



**UNIVERSIDAD TÉCNICA DE BABAHOYO
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
ESCUELA DE SALUD Y BIENESTAR
CARRERA DE NUTRICIÓN Y DIETÉTICA**

**Componente práctico del examen complejo previo a la obtención del grado
académico de licenciada en Nutrición y Dietética.**

TEMA DEL CASO CLÍNICO

**PROCESO DE ATENCIÓN NUTRICIONAL EN PACIENTE FEMENINO DE 1 AÑO 4
MESES DE EDAD CON TRASTORNO POR DEFICIENCIA DE CDKL5**

AUTORA

Karely Beatriz Hurtado Moncayo

TUTOR

Dr. Walter Adalberto González García. MSC

Babahoyo – Los Ríos – Ecuador

2022

ÍNDICE GENERAL

DEDICATORIA.....	I
AGRADECIMIENTO.....	II
TITULO DEL CASO CLÍNICO	III
RESUMEN	IV
ABSTRACT	V
INTRODUCCION	VI
I. MARCO TEÓRICO.....	1
1.1. Justificación.....	10
1.2. Objetivos	11
1.2.1. Objetivo general.....	11
1.2.2. Objetivos específicos	11
1.3. Datos Generales	12
II. METODOLOGÍA DEL DIAGNOSTICO.....	12
2.1. Análisis del motivo de consulta y antecedentes. Historial clínico del paciente.	12
2.2. Principales datos clínicos que refiere el paciente sobre la enfermedad actual (anamnesis).....	12
2.3. Examen físico (exploración clínica).....	13
2.4. Información de exámenes complementarios realizados.....	14
2.5. Formulación del diagnóstico presuntivo, diferencial y definitivo.	14
2.6. Análisis y descripción de las conductas que determinan el origen del problema y de los procedimientos a realizar.	14
2.7. Indicación de las razones científicas de las acciones de salud, considerado valores normales.	20
Seguimiento.	20
Observaciones.	22
CONCLUSIONES.....	23
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	24
ANEXOS	25

DEDICATORIA

Este presente trabajo se lo dedico en primer lugar a Dios. Quien me ha dado la fortaleza y sabiduría necesaria para vencer las adversidades y lograr cada meta en mi vida.

A mis padres Manuel Hurtado y Aracely Moncayo, quienes me enseñaron a ser una triunfadora y ser perseverante en mis objetivos

A mi Esposo Harlinton Campi y para nuestra hija Alma Campi, quien es la luz de mis ojos.

A mis Hermanos Alonso, Elysaul, Rafael y Manuel.

A mis lindas abuelitas Lita Soria y América Orellana. Todos ustedes se merecen cada victoria que he logrado.

Karely Beatriz Hurtado Moncayo

AGRADECIMIENTO

Gracias a Dios por permitirme cumplir esta meta tan anhelada

También agradezco a mis padres Manuel y Aracely, y a mi esposo, por ser las personas que me han apoyado moral y económicamente, gracias por ser mi ayuda en cada etapa de mi vida. Así como en mi carrera universitaria, los AMO.

Agradezco de todo corazón mi alma mater la Universidad Técnica de Babahoyo, y a sus Docentes de la Facultad De Ciencias De La Salud por todos esos conocimientos impartidos que hoy, después de varios años de estudio y dedicación se pondrán en práctica en mi vida profesional.

Karely Beatriz Hurtado Moncayo

TITULO DEL CASO CLÍNICO

PROCESO DE ATENCIÓN NUTRICIONAL EN PACIENTE FEMENINO DE 1 AÑO 4
MESES DE EDAD CON TRASTORNO POR DEFICIENCIA DE CDKL5

RESUMEN

El presente caso clínico se basa de un paciente femenino de 1 año 4 meses de edad con diagnóstico médico de trastorno por deficiencia de CDKL5.

La deficiencia de CDKL5 es un trastorno genético ocasionado por una variante patogénica en el gen CDKL5, que generalmente no hereda de ningún padre, que se encuentra ligado al cromosoma X, el cual, provoca alteraciones graves en el desarrollo neurológico, cuyas manifestaciones clínicas más frecuentes son retraso del desarrollo, convulsiones y discapacidad intelectual. El objetivo de este caso clínico es realizar un plan de atención nutricional de acuerdo a sus necesidades y consecuentemente disminuir su sintomatología, luego de obtener el consentimiento informado del tratamiento por parte de los familiares, se procedió a realizar la valoración nutricional y se concluyó evaluando el estado nutricional del paciente, realizando un diagnóstico integral nutricional evidenciado por valores antropométricos, bioquímicos, clínicos / físicos y dietéticos, se logró realizar una prescripción dietética de 1200 kcal/día con 71%grasa, 19% de carbohidratos y 10% de proteínas (Dieta cetogénica) y monitorear la evolución de la dieta

Palabras Claves: Trastorno, CDKL5, Convulsiones, Tratamiento dietético.

ABSTRACT

The present clinical case is based on a 1-year-old female patient 4 months old with a medical diagnosis of CDKL5 deficiency disorder.

CDKL5 deficiency is a genetic disorder caused by a pathogenic variant in the CDKL5 gene, which is generally not inherited from any parent, which is linked to the X chromosome, which causes serious alterations in neurological development, whose most frequent clinical manifestations are developmental delay, seizures and intellectual disability. The objective of this clinical case is to carry out a nutritional care plan according to their needs and consequently reduce their symptomatology, after obtaining the informed consent of the treatment by the relatives, the nutritional assessment was carried out and the nutritional status of the patient was evaluated, making a comprehensive nutritional diagnosis evidenced by anthropometric values, biochemical, clinical / physical and dietary, it was possible to make a dietary prescription of 1200 kcal / day with 71% fat, 19% carbohydrates and 10% protein (Ketogenic diet) and monitor the evolution of the diet

Keywords: Disorder, CDKL5, Seizures, Dietary treatment.

INTRODUCCION

El trastorno por deficiencia de CDKL5, reconocido por primera vez como enfermedad en año 2020. (Asociación de Afectados por CDKL5, 2021). es un trastorno genético ocasionado por una variante patogénica en el gen CDKL5, que generalmente no hereda de ningún padre, que se encuentra ligado al cromosoma X, el cual, provoca alteraciones graves en el desarrollo neurológico (NCATS, 2021)

Los datos epidemiológicos el CDKL5 en el Ecuador no presenta registros, pero predomina mayormente en niñas que en niños y se calcula que 1 de cada 42.000 nacidos en el mundo presentan esta alteración. (Asociación de Afectados por CDKL5, 2021) (InfoSalud, 2021)

Dentro de las manifestaciones clínicas por deficiencia de CDKL5 se presenta las siguientes: apraxia, bruxismo, ceguera cortical, comportamientos involuntarios, disfagia, distensión abdominal, epilepsia, estereotipias y acatisia, estreñimiento, hipersensibilidad, hipotonía, lenguaje limitado, problemas gastrointestinales, neumonía por aspiración, neurodesarrollo, rituales y comportamientos repetitivos. (Asociación de Afectados por CDKL5, 2021) Su diagnóstico se realiza cuando el gen CDKL5 presenta una modificación. (Vives, 2022)

El tratamiento nutricional en la actualidad por ser patología que sigue en investigaciones no existe uno específico, por lo cual, el manejo se basa en un tratamiento de los síntomas que presente el paciente. (Vives, 2022)

I. MARCO TEÓRICO

CDKL5 o conocido también como Trastorno CDKL5; Deficiencia de CDKL5; Trastorno relacionado con CDKL5; Síndrome de espasmo infantil dominante ligado al cromosoma X-2, STK9 y Encefalopatía epiléptica infantil temprana-2 (NCATS, 2021)

Esta patología se identificó por primera vez en el año 2004, se pensaba que era una variante del síndrome de Rett, el cual es una rara enfermedad que afecta al neurodesarrollo, sin embargo tras varias investigaciones y aunque poseen características similares, el trastorno por deficiencia de CDKL5 se reconoció como enfermedad en año 2020. (Asociación de Afectados por CDKL5, 2021)

El trastorno por deficiencia de CDKL5 (Cyclin-Dependent Kinase-Like 5), (InfoSalud, 2021) es un trastorno genético ocasionado por una variante patogénica en el gen CDKL5, que generalmente no hereda de ningún padre, que se encuentra ligado al cromosoma X, el cual, provoca alteraciones graves en el desarrollo neurológico, lo que causa retraso del desarrollo, convulsiones y discapacidad intelectual. (NCATS, 2021)

Fisiopatología

El gen CDKL5, proporciona instrucciones para hacer una proteína que es esencial para el desarrollo y función del cerebro normal. Al presentarse mutaciones en este gen, se reduce la cantidad de proteína CDKL5, ocasionado que este altere su capacidad en la actividad de las células nerviosas o neuronas. Esta alteración por la deficiencia de CDKL5 interrumpe las funciones del desarrollo del cerebro, esta patología aún se encuentre en investigación, porque aún esta inconcluyente o como estos cambios causan las características específicas del trastorno de deficiencia de CDKL5. (Wolfsdorf, 2019)

Presentación clínica

Dentro de la sintomatología, las personas con deficiencia de CDKL5 presentan las siguientes manifestaciones:

Apraxia

Ocasionado por lesiones en los lóbulos parietales, que también pueden ir acompañados de dificultad en el lenguaje o afasia. Dentro las apraxias se incluyen:

- Apraxia oculomotora o dificultad para mover los ojos.
- Apraxia ideatoria o dificultad para coordinar movimientos en secuencia, por ejemplo. vestirse, comer o bañarse.
- Apraxia verbal o dificultad para coordinar boca y movimientos relacionadas al habla.
- Apraxia cinética de la extremidad o dificultad para hacer movimientos con un brazo o pierna.
- Apraxia constructiva o dificultad para copiar, dibujar
- Apraxia ideomotora o dificultad para hacer un movimiento correcto en respuesta a una orden verbal recibida. (Asociación de Afectados por CDKL5, 2021)

Autismo

Personas con el síndrome de CDKL5, pueden llegar a presentar diferentes grados de dificultad para la interacción social, evitan el contacto visual o falta de interés sobre personas o algún objeto. (CDKL5 Alliance Francophone, 2022)

Disfagia o problemas en deglución. (CDKL5 Alliance Francophone, 2022)

Estreñimiento (Asociación de Afectados por CDKL5, 2021)

Bruxismo

Puede suceder tanto despierto como dormido (CDKL5 Alliance Francophone, 2022)

Ceguera cortical

Discapacidad visual relacionada con problemas en la corteza cerebral. (Asociación de Afectados por CDKL5, 2021)

Columna vertebral

Escoliosis/Cifosis/Lordosis (se presenta en la adolescencia). (Asociación de Afectados por CDKL5, 2021)

Comportamientos involuntarios (como reír o llorar de manera inesperada). (Asociación de Afectados por CDKL5, 2021)

Distensión Abdominal

Puede ser ocasionada por gastroparesia (motilidad del estómago disminuida), obstrucción intestinal, estreñimiento o aerofagia. (Wolfsdorf, 2019)

Epilepsia

Inicia precozmente entre las 2 y las 12 semanas de vida, con espasmos o crisis tónicas. (InfoSalud, 2021)

Estereotipias y acatisia

Las estereotipias manuales son involuntarias, desde la introducción de la mano en la boca o la torsión de la mano, hasta el aleteo de la mano o el brazo. (InfoSalud, 2021)

Hipotonía (Asociación de Afectados por CDKL5, 2021)

Hipersensibilidad

Por lo general en la parte superior de la cabeza, lo que ocasiona en muchos casos que no toleren cepillarse, secarse o cortarse el cabello. (InfoSalud, 2021)

Lenguaje limitado (CDKL5 Alliance Francophone, 2022)

Existe una gran limitación en cuando a la comunicación verbal. Tan solo un 50% son capaces de balbucear, un 25% dice palabras. (Wolfsdorf, 2019)

Motricidad

Aproximadamente el 20% de las personas afectadas son capaces de caminar de forma independiente o con ayuda. (Asociación de Afectados por CDKL5, 2021)

Neumonía por aspiración

Generalmente por problemas de deglución. (InfoSalud, 2021)

Neurodesarrollo

Manifiestan retraso global o en ocasiones puede ser severo (Wolfsdorf, 2019)

Rituales y comportamientos repetitivos

Tienden a tener rituales y los comportamientos repetitivos y puede haber resistencia o rabietas antes la interrupción de sus rituales. Estos pueden ser introducción de objetos y las manos en la boca, balanceo de la cabeza, aleteos con las manos y aplausos. (CDKL5 Alliance Francophone, 2022)

Sueño fraccionado y otros trastornos del sueño (Asociación de Afectados por CDKL5, 2021)

Pies

Se observa un tamaño de pie que está por debajo de la media para su edad. (InfoSalud, 2021)

Problemas gastrointestinales

Estreñimiento, diarrea, distensión intestinal, reflujo gastroesofágico, baja motilidad intestinal, así como el lento vaciado gástrico. (Asociación de Afectados por CDKL5, 2021)

Osteoporosis

En la actualidad se desconoce la causa, pero las personas con CDKL5, presentan una menor densidad mineral ósea, con mayor predisposición a las fracturas de huesos con la edad. (CDKL5 Alliance Francophone, 2022)

Problemas respiratorios

Pueden ir desde las neumonías aspiratorias hasta síndromes de apnea de sueño. (InfoSalud, 2021)

Datos epidemiológicos

En los datos epidemiológicos el CDKL5, predomina mayormente en niñas que en niños y se calcula que 1 de cada 42.000 nacidos en el mundo presentan esta alteración generacional. Pero menos del 10% tiene un diagnóstico correcto. Lo que hace que esta patología se encuentre aun infradiagnosticada. (Asociación de Afectados por CDKL5, 2021) (InfoSalud, 2021)

En Ecuador actualmente no se encuentran registros epidemiológicos de esta patología.

Diagnostico

Resonancia Magnética Cerebral

Examen para descartar otras causas que podrían provocar los síntomas, como una malformación cerebral. En personas con el síndrome por deficiencia CDKL5, la resonancia suele ser normal. (Vives, 2022)

Examen metabólico

Para descartar otras patologías, que puedan responder a los marcadores biológicos de forma diferente al síndrome CDKL5. (Vives, 2022)

El diagnóstico se realiza; cuando el análisis que se le realiza al gen CDKL5 presenta una modificación. Para ello se utiliza una técnica de genética molecular para secuenciar el cromosoma X y el gen en cuestión. (Vives, 2022)

Tratamiento

En la actualidad, no existe un tratamiento específico para esta patología. El manejo se basa en un tratamiento de los síntomas que presente el paciente. Pueden utilizarse el uso de fármacos como anticonvulsivos, tratamiento nutricional - dieta cetogénica, terapia psicomotriz, terapia ocupacional, ortóptica y logopedia. (Vives, 2022)

Tratamiento Farmacológico

- Fármacos antiepilépticos (FAE)
- Tratamiento con corticoides (ACTH)
- Neurocirugía
- Estimulador del nervio vago (Asociación de Afectados por CDKL5, 2021)

Tratamiento no farmacológico

La dieta cetogénica consiste en un alto consumo de grasas y un bajo consumo de carbohidratos, lo que ocasionaría que el organismo recurra a los lípidos como primera fuente de energía. (Palanca, 2015)

Los tipos de dietas cetogénicas se clasifican de la siguiente manera:

- **Dieta cetogénica clásica**, la cual consiste, en la proporción 4/1 de grasas / carbohidratos + proteínas, con un elevado porcentaje de ácidos grasos de cadena larga. La complicación principal de usar esta dieta es que produce problemas gastrointestinales. (Palanca, 2015)
- **Dieta cetogénica modificada 3/1**, consiste, en una proporción de grasa / carbohidratos 9 proteínas 3/1, tiene mayor tolerancia que la dieta clásica y con un mejor nivel de cumplimiento. (Palanca, 2015)
- **Dieta cetogénica con triglicéridos de cadena media**, consiste en un 60% de triglicéridos de cadena media, un 10 % de proteínas y un 9% de carbohidratos, esta combinación permite una gran entrada de cuerpos cetónicos. (Palanca, 2015)
- **Dieta cetogénica de triglicéridos de cadena media modificada**, consiste en un 30% de triglicéridos de cadena corta, 41% de ácidos grasos de cadena larga, 10 % de proteína y 19 de carbohidratos. Con esta dieta logra una mejor tolerancia. (Palanca, 2015)

Desventajas

Independientemente de la mala tolerancia gastrointestinal, también tiene como efectos adversos el déficit de tiamina, vitamina D, dislipidemia, hipoglucemia transitoria, litiasis renal, pérdida de peso o hipoproteinemia. (Palanca, 2015)

Interacción con Fármacos

Antiepilépticos como el VPA y Fenobarbital o los antiepilépticos de primera generación CBZ, VPA, PHT, LTG. (Palanca, 2015)

Alimentos

- **Frutas con bajo contenido de carbohidratos**

Frambuesa, moras, fresas, arándanos, melón, ciruela, sandía, melocotón, naranjas, cerezas, kiwi, manzana, coco, y plátanos.

- **Verduras de hojas verdes, flores o frutos (No de frutas)**

Acelga, brócoli, lechuga, apio, perro coma, espinacas, coliflor, col morada y col.

Pimiento verde, pepino, pimiento rojo, tomate, pimiento amarillo, berenjena y zapallo.

- **Alimentos grasos**

Aceites vegetales y Aguacate.

Frutos Secos como. Nueces, almendras, avellanas, pistachos y semillas de girasol.

(Chen, Milbury, Lapsley, & Blumberg, 2005)

- **Cárnicos**

Huevos, pollo, mariscos, pescado y carne. (Palanca, 2015)

Recomendaciones Generales de la dieta

- Realizar actividad física moderada adecuado para la persona, Tener un peso corporal adecuado o dentro de 20 y 25

- Aumentar el consumo de fibra dietética para disminuir el colesterol LDL. Disminuir el consumo de grasas saturadas y aumentar el consumo de grasas insaturadas. Consumir más de <300mg/día de colesterol en la dieta
- Frutas y hortalizas se debe consumir de 2 a 3 raciones de cada grupo al día

Prevención de la osteoporosis y disminución de riesgo de fracturas

- Moderar el consumo de café y cafeína, porque aumenta la excreción renal de calcio
- Contralar el consumo de sal, porque aumenta la excreción de calcio por el riñón
- Favorecer la exposición solar controlada para aumentar la producción de vitamina D
- Consumir alimentos ricos en calcio solubilizado como leche o zumos. Entre otros.
- Para evitar traumatismos en la encía se recomienda una dieta blanda (Palanca, 2015)

Indicaciones Generales en caso de disfagia

- Cambios posturales, Modificación del volumen y de la velocidad de presentación del bolo. Se precisan de 2 a 3 degluciones por bolo
- Modificar la consistencia de los alimentos, los alimentos sólidos se dividen en 4 grupos de menor a mayor facilidad de masticación. Pure, fácil masticación o blanda; normal con carne picada y dieta normal. La consistencia líquida también se divide en 4 grupos por su viscosidad tenemos de mayor a menor, Pudín, miel, néctar y agua o líquido claro. (Palanca, 2015)

1.1. Justificación

El estudio de un tratamiento nutricional del trastorno por deficiencia CDKL5, nos permite disminuir las manifestaciones clínicas que se presentan por esta enfermedad. Teniendo como objetivo principal realizar un plan de atención nutricional de acuerdo a sus necesidades y consecuentemente disminuir su sintomatología.

Realizar un tratamiento nutricional adecuado no solo ayudará a mejorar la calidad de vida del paciente, sino también permitirá disminuir la mayoría de las sintomatologías que se pueden presentar en su diario vivir, por esta razón un tratamiento nutricional cumple un rol importante en esta patología.

1.2. Objetivos

1.2.1. Objetivo general

- Realizar un plan de atención nutricional de acuerdo a sus necesidades y consecuentemente disminuir su sintomatología

1.2.2. Objetivos específicos

- Evaluar el estado nutricional por medio de indicadores antropométricos, bioquímicos, clínicos / físicos y dietético.
- Realizar una prescripción dietética de acuerdo a las necesidades del paciente.
- Monitorear la evolución de la dieta por medio del seguimiento.

1.3. Datos Generales

Sexo: Femenino

Edad: 1 año 4 meses

Lugar de residencia: Babahoyo

Peso al nacer: 3.5 kg

Edad gestacionaria: 8 meses.

II. METODOLOGÍA DEL DIAGNOSTICO

2.1. Análisis del motivo de consulta y antecedentes. Historial clínico del paciente.

Paciente femenino de 1 año 4 meses diagnosticada con deficiencia CDKL5 que acude a la consulta por presentar cuadros epilépticos, reflujo e irritabilidad con dos semanas de evolución. La acompañante (Mamá) refiere que los ataques epilépticos ocurren una vez al día.

Antecedentes patológicos familiares No refiere

Antecedentes Patológicos Personales Diagnosticada con deficiencia CDKL5 hace 1 año

Antecedentes Quirúrgicos. No refiere

Esquema de Vacunación. Completo de acuerdo a la edad.

2.2. Principales datos clínicos que refiere el paciente sobre la enfermedad actual (anamnesis).

Paciente femenino de 1 año 4 meses diagnosticada con deficiencia CDKL5. La acompañante (Mamá), que antes de ser diagnosticada los primeros síntomas eran los

vómitos frecuentes, seguido de movimientos involuntarios, a la edad de dos meses empezó su primera convulsión, por tal motivo, fue internada durante una semana, se solicitaron varios exámenes bioquímicos, sin resultados anómalos, posteriormente el área de neurología solicitó un examen genético "Panel de Epilepsia" y a los 4 meses de edad fue diagnosticada con deficiencia CDKL5.

Actualmente la paciente presenta ataques epilépticos 1 vez al día, acompañados de reflujo e irritabilidad con dos semanas de evaluación. La acompañante refiere que no tiene problemas masticar y tragar. Se realiza el recordatorio de 24 horas e indica lo siguiente: Desayuno: batido de frutilla con tostada de queso. Media mañana: 1 manzana. Almuerzo: Sopa de frejol con carne y arroz con pure de papa, carne frita y un vaso de jugo de naranja. Media tarde: 1 vaso de gelatina con flan. Merienda: arroz con pollo hornado y un vaso de jugo de tomatillo.

El médico solicita exámenes de laboratorio y deriva a la nutricionista para la intervención nutricional

2.3. Examen físico (exploración clínica).

Paciente afebril de 37°, con ataques epilépticos 1 vez al día acompañados de reflujo e irritación, se realiza la valoración física y se evidencia lo siguiente:

Sistema cardiovascular: Presión arterial: 90/60 mm/Hg, Frecuencia cardíaca 100 lpm, Frecuencia respiratoria 30 rpm

Examen físico: Ojos: con brillo y claros sin lesiones. Labios y lengua sin inflamación, Encías saludables y presencia de dentición. Piel sin manchas Región torácica. Simétrico en tamaño y forma. Región abdominal. Blando

Valores antropométricos: Peso 11.5 kg, Talla 86 cm, Perímetro cefálico de 46 cm, Perímetro del brazo 15cm

2.4. Información de exámenes complementarios realizados.

Hemoglobina 12.3 g/dl

Glóbulos rojos $4.56 \cdot 10^6/\text{ul}$

Hematocrito 37.3 %

VCM 82.0 fI

CHCM 32.9 g/dl

RDW_CV 11.3%

RDW:SD 63.0 fI

Plaquetas $188 \cdot 10^3/\text{ul}$

Vol. Plaquetario medio 9.2 fI

PDW 13.9fI

PCT 0.17%

2.5. Formulación del diagnóstico presuntivo, diferencial y definitivo.

Diagnóstico Presuntivo: Epilepsia no identificada

Diagnóstico Diferencial: Síndrome de West

Diagnóstico Definitivo: Trastorno por deficiencia de quinasa – 5 (CDKL5)

2.6. Análisis y descripción de las conductas que determinan el origen del problema y de los procedimientos a realizar.

Antropometría

Sexo: Femenino

Edad: 1 año 4 meses

Peso: 11.5kg

Talla: 86 cm

PC: 46 cm

PB: 15 cm

Parámetros, según el Manual de fórmulas y tablas para la intervención
nutriológica

Peso de acuerdo con la edad = > +1, **diagnóstico** Riesgo de sobrepeso

Longitud de acuerdo con la edad = > +2, **diagnóstico** Talla normal

Peso de acuerdo a la longitud = M +1, **diagnóstico** Normal

Perímetro de brazo de acuerdo con la edad = M + 1, **diagnóstico** Normal

Perímetro cefálico de acuerdo con la edad = entre 50 – 75, **diagnóstico** Normal

Porcentaje de peso acuerdo con la edad, según Gómez,1946

$\%PED = \text{Peso real (kg)} * 100 / \text{peso referencial} = 11.5 \text{ kg} * 100 / 9.8 \text{ kg} = 117.34$
%, **diagnóstico** Normal

Bioquímico

Examen Bioquímico	Resultados	Valores de Referencia	Interpretación
Hemoglobina	12.3 g/dl	11 – 16 g/dl	Normal
Glóbulos rojos	4.56 10 ⁶ /ul	4 – 10 10 ⁶ /ul	Normal
Hematocrito	37.3 %	37 – 54 %	Normal
VCM	82.0 Fl	80 -100 Fl	Normal
CHCM	32.9 g/dl	32 - 36 g/dl	Normal
RDW_CV	11.3%	11 -16 %	Normal
RDW_SD	63.0 Fl	35 – 56 Fl	Normal
Plaquetas	188 10 ³ /ul	150 – 400 10 ³ /ul	Normal
Vol. Plaquetario medio	9.2 Fl	6 – 12 Fl	Normal
PDW	13.9 Fl	12 – 18 Fl	Normal
PCT	0.17%	0 – 10 %	Normal

Elaborado por: Karely Beatriz Hurtado Moncayo

Clínico/Físico

Paciente afebril de 37°, con ataques epilépticos 1 vez al día acompañados de reflujo e irritación, se realiza la valoración física y se evidencia lo siguiente:

Sistema cardiovascular: Presión arterial: 90/60 mm/Hg, Frecuencia cardiaca 100 lpm, Frecuencia respiratoria 30 rpm (**Valores Normales**)

Examen físico: Ojos: con brillo y claros sin lesiones. Labios y lengua sin inflamación, Encías saludables y presencia de dentición. Piel sin manchas Región torácica. Simétrico en tamaño y forma. Región abdominal. Blando (**Normal**)

Dietético

La acompañante refiere que no tiene problemas masticar y tragar. Se realiza el recordatorio de 24 horas e indica lo siguiente: Desayuno: batido de frutilla con tostada de queso. Media mañana: 1 manzana. Almuerzo: Sopa de frejol con carne y arroz con pure de papa, carne frita y un vaso de jugo de naranja. Media tarde: 1 vaso de gelatina con flan. Merienda: arroz con pollo hornado y un vaso de jugo de tomatillo. Ver Anexo: tabla completa

Recordatorio de 24 H	KCAL	PROTEINAS	GRASAS	CHO
TOTAL	1027	50	36	228
ADECUACION	1200	30	94.7	57
%	86	168	38	400
	90-110		95-105	

Elaborado por: Karely Beatriz Hurtado Moncayo

Diagnóstico Integral nutricional

Paciente femenino de 1 año 4 meses diagnosticada con deficiencia CDKL5, se evalúa su estado nutricional y se evidencia lo siguiente: Peso de acuerdo con la edad Riesgo de sobrepeso, Longitud de acuerdo con la edad Normal, Peso de acuerdo a la longitud Normal, Perímetro de brazo de acuerdo con la edad Normal, Perímetro

cefálico de acuerdo con la edad Normal, Pruebas de laboratorio dentro de los parámetros normales. Valoración física /clínica: Convulsiones, con reflujo y valoración dietética, déficit consumo grasas y excesivo consumo de carbohidratos y proteínas.

INTERVENCIÓN NUTRICIONAL

Calculo energético, según Schofield 1985

$$\text{Niña GER} = (16.252 * P \text{ kg}) + (10.232 * T \text{ cm}) - 413.5$$

$$\text{GER} = (16.252 * 11.5 \text{ kg}) + (10.232 * 86 \text{ cm}) - 413.5 = 186.9 + 880 = \mathbf{1066.9 \text{ kcal}}$$

$$\text{GET} = \text{GER} * 1.1$$

$$\text{GET} = 1066.9 * 1.1 = 1173.5 > \mathbf{1200 \text{ kcal/día}}$$

Adecuación de macronutrientes

	Porcentaje	Kcal	Gramos
CHO	19%	228	57
GRASAS	71%	852	94.7
PROTEINAS	10%	120	30
Total	100%	1200 kcal/día	

Elaborado por: Karely Beatriz Hurtado Moncayo

Porcentaje por tiempos de comida

	Porcentaje	Kcal
Desayuno	20 %	240
Refrigerio	15%	180
Almuerzo	30%	360
Refrigerio	10%	120
Merienda	25%	300
Total	100%	1200 kcal/día

Elaborado por: Karely Beatriz Hurtado Moncayo

Prescripción dietética

Dieta cetogénica de 1200 kcal/día, distribuidas en cinco tiempos de comidas y fraccionada en desayuno, refrigerio, almuerzo, refrigerio y merienda.

Menú

Desayuno

Batido de guineo

Huevos revueltos

Refrigerio

Yogur griego con nueces trituradas

Almuerzo

Crema de zapallo con queso

Pollo frito

Naranja

agua

Refrigerio

Pan con guacamole

Merienda

Arroz con sudado de pescado

1 mandarina

Agua

MENÚ	CANTIDAD	KCALS	GRASAS	PROTEINAS	CHO
Desayuno					
Huevos	2 unidades	100.0	7.6	3.1	1.0
Mantequilla	1cdta	60.0	11.5	0.1	0.1
Guineo	1 u	70.0	0.3	0.1	8.5

Leche	240 ml	110.0	6.5	2.5	6.2
Refrigerio					
Nueces	3 unidades	33.0	3.3	0.5	0.6
Yogur griego	240 ml	100.0	0.3	6.2	6.1
Almuerzo					
Zapallo	1 porción	96.0	0.6	0.2	5.5
Leche	100 ml	80.0	2.6	0.8	3.1
Queso	1 onza	85.0	10.4	1.8	0.8
Manquilla	1cdta	60.0	11.5	0.1	0.1
Pollo	2 onzas	120.0	12.6	3.5	0.0
agua		0.0	0.0	0.0	0.0
Naranja	1 u	47.0	0.1	0.3	4.7
Refrigerio					
Aguacate	1/4 u	16.3	14.7	2.0	2.5
Pan	1 unidad	30.0	2.5	0.9	3.6
Merienda					
Arroz	1/2 taza	65.0	1.2	0.7	3.4
Pescado		100.0	1.3	7.1	0.0
Vegetales		30.0	1.2	0.2	3.5
Aceite girasol	1cda	40.0	4.5	0.0	0.0
Mandarina	1 u	40.0	0.1	0.2	4.7
Agua		0.0	0.0	0.0	0.0
TOTAL		1282	93	30	54
ADECUACION		1200	94.7	30	57
%		107	98	101	95
		90-110		95-105	

Elaborado por: Karely Beatriz Hurtado Moncayo

Recomendaciones

- Consumir los alimentos despacio
- Brindar preparaciones de fácil masticación
- Consumir alimentos 5 veces al día

- Consumir alimentos ricos en calcio
- Consumir frutas y verduras 2 veces al día
- Realizar actividad física de acuerdo a la **edad**.

2.7. Indicación de las razones científicas de las acciones de salud, considerado valores normales.

“La deficiencia de CDKL5 es un trastorno del desarrollo neurológico raro pero devastador caracterizado principalmente por la presencia de epilepsia a muy temprana edad, discapacidad intelectual, discapacidades visuales corticales y discapacidades motoras. Esta patología es causada por mutaciones que provocan la función en el gen cromosoma X, la quinasa dependiente de ciclina 5 y ocurre con una prevalencia estimada de 1 de cada 42.000 nacidos. La mayoría de los pacientes son mujeres, aunque muy rara vez se presenta en hombres. La incorporación de CDKL5 en los paneles de detección genética, se la reconoce cada vez más como una causa de la epilepsia desde el inicio y trastornos que se presentan en el desarrollo neurológico. “ (Mulcahey, 2020)

Seguimiento.

Seguimiento	Inicial	Interpretación	Mes	Interpretación
Antropométrico				
Peso	11.5 kg			
Peso de acuerdo con la edad	> +1	Normal	> +1	Los valores se mantienen
Longitud de acuerdo con la edad	> +2	Normal	> +2	Los valores se mantienen
Peso de acuerdo a la longitud	M +1	Normal	M +1	Los valores se mantienen
Perímetro de brazo de acuerdo con la edad	M + 1	Normal	M + 1	Los valores se mantienen

Perímetro cefálico de acuerdo con la edad	50 – 75	Normal	50 – 75	Los valores se mantienen
---	---------	--------	---------	--------------------------

Bioquímico

Hemoglobina	12.3 g/dl	Normal
Glóbulos rojos	4.56 10*6/ul	Normal
Hematocrito	37.30%	Normal
VCM	82.0 Fl	Normal
CHCM	32.9 g/dl	Normal
RDW_CV	11.30%	Normal
RDW_SD	63.0 Fl	Normal
Plaquetas	188 10*3/ul	Normal
Vol. Plaquetario medio	9.2 Fl	Normal
PDW	13.9 Fl	Normal
PCT	0.17%	

No reporta

Clínico

Temperatura	37°	Afebril	37°	Afebril
	Presión arterial: 90/60 mm/Hg,			
	Frecuencia cardiaca 100 lpm,		FC:102 lpm, FR: 25 Rpm,	
Sistema cardiovascular	Frecuencia respiratoria 30 rpm	Normal	PA: 90/60 mm/hg	Normal

Examen físico: Ojos: con brillo y claros sin lesiones. Labios y lengua sin inflamación, Encías saludables y presencia de dentición. Piel sin manchas Región torácica. Simétrico en tamaño y forma. Región abdominal. Blando leve, Examen físico: Ojos: con brillo y claros sin lesiones. Labios y lengua sin inflamación, Encías saludables y presencia de dentición. Piel sin manchas Región torácica. Simétrico en tamaño y forma. Región abdominal. Blando

Normal

Examen físico Normal, no refiere convulsiones ni reflujo

Dietético

Kcal	1027		1220	
% de grasa	38%	Ingesta	100%	Ingesta
% Proteína	168%	inadecuada	99%	Adecuada
% CHO	400%		95%	

Elaborado por: Karely Beatriz Hurtado Moncayo

Observaciones.

Aunque se pudo evidenciar ciertos indicadores dentro de los parámetros normales, se pudo observar por medio del cálculo de 24 Horas, que la paciente tenía una ingesta excesiva de hidratos de carbono y baja en grasas, por lo que se puede inferir que esos aspectos ocasionaban las convulsiones, durante la consulta aún se continúa trabajando en la educación nutricional, especificando las ventajas que tiene una dieta cetogénica ante la patología de la niña, los familiares aun refieren que la paciente sigue sin presentar problemas para masticar o tragar, pero bajo ciertos aspectos (patológicos que se pueden presentar) se sigue recomendando que los alimentos que se brindan sean de fácil masticación.

CONCLUSIONES.

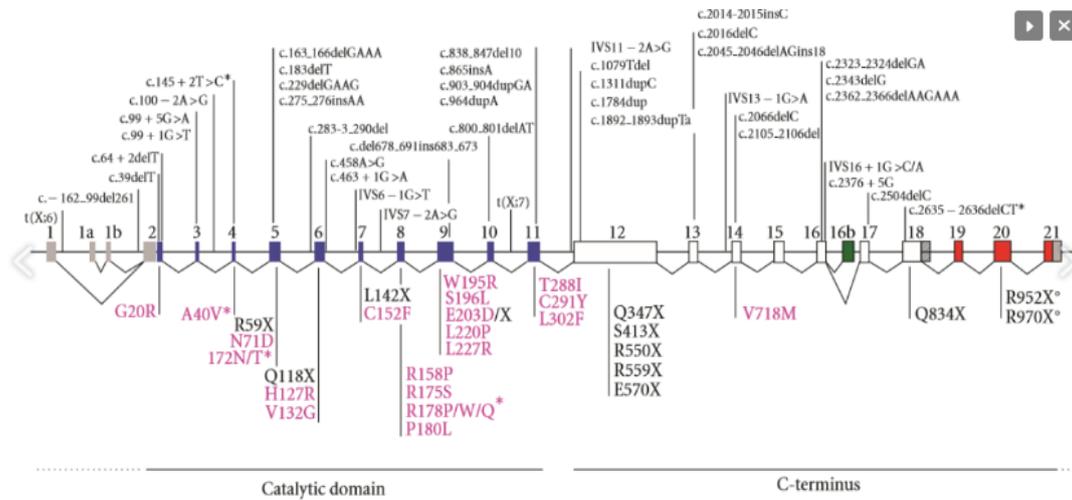
- Se evaluó el estado nutricional y se evidencio Peso de acuerdo con la edad Riesgo de sobrepeso, Longitud de acuerdo con la edad Normal, Peso de acuerdo a la longitud Normal, Perímetro de brazo de acuerdo con la edad Normal, Perímetro cefálico de acuerdo con la edad Normal, Pruebas de laboratorio dentro de los parámetros normales. Valoración física /clínica: Convulsiones, con reflujo y valoración dietética, déficit consumo grasas y excesivo consumo de carbohidratos y proteínas.
- Se realizó una prescripción “Dieta cetogénica de 1200 kcal/día, distribuidas en cinco tiempos de comidas y fraccionada en desayuno, refrigerio, almuerzo, refrigerio y merienda, con el 71% de grasas, 19% de carbohidratos y 10% de proteína”
- Se monitorizo la evolución de la dieta, se evidencio que los parámetros antropométricos se mantenían, no reporta exámenes de laboratorio, los signos vitales y clínicos normales, no refiere convulsiones ni reflujo

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.

- Asociación de Afectados por CDKL5. (2021). *AACDKL5*. Recuperado el 2022, de <https://aacdkl5.org/genetica-del-cdkl5/>
- CDKL5 Alliance Francophone. (Mayo de 2022). *CDKL5.FR*. Recuperado el 2022, de <https://cdkl5.fr/trouble-cdkl5/>
- Chen, C., Milbury, P., Lapsley, K., & Blumberg, J. (Junio de 2005). Los flavonoides de las pieles de almendras son biodisponibles y actúan sinérgicamente con las vitaminas C y E para mejorar la resistencia del hámster y el LDL humano a la oxidación. *PUBMED*, 135(6), 1366-73. doi:10.1093/jn/135.6.1366
- InfoSalud. (16 de Junio de 2021). *InfoSalud*. Recuperado el 2022, de <https://www.infosalus.com/salud-investigacion/noticia-afectados-sindrome-deficiencia-cdkl5-alertan-infradiagnostico-20210616144500.html>
- Mulcahey, P. (Octubre de 2020). Los ratones mutantes heterocigotos cdkl5 envejecidos exhiben espasmos epilépticos espontáneos. *Elsevier*, 332. doi:<https://doi.org/10.1016/j.expneurol.2020.113388>
- NCATS. (8 de Noviembre de 2021). *Centro Nacional para el Avance de las Ciencias Traslacionales*. Recuperado el 2022, de <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/12173/cdkl5-deficiency-disorder>
- Palanca, M. (Diciembre de 2015). Aspectos dietéticos en el paciente epiléptico. *Elsevier*, 42(1), 4-9. doi:10.1016/j.sedene.2015.06.001
- Vives, A. (17 de Junio de 2022). *Carenity*. Recuperado el 2022, de <https://www.carenity.es/informacion-enfermedad/revista/actualidad/sindrome-por-deficiencia-cdkl5-todo-lo-que-hay-que-saber-sobre-la-enfermedad-1614>
- Wolfsdorf, J. (Diciembre de 2019). *NickLaus Childrens Hospital*. Recuperado el 2022, de <https://www.nicklauschildrens.org/condiciones/trastorno-de-cdkl5>

ANEXOS

Figura 1 ubicación y tipo de mutación



Fuente: (CDKL5 Alliance Francophone, 2022)

Figura 2 Tipos de dietas cetogénicas

	Grasas	Triglicéridos de cadena media (TCM)	Proteínas	Hidratos de carbono
Clásica 3/1	87%	-	13%	Entre ambas
Clásica 4/1	90%	-	10%	Entre ambas
TCM	11%	60%	11%	19%
TCM modificada o combinada	40%	30%	10%	20%

Fuente: (Palanca, 2015)

Tabla 1 Recordatorio de 24 H

Recordatorio de 24 H	KCAL	PROTEINAS	GRASAS	CHO
Desayuno				
Batido de frutilla	113	3.4	2.8	18.9
Tostada de queso	100	10.7	10	14.4
Media mañana				
Manzana	47	0.2	0.2	12.6
Almuerzo				
Sopa de frejol con carne	120	2.23	3.84	14.2

Arroz	90	3.22	2,61	68.9
Carne Frita	120	10.5	5.6	1.6
Pure de Papa	100	12.5	3.9	16
Media Tarde				
Gelatina con flan	73	1.9	4.39	6.49
Merienda				
Arroz	90	3.22	2,61	68.9
Pollo hornado	114	2.3	4.5	0
Jugo de tomatillo	60	0.15	0.96	5.84
TOTAL	1027	50	36	228
ADECUACION	1200	30	94.7	57
%	86	168	38	400
	90-110		95-105	

Elaborado por: Karely Beatriz Hurtado Moncayo