Israel Aguilar Analuisa

ÍNDICE

<i>Portada</i>	i
AGRADECIMIENTO.....	iv
DEDICATORIA.....	v
ÍNDICE.....	vi
a. TÍTULO.....	1
b. RESUMEN.....	2
Summary.....	3
c. INTRODUCCIÓN.....	4
d. REVISIÓN DE LA LITERATURA.....	7
1. GENÉTICA DE LA HERENCIA.....	7
1.1. Historia y desarrollo del Proyecto Genoma Humano.....	7
1.2. Estructura del genoma humano y variación inter-individual.....	7
1.3. Herencia autosómica dominante.....	8
1.4. Herencia autosómica recesiva.....	8
1.5. Herencia ligada a X y ligada a Y.....	9
1.6. Genética de poblaciones.....	10
2. ENFERMEDADES HEREDITARIAS Y ANTECEDENTES FAMILIARES.....	10
2.1. Clasificación de las enfermedades hereditarias.....	10
2.1.1. Enfermedades hereditarias.....	10
2.1.2. Enfermedades multifactoriales.....	11
3. LA LECHE.....	12
3.1. Composición química de la leche.....	12
3.2. LACTOSA.....	14
4. INTESTINO DELGADO.....	16
A. EPITELIO.....	16
Epitelio de las vellosidades.....	17
Epitelio de las criptas.....	17
B. LÁMINA PROPIA.....	18
C. MUSCULARIS MUCOSAE.....	19
4.1.2. SUBMUCOSA.....	19
4.1.3. MUSCULAR.....	20
4.1.4. SEROSA.....	20

4.1.5.	DUODENO.....	20
5.	ANATOMÍA DEL INTESTINO DELGADO.....	22
5.1.	FISIOLOGÍA DE LA ABSORCIÓN INTESTINAL.....	23
5.2.	UNIDAD MORFOFUNCIONAL CRIPTA VELLOSIDAD.....	24
5.2.1.	TIPOS DE DIGESTIONES.....	24
5.4.	DIGESTIÓN–ABSORCIÓN DE MICRONUTRIENTES.....	25
5.5.	SEGMENTO INTESTINAL. CORRELACIÓN CLINICO FISIOPATOLÓGICA.....	26
6.	TRASTORNOS DE LA ABSORCIÓN.....	27
6.1.	Síndrome de Malabsorción.....	27
6.2.	Etiología y patogenia.....	28
6.3.	Defecto en la digestión luminal.....	29
6.4.	Defecto en la fase mucosa o de membrana.....	31
6.5.	Defecto en la absorción de nutrientes.....	31
6.6.	Alteración primaria de la mucosa intestinal.....	31
6.7.	Reducción de la superficie de absorción.....	32
6.8.	Defecto en la fase de traslado.....	32
7.	MANIFESTACIONES CLINICAS GENERALES Y DIAGNOSTICO.....	33
7.1.	Diagnóstico del síndrome de Malabsorción.....	33
7.2.	MANEJO DEL SÍNDROME DE MALABSORCIÓN.....	35
7.2.1.	TRATAMIENTO.....	35
7.2.2.	INTOLERANCIA A LA LACTOSA.....	36
7.2.3.	BASES GENÉTICAS PARA LA MALA ABSORCIÓN DE LACTOSA.....	37
7.2.4.	TIPOS DE INTOLERANCIA A LA LACTOSA.....	38
7.2.5.	CARACTERÍSTICAS FISIOPATOLÓGICAS DE LA INTOLERANCIA A LA LACTOSA.....	39
7.2.6.	CAUSAS, INCIDENCIA Y FACTORES DE RIESGO DE LA INTOLERANCIA A LA LACTOSA.....	39
7.2.7.	CUADRO CLINICO.....	40
7.3.	DIAGNÓSTICO DE LA INTOLERANCIA A LA LACTOSA.....	41
7.3.1.	PRUEBA DE TOLERANCIA A LA LACTOSA.....	42
7.4.	ANÁLISIS DE LA PRUEBA DE TOLERANCIA A LA LACTOSA.....	42
7.4.1.	PRESENCIA DE CUERPOS REDUCTORES.....	42
7.4.2.	DETECCIÓN PH DE HECES.....	42
7.4.3.	PRUEBA RESPIRATORIA DE HIDRÓGENO (BREATH TEST):.....	43

7.4.4. TEST SANGUÍNEO DE INTOLERANCIA A LA LACTOSA.....	43
7.4.4.1. TRATAMIENTO.....	44
e. MATERIAL Y MÉTODOS.....	46
f. RESULTADOS.....	50
g. DISCUSIÓN.....	55
h. CONCLUSIONES.....	57
i. RECOMENDACIONES.....	58
j. Bibliografía.....	59
k. ANEXOS.....	62

a. TÍTULO

**ANTECEDENTES FAMILIARES E INTOLERANCIA A LA
LACTOSA EN LOS NIÑOS DEL 2DO AÑO DE BÁSICA
DE LA ESCUELA “LAURO DAMERVAL AYORA” # 1 DE
LA CIUDAD DE LOJA EN EL PERÍODO NOVIEMBRE
2012 – MAYO 2013**

b. RESUMEN

La intolerancia a la lactosa, es la incapacidad para digerir cantidades significativas del carbohidrato de la leche.

La tesis planteada va a tomar otro punto de vista en la administración de los lácteos y sus derivados, ya que ciertos niños estarían sufriendo intolerancia a la lactosa sintomática y asintómicamente y no se haría la detección temprana de la misma, sino se la asociarían con diferentes patologías gastrointestinales muy alejadas de la realidad.

Mediante la presente investigación se busca Determinar la relación directa que existe entre los Antecedentes Familiares e Intolerancia a la lactosa en los niños del 2do Año de Educación Básica de la Escuela “Lauro Damerval Ayora” # 1 de la ciudad de Loja en el período noviembre 2012 – mayo 2013. Con ello darle la importancia a la detección temprana de esta patología que afecta directamente al crecimiento y desarrollo en los niños.

Empleando para el presente trabajo el Método Cuantitativo, Analítico de casos y controles, Descriptivo, Transversal y como técnicas: el test Clínico de Intolerancia a la lactosa, y de instrumento: la prueba de tolerancia a la lactosa en pH de heces a 70 niños.

Una vez analizados los datos obtenidos de la encuesta clínica y test de tolerancia a la lactosa en niños(as), se determinó que existe una relación directa, entre los antecedentes familiares y probabilidad que se presente la enfermedad en sus primogénitos, ya que se concluyó que del total de los niños que tiene antecedentes familiares de intolerancia a la lactosa, en el 70% de los infantes existe también esta patología, luego de haber realizado un diagnóstico sugestivo por medio de la Prueba de Tolerancia a la lactosa en pH de heces.

Palabras clave: Antecedentes Familiares, Intolerancia, Lactosa.

Summary

Lactose intolerance is the inability to digest significant amounts of carbohydrate milk.

The thesis put forth is going to take another point of view in the administration of milk and its derivatives, as some children were suffering from lactose intolerance symptomatic and non-symptomatic and there isn't an early detection, but would be associated with different gastrointestinal pathologies very unrealistic.

Through this investigation seeks to determine the direct relationship between Family History and Lactose intolerance in children 2nd Year Basic Education School "Lauro Damerval Ayora" # 1 in the city of Loja in the period November 2012 – May 2013. This gives the importance of early detection of this disease that directly affects growth and development in children.

Using for this investigation Quantitative Method, case-control Analytical, Descriptive, transversal study, and technicians: Clinical test for lactose intolerance, and Instrument: test of tolerance of lactose in pH of dregs in 70 children.

After analyzing the data obtained from the survey and test clinical lactose tolerance in children (as), it was determined that there is a direct relationship between family history and the probability about that the disease is present in their childrenas, it was concluded that of all children who have a family history of lactose intolerance in 70% of infants there is also this condition, after making a diagnosis suggestive through Tolerance Test lactose in pH of dregs.

Keywords: Family History, Intolerance, Lactose.

c. INTRODUCCIÓN

Toda leche entera contiene lactosa; sea materna, de vaca, en polvo y derivados de la misma, esta va a ser necesaria para el crecimiento normal del niño, pero qué ocurre cuando el infante no tolera la lactosa. La intolerancia a la lactosa, es la incapacidad para digerir cantidades significativas del carbohidrato de la leche. Esta malabsorción es debida a la falta de expresión de la enzima lactasa presente normalmente en las células del intestino delgado. Al no existir suficiente lactasa gran parte de la lactosa no es digerida, y por lo tanto pasa sin ser absorbida al intestino grueso o colon. La lactosa en el colon es digerida o fermentada por las bacterias saprófitas o comensales presentes normalmente ahí, cambiando la acides de ese medio, generando gases como metano e hidrógeno, pudiendo producir molestias físicas o intolerancia clínica ¹.

Como un problema de salud pública cada vez en aumento y muy poco tomada en consideración como diagnóstico, la intolerancia a la lactosa puede constituir una patología para las personas de cualquier edad a nivel mundial, pero la principal preocupación es la presencia de este síndrome en los niños, ya que la leche es un alimento de consumo diario, el cual se lo puede estar administrando a los niños sin premeditar que les estuviéramos causando malestar diario luego del consumo de lactosa.

Aunque no existen datos sobre la cantidad de casos de intolerancia a la lactosa en la población ecuatoriana, podemos basarnos en un promedio con cifras que son normalmente aceptadas en Sudamérica con un promedio 80% superando con un 20% el porcentaje mundial, y que esta patología se va a presentar en mayor número en niños de 2 a 5 años de edad, que posean antecedentes de intolerancia a la lactosa. ²

Para evitar de una manera mucho más concreta el riesgo de que nuestros niños desarrollen esta patología, es de transcendental importancia conocer si entre los antecedentes familiares como padres y hermanos hayan existido antecedentes de intolerancia al consumo de lactosa.

Sin embargo en nuestro medio no ha existido ningún estudio parecido, relacionando directamente los antecedentes familiares de intolerancia a la lactosa y el aumento de la posibilidad de que los niños desarrollen dicha patología.

Es por eso que se ha planteado realizar la relación entre los **ANTECEDENTES FAMILIARES E INTOLERANCIA A LA LACTOSA EN LOS NIÑOS DEL 2do AÑO DE EDUCACIÓN BÁSICA DE LA ESCUELA “LAURO DAMERVAL AYORA” EN EL PERIODO DE NOVIEMBRE DEL 2012 A MAYO DEL 2012**, ya que esta población de estudio comprende edades de 5 a 7 años, etapa en la que es vital una buena nutrición para su crecimiento, desarrollo y desempeño académico.

La tesis planteada va a tomar otro punto de vista en la administración de los lácteos y sus derivados, ya que ciertos niños estarían sufriendo intolerancia a la lactosa sintomática y asintomáticamente y no se haría la detección temprana de la misma, sino se la asociarían con diferentes patologías gastrointestinales muy alejadas de la realidad.

Para dar a conocer la relación directa que existe entre los antecedentes familiares e intolerancia a la lactosa, me he propuesto los siguientes objetivos específicos: Cuantificar el número de casos de Intolerancia a la Lactosa que se detecte en los familiares de la muestra de estudio, comprobar si existe la patología en los niños de familiares que poseen intolerancia a la lactosa, mediante el método de medición de pH en heces, determinar si la Intolerancia a la lactosa detectada en los niños es sintomática o asintomática, determinar el género que se encuentra más afectado por la intolerancia a la lactosa en los infantes, e informar a los representantes de la población en estudio, en cuanto a los resultados obtenidos mediante el test realizado y mediante charlas educativas notificar sobre la sustitución de productos lácteos en la dieta, por otros que cumplan la misma función en el desarrollo de sus organismos.

La metodología empleada para la presente trabajo investigativo incluye la aplicación de los siguientes métodos: Método Cuantitativo, fue utilizado para cuantificar los casos de intolerancia a la lactosa detectados; el método

Descriptivo ya que se describió su realidad ,se hizo el análisis teórico, los resultados de la investigación, la revisión bibliográfica, recolección, clasificación, tabulación, presentación en forma gráfica, análisis e interpretación de los resultados, hasta llegar a las conclusiones y recomendaciones, el método Transversal fue aplicado ya me permite estimar la magnitud y distribución de la enfermedad o condición en un momento dado.

Según los resultados obtenido en la presente investigación eh llegado a las siguientes conclusiones: Una vez analizados los datos obtenidos de la encuesta clínica y test de tolerancia a la lactosa en niños(as), se determinó que existe una relación directa, entre los antecedentes familiares y probabilidad que se presente la enfermedad en sus primogénitos; los resultados del total de los 70 representantes, a los que se aplicó la encuesta clínica de intolerancia a la lactosa, los datos obtenidos demuestran que 42.8% de ellos tienen una respuesta clínica positiva sugestiva de intolerancia a la lactosa; de acuerdo al test clínico aplicado a los padres, se concluyo que del total de los niños que tiene antecedentes familiares de intolerancia a la lactosa, en el 70% de los infantes existe también esta patología, luego de haber realizado un diagnostico sugestivo por medio de la Prueba de Tolerancia a la lactosa en pH de heces; además la intolerancia a la lactosa se presenta sintomática en un porcentaje del 30% y asintomática en 3% del total de 70 niños(as) según la encuesta clínica y la Prueba de pH en heces; y que la presentación de la intolerancia a la lactosa según el estudio realizado va a ser mayor en las niñas con un porcentaje de 61% frente a los niños con un 39%.

d. REVISIÓN DE LA LITERATURA

1. GENÉTICA DE LA HERENCIA

1.1. Historia y desarrollo del Proyecto Genoma Humano

En 1986, el Departamento de Energía de los Estados Unidos lideró la Iniciativa del Genoma Humano, tras varios años de contactos y reuniones, y puso en marcha el mayor proyecto biomédico de la historia con el objetivo final de conseguir la secuencia completa del genoma humano en el año 2005. El Proyecto Genoma Humano comenzó oficialmente en Estados Unidos en octubre de 1990, siguiendo un plan a cinco años para desarrollar las herramientas que permitiesen conseguir esa meta. Estas herramientas eran principalmente la construcción de mapas genéticos (de ligamiento) y de mapas físicos (de clones) de todo el genoma humano, al tiempo que se desarrollaba la tecnología necesaria para realizar secuenciación a gran escala. La estrategia general consistió en construir mapas genéticos y físicos e integrarlos, para aumentar cada vez más en resolución desde el cromosoma hasta la secuencia de ADN.

1.2. Estructura del genoma humano y variación inter-individual

El genoma humano nuclear tiene un tamaño aproximado de 3.200 Mb (megabases), es decir tres mil doscientos millones de pares de bases. Esta cifra total incluye unas 2.950 Mb de eucromatina y unas 250 Mb de heterocromatina (formada, como veremos, por ADN satélite). Esta cifra se refiere al genoma haploide, de manera que las células somáticas (diploides) contienen el doble.

Desde la publicación del primer borrador del Genoma Humano en febrero de 2001, podemos dar unos valores promedio estimados a partir de los datos publicados:

Se estima que el genoma humano contiene en torno a los 20.000 - 25.000 genes.

Alrededor de un 50% del genoma humano está constituido por ADN repetitivo.

El tamaño promedio de un gen humano es de 20-30 kb, aunque hay grandes diferencias de unos genes a otros.

El tamaño medio de un ARNm es de 1,8-2,2 kb incluyendo las regiones no-traducidas flanqueantes. La longitud media de una región codificante es de 1,4 kb. ³

1.3. Herencia autosómica dominante

Los rasgos autosómicos se asocian con un único gen en un autosoma (cromosoma no sexual). Se les llama "dominante" porque un solo ejemplar heredado de cualquiera de los padres es suficiente para causar la aparición de este rasgo. A menudo, esto significa que uno de los padres también debe tener la misma característica, a menos que ésta haya aparecido debido a una nueva mutación.

1.4. Herencia autosómica recesiva

El carácter autosómico recesivo es un patrón de herencia de un rasgo, enfermedad o trastorno que se transmite a través de las familias. Para que un rasgo o enfermedad recesiva se manifieste, dos copias del gen (o los genes) responsable de la aparición de ese rasgo o desorden tienen que estar presentes en el genoma del individuo. Es decir, debe heredarse un cromosoma con el gen portador de esa característica tanto de la madre como del padre, dando como resultado un genotipo con dos copias del gen responsable de la aparición del rasgo. Se denomina herencia autosómica porque el gen se encuentra en un cromosoma autosómico: un cromosoma no sexual. Debido al hecho de que se necesitan dos copias de un gen para expresar la

característica, muchas personas pueden, sin saberlo, ser portadores de una enfermedad. De un aspecto evolutivo, una enfermedad o rasgo recesivo puede permanecer oculto durante varias generaciones antes de mostrar el fenotipo.

1.5. Herencia ligada a X y ligada a Y

El mapa genético del ser humano está conformado por 23 pares de cromosomas, el par número 23 es el que determina el sexo, por eso se le llama cromosoma sexual y al resto se les llama cromosomas asexuales, el par de cromosomas número 23 está representado por XY en el varón y XX en la mujer. el cromosoma Y lo aporta el varón mientras que la mujer aporta cromosomas X, si en la fecundación del óvulo el espermatozoide lleva información Y el producto de la gestación será un varón (XY), mientras tanto si el espermatozoide tiene información X el producto será mujer (XX).

Los genes ligados a X se encuentran en el cromosoma sexual X y, tal como los genes autosómicos, tienen tipos recesivos y dominantes. Los desórdenes recesivos ligados a X raramente son vistos en mujeres y usualmente afectan únicamente a hombres. Esto es debido a que los hombres heredan su cromosoma X (y todos los genes ligados a X) de su madre. Los padres únicamente pasan su cromosoma Y a sus hijos varones, así que ningún rasgo ligado a X es pasado de padre a hijo. Las mujeres expresan desórdenes ligados a X cuando son homocigotas para el mismo y se convierten en portadoras cuando son heterocigotas.

Los cromosomas X en las mujeres sufren un proceso conocido como inactivación de X, que es cuando uno de los dos cromosomas X en una mujer es casi completamente desactivado. Es importante que este proceso tenga lugar, ya que, de otra manera, las mujeres producirían el doble de las proteínas codificadas por genes en el cromosoma X. El mecanismo de inactivación de X ocurre durante la etapa embrionaria. En personas con desórdenes como [trisomía X](#), en la cual el genotipo presenta tres cromosomas X, la inactivación de X desactivará todos los cromosomas X hasta que sólo quede uno activo.

La herencia ligada a Y ocurre cuando un gen, rasgo o desorden se transfiere a través del cromosoma Y. Como los cromosomas Y sólo se encuentran en hombres, los rasgos ligados a Y sólo son transmitidos de padre a hijo. El factor determinante de testículos, que está localizado en el cromosoma Y, determina la masculinidad de los individuos. Además de la masculinidad heredada del cromosoma Y, no se conocen otras características ligadas a Y. El análisis genético poblacional del cromosoma Y permite conocer las líneas de ascendencia patrilínea.

1.6. Genética de poblaciones

La genética de poblaciones es la rama de la biología evolutiva responsable de investigar los procesos que causan cambios en frecuencias alélicas y genotípicas en poblaciones, basado en la herencia Mendeliana. Cuatro diferentes fuerzas pueden influir en las frecuencias: la selección natural, mutación, el Flujo genético y la deriva genética. Una población puede definirse como un grupo de individuos capaces de reproducirse entre sí y su descendencia. ⁴

2. ENFERMEDADES HEREDITARIAS Y ANTECEDENTES FAMILIARES

Las enfermedades hereditarias son aquel conjunto de enfermedades genéticas cuya característica principal es su supervivencia de generación en generación, transmitiéndose de padres a hijos y así sucesivamente.

2.1. Clasificación de las enfermedades hereditarias

2.1.1. Enfermedades hereditarias

Son enfermedades hereditarias monogénicas las producidas por la mutación o alteración en la secuencia de ADN de un solo gen. También se llaman enfermedades hereditarias mendelianas, por transmitirse en la descendencia según las leyes de Mendel. Se conocen más de 6.000 enfermedades

hereditarias monogénicas, con una prevalencia de un caso por cada 200 nacimientos. Aún así, son menos que las enfermedades poligénicas.

Las enfermedades monogénicas se transmiten según los patrones hereditarios mendelianos como:

Enfermedad autosómica recesiva. Para que la enfermedad se manifieste, se necesitan dos copias del gen mutado en el genoma de la persona afectada, cuyos padres normalmente no padecen la enfermedad, pero portan cada uno una sola copia del gen mutado, por lo que pueden transmitirlo a la descendencia. Se transmite por los cromosomas no sexuales. La probabilidad de tener un hijo afectado por una enfermedad autosómica recesiva entre dos personas portadoras de una sola copia del gen mutado es de un 25%.

Enfermedad autosómica dominante. Sólo se necesita una copia mutada del gen para que la persona esté afectada por una enfermedad autosómica dominante. Normalmente uno de los dos progenitores de una persona afectada padece la enfermedad y estos progenitores tienen un 50% de probabilidad de transmitir el gen mutado a su descendencia, que padecerá la enfermedad.

Enfermedad ligada al cromosoma X. El gen mutado se localiza en el cromosoma X. Estas enfermedades pueden transmitirse a su vez de forma dominante o recesiva.

2.1.2. Enfermedades multifactoriales

También llamadas poligénicas, son producidas por la combinación de múltiples factores ambientales y mutaciones en varios genes, generalmente de diferentes cromosomas. No siguen un patrón de herencia mendeliano, y a veces cuando es un gen principal el responsable de la enfermedad se comporta como herencia dominante con penetración incompleta. ⁵

3. LA LECHE

La leche es un producto natural proveniente de las hembras de los mamíferos y es el único alimento que provee a sus críos en la primera etapa de vida y que aporta todas las necesidades nutricionales iniciales para sobrevivir, así pues, la leche es uno de los alimentos esenciales para la vida de los mamíferos y en particular para el hombre ha tenido un significado aún mayor, desde que descubrió que podía obtenerla de otros mamíferos, para tenerla disponible como alimento por el resto de su vida y también que posee nutrientes de alto nivel, los cuatro principales son: grasa, proteína, lactosa, vitaminas y minerales, a partir de los tres primeros es que se obtienen los sabores, aromas y principales características de los derivados lácteos.

Como es común, el hombre accidentalmente fue descubriendo que a partir de la leche fluida se podían obtener otros productos, sus derivados; quizá al principio de la fermentación natural y conforme fue experimentando y después investigando, ha desarrollado una variedad muy amplia de ellos. ⁶

3.1. Composición química de la leche

Agua: el contenido de agua de la leche de las diferentes especies de mamíferos puede variar del 36 al 90.5%; sin embargo normalmente representa el 87% del contenido total de la leche. Dicha variación se debe a la alteración de cualquiera de sus otros componentes: proteínas, lactosa y, sobre todo, grasa. Por su importante contenido de agua, la leche permite que la distribución de sus componentes sea relativamente uniforme y de esta forma cualquier cantidad de leche, por pequeña que sea, contiene casi todos los nutrimentos disponibles.

Grasa: los lípidos figuran entre los constituyentes más importantes de la leche y sus derivados, ya que confieren características únicas de sabor, contenido nutrimental y propiedades físicas. La grasa de la leche es una buena fuente de energía y un excelente medio de transporte de las vitaminas liposolubles A, D, E, y K. El caroteno, precursor de la vitamina A, da a la leche el color “crema”.

Algunos de los productos que son fabricados a partir de la grasa de leche son la mantequilla, los helados y las cremas.

La composición grasa de la leche está conformada en su mayoría por triglicéridos (aproximadamente 98%), diacilglicerol (2%), colesterol (menos del 0.5%), fosfolípidos (alrededor del 1%) y ácidos grasos libres (0.1%)

En la leche de vaca, los ácidos grasos saturados constituyen el 70% del peso total de la grasa, siendo el ácido palmítico el más común ya que representa el 30% de la grasa láctea por peso, seguido por el ácido mirístico y esteárico, que constituyen el 11 a 12% del peso. El 10.9% de los ácidos grasos saturados son de cadena corta. El contenido de ácido butírico y caprónico en promedio es del 4.4%, y apenas representan el 2.4% del total de ácidos grasos.

Proteínas: la función primaria de las proteínas lácteas es el aporte suficiente de aminoácidos indispensables y de nitrógeno orgánico para la síntesis y reparación de tejidos y otras proteínas de importancia biológica. La leche de vaca es considerada una excelente fuente de proteínas de alto valor biológico, ya que contiene los diez aminoácidos indispensables.

La fracción de proteínas de la leche corresponde regularmente al 3-4% y se distinguen dos categorías principales que se definen por su composición química y propiedades físicas: la caseína, que constituye el 29 70% de las proteínas de la leche, contiene fósforo y coagula o se precipita a un pH de 4.6; y las seroproteínas (proteínas del suero de la leche), que representan el 20% restante, no contienen fósforo sino sulfuro y permanecen en solución en la leche a un pH de 4.6.

Minerales: la leche aporta elementos minerales indispensables para el organismo humano y es la fuente más importante de calcio biodisponible de la dieta. Su buena absorción se da gracias a la presencia de lactosa y de vitamina D y a su unión con los fosfopéptidos derivados de la hidrólisis de la caseína, además de que la adecuada relación calcio:fósforo favorece su absorción en el intestino humano. Por ello se considera que la leche de vaca es la mejor fuente de calcio tanto para el crecimiento de los huesos en jóvenes como para el mantenimiento de la integridad ósea en los adultos.

La leche de vaca contiene alrededor de 7 gramos de minerales por litro en promedio. La distribución y concentración de estos elementos en la mezcla de fases que la constituyen varía de acuerdo al mineral de que se trate.

Vitaminas: La leche contiene una gran cantidad de vitaminas en diferente proporción.

- **Vitaminas liposolubles:** tanto la leche como los productos lácteos son considerados una importante fuente alimentaria de vitamina A; dicha vitamina interviene en funciones relacionadas con la visión, expresión génica, desarrollo embrionario, crecimiento, reproducción e inmunocompetencia.

La vitamina D interviene en la absorción del calcio y fósforo en el intestino y resulta indispensable para el buen mantenimiento del esqueleto a lo largo de la vida. Se encuentra en muy bajas concentraciones en el caso de leche y derivados a los que no se les ha adicionado esta vitamina.

La vitamina E también llamada tocoferol es considerada un antioxidante que protege a las membranas de las células del daño por radicales libres. Además, participa en la respuesta inmunitaria. Incluso algunos estudios la consideran como un factor de protección de algunos tipos de cáncer y enfermedades cardiovasculares. Esta vitamina está presente en la leche en bajas concentraciones al igual que la vitamina K.

- **Vitaminas hidrosolubles:** tanto la leche como sus derivados contienen la gran mayoría de las vitaminas solubles en distintas cantidades, aunque destacan el contenido de vitamina B2 (riboflavina) y niacina; la leche aporta en menor cantidad vitamina B1 (tiamina), vitamina B6 (piridoxina) y ácido fólico.⁷

3.2. LACTOSA

La lactosa es un glúcido libre que existe en cantidad importante en todas las leches; es también el componente más abundante, el más simple y el más constante de proporción. Si se considera la leche de las principales especies de mamíferos, de los que se posee un número suficiente de análisis y si se tiene en cuenta el contenido en lactosa de la leche desnatada, se aprecia que

las variaciones son limitadas, menos de dos veces entre una leche pobre en lactosa, como la de la ballena, y una leche rica como la humana; mientras que el contenido en materia grasa varía más de 30 veces. Por consiguiente, existe una relativa constancia de la secreción de lactosa entre las especies, lo que hace pensar que el proceso enzimático implicado en la síntesis es similar en especies muy diversas.

La lactosa predomina ampliamente en la leche de numerosas especies, especialmente en la leche humana.

Es el componente más abundante de la leche de vaca con unos 30 - 50 gramos por litro de leche. La primera corrección que se hace a la leche de vaca para semejarla a la leche humana, es la adición de azúcar.

La leche en algunos animales contiene poca lactosa, hasta el presente solamente se conoce una especie cuya leche no contiene lactosa, el león de mar de California.

La sangre contiene glucosa, pero no lactosa. Excepto en la leche, la lactosa es un azúcar muy raro en la naturaleza. Hemos visto que se sintetiza en la mama a partir de la glucosa sanguínea y, en los rumiantes también a partir de ácidos volátiles producidos en el rumen.

La lactosa parece ser el factor que limita la producción de leche; es decir, que la cantidad de leche producida depende de las posibilidades de síntesis de la lactosa en la mama; es el elemento soluble más abundante y su actividad osmótica global es mucho más elevada que la de los otros componentes.

Desde el punto de vista biológico, la lactosa se distingue de los azúcares comunes, por su estabilidad en el circuito alimentario. Las enzimas específicas que aseguran la hidrólisis de la lactosa y la desmólisis de la galactosa son o poco abundantes o poco activas. La lactosa no es simplemente un glúcido energético para los seres humanos y para numerosos animales, la lactosa es, en la práctica la única fuente de galactosa que es un componente de los tejidos nerviosos.

La lactosa es el componente de la leche más débil frente a la acción microbiana. La leche es fácilmente presa de bacterias de diversos tipos, que transforman la lactosa en ácido láctico y en otros ácidos alifáticos; transformación a veces nociva.⁸

4. INTESTINO DELGADO

4.1. Histología

Cualquiera que sea el nivel del Intestino Delgado, las paredes se encuentran conformadas por: 1) Mucosa, 2) submucosa, 3) muscular y 4) serosa.

4.1.1. MUCOSA.

Está conformada por:

- a. Epitelio
- b. Lámina propia
- c. Muscularis mucosae o muscular de la mucosa.

En un corte longitudinal de la pared intestinal la mucosa y la submucosa se sitúan por encima de la muscular formando pliegues, llamados Plicae circularis o pliegues circulares o válvulas de Kerckring, como lo habían los pliegues de alfombra. La médula de estas estructuras es la submucosa.

Debido a su gran número, los pliegues circulares son los responsables de la disminución de la velocidad del tránsito intestinal y del aumento del área de superficie de la mucosa intestinal.

A. EPITELIO

El epitelio de la mucosa remeda en escala pequeña a los pliegues circulares, pues se proyecta hacia la superficie intestinal para luego hundirse de nuevo conformando proyecciones a manera de dedos llamadas vellosidades, en este caso la médula de las vellosidades es la lámina propia. Las vellosidades son

responsables del área de superficie de la mucosa intestinal. La superficie de las vellosidades está tapizada por una sola hilera de células epiteliales de diversos tipos. Entre vellosidades y vellosidad se encuentran glándulas tubulares simples de 320 a 450 micrones de longitud, las que penetran en la lámina propia hasta casi ponerse en contacto con la musculares mucosae, llamadas criptas o glándulas de Lieberkuhn.

Epitelio de las vellosidades

La célula principal es la llamada célula de absorción, ésta es una célula alta columnar, con un núcleo situado basalmente, redondo u oval y un citoplasma eosinofílico.

A la microscopía electrónica de transmisión y de barrido el glicocalix se visualiza como proyecciones filamentosas que se proyectan de la superficie de las micro vellosidades, actuando como una barrera contra los microorganismos y sustancias extrañas, además, estas contienen importantes enzimas como peptidasas y disacaridasas que intervienen en los procesos digestivos finales.

El glicocalix es sintetizado por las células de absorción y es transportado a la superficie en reemplazo del persistente de manera dinámica.

Interpuestas entre las células de absorción se encuentran células, con escaso borde de cepillo a nivel con una característica gota de mucina ácida y neutral a nivel apical, que les da forma de una copa o cáliz, y de allí el nombre células calciformes. La secreción de la mucina mantiene un ambiente viscoso y húmedo a la superficie epitelial.

Epitelio de las criptas

Contienen las células "madres" de las cuatro principales células epiteliales de la mucosa: células de absorción, células calciformes, células de Paneth y células endocrinas. Es por eso que a nivel de las criptas se distinguen de una a doce mitosis.

La diferenciación y maduración de estas células ocurre en 5 a 6 días a medida que las células viajan de la profundidad de las criptas a las puntas de las vellosidades, de donde se desprenden al lumen. Las células de Paneth permanecen en las criptas.

Las células de Paneth tienen una forma piramidal con el ápice apuntado al lumen. Poseen en el citoplasma supranuclear, gránulos intensamente eosinofílicos con la coloración de Hematoxilina-Eosina. Los núcleos son basales, redondos con nucleolo, prominente. Su función no está clara aún, pero como contienen lisozimas e inmunoglobulinas, y además, poseen capacidad fagocítica se cree que su función es la regulación de la flora microbiana intestinal.

Las células endocrinas son numerosas en las criptas del ID y están solas en pequeños grupos de manera descontínua.

B. LÁMINA PROPIA

El epitelio de las vellosidades y de las criptas se encuentra separado de la lámina propia de la membrana basal, la cual es fácilmente visible al microscopio de luz con una coloración de PAS. A la microscopía electrónica de transmisión, la membrana basal es continua y está compuesta por una lámina basal del colágeno y matriz amorfa con una lámina reticular de fibras colágenas reticulares.

Paquetes entrelazados y otras fibras como fibroblastos, células plasmáticas, células musculares lisas, fibras colágenas y elásticas con matriz fundamental amorfa conforman la lámina propia.

Cinco células inmunocompetentes o inflamatorias, se encuentra acá y son: células plasmáticas, linfocitos, eosinófilos, histiocitos y células cebadas. No debe haber polimorfonucleares ni en el epitelio ni en la lámina propia.

Agrupaciones de linfocitos usualmente por encima de la musculares mucosae, y agrupaciones más densas con formación de folículo linfoides, con o sin centros germinativos se vuelven más frecuentes a medida que nos alejamos

del estómago, algunos acúmulos linfoides pueden llegar a la membrana submucosa

Los histiocitos conocidos también como macrófagos se localizan cercanos a las puntas de las vellosidades. Como se sabe, estos actúan regulando la función de los linfocitos T, preparando el antígeno.

Los eosinófilos son células fáciles distinguibles, y su número varía en numerosas entidades, desafortunadamente su función todavía es desconocida. Las células cebadas son relativamente numerosas en comparación con otros órganos y su número disminuye a medida que nos acercamos al colon.

C. MUSCULARIS MUCOSAE

Es una banda continua de tejido muscular liso y de fibras elásticas. El tejido muscular está compuesto de una banda circular interna y una banda longitudinal externa. Pequeñas bandas de ésta se extienden por la lámina propia hacia las vellosidades. La ausencia de la Muscularis mucosae puede producir un artefacto en la evaluación de las vellosidades, ya que ésta es su principal sostén.

Su armazón está compuesto por fibras colágenas y elásticas, las células que se hallan a este nivel son histiocitos, linfocitos, células plasmáticas y células cebadas; además de tejido adiposo.⁹

4.1.2. SUBMUCOSA

La submucosa es una vía por la que atraviesan capilares y vasos de mayor calibre sanguíneo y linfáticos, estos drenan y dan alimento a la mucosa y muscular externa.

La inervación de los intestinos está dada por un componente extrínseco y otro intrínseco este último está dado por agrupaciones de neuronas que conforman en la submucosa, el plexo de Meissner. Los plexos contienen algunas neuronas sensoriales que reciben información de terminaciones nerviosas cerca al

epitelio de las vellosidades y en la muscular externa sobre la composición del contenido intestinal (quimiorreceptores) y el grado de expansión de la pared intestinal (mecanorreceptores). Las otras células nerviosas son efectoras e intervienen las capas musculares y las células que secretan hormonas. La innervación extrínseca está dada por fibras simpáticas y parasimpáticas.

4.1.3. MUSCULAR

Esta posee 2 bandas musculares distintas dispuestas perpendicularmente entre sí: la interna que se dispone de manera circular y la externa que se dispone longitudinalmente. Los vasos sanguíneos, linfáticos y nervios atraviesan la muscular externa. La cantidad de tejido fibroso a este nivel es muy escaso y si es pronunciado, refleja patología como isquemia, esclerodermia e infección por micobacteria.

El plexo mientérico de Auerbach reside acá, justo entre las dos bandas de la muscular externa. Este es muy similar al plexo submucoso ya mencionado, con la diferencia que posee más ganglios, neuronas y se trata de un pleno más compacto, lo que lo hace más fácilmente visible y, por lo tanto más evaluable, que el plexo submucoso para detectar las enfermedades, aunque de menor importancia, existen plexos musculares profundos, mucoso y subserosos.

4.1.4. SEROSA

Se trata de un mesotelio que cubre, una banda de tejido conectivo suelto que contiene vasos sanguíneos y nervios.¹⁰

4.1.5. DUODENO

La unión gastro-duodenal, aunque evidente microscópicamente, histológicamente se encuentra pobremente delimitada. Así podemos encontrar en esta área las siguientes posibilidades: 1) mucosa idéntica a la del antro gástrico, 2) mucosa característica del ID y 3) mucosa transicional en la que la

misma vellosidad se encuentra tapizada en un lado por el epitelio de vellosidad de ID y el otro lado de epitelio de tipo gástrico.

La mucosa astral penetra a manera de lengüetas por 1 a 2 mm. En el duodeno, luego, vienen 2 a 3 mm de epitelio transicional. Más allá de los 5 mm. en el duodeno sólo debe haber de tipo Intestino Delgado.

Si bien el duodeno puede mostrar vellosidades largas delgadas con una relación, vellosidad cripta de 5:1 ó 3:1, las vellosidades, a nivel del bulbo son más cortas y anchas con ramificaciones. Al microscopio electrónico de barrido éstas suelen tener formas de hojas o de dedos.

En el duodeno el número de células mononucleares que se encuentran en la lámina propia es mayor que en la lámina propia de cualquier otro segmento del Intestino Delgado, debido probablemente, al contenido ácido del estómago en esta parte del duodeno.

Un hallazgo muy característico del duodeno es la presencia de las glándulas de Bruner, característicamente $1/3$ en la mucosa y $2/3$ en la submucosa.

Comienzan distalmente a la unión gastroduodenal: más allá de la ampolla de Vater, empiezan a encontrarse en pequeñas agrupaciones aisladas aunque en casos aislados se pueden extender más allá de la flexura duodeno-yeyunal.

Son glándulas túbulo-alveolares y se hallan tapizadas por un epitelio cúbico a cilíndrico con un citoplasma que se tiñe uniformemente de color pálido y núcleo ovoide situado basalmente.

Ocasionalmente algunas células se encuentran cargadas de mucina apicalmente y vacuolización perinuclear. Se cree que este hallazgo representa la fase secretora de la glándula. Las glándulas desembocan por medio de conductos, tapizados por las mismas células que tapizan las glándulas, en las criptas a diferentes niveles. Las glándulas y sus conductos no contienen células calciformes.

La función de las glándulas no es bien conocida pero se cree que su secreción protege la mucosa duodenal del contenido ácido gástrico. La hiperplasia de las glándulas de Brunner ocurre en 3 formas: a) difusa dando un aspecto de

empedrado a la mucosa, b) por grupos aislados y c) en la forma de un nódulo solitario llamado a veces adenoma. Todos se caracterizan por un incremento en el número de éstas glándulas acompañadas de tejido muscular.

4.1.6. YEYUNO

Macroscópicamente el yeyuno se diferencia de sus vecinos por poseer abundantes y grandes pliegues circulares.

Histológicamente las vellosidades muestran una relación vellosidad 5 a 1. Son delgadas y digitiformes. A diferencia de las vellosidades menos altas del íleon, y a las vellosidades en forma de hoja, algo romas y ramificadas del duodeno proximal. ¹¹

5. ANATOMÍA DEL INTESTINO DELGADO

El intestino delgado es un tubo estrecho que se extiende desde el estómago hasta el colon con 7 metros de longitud. Consta de 3 partes, duodeno, yeyuno e íleon.

El duodeno tiene unos 25 cm de longitud y se extiende desde el píloro por el surco duodenopilórico, hasta el ángulo duodeno-yeyunal, rodeando la cabeza del páncreas. Con fines descriptivos se divide en 4 porciones: porción superior, porción descendente, porción horizontal o inferior y porción ascendente. Igual que sucede con el páncreas, el duodeno está cubierto por peritoneo solamente por su cara anterior, por ello se le considera órgano retroperitoneal. Se relaciona con el estómago, el hígado y el páncreas con los que forma una unidad funcional. El colédoco y el conducto pancreático principal desembocan juntos en la segunda porción del duodeno, en la ampolla de Vater o papila duodenal, en donde existe un esfínter, el esfínter de Oddi que está relacionado, sobre todo, con el control del flujo del jugo pancreático al duodeno ya que el flujo de bilis hacia el duodeno está controlado por el esfínter del colédoco situado en el extremo distal de este conducto biliar.

El yeyuno y el íleon tienen en conjunto más de 6.5 m de longitud y debido a que sus características morfológicas y funcionales son parecidas se les puede

considerar una unidad: El yeyun-íleon, que forma las llamadas asas del intestino delgado, situadas por debajo del colon transverso y recubiertas por el mesenterio, constituido por pliegues de peritoneo, que las sujeta a la pared abdominal posterior. La desembocadura del íleon en el colon, se produce en el ciego, en el orificio íleocecal a través del cual pasa el contenido del intestino delgado al intestino grueso, y que está rodeado por la válvula íleo-cecal cuya función principal es evitar el reflujo de materias fecales desde el colon al intestino delgado.

En los últimos centímetros de íleon, que preceden a la válvula, la pared intestinal posee una pared muscular engrosada, el esfínter íleocecal que, en condiciones normales, se encuentra medianamente contraído y no permite que el contenido del íleon se vacíe en el ciego de un modo brusco y continuado.¹²

5.1. FISIOLÓGÍA DE LA ABSORCIÓN INTESTINAL

El intestino delgado comprende duodeno, yeyuno e íleon con una longitud entre 5 y 9 metros y constituye uno de los órganos de mayor importancia por sus múltiples funciones, principalmente la de absorber agua, nutrimentos y electrolitos. Actualmente se le reconocen otras como: metabólicas, inmunes y endocrinas.¹³

El sistema digestivo privado del alimento y de los nutrientes pierde todas sus funciones. Este tiene una superficie absorptiva amplia, ya que los enterocitos poseen microvellosidades que contienen enzimas digestivas y moléculas especializadas en el transporte de proteínas, además de estar unidas estrechamente a una estructura compuesta por glicoproteínas (glicocálix), donde se produce la verdadera digestión intraluminal. Estas aumentan considerablemente la capacidad absorptiva del intestino delgado, lo cual implica el paso del lumen intestinal al torrente sanguíneo, la mayoría de las veces, por difusión facilitada y por transporte activo de los nutrientes contenidos en los alimentos una vez digeridos. Un nutriente puede absorberse mediante un mecanismo especializado de transporte mediante los sistemas enzimáticos.¹⁴

5.2. UNIDAD MORFOFUNCIONAL CRIPTA VELLOSIDAD

Las vellosidades tienen capacidad para adaptarse, a través de cambios en su altura y capacidad absorptiva, en estados fisiológicos y patológicos. Se acortan cuando se privan de alimentos o nutrimentos; son más altas y eficientes, absorbiendo en el embarazo y lactancia, después de una resección intestinal.

5.2.1. TIPOS DE DIGESTIONES

- **Luminal:** Tiene lugar en la luz del órgano y afecta preferentemente a las grasas.

- **De superficie o de membrana:** Interesa a los carbohidratos y proteínas de la dieta.

Se realiza en la membrana externa de las microvellosidades del enterocito.

- **Intraenterocitaria:** Se realiza en el citosol del enterocito por enzimas que completan la digestión de las proteínas.¹⁵

5.3. ABSORCIÓN DE MACRONUTRIENTES Y MICRONUTRIENTES

Los nutrientes intraluminales afectan la homeostasis metabólica al mantener las funciones de digestión, absorción, inmunológicas y de barrera del tracto gastrointestinal.

En la homeostasis metabólica este efecto, durante una enfermedad aguda y crónica, es motivo de investigación muy activa y de nuevos descubrimientos, hasta se aplican, incluso, recursos de ingeniería molecular. Las enfermedades que cursan con malabsorción se caracterizan por producir alteraciones en los procesos antes mencionados, con las consiguientes implicaciones en el estado nutricional a diferentes niveles y sistemas.

Todos los micronutrientes son minerales y vitaminas disponibles en los alimentos, por lo cual la absorción insuficiente de sodio, calcio, cloro,

magnesio, selenio, zinc e hierro, por citar algunos, condicionan un círculo vicioso donde se perpetúa la malabsorción-malnutrición, a través del fenómeno de desnutrición tisular local en la mucosa intestinal de función específica absorbente.

La digestión-absorción ocurre en los 100 cm iniciales del yeyuno y la absorción de los nutrientes a lo largo del intestino delgado, con sitios preferenciales

5.4. DIGESTIÓN-ABSORCIÓN DE MICRONUTRIENTES

A los macronutrientes también le ocurren procesos similares y para una absorción óptima debe precederle una digestión adecuada que comienza en la boca por la acción de la amilasa salival sobre el almidón.

Glúcidos: La amilasa pancreática secretada a la luz intestinal ataca los enlaces glucocídicos del almidón, lo convierte en maltosa, maltotriosa y dextrinas limitantes.

Por otra parte, las disacaridasas y trisacaridasas (maltasa, lactasa, sacarasa) producen una digestión posterior, en el borde en cepillo de las microvellosidades y las lisozimas desdoblan los carbohidratos.

Proteínas: Los ácidos desnaturalizan las proteínas. La pepsina se libera en forma de pepsinógeno y, una vez activada, comienza la lisis de las proteínas digeridas por las peptidasas secretadas por el páncreas (tripsina, quimotripsina y carboxipeptidasas), que dan lugar a péptidos (40 % aminoácidos y el resto oligopéptidos).

Estos productos sufren una digestión adicional intraluminal en el enterocito en el borde en cepillo, por acción de peptidasas y dipeptidasas que desdoblan algunos tripéptidos y dipéptidos en sus aminoácidos libres; otros pasan al interior del enterocito, donde existen oligopeptidasas que terminan la digestión hasta dichos aminoácidos.

Lípidos: Primero en el estómago, la lipasa gástrica desdobla los lípidos, en especial la grasa de la leche y, una vez en el intestino delgado, la digestión

más complicada por la naturaleza hidrofóbica de las grasas de cadena larga, que previamente sufren emulsificación por la bilis, para formar una micela con solubilidad en los jugos digestivos. Los ácidos grasos de cadena media son menos hidrofóbicos que de cadena larga, por tanto, se hidrolizan más rápido y son completamente absorbidos. Su mayor solubilidad en agua les exonera de la bilis en su degradación. ¹⁶

5.5. SEGMENTO INTESTINAL. CORRELACIÓN CLINICO FISIOPATOLÓGICA

- **Duodeno:** Malabsorción de hierro, folatos y calcio, afectación en la digestión y absorción de grasas y vitaminas liposolubles.

- **Yeyuno** (parcial): Diarrea crónica leve.

-**Yeyuno** (total): Disminución de la actividad de la lactasa y otras, diarrea osmótica, sobrecrecimiento bacteriano, producción de metabolitos potencialmente tóxicos, disfunción retrógrada hacia la luz intestinal de electrolitos y líquidos.

- **Íleon terminal:** Diarreas

- **Íleon total:** Malabsorción de sales biliares y de grasa, diarrea y esteatorrea, pérdida exagerada de sales biliares, sobrecrecimiento bacteriano en ausencia de válvula íleo-cecal, obstaculización de la absorción de agua e hierro.

6. TRASTORNOS DE LA ABSORCIÓN

6.1. Síndrome de Malabsorción

El término mala absorción hace referencia, sensu estricto, a la absorción defectuosa de cualquier nutriente, básicamente hidratos de carbono, proteínas,

grasas y vitaminas. Desde un punto de vista clínico, el término síndrome de mal absorción se aplica al conjunto de síntomas y signos que se originan como consecuencia de las deficiencias de los citados nutrientes. Cuando el déficit absorptivo es debido a una digestión o hidrólisis anómalas de los nutrientes, sea de origen gástrico, pancreático o biliar, se emplea el término mala digestión

Aunque la distinción entre ambos términos: mal absorción y mal digestión tiene una base fisiopatológica, los procesos fisiológicos respectivos se encuentran tan íntimamente relacionados que en la práctica clínica es habitual utilizar el término de mal absorción para englobar las alteraciones que tienen lugar tanto en la digestión como en la absorción.

El déficit absorptivo de carbohidratos, grasas, proteínas y vitaminas conduce, lógicamente, a un aumento del contenido intestinal y de las pérdidas fecales de los mismos. El incremento de las pérdidas de grasa por vía fecal, fenómeno conocido como esteatorrea, es frecuentemente la manifestación predominante de los síndromes de mal absorción y mal digestión. Ello ha llevado a que en ocasiones los términos de mal absorción y esteatorrea se hayan empleado erróneamente como sinónimos

Debido a que la mayoría de los procesos absorptivos tienen lugar en el intestino delgado, son las alteraciones de los procesos fisiológicos intestinales las que van a adquirir un mayor protagonismo. De ello se deriva el que habitualmente se haga referencia a este síndrome como de mal absorción intestinal. Aunque para que se genere un síndrome de mal absorción es necesaria una reducción de hasta el 80% de la superficie absorptiva del intestino delgado y en general la cuantía de la malabsorción suele guardar relación con la extensión de la enfermedad intestinal y no con su intensidad, puede existir este síndrome en pacientes con lesiones intestinales mínimas o localizadas, debido básicamente al complejo y selectivo proceso de absorción de nutrientes

La mayor parte de los nutrientes se absorbe en los dos primeros tercios del intestino delgado, y es aquí donde son absorbidas las grasas, los hidratos de carbono, las proteínas, los minerales como el calcio y el magnesio, las vitaminas y los oligoelementos. Otros nutrientes se absorben en lugares

concretos del intestino delgado, como las sales ferrosas en el duodeno, el ácido fólico en el yeyuno proximal, y la vitamina B 12 y las sales biliares, que sólo se absorben en el íleon terminal. El colon también participa en los procesos de absorción, concretamente de agua, electrolitos y ácidos grasos de cadena corta

La captación de los nutrientes por parte de la mucosa intestinal va a depender de la superficie absorbente y también del tiempo de contacto con la misma. Existiría una cuarta fase, habitualmente incluida dentro de la fase absorbente, que es la fase de traslado, la remoción de los nutrientes del enterocito y su paso a la circulación linfática y venosa de las vellosidades y posteriormente a la circulación sistémica. En esta fase, una vez absorbidos los nutrientes por parte de los enterocitos, los ácidos grasos son convertidos de nuevo en triglicéridos, los cuales, en conjunción con el colesterol y las vitaminas liposolubles, se agrupan en quilomicrones y son liberados a la circulación linfática. Por su parte, los monosacáridos, los aminoácidos y los ácidos grasos de cadena media acceden directamente a la circulación venosa portal. Dado que cualquiera de las fases puede verse afectada y originar un cuadro de malabsorción, es posible realizar una primera clasificación del síndrome de malabsorción desde un punto de vista etiopatogénico. Sin embargo, no es infrecuente que en el seno de una misma enfermedad la malabsorción sea debida a alteraciones de distintos niveles de los procesos de digestión y absorción. En definitiva, podemos clasificar el síndrome de malabsorción en relación con su patogenia en los siguientes apartados.

6.2. Etiología y patogenia

El síndrome de malabsorción intestinal puede deberse a múltiples causas. Para comprender la etiopatogenia de la malabsorción es preciso conocer la fisiología de la digestión y absorción de nutrientes. La dieta occidental consta aproximadamente de un 20% de proteínas, un 40%-50% de hidratos de carbono y un 30%-50% de grasas, de las que la mayoría son triglicéridos. La capacidad de asimilación del tubo digestivo es tal, que más del 90% de los principios inmediatos ingeridos van a ser absorbidos en la luz intestinal. Vamos a encontrar tres fases:

- Fase Luminal
- Fase Mucosa
- Fase Absortiva

6.3. Defecto en la digestión luminal

Los trastornos de la fase luminal producen cuadros graves de maldigestión. Estos trastornos pueden deberse, por un lado a una alteración en la hidrólisis de los nutrientes o a una solubilización defectuosa de las grasas debido a un trastorno en la formación de las micelas. Como se ha comentado anteriormente, las enzimas pancreáticas son las responsables de los procesos digestivos más importantes. Por ello, en las enfermedades pancreáticas que cursen con insuficiencia exocrina (pancreatitis crónica, carcinoma de páncreas, fibrosis quística del páncreas, cirugía pancreática) se producirá una digestión defectuosa de principios inmediatos, fundamentalmente de las grasas. Debido a que las enzimas pancreáticas se segregan en gran cantidad, la maldigestión ocurre sólo cuando la capacidad secretora enzimática se reduce en más del 90%. De esta forma, los pacientes con pancreatitis crónica, esteatorrea y azotorrea tienen niveles de lipasa y tripsina por debajo del 10% de los valores normales.

La hidrólisis de las proteínas se ve menos afectada debido a que la pepsina gástrica y las peptidasas del borde en cepillo de los enterocitos pueden suplir parcialmente la acción de las proteasas pancreáticas. No obstante, en casos avanzados de insuficiencia pancreática exocrina se puede originar una desnutrición proteica grave. Por su parte, la digestión de los carbohidratos sólo se encuentra mínimamente afectada en caso de insuficiencia pancreática exocrina debido a la gran capacidad hidrolítica de la amilasa pancreática y a la participación de la amilasa salival.

La alteración del medio en el que las enzimas desarrollan su acción también puede desencadenar un fenómeno de mal digestión. Esto es lo que ocurre en situaciones de hipersecreción ácida gástrica con acidificación de la luz duodenal, ya que la lipasa pancreática se inactiva a pH bajo originando una maldigestión. Otro ejemplo lo constituyen los enfermos sometidos a gastrectomía, en los que junto a una disminución de la estimulación exocrina

pancreática postprandial, un tránsito acelerado y las anomalías anatómicas impiden una adecuada mezcla de los nutrientes con las enzimas, con el consiguiente trastorno de su acción digestiva

La disminución de la concentración de sales biliares a nivel luminal va a interferir en el proceso digestivo de las grasas ya que, como se ha comentado previamente, la formación de micelas es necesaria para la adecuada hidrólisis de las grasas por parte de las enzimas pancreáticas. Entre las enfermedades que cursan con disminución del contenido intraluminal de las sales biliares adquieren especial protagonismo las enfermedades del hígado y de las vías biliares, debido a una alteración en la secreción de las mismas originada por procesos obstructivos de la vía biliar o a colestasis de origen intrahepático. La maldigestión de las grasas secundaria a disminución de la síntesis de sales biliares en las enfermedades hepáticas parenquimatosas es infrecuente en ausencia de ictericia. Asimismo, aquellas situaciones clínicas en las que se interrumpe la circulación enterohepática de las sales biliares (enfermedad o resección del íleo terminal) o aquellas en las que disminuye su actividad por precipitación a pH muy bajos (síndrome de Zollinger-Ellison, pancreatitis crónica) o desconjugación por parte de las bacterias intestinales (sobrecrecimiento bacteriano) pueden conducir a una disminución del contenido y actividad de las sales biliares. Diversos fármacos pueden producir una disminución en la cantidad o actividad de las sales biliares en el intestino, como la resino-colestiramina, por adsorción de las sales biliares, y la neomicina, al favorecer la precipitación de las mismas. Finalmente, y de forma similar a lo sucedido con las enzimas pancreáticas, la mezcla asincrónica de sales biliares con el quimo gástrico puede dificultar la acción adecuada de las mismas en los síndromes postgastrectomía. Por último, es conveniente destacar que en los trastornos que cursan con disminución de la concentración o actividad intraluminal de las sales biliares, se produce un déficit en la absorción de las vitaminas liposolubles. Este déficit adquiere protagonismo, ya que la absorción de las grasas puede compensarse por la formación de vesículas unilamelares o multilamelares por medio de otros tipos de lípidos, permitiendo así la acción enzimática de la lipasa. De esta forma la esteatorrea, cuya intensidad suele ser

proporcional al grado de ictericia, es mucho menos llamativa que en las enfermedades que cursan con déficit de la actividad hidrolítica de la lipasa.

6.4. Defecto en la fase mucosa o de membrana

Los defectos de la fase mucosa incluyen aquellos en los que se produce una alteración en los procesos hidrolíticos de las microvellosidades intestinales y las enfermedades que cursan con trastornos de los mecanismos de procesamiento y transporte. El trastorno en la actividad hidrolítica del borde en cepillo de los enterocitos afecta fundamentalmente a la absorción de los hidratos de carbono, debido a que es a este nivel donde se sitúan y actúan las oligosacaridasas y disacaridasas. Estas son necesarias para la hidrólisis de los hidratos de carbono a monosacáridos, forma en la que deben ser absorbidos. El déficit puede ser de varias enzimas, al producirse lesión de toda la mucosa, o de una enzima aislada. En este sentido, el déficit de lactosa es el más común

Los déficits de otras hidrolasas, como la sacarasa, trehalosa, maltasa e isomaltasa son poco frecuentes y de diagnóstico complejo, ya que los síntomas sólo aparecen al ingerir alimentos que contienen los sacáridos no hidrolizables. El trastorno de los mecanismos de transporte se produce en un grupo de infrecuentes enfermedades congénitas que pueden afectar a los aminoácidos.

6.5. Defecto en la absorción de nutrientes

Los defectos de la absorción propiamente dicha incluyen, por un lado, alteraciones primarias de la mucosa intestinal y, por otro, situaciones que cursan con disminución de la superficie de absorción.

6.6. Alteración primaria de la mucosa intestinal

Las enfermedades en las que se produce una alteración primaria de la mucosa intestinal figuran entre las más características del síndrome de malabsorción. En las enfermedades difusas de la mucosa, al afectarse globalmente al enterocito, no se produce solamente un déficit absorptivo, sino que también se alteran las enzimas de las microvellosidades y los mecanismos de transporte y

procesamiento intracelulares, pudiéndose además perder el control hormonal de la secreción biliopancreática y de la motilidad digestiva al alterarse la liberación de colecistoquinina. Entre estas enfermedades se encuentran la enfermedad celíaca, el esprue tropical, el esprue colágeno, la amiloidosis intestinal, la abetalipo proteinemia, la enfermedad de Whipple, la enteritis eosinofílica y el linfoma intestinal difuso.

6.7. Reducción de la superficie de absorción

En la malabsorción por reducción de la superficie absorptiva secundaria a resección intestinal, el cuadro clínico no va a depender sólo de la extensión de la resección, sino también de la localización y función específica del segmento resecado, de la competencia digestiva-absorptiva del intestino remanente y de las glándulas anejas, así como de la capacidad de adaptación y de hipertrofia funcional del mismo. En este sentido, el íleon se adapta mejor que el yeyuno si tiene que suplirlo en sus funciones. En caso de resección yeyunal, el íleon se adapta morfológica y funcionalmente, además de mantener sus propias funciones, de tal forma que una malabsorción puede no ser evidente desde el punto de vista clínico. Por el contrario, existen procesos selectivos de absorción y transporte en el íleon terminal –sales biliares, vitaminaB

6.8. Defecto en la fase de traslado

Los defectos que afectan a la fase de traslado se deben básicamente a obstrucción linfática, la cual impide la correcta absorción de quilomicrones y lipoproteínas. Las enfermedades debidas a este defecto no cursan sólo con una importante esteatorrea, sino también con enteropatía pierde-proteínas. Entre ellas se encuentran los linfomas del intestino delgado, la enteritis actínica, la enfermedad de Whipple y la linfangiectasia intestinal primaria. La insuficiencia circulatoria del intestino delgado puede ser también causa de malabsorción en enfermos con isquemia intestinal de origen aterosclerótico, enfermedad inflamatoria intestinal o enfermedades. Sin embargo, es probable que la malabsorción se derive más bien de una alteración en la función absorptiva, mientras que el papel patogénico del defecto en la fase de traslado es menos importante.¹⁷

7. MANIFESTACIONES CLINICAS GENERALES Y DIAGNOSTICO

En primer lugar, una de las manifestaciones más comunes del síndrome es la esteatorrea, caracterizada por heces voluminosas, blandas, de color pálido, olor especialmente desagradable y aspecto oleoso, y cuya confirmación diagnóstica se basa en la técnica de Van de Kamer, que demuestra un exceso de excreción de grasa fecal o en la prueba del aliento con trioleína marcada con carbono 14, midiendo dicha sustancia en el aire espirado. En la analítica sanguínea falta la hiperlipemia postprandial y hay hipocolesterolemia.

El exceso de grasa en la luz intestinal condiciona cambios locales con modificación de la flora bacteriana que favorece la irritación de la mucosa y la hiperproducción de moco.

Todo ello contribuye a producir diarrea, distensión abdominal y meteorismo, junto a otros síntomas digestivos como anorexia, náuseas y dolor abdominal.

Por otra parte, la deficiente absorción de las grasas condiciona sintomatología derivada de disminución de vitaminas liposolubles: la carencia de vitamina D dificulta la absorción del calcio, pudiendo existir tetania hipocalcémica y osteomalacia, la de vitamina A puede producir hiperqueratosis y nictalopía y la de vitamina K una hipoprotrombinemia con tendencia hemorrágica.¹⁸

7.1. Diagnóstico del síndrome de Malabsorción

Ante la hipótesis diagnóstica de malabsorción, la estrategia a seguir va encaminada a cumplir los siguientes objetivos:

- Confirmar la presencia de malabsorción o maldigestión.
- Evaluar la repercusión general del déficit nutricional.
- Diagnosticar el mecanismo patogénico causal.
- Establecer el diagnóstico etiológico del síndrome.

Es fundamental realizar una adecuada historia clínica en la que se incluye una revisión exhaustiva de los antecedentes personales (fármacos, cirugía abdominal previa) y una cuidadosa anamnesis por aparatos y sistemas, además de una exploración física cuidadosa. Todo ello se debe complementar con unas determinaciones analíticas básicas que incluyan hemograma, pruebas de coagulación, función renal, iones, proteínas totales, albúmina, colesterol, triglicéridos, sodio, potasio, calcio, fósforo, magnesio y fosfatasas alcalinas. Ante la presencia de anemia debe solicitarse un estudio del metabolismo del hierro y la determinación de ácido fólico y vitamina B. Con los resultados obtenidos va a ser posible establecer el estado nutricional del enfermo, la intensidad del trastorno malabsortivo, e incluso realizar una primera orientación diagnóstica. En algunos casos será necesaria la realización de determinaciones analíticas más avanzadas, como son la electroforesis de proteínas e inmunoglobulinas, la determinación de anticuerpos antigliadina, antiendomiso y antitransglutaminasa, serología de infección por virus de la inmunodeficiencia humana (VIH), coprocultivo con estudio de parásitos en heces, pH fecal y cuantificación de oligoelementos. Finalmente, existen una serie de pruebas más específicas, cuyos objetivos van a ser, en primer lugar, la detección del mecanismo patogénico involucrado (malabsorción frente a maldigestión, evaluación de la integridad mucosa, valoración del funcionalismo ileal, etc.), y en segundo lugar, establecer en la medida de lo posible el diagnóstico causal (valoración del sobrecrecimiento bacteriano, pruebas de insuficiencia pancreática exocrina, biopsia intestinal, radiología digestiva, etc.).

19

7.2. MANEJO DEL SÍNDROME DE MALABSORCIÓN.

7.2.1. TRATAMIENTO

La planificación del tratamiento del síndrome de malabsorción exige un diagnóstico sindrómico y etiológico preciso, y un conocimiento adecuado de los mecanismos patogénicos involucrados. El manejo del enfermo con malabsorción va a verse influido por varios factores, entre los que se incluye no

sólo la enfermedad causal, sino también el nutriente o nutrientes malabsorbidos y las condiciones generales del enfermo. Una primera aproximación terapéutica supone dividir al síndrome de malabsorción intestinal en cuatro grupos según la respuesta esperada al tratamiento, clasificación que tiene además un indudable valor pronóstico. De esta forma, el cuadro de malabsorción puede ser:

- Curable lo que supone la curación completa del proceso causal (esprue tropical, enfermedad de Whipple, síndrome de Zollinger Ellison, fármacos, infestación por Giardia lamblia)
- Controlable, cuando el proceso causal no puede curarse pero el trastorno de la absorción puede ser completamente controlado (enfermedad celíaca)
- Con enfermedad causal controlable, esperando de esta forma mejorar la función absorptiva intestinal (sobrecrecimiento bacteriano, enfermedad de Crohn, linfangiectasia intestinal, hipo gammaglobulinemia, linfoma intestinal, enteritis eosinofílica, vasculitis)
- Subsidiario de tratamiento de soporte, en los que la función intestinal no puede mejorarse y este es el único tratamiento disponible (síndrome de intestino corto, enteritis actínica)

Evidentemente, el manejo del paciente con síndrome de malabsorción incluye unas medidas generales, independientemente de la etiología, y unas medidas específicas, propias de cada enfermedad. En cuanto a las medidas generales, el primer paso consiste en evaluar y corregir el riesgo vital, ya que existen pacientes en los que la malabsorción es tan grave que, en caso de no realizarse una enérgica reposición hidroelectrolítica y nutricional, puede peligrar la vida del enfermo. En estos casos se requerirá como medida urgente iniciar la infusión por vía intravenosa de líquidos y electrolitos, así como hiperalimentación por vía parenteral. No obstante, estos casos son relativamente infrecuentes (crisis celíaca, enfermedad de Crohn grave, síndrome de intestino corto), y en la mayoría de los casos se puede emplear la vía oral para la corrección de las deficiencias, si el proceso malabsortivo está controlado. En casos leves, una vez corregida la enfermedad de base, incluso puede no ser necesaria la modificación de la dieta. En casos más graves, con pérdida de peso, deben realizarse modificaciones dietéticas. Los suplementos

dietéticos pueden ser suficientes para aumentar el aporte calórico en casos de desnutrición moderada. La dieta debe aportar 2.500 Kcal diarias y debe incluir al menos 1 g/kg de peso y día de proteínas de alto valor biológico. Debe reducirse el contenido lipídico de la dieta a 30-40 g/día. Los triglicéridos de cadena media, al ser fácilmente hidrolizados por la lipasa pancreática, no precisan de micelas para su absorción y pasar directamente a la circulación portal, pueden emplearse como suplementos energéticos a dosis de 30 g r. una o dos veces al día. La lactosa sólo debe restringirse en caso de intolerancia a la misma, administrando en su caso leche pretratada sin lactosa.

En cuanto a los déficits vitamínicos, se requiere la administración de 50 mg de vitamina K por vía intravenosa o intramuscular en caso de manifestaciones hemorrágicas. Si existe malabsorción de vitamina B 12, es necesaria la administración de 1.000 µg por vía intramuscular como dosis inicial, seguida de 100µg como dosis de mantenimiento, con periodicidad mensual. ²⁰

7.2.2. INTOLERANCIA A LA LACTOSA

La intolerancia a la lactosa significa que no hay suficiente enzima lactasa en el intestino delgado para absorber y desdoblar en glucosa y galactosa toda la lactosa consumida. La falta completa de lactasa suele ser de origen genético encontrándose en el cromosoma 2 la mutación que lo produce.

La lactosa digerida parcialmente pasará al intestino grueso y puede provocar todos sus síntomas: dolores, distensión abdominal, diarrea, meteorismo, llenura, flatulencias, alergia, náuseas, etc. También es conocida como intolerancia a productos lácteos, deficiencia de disacaridasas, deficiencia de lactasa, intolerancia a la leche. ²¹

7.2.3. BASES GENÉTICAS PARA LA MALA ABSORCIÓN DE LACTOSA

En el año 1966 se sugirió por primera vez que la intolerancia a la lactosa se debía a un polimorfismo genético.

Estudios con sujetos de todo el mundo confirmaron que la deficiencia de lactasa de tipo adulto era una característica racial y los estudios en familias

mostraron que era un carácter genético que se transmitía de forma autosómica recesiva.

Otras pruebas de la naturaleza genética de esta variación provienen de un estudio de digestión de la lactosa realizado en gemelos. La concordancia de los fenotipos de tolerancia a la lactosa fue completa en los gemelos monozigóticos y la distribución de las parejas de gemelos dizigóticos corresponde con la distribución de Hardy-Weinberg. En el año 1982, estudiaron distintos fenotipos de actividad de la lactasa en muestras de biopsias de pacientes fallecidos accidentalmente o por otras causas de muerte súbita y encontraron una distribución trimodal de las actividades enzimáticas, por lo que concluyeron que esta se debía a diferentes niveles de actividad de la lactasa en tres genotipos (homocigoto persistente, heterocigoto y homocigoto no persistente). Es decir, que habría un determinado alelo de persistencia y otro de no persistencia, producidos por polimorfismos genéticos. La estimación de la frecuencia alélica para el alelo persistente fue de 0,747.

Más adelante, concluyó que la intolerancia a la lactosa se transmitía como un rasgo recesivo, mientras que la persistencia de la lactasa se comportaba como una característica dominante, porque la mitad de los niveles de la lactasa son suficientes para mostrar una digestión significativa de la lactosa. Sin embargo, en condiciones de estrés o de patología relacionada con la leche, los heterocigotos podrían estar más predispuestos a convertirse en intolerantes a la lactosa que los homocigotos.

El gen de la lactasa (LCT) se consideró un gen candidato evidente para la hipolactasia por lo que se propusieron investigar si esas supuestas variantes genéticas se encontraban “dentro de” o “adyacentes” al mismo. Es decir, si estas no actuaban bien si se debían a factores trans-activadores, por lo que estudiaron polimorfismos intra-génicos y vieron que había una correlación con los niveles de expresión del gen, lo que significa que el polimorfismo responsable de persistencia/no persistencia se encontraba en cis-. Este hallazgo reducía mucho el área del genoma que se debía de estudiar para hallar secuencias relevantes.

También se encontró siete polimorfismos en el gen de la lactasa altamente asociados con la persistencia de la lactasa y que daban lugar a 3 haplotipos comunes llamados A, B y C en los individuos europeos, siendo el haplotipo A relacionado con la persistencia de la lactasa y el más común en el norte de Europa.

Uno de los estudios más importantes en el desarrollo del conocimiento genético sobre la intolerancia a la lactosa, pertenece a un equipo de investigadores finlandeses: Ellos realizaron estudios de ligamiento utilizando varios marcadores microsatélites localizados en la vecindad del gen LCT en familias finlandesas.

Los hallazgos de esta asociación en poblaciones diferentes y lejanas, sugerían que la persistencia de la lactasa es antigua y que apareció antes de la diferenciación de estas poblaciones.

Otros autores trataron de encontrar pruebas basadas en la genética poblacional, que demostraran que la selección podría ser un posible factor en la alta frecuencia de la persistencia de la actividad de la lactasa en las poblaciones europeas.

En los niños pequeños no se han descrito diferencias en las actividades de la lactasa ni diferencias en la expresión alélica de los genes de la lactasa. Esto indica que los polimorfismos asociados con la persistencia o la no persistencia de la lactasa no influyen en la expresión de la lactasa durante el período de amamantamiento, sino solamente después. ²²

7.2.4. TIPOS DE INTOLERANCIA A LA LACTOSA

Intolerancia genética o primaria: Se produce una pérdida progresiva de la producción de la lactasa, y por tanto una pérdida gradual de la capacidad de digerir la leche. Suele darse a lo largo de la vida en ciertos grupos étnicos y tiene una causa genética. Las personas con esta intolerancia van notando como la ingesta de leche les causa cada vez más síntomas.

Intolerancia adquirida o secundaria: La disminución de la producción de la lactasa es secundaria, ya que está provocada por un daño intestinal temporal

(generalmente causado por una gastroenteritis vírica). Este tipo de intolerancia es muy frecuente en la infancia tras un episodio de gastroenteritis aguda.²³

7.2.5. CARACTERÍSTICAS FISIOPATOLÓGICAS DE LA INTOLERANCIA A LA LACTOSA

La intolerancia a la lactosa se produce por ausencia o deficiencia del nivel de actividad lactasa intestinal. Es el conjunto de síntomas intestinales que sigue a la ingestión de lactasa. La intolerancia a la lactosa puede existir desde la infancia o puede aparecer a cualquier edad después de una infección o por otras causas. La prevalencia es mayor en la raza negra luego en los asiáticos y los menos afectados son los sudamericanos.²⁴

7.2.6. CAUSAS, INCIDENCIA Y FACTORES DE RIESGO DE LA INTOLERANCIA A LA LACTOSA

La intolerancia a la lactosa se presenta cuando el intestino delgado no produce suficiente enzima lactasa. El organismo de los bebés produce esta enzima de tal forma que pueden digerir la leche, incluyendo la leche materna.

Antes de que los seres humanos se convirtieran en granjeros y procesaran productos lácteos, la mayoría de las personas no seguía consumiendo leche en su vida, de tal manera que no producían lactasa después de las primeras etapas de la infancia.

Las personas pertenecientes a culturas en las cuales el consumo de leche y de productos lácteos en los adultos se presentó primero tienen menos probabilidades de sufrir intolerancia a la lactosa que aquellos pertenecientes a pueblos en donde el consumo de productos lácteos comenzó más recientemente. Como resultado de esto, la intolerancia a la lactosa es más común en poblaciones asiáticas, africanas, afroamericanas, nativos americanos y pueblos del Mediterráneo que en las poblaciones del norte y occidente de Europa.

La intolerancia a la lactosa puede comenzar en diversos momentos en la vida. En las personas de raza blanca, generalmente comienza a afectar a los niños

mayores de 5 hasta los 7 años; mientras que en las personas de raza negra, la afección se presenta a menudo hasta a los dos años de edad.

Cuando las personas con intolerancia a la lactosa comen o beben productos lácteos, pueden presentar síntomas como distensión abdominal, exceso de gases intestinales, náuseas, diarrea y cólicos abdominales.

La intolerancia a la lactosa no es peligrosa pero debe prestársele atención, aproximadamente 30 millones de estadounidenses tienen algún grado de intolerancia a la lactosa antes de la edad de 20 años.

La intolerancia a la lactosa se observa algunas veces en bebés prematuros y los bebés nacidos a término generalmente no muestran signos de esta afección hasta que tienen al menos 3 años de edad.²⁵

7.2.7. CUADRO CLINICO

Si la lactosa llega al colon porque no se ha digerido antes, entonces, actúa la flora intestinal y se forma ácido láctico y CO₂ (Dióxido de Carbono). Estas dos sustancias irritan la flora intestinal provocando la entrada de agua e [hiperperistaltismo](#) (excesivo movimiento) intestinal. Se llega rápidamente a una [diarrea](#) ácida y explosiva. Entre los principales síntomas se observan:

Flatulencias: Los gases, también llamados flatos o flatulencia, son aire presente en el intestino que sale a través del recto. El aire que sale desde el tracto digestivo a través de la boca se llama [eructo](#). Los gases se forman en los intestinos a medida que los alimentos son digeridos y pueden hacer que la persona se sienta inflada, lo cual puede causar [dolor abdominal](#) con retorcijones o cólicos.

Pérdida de peso.

Desnutrición.

Crecimiento lento: Implica un aumento de peso o estatura insuficiente o anormalmente lento en un niño menor de 5 años de edad.

Distensión abdominal: Es una [condición](#) en la que el abdomen se siente lleno y apretado, generalmente producto de un [exceso de gases](#) intestinales.

Heces Flotantes: suelen estar asociadas con un cierto grado de [mal absorción](#) de nutrientes o flatos excesivos. A menudo, se ven más de dos semanas de diarrea con heces flotantes en personas que sufren de mal absorción, una disfunción del tracto gastrointestinal que afecta la capacidad del cuerpo para digerir y absorber las grasas y otros tipos de alimentos.

Heces con olor fétido: Las heces suelen tener un olor desagradable, pero bastante común. Las heces que tienen un olor fuera de lo común o extremadamente desagradable pueden estar asociadas con ciertas condiciones médicas. Las heces con olor fétido pueden presentarse en combinación con heces flotantes.

Cólicos abdominales.

Meteorismo: es un exceso de gases en el intestino que causa espasmos intestinales y distensión abdominal.

Desvanecimiento.

*Náuseas.*²⁶

7.3. DIAGNÓSTICO DE LA INTOLERANCIA A LA LACTOSA

Para el diagnóstico de este síndrome se requiere:

Historia Clínica de Antecedentes Familiares de Intolerancia a la lactosa

Historia dietética que relacione la ingesta de leche y derivados con la aparición de síntomas.

Dieta restringida en lactasa y comprobar si desaparecen los síntomas.

Pruebas de Tolerancia a la Lactosa

7.3.1. PRUEBA DE TOLERANCIA A LA LACTOSA

El grado de malabsorción de lactosa varía ampliamente entre los pacientes con intolerancia a la lactosa, pero la mayoría de ellos pueden ingerir alrededor de 200 ml que corresponde a 10 gr de leche diarios sin síntomas.

Pero al aumentar la dosis los individuos que presenten intolerancia a la lactosa ya presentan síntomas clásicos de la misma.²⁷

Para determinar una posible intolerancia a la lactosa, se debe aplicar este procedimiento antes de realizar las pruebas diagnósticas confirmatorias. El cual consiste en administrar 2 gramos de lactosa por kilogramo de peso vía oral al individuo a descartar esta patología, teniendo en cuenta que no debe sobrepasar los 25 gr en niños, y 50 gr en adultos.

En un tiempo determinado que puede ir de 30 minutos a 2 horas, luego de haber realizado esta prueba puede aparecer el cuadro clínico típico de intolerancia a la lactosa como: Dolor Abdominal, Flatulencia, Diarrea y Vómito. Debiendo así realizar pruebas confirmatorias como las que se nombran a continuación.

7.4. ANÁLISIS DE LA PRUEBA DE TOLERANCIA A LA LACTOSA

7.4.1. PRESENCIA DE CUERPOS REDUCTORES

La detección de cuerpos reductores en las heces para el diagnóstico de malabsorción de la lactosa, se apoya en la base fisiopatológica de la búsqueda de productos resultantes de la fermentación por las bacterias intestinales del disacárido no absorbido. Esto se realiza mediante unas pastillas reactivas (Clinitest R), produciéndose una reacción positiva entre éstas y las sustancias reductoras. Se considera sugestiva de malabsorción de la lactosa, la presencia de 0,5% de cuerpos reductores en heces.

7.4.2. DETECCIÓN PH DE HECES

La determinación del pH de las heces es otro medio cualitativo, complementario del anterior, ya que se intenta detectar los ácidos orgánicos resultantes de los carbohidratos no absorbidos por la flora intestinal. La presencia de ácido láctico, butírico, propiónico y/o acético en las heces, se traducirá en un pH más ácido de las mismas. La determinación se hace mediante tiras de papel reactivas, considerándose un pH inferior a 6 sugestivo de malabsorción de lactosa, este método es el más utilizado en niños por su fácil aplicación y sus resultados muy acertados.

7.4.3. PRUEBA RESPIRATORIA DE HIDRÓGENO (BREATH TEST):

Prueba respiratoria de hidrógeno (Breath Test): éste método se realiza mediante el análisis del hidrógeno en el aliento de cada paciente a través de un analizador de gases marca Quin Tron.

El hidrógeno (H₂) se genera por la acción bacteriana sobre los carbohidratos en el intestino grueso y delgado. El H₂ resultante se difunde por el sistema circulatorio y de allí a los alveolos, después puede ser detectado en el aire expirado.

Se demostró la correlación entre la producción de H₂ en el interior de los intestinos y la secreción de H₂ en el aire expirado. Así, la precisa medición del H₂ en partes por millón (ppm) en el aire expirado, revela la descomposición anormal y/o mala absorción de los carbohidratos.

La utilización de este tipo de equipos para el diagnóstico de deficiencias en la absorción de lactosa, tiene una serie de ventajas sobre los métodos convencionales bioquímicos debido a su versatilidad, no es invasivo, es fácil de usar y proporciona resultados inmediatos; a su vez, es importante destacar que éste método posee más del 90% de sensibilidad y especificidad. Su uso no se limita solo a la detección de la mala absorción de lactosa, permite la detección de la mal absorción de otros carbohidratos, diagnóstico del sobre crecimiento bacteriano y determinación del tránsito intestinal.

7.4.4. TEST SANGUÍNEO DE INTOLERANCIA A LA LACTOSA

Test sanguíneo de intolerancia a la lactosa: El test sanguíneo es trazado para documentar el nivel actual de azúcar en la sangre. Se le da al paciente 50gr de lactosa en 400ml de agua (4gr de lactosa por kilo de peso en infante, 2 gr de lactosa por kilo de peso en niños mayores a 2 años de edad en una solución al 25%) por vía oral. Después de 30, 60, 90 y 120 minutos muestras de sangre adicional son tomadas. Si aparece un incremento apropiado del nivel de glucosa (por lo menos 20mg/dl) en la sangre periférica, y quejas clínicas son observadas, tales como flatulencia, calambres abdominales, diarrea dentro de

las 8 horas después del inicio de la prueba, la probabilidad de una mal absorción de lactosa es muy alta.²⁸

7.4.4.1. TRATAMIENTO

En la ausencia de directrices, el enfoque terapéutico común tiende a excluir la leche y los productos lácteos de la dieta, lo que conlleva a la desaparición de los síntomas. Sin embargo, esta estrategia puede tener serios inconvenientes nutricionales, principalmente por la disminución del consumo de sustancias como calcio, fósforo y vitaminas. Una ingesta insuficiente de ellos producirá un defecto de mineralización ósea durante el desarrollo o incluso una desmineralización prematura en el adulto, por tal motivo debe asegurarse un aporte de calcio diario de 500 mg en niños menores y 1.000 mg en niños mayores y adultos, equivalente a la ingesta de dos y cuatro porciones de lácteos respectivamente. Dado que la intolerancia suele ser parcial y evolutiva, es probable que el paciente tolere cierta cantidad de lácteos, lo que debe titularse en forma individual.

Como alternativa, el asociar su administración a sólidos producirá un retardo del vaciamiento gástrico permitiendo así una digestión paulatina sin sobrepasar la capacidad enzimática disponible.

Por otra parte, debe tenerse en cuenta que algunos derivados lácteos poseen menor cantidad de lactosa dado que ésta ha sido parcialmente hidrolizada en el proceso de fabricación como ocurre con el yogurt, queso o leches que contengan lactobacilos.

Si las medidas anteriores son insuficientes puede recurrirse a leches sin lactosa o bien suspender los lácteos con la consiguiente administración de calcio en las cantidades mencionadas.

Finalmente, se tiene la alternativa de administrar suplementos enzimáticos de lactasa en cápsulas o tabletas masticables, cuyo uso permite una ingesta de productos con lactosa prácticamente sin restricción.²⁹

e. MATERIAL Y MÉTODOS

TIPO DE ESTUDIO:

La elaboración del presente trabajo investigativo incluye la aplicación de la:

Método Cuantitativo, Descriptivo y Transversal

ÁREA DE ESTUDIO:**LUGAR:**

La investigación será realizada en la escuela **LAURO DAMERVAL AYORA N°1**, de la ciudad de Loja, Cantón y provincia de Loja; ubicada en las calles Av. Manuel Benjamin Carrión y Argentina.

UNIVERSO:

El Universo de la presente investigación está conformado por todos los estudiantes (750 estudiantes) de la escuela mixta “Lauro Damerval Ayora N°1” de la ciudad de Loja, en el periodo Noviembre 2012 a Mayo 2013.

Muestra

Incluye a 70 niños y niñas del segundo de básica y a sus representantes legales (Padre-Madre).

Muestreo: no probabilístico, a conveniencia del investigador todos los 70 niños y sus padres del 2do año de Educación Básica de la Escuela LAURO DAMERVAL AYORA N°1.

Los mismos que están distribuidos en los diferentes cursos de la siguiente manera:

Segundo de básica A: 19

Segundo de básica B: 21

Segundo de básica C: 18

Segundo de básica D : 12

Criterios de inclusión:

Todos los estudiantes que se encuentran legalmente matriculados en el segundo año de básica que asisten regularmente y que desee participar en este estudio y previo consentimiento informado a los padres de familia.

Niños y niñas comprendidas en la edad de 6 a 7 años y sus padres.

Criterios de exclusión:

Estudiantes que se encuentren cursado por alguna patología gastrointestinal pre diagnosticada como: Enfermedad celiaca, Parasitosis, proceso diarreico infeccioso y que se encuentren en tratamiento.

Estudiantes que tengan diagnóstico de intolerancia a la lactosa.

Padres de familia que no llenaron la encuesta debido a su inasistencia.

MÉTODOS Y TÉCNICAS:

Técnica:

Se empleo una encuesta para determinar si los padres de los estudiantes presentaban las manifestaciones clínicas de la intolerancia a la lactosa al momento de ingerir lácteos y sus derivados, previa validación de la encuesta, la cual constó de datos demográficos y 5 preguntas cerradas, que a su vez son dicotómicas y de respuesta múltiple, del tema de investigación propuesto, dicha encuesta se la aplico a los padres de familia.

La encuesta se la realizo primeramente teniendo en cuenta si los padres del grupo estudiado presentaban antecedentes de Intolerancia a la lactosa, luego basándome en la principal sintomatología que presenta en dicha patología y en el tiempo de aparición de los síntomas.

Este test fue validado en 30 personas ajenas a las del grupo a estudiarse, dando un resultado de entendimiento total a las 5 preguntas a llenar en la encuesta. ^{Anexo 1}

Instrumento:

Prueba de intolerancia a la lactosa por detección de pH en Heces, que se aplica a los niños(as).

Prueba de tolerancia a la lactosa por detección de pH en Heces

Esta prueba se la realizó mediante la indicación a los padres de los estudiantes, la administración de 25 g de lactosa a los niños(as) de la población a estudiarse previa selección con los criterios de inclusión y exclusión al momento de recostarse, y la recolección de las muestras de la primera deposición al día siguiente de la ingestión de lactosa.

Luego se realizó la determinación del pH de las heces, donde es un método que se intenta detectar los ácidos orgánicos resultantes de los carbohidratos no absorbidos por la flora intestinal. La presencia de ácido láctico, butírico, propiónico y acético en las heces, se traducirá en un pH más ácido de las mismas. La determinación se hizo mediante tiras de papel reactivas, considerándose un pH inferior a 6 sugestivo de malabsorción de lactosa. ^{Anexo 2}

PROCEDIMIENTOS PARA LA RECOLECCIÓN DE DATOS:

1. En primer lugar se envió un oficio pidiendo la autorización para la realización del presente trabajo al Sr. Director de la Escuela LAURO DAMERVAL AYORA, Licd. Rolando Salazar. ^{Anexo 3}
2. Luego se realizó una reunión con todos los padres de los niños para informarles acerca del Trabajo de Investigación que iba a realizarse, como iban a intervenir durante esta labor y con una explicación para la realización correcta del: test clínico, la prueba de tolerancia a la lactosa y la recolección de muestras de heces.
3. Se elaboró el consentimiento informado dirigido a los padres de familia para el desarrollo de esta prueba. ^{Anexo 4}
4. Se realizó la aplicación de la encuesta dirigida a los padres de los 70 niños(as) de la población a estudiarse.
5. Se hizo la entrega de los materiales necesarios para la prueba de tolerancia a la lactosa y la recolección de muestras.
6. Recolección de las muestras de heces.

7. Análisis de los Resultados Obtenidos en el Test Clínico de Intolerancia a la Lactosa.
8. Análisis del pH de las muestras de heces.
9. Obtención de los datos.

PLAN DE ANÁLISIS

Los datos fueron procesados y analizados en el paquete estadístico de Microsoft Excel 2010 y los resultados son presentados en las tablas y gráficos. Mismos que sirvieron para plantear conclusiones y a la vez realizar recomendaciones.

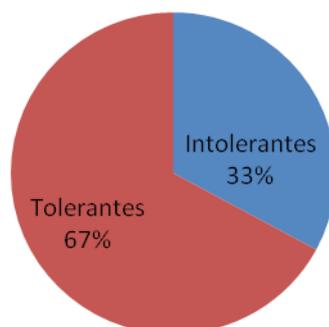
f. RESULTADOS

TABLA N°1

**PRUEBA DE TOLERANCIA A LA LACTOSA EN PH DE HECES EN EL
TOTAL DE NIÑOS(AS)**

	Frecuencia	Porcentaje
Intolerantes	23	32,86%
Tolerantes	47	67,14%
Total	70	100,00%

Prueba de Tolerancia a la lactosa en pH de Heces en el total de niños(as)



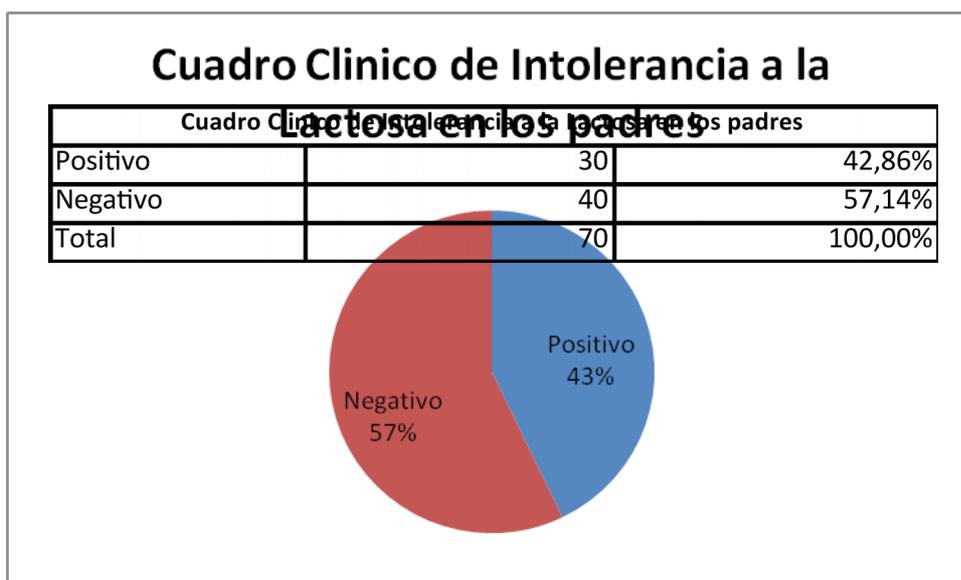
FUENTE: Instrumentos aplicados a estudiantes del 2do año de educación básica de la Escuela “Lauro Damerval Ayora N°1”

ELABORACIÓN: Danny Israel Aguilar Analuisa

Una vez aplicado el test de tolerancia en el total los niños(as) y tomando como diagnóstico sugestivo el Test del pH en heces, se obtuvo que el 33% de la muestra da como resultado Intolerante a la Lactosa, y el restante 67% es Tolerante a la misma.

TABLA N° 2

CUADRO CLÍNICO DE INTOLERANCIA A LA LACTOSA LUEGO DE LA INGESTA DE LECHE Y SUS DERIVADOS EN LOS PADRES



FUENTE: Instrumentos aplicados a estudiantes del 2do año de educación básica de la Escuela “Lauro Damerval Ayora N°1”

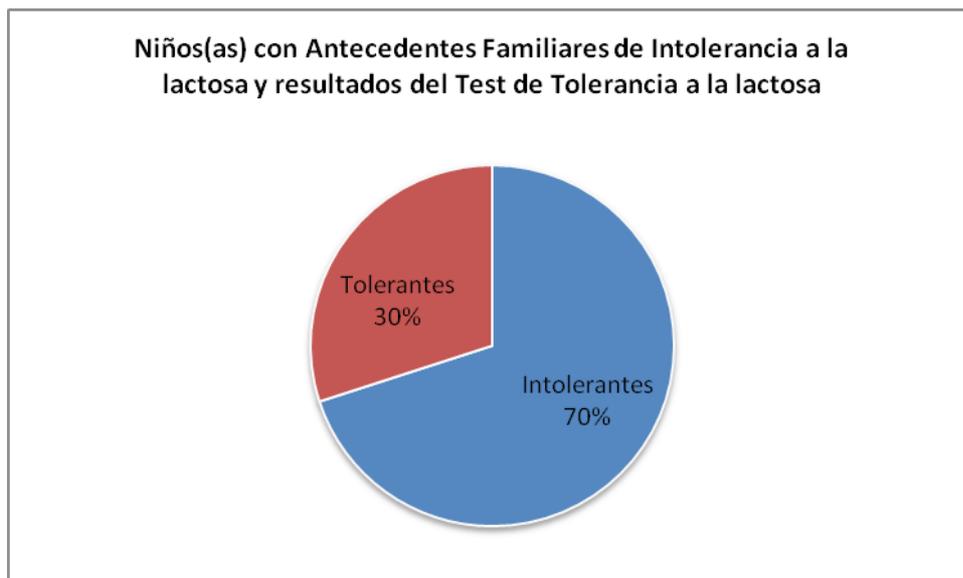
ELABORACIÓN: Danny Israel Aguilar Analuisa

Una vez analizados los resultados se encontró que 30 padres que representan el 43% tienen cuadro clínico positivo de intolerancia a la lactosa y 40 representantes no poseen ninguna manifestación clínica luego de la ingesta de leche y sus derivados.

TABLA N°3

NIÑOS(AS) CON ANTECEDENTES FAMILIARES DE INTOLERANCIA A LA LACTOSA DE ACUERDO AL TEST CLÍNICO Y RESULTADOS DEL TEST DE TOLERANCIA A LA LACTOSA

	Frecuencia	Porcentaje
Intolerantes	21	70,00%
Tolerantes	9	30,00%
Total	30	100,00%



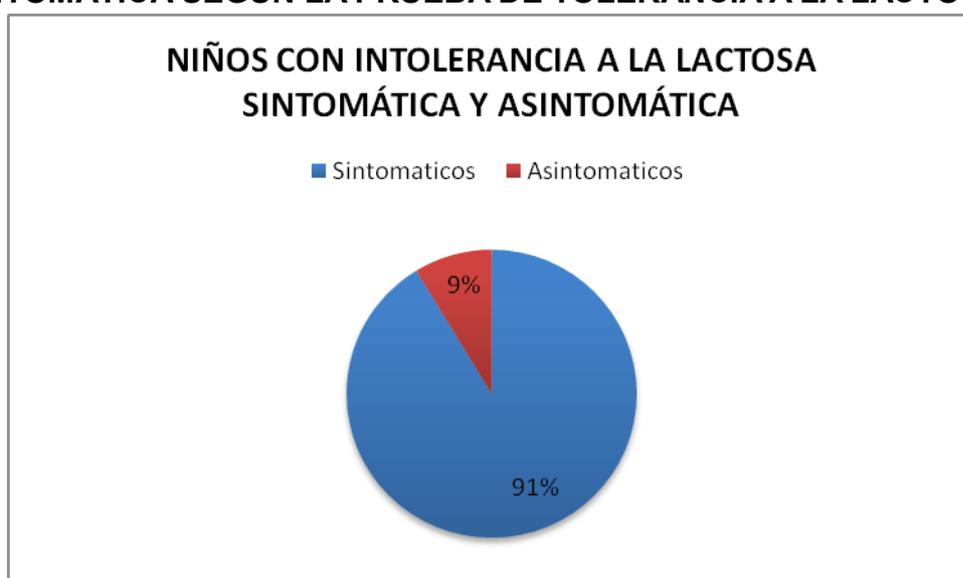
FUENTE: Instrumentos aplicados a estudiantes del 2do año de educación básica de la Escuela “Lauro Damerval Ayora N°1”

ELABORACIÓN: Danny Israel Aguilar Analuisa

De acuerdo al test clínico aplicado a los representantes, da como resultado que 30 niños(as) comparten la sintomatología de intolerancia a la lactosa junto con sus padres, es decir tienen antecedentes familiares de la misma. Luego de aplicar la prueba de pH en heces en esta población que tiene un total de 30 infantes, dio como resultado que 21 niños(as) son intolerantes a la lactosa que representan el 70% y 9 niños(as) tolerantes que figuran el 30%.

TABLA N°4

NIÑOS CON INTOLERANCIA A LA LACTOSA SINTOMÁTICA Y ASINTOMÁTICA SEGÚN LA PRUEBA DE TOLERANCIA A LA LACTOSA EN



FUENTE: Instrumentos aplicados a estudiantes del 2do año de educación básica de la Escuela "Lauro Damerval Ayora N°1"

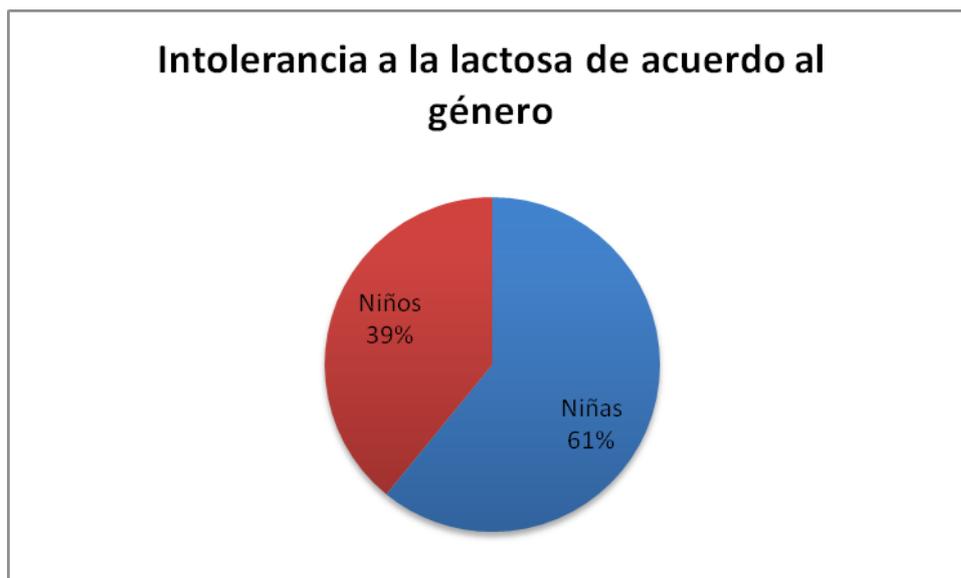
ELABORACIÓN: Danny Israel Aguilar Analuisa

Estableciendo como población de 23 niños(as) que tienen diagnóstico sugestivo de intolerancia a la lactosa de acuerdo a la prueba de pH de heces realizada en ellos, obtuve como resultados comparando con el test clínico también aplicado, que existen 21 niños con intolerancia a la lactosa sintomática que representa el 91% y 2 niños(as) asintomáticos con intolerancia a la lactosa que da un 9%.

TABLA N° 5

TEST DE INTOLERANCIA A LA LACTOSA DE ACUERDO AL GÉNERO.

	Frecuencia	Porcentaje
Niñas	14	60,87%
Niños	9	39,13%
Total	23	100,00%



FUENTE: Instrumentos aplicados a estudiantes del 2do año de educación básica de la Escuela “Lauro Damerval Ayora N°1”

ELABORACIÓN: Danny Israel Aguilar Analuisa

De acuerdo al test del pH en Heces aplicado, 23 niños(as) dieron como resultado intolerantes a la lactosa y dando como el género más afectado las niñas con un 61%, mientras que en los niños se presenta en un 39%.

g. DISCUSIÓN

En el presente estudio con el fin de demostrar las consecuencias que puede ocasionar el desconocimiento de nuestra población, acerca de intolerancia a la lactosa en niños(as), se procedió a indagar la situación de dicha patología en el grupo de estudio y dar un diagnóstico sugestivo a los representantes de los investigados.

El test clínico y el pH en heces realizado a los niños indicaron que el 33% de la población infantil en el grupo de estudio presenta diagnóstico sugestivo intolerancia a la lactosa. En un estudio realizado por la Universidad de Santiago

de Compostela sobre “Sintomatología gastrointestinal sugerente de malabsorción a la lactosa en los niños por Confirmación mediante BH2T”, a una muestra de 135 niños. El diagnóstico de malabsorción y de intolerancia a la lactosa lo efectuaron mediante el test de hidrógeno espirado. Tras la administración de una sobrecarga de lactosa de 2 g/Kg hasta un máximo de 50g, el 24,6% de los niños presentaron malabsorción a la lactosa, 4,4% deficiente absorción y 70,8% absorción a la lactosa. El presente trabajo investigativo utilizó el pH en heces que en comparación al estudio mencionado que utilizaron el test de hidrógeno espirado debido a que la población estudiada por ellos fue más factible para la realización con ese test. Sin embargo ambos test tienen un alto valor para el diagnóstico de esta patología.

En la presente investigación de los 70 padres, a los que se aplicó la encuesta clínica de intolerancia a la lactosa, los datos obtenidos demuestran que 30 de ellos tienen sintomatología de dicha patología, lo que da a lugar que un 43.8% de los niños(as) tiene como antecedente familiar de intolerancia a la lactosa. Del total de estos niños, un 70% existe también esta patología, luego de haber realizado un diagnóstico sugestivo por medio de la Prueba de Tolerancia a la lactosa en pH de heces.

La presentación de la intolerancia a la lactosa en los niños del presente trabajo se mostro mayoritariamente sintomática, distribuidos: 43% dolor abdominal, 26% náuseas, 40% hinchazón abdominal, 43% Flatulencia, 9% Vómito y 11% Diarrea .En comparación al trabajo realizado por la Universidad de Santiago de Compostela “Patrón genético de la Hipolactasia de tipo adulto en los niños de Galicia en el año 2006; en donde se presentaron: 40,74% por dolor abdominal, 7,41% por diarrea, 18,52% por vómitos y 1,11% por náuseas y cefalea.

Estos valores pueden variar debido a que en su estudio, ellos administraron valores más altos de lactosa al momento de realizar la prueba de tolerancia a la lactosa.

La presentación de la intolerancia a la lactosa según el presente estudio es mayor en niñas con un porcentaje de 61% frente a los niños con un 39%. El estudio realizado por la Universidad de Santiago de Compostela titulado

“Sintomatología gastrointestinal sugerente de malabsorción a la lactosa en los niños por Confirmación mediante BH2T” muestra que 40,68% eran varones (56 niños) y 59,32% mujeres (71 niñas). Ambos estudios indican que la incidencia y predisposición para intolerancia a la lactosa se da en niñas.

h. CONCLUSIONES

1. Una vez analizados los datos obtenidos de la encuesta clínica y test de tolerancia a la lactosa en niños(as), se determinó que existe una relación directa, entre los antecedentes familiares y probabilidad que se presente la enfermedad en sus primogénitos.

2. Analizados los resultados del total de los 70 representantes, que se aplicó la encuesta clínica de intolerancia a la lactosa, los datos obtenidos demuestran que 42.8% de ellos tienen una respuesta clínica positiva sugestiva de intolerancia a la lactosa
3. De acuerdo al test clínico aplicado a los padres, se concluyo que del total de los niños que tiene antecedentes familiares de intolerancia a la lactosa, en el 70% de los infantes existe también esta patología, luego de haber realizado un diagnostico sugestivo por medio de la Prueba de Tolerancia a la lactosa en pH de heces.
4. La intolerancia a la lactosa se presenta sintomática en un porcentaje del 30% y asintomática en 3% del total de 70 niños(as) según la encuesta clínica y la Prueba de pH en heces
5. La presentación de la intolerancia a la lactosa según el estudio realizado va a ser mayor en las niñas con un porcentaje de 61% frente a los niños con un 39%.

i. RECOMENDACIONES

1. Brindar charlas médicas acerca de la intolerancia a la lactosa, que es esta enfermedad, cuáles son sus signos de alerta, como se manifiesta y la importancia de detectarla tempranamente, para evitar complicaciones futuras.
2. Recomendar entre los exámenes médicos que se requiere para el ingreso al año escolar y especialmente en los niños de 5 a 7 años que es la población en riesgo; el test de intolerancia a la lactosa en pH de

heces, que es un examen que va a permitir el desarrollo integro de los niños.

3. La intervención del ministerio de salud pública en la realización de exámenes gratuitos para la detección temprana en frente a la intolerancia a lactosa, especialmente en la población más afectada que son los centros educativos que ofertan la educación primaria.
4. Invitar al Ministerio de Educación que realice el diagnostico de intolerancia a la lactosa previo a la entrega de desayuno escolar que se lo realiza junto con leche entera bebible, e incluir la bebidas que tengan el mismo equilibrio dietético pero sin lactosa.
5. Dar a conocer y promover los alimentos sustitutos de los productos que contienen lactosa que afectan a la población en riesgo, con el fin de evitar las complicaciones que atrae dicha enfermedad.

j. Bibliografía

1. Alvarez, M., Miquel, J. F., & Ibáñez, P. (2011). Intolerancia a la Lactosa. Publicaciones de Universidad Católica de Chile.
2. Heyman, M. B. (2008). Lactose Intolerance in Infants, Children, and Adolescents. FROM THE AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS.
3. Villaverde, F. J. (2008). GENÉTICA HUMANA Conceptos, Mecanismos y Aplicaciones de la Genética en el campo de la Biomedicina. Navarra: Publicaciones Universidad de Navarra.

4. Rodríguez, R. C. (2009). Teoría cromosómica de la Herencia. Programa de Biología Molecular de La Universidad Autónoma de la ciudad de Juárez
5. Rodríguez, A. (2004). Conceptos Básicos de Genética. México: Las prensas de Ciencias
6. Martínez, M. E. (2011). El libro Blanco de la Leche y sus derivados. México: Litho Offset Imprenta.
7. Dergal, B. (2010). Química de los Alimentos. El Salvador: Editorial Pearson.
8. Reverté, E. (2009). Ciencia de la Leche. España
9. Sobotta Welsch. Histología. Ed. Panamericana, 2da. Edición, 2009
10. Hib. Histología de Di Fiore. Texto y Atlas. Ed. El Ateneo, 2da. Edición, 2009.
11. Ross Pawlina. Histología. Ed. Panamericana, 5ta. Edición, 2008
12. Rouvière, H., & Delmas, A. (2005). Anatomía Humana. España: MASSON, S.A.
13. Kleinman, A. (2011). Terapia oral para diarrea aguda. Manual de nutrición pediátrica .
14. Marén, D. M., & Ramírez Arias, M. C. (2010). Impacto de la nutrición en la evolución de la Enfermedad Inflamatoria Intestinal. Scielo España .
15. AYALA DE GARAVITO, Gloria. Compendio de fisiología humana: Sistema digestivo. 1ª Edición. Bogotá: Editorial Ayala, Ávila y Cia Ltda., 2008.
16. Gil Hernández A. Tratado de nutrición. 2ed. Madrid: Editorial Médica Panamericana; 2010.
17. Castroagudín, F., & Dominguez Muños, J. (2010). Síndrome de Malabsorción Intestinal. Actualización del Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela

18. NELSON, J.K. y col. Dietética y Nutrición. Manual de la Clínica Mayo. Harcourt Brace. Madrid, 2011.
19. HARRISON y col. Principios de Medicina interna. Interamericana Mc Graw-Hill. México, 2008.
20. CERVERA, P. y col. Alimentación y Dietoterapia. Interamericana Mc Graw-Hill. Madrid, 2009.
21. Hamilton, Lyle H (2008). Breath Test & Gastroenterology (Segunda edición)
22. Bakar, A., & Holox, J. (2008). Lactase haplotype frequencies in Caucasians: association with the lactase persistence non-persistence polymorphism. Ann Hum Genet .
23. Rosario, F. d. (2011). Intolerancia a la Lactosa en Niños. Kids Health .
24. Barnes L.A., Ed.: Manual de Nutrición en Pediatría. Tercera Edición. Comité de Nutrición de la Academia Americana de Pediatría. Editorial Médica Panamericana. Buenos Aires. 1994
25. TOCOIAN, A. V. (2009). PATRÓN GENÉTICO DE LA HIPOLACTASIA DE TIPO ADULTO EN LOS NIÑOS Y ADOLESCENTES DE GALICIA. Santiago de Compostela.
26. Chile, U. C. (2011). Diarrea Crónica. Manula de Gastroenterologia Pediátrica
27. Dominguez, L. (Abril de 2010). Laboratorio Dominguez S.A. . Recuperado el 12 de 05 de 2013, de <http://www.labdominguez.com/informes/intolera.pdf>
28. Maya, G. C. (2009). Pruebas de intolerancia a la lactosa Basadas en Hidrogeno del Aliento. Publicaciones Universidad de Antioquia – Colombia
29. Baños Madrid R, Salama Benarroch H, Morán Sánchez S, Gallardo Sánchez F, Albaladejo Meroño A, Mercader Martínez J. Malabsorción de lactosa en pacientes con enfermedad inflamatoria intestinal inactiva:

¿está justificado excluir los productos lácteos a todos los pacientes?.An.
Med. Interna (Madrid) 2010

k. ANEXOS

ANEXO 1



UNIVERSIDAD NACIONAL DE LOJA

ÁREA DE LA SALUD HUMANA

CARRERA DE MEDICINA

TEST CLÍNICO DE ANTECEDENTES-INTOLERANCIA A LA LACTOSA.

Con la finalidad de conocer si su Hijo(a) presenta antecedentes y manifestaciones clínicas de intolerancia a la lactosa, dígnese contestar de la manera más honesta el siguiente banco de preguntas que se presenta.

Encuestador: Danny Israel Aguilar Analuisa.

Nombre del niño(a): _____

Nombre del representante: _____

Parentesco familiar: _____

Nivel de Escolaridad: _____

Edad del Representante: _____

1) ¿Sabe si algún familiar cercano al niño(a) (abuelos, tíos) presenta molestias digestivas luego de la ingesta de leche o sus derivados?

SI ()
NO ()

2) ¿Presenta usted o su pareja alguno de los siguientes síntomas luego de la ingesta de leche o sus derivados?

Dolor abdominal	()
Nauseas	()
Sensación de hinchazón en el abdomen	()
Flatulencia	()
Vómito	()
Diarrea	()
Ninguno	()

3) ¿Si presenta alguno de estos síntomas luego de que tiempo de la ingesta de leche o sus derivados aparece?

15 min. ()

30 min. ()

1 Hora. ()

2 Horas. ()

4) ¿A notado si su hijo(a) presenta algunas de las siguientes molestias luego de ingerir leche o sus derivado?

Dolor abdominal	()
Nauseas	()
Sensación de hinchazón en el abdomen	()
Flatulencia	()
Vómito	()
Diarrea	()
Ninguno	()

5) ¿En caso de que su hijo presenta alguno de estos síntomas luego de que tiempo de la ingesta de leche o sus derivados aparecen?

15 min. ()

30 min. ()

1 Hora. ()

2 Horas. ()

GRACIAS POR SU COLABORACIÓN.

ANEXO 2

Hoja de Recolección de Resultados de Prueba Tolerancia a la Lactosa
en pH de Heces en los niños(as) del Segundo Año de Básica de la
Escuela Lauro Damerval Ayora N°1

N°	Nombre del Estudiante:	pH en heces < 6
1	Ignacio Camacho Quimis	6
2	Damely Dávila Matamoros	5
3	Marilyn Dayanna Espejo	6
4	Jhonn Ojeda	6
5	Lisbeth Bermeo Pineda	5
6	Luis Alberto Quimbita	5
7	Valeria Michelle Guajala Andrade	6
8	María Magdalena Carrión Vega Castillo	5
9	Alex Dario Jaen Lalangui	5.5
10	Camila Alexandra Maldonado Peña	5

11	Kevin Quizhpe Armijos	6
12	David Llivisaca Namicela	5.5
13	Abigail Alexandra Torres Aldaz	6
14	Johana Pintado Correa	6
15	Luis Alejandro Medina Ontaneda	6
16	Mariangel Jimenez Mite	5.5
17	Brittany Daniela Castillo González	6
18	Mateo Montoya González	6
19	Antohony Leonardo Bermeo	6
20	Melani Naomi Farias Lojan	6
21	Danna Valentina Roman Freire	5
22	Paola Alejandra Chavez Gualan	6
23	María Mercedes Gallardo Borja	5.5

ANEXO 3

Loja, 23 – 05 – 2013

Sr. Lic.
 Rolando Salazar Cueva
 DIRECTOR DE LA ESCUELA DE EDUCACION BASICA “LAURO
 DAMERVAL AYORA N° 1”
 Ciudad.-

Yo Danny Israel Aguilar Analuisa, alumno del 10mo modulo de Medicina Humana de la Universidad Nacional de Loja, a usted respetuosamente me dirijo para exponer y solicitar lo siguiente:

Que por motivo de cumplir con un requisito académico, como es la ejecución de mi tesis de grado en el Área de la Salud Humana, titulada ANTECEDENTES FAMILIARES E INTOLERANCIA A LA LACTOSA EN LOS NIÑOS DEL SEGUNDO AÑO DE BASICA DE LA ESCUELA “LAURO DAMERVAL AYORA” #1 DE LA CIUDAD DE LOJA, solicito a usted se digne autorizar la ejecución de la misma en este prestigioso plantel de su acertada regencia, con los alumnos de Segundo Grado en sus cuatro paralelos y con la participación activa de sus padres o representantes legales, se lo hará a través de charlas y aplicaciones medicas a partir del día lunes 27 de mayo del año en curso.

Seguro de contar con su aceptación, expreso mis debidos agradecimientos.

Atentamente

.....
Danny Israel Aguilar Analuisa
Cd. 1104533342

ANEXO 4

Consentimiento Informado

Yo con
Nº de cedula padre o madre del Niño(a) estudiante
matriculado y asistiendo normalmente a presente plantel educativo,
expreso libremente que se me a solicitado autorización para que mi
representado participe dentro de la investigación ANTECEDENTES
FAMILIARES E INTOLERANCIA A LA LACTOSA EN LOS NIÑOS DEL
SEGUNDO AÑO DE BASICA DE LA ESCUELA “LAURO DAMERVAL
AYORA” #1 DE LA CIUDAD DE LOJA, autoría del Sr. Danny Israel
Aguilar Analuisa estudiante de la carrera de medicina Humana de la
Universidad Nacional de Loja, explicándoseme en qué consiste la
Prueba de Tolerancia a la Lactosa en pH de heces que se le realizara a
mi representado.
Estoy consciente de que no habrá ningún riesgo y que mi decisión de
que mi hijo(a) participe en este procedimiento es voluntario.

.....
Firma

