

**ENFERMEDADES CARENCIALES**

Autoras:

Dra. Daniela Disandro M.P.N° 26067/3  
Esp. En Pediatría M.E.N° 9797

Dra. Gabriela A. Bassani M.P.N° 23905/9  
Esp. En Pediatría M.E.N° 8844  
Integrante del Comité de Contralor de Pediatría

Este concepto engloba los trastornos de la salud ocasionados por la ingesta deficiente o malabsorción de vitaminas y minerales, es decir micronutrientes, los cuales el organismo requiere en pequeñas cantidades pero es incapaz de sintetizar dependiendo exclusivamente del aporte de la dieta. Estos micronutrientes cumplen diversas funciones en el organismo, como cofactores de procesos metabólicos, constituyentes de enzimas, hormonas, y otras.

Nuestro país, como el resto del mundo, experimenta procesos de transición demográfica y económica que impactan en lo nutricional; coexisten escasez y abundancia en una misma región y hasta en el seno familiar, resultando en las últimas décadas un incremento de la prevalencia de sobrepeso y obesidad, y cierta estabilidad en las tasas de baja talla y bajo peso, aunque las carencias parezcan haber disminuido permanecen latentes y pueden profundizarse en contextos de crisis.

La información obtenida a través de la Encuesta Nacional de Nutrición y Salud (ENNyS, 2007) estimó la mediana nacional y por región, de la ingesta de macro, micronutrientes y vitaminas, estableciendo algunos datos de interés: se tomó como referencia la población de mujeres mayores de 18 años en Argentina, de las cuales el 33,5% tenía ingesta de zinc por debajo de la mediana; un 19,4% para hierro; 72,2% para vitamina A; 73,3% para vitamina C; 23,1% para folatos; 25,8% para vitamina B12. Si bien no son estudios de prevalencia de enfermedad por deficiencia, ante la falta de datos estadísticos esta información nos orienta a dimensionar el problema. Cabe destacar que la región Pampeana (de la cual Córdoba forma parte) está por encima de la mediana de consumo nacional de todos estos micronutrientes, excepto en vitamina C.

Las medidas de salud pública adoptadas, como las leyes de fortificación de alimentos, profilaxis con polivitamínico a los menores de un año, profilaxis con vitamina K en el recién nacido por ejemplo, hacen que estas enfermedades carenciales sean cada vez más infrecuentes en nuestro medio, y ocurran de modo secundario asociadas a enfermedad de base (genéticas, malabsortivas, renales, etc.). En este capítulo se desarrollarán dos patologías relevantes por el posible impacto en el desarrollo del niño. El déficit de hierro se aborda en el capítulo de Anemias de estos Protocolos.

**RAQUITISMO NUTRICIONAL**

**1-Definición:** El raquitismo es un trastorno caracterizado por una diferenciación defectuosa de condrocitos, y mineralización insuficiente de la placa de crecimiento y del osteoide del hueso en crecimiento.

La osteomalacia es una mineralización anormal de la matriz en el hueso maduro y, aunque está presente en niños con raquitismo, se usa para describir los defectos de la mineralización ósea después de completar el crecimiento.

Cuando este trastorno es causado por deficiencia de vitamina D (VD) y/o ingesta baja de calcio en niños, se denomina Raquitismo Nutricional (RN). Afecta principalmente a los niños pequeños (6-24 meses) dada su alta tasa de crecimiento, pero puede afectar también a los adolescentes durante el estirón puberal. Los niños con una enfermedad subyacente como malabsorción de grasas, enfermedad hepática, insuficiencia renal y enfermedades que requieren nutrición parenteral total también pueden desarrollar RN.

Existen otras causas de Raquitismo tanto hereditarios (VD dependientes tipo I y II, hipofosfatémico, etc.) como adquiridos, que en general no responden a VD y que no se tratan en este capítulo.

*La VD es una vitamina liposoluble esteroidea, que se comporta como una hormona. Existen receptores de la VD en numerosos tejidos del organismo, aparte de encontrarse en hueso: médula ósea, cartílago, tejido adiposo, suprarrenal, cerebro, intestino, hígado, pulmón, linfocitos, placenta, gónada, tiroides. El papel clásico y principal de la VD es sobre el metabolismo fosfocálcico y la mineralización ósea. Además, recientemente, se la ha implicado en numerosas funciones extraóseas, entre ellas la inmunomodulación y la regulación del crecimiento celular.*

Las fuentes naturales de VD son *exógenas*: pescados grasos (salmón, caballa, trucha), mariscos, yema de huevo y alimentos fortificados (lácteos); o *endógenas*: síntesis en la piel (aporta el 80-90% de los requerimientos).

La concentración media de VD en leche humana es baja, aproximadamente 25 UI/L de 25(OH)D. La reserva de la VD de niños nacidos de madres con valores normales de esta vitamina se agota aproximadamente a las 8 semanas después del parto. Las fórmulas para lactantes tienen 40-60 UI/100 ml.

Ingesta diaria recomendada de VD:

- 400 UI/día es adecuado para prevenir el raquitismo y se recomienda para todos los lactantes desde el nacimiento hasta los 12 meses de edad, independientemente de su modo de alimentación.
- Más allá de los 12 meses de edad, todos los niños y adultos deben cumplir con su requerimiento nutricional de VD a través de la dieta y/o la suplementación, que es de al menos 600 UI/día.

Recomendaciones de ingesta dietética de calcio:

- Lactantes: 500 mg/día; se establece un consumo mínimo para evitar desarrollar RN de 200 y 260 mg/día para menores de 6 meses, y de 6 a 12 meses de edad respectivamente. La leche humana y las fórmulas para lactantes cubren los requerimientos mínimos.
- Niños de 1- 3 años 700 mg/día.
- Niños de 4- 8 años 1000 mg/día.
- Adolescentes: 1300 mg/día.

### 2- Cuadro clínico:

**Síntomas y/o signos de compromiso óseo:** tumefacción de muñecas y tobillos (pulsera radial o tibial), retraso en el cierre de la fontanela anterior, prominencia frontal y craneotabes, retraso en la erupción de los dientes (sin incisivos a los 10 meses, sin molares a los 18 meses), deformidad de los miembros inferiores (genu varum, genu valgum, deformidad en barrido de viento), rosario raquítrico (articulaciones costocondrales agrandadas). Dolor óseo.

**Síntomas extra esqueléticos:** Surco de Harrison. Retraso en el crecimiento. Retraso en el desarrollo motor grueso con debilidad muscular. Convulsión hipocalcémica y tetania. Presión intracraneal elevada. Miocardiopatía dilatada hipocalcémica (insuficiencia cardíaca, arritmia, paro cardíaco, muerte).

**Características radiográficas:** Pérdida de nitidez, desflecamiento e irregularidad de la línea metafisaria distal. Imagen en cáliz o copa de las metafisis. Adelgazamiento de la cortical diafisaria. Desmineralización, trabéculas óseas groseras y mal definidas. Arqueamiento de las diáfisis de huesos largos.

**Deficiencia de vitamina D y fracturas:** Los niños con raquitismo confirmado radiográficamente tienen un mayor riesgo de fracturas. En cambio, aquellos niños con deficiencia simple de VD no estarían expuesto a un mayor riesgo de fractura.

**Vitamina D y Covid:** Si bien los datos actuales no son uniformes, parecería haber una relación, no necesariamente causal, entre deficiencia de VD y la incidencia y mortalidad por COVID-19.

Las evidencias actuales para indicar la administración de VD en la prevención o tratamiento de COVID-19 son escasas y presentan numerosas limitaciones, tampoco existen datos concretos acerca de la dosis de VD a utilizar o el umbral que se debe alcanzar para conseguir el objetivo.

A la espera de que se publiquen ensayos clínicos que confirmen o no su utilidad, la relación riesgo/beneficio podría ser favorable al empleo de VD en uso compasivo en la prevención y tratamiento de COVID-19 en pacientes de riesgo, en quienes podría ser razonable prevenir o tratar el déficit, dado el efecto beneficioso conocido de esta vitamina sobre inmunidad e infecciones respiratorias.

### 3- Estudios a solicitar:

Se solicitará en primera instancia niveles de VD en suero, calcemia, fosfatemia y fosfatasa alcalina y radiografías de huesos largos. Según hallazgos clínicos y de laboratorio puede ser necesario ampliar el protocolo de estudio e incluir determinación de Parathormona (PTH) en plasma, gases capilares, ionograma completo, determinación de calcio y fósforo urinario.

El Consenso Global sobre Prevención y Tratamiento del Raquitismo Nutricional recomienda clasificar el estado de VD, basado en la determinación de los niveles en sangre de 25-OH VD.

- Suficiencia:  $>50 \text{ nmol/l} = >20 \text{ ng/ml}$ .
- Insuficiencia:  $30-50 \text{ nmol/l} = 12-20 \text{ ng/ml}$ .
- Deficiencia:  $<30 \text{ nmol/l} = <12 \text{ ng/ml}$ .

El diagnóstico de RN se realiza sobre la base de la historia clínica, el examen físico y las pruebas bioquímicas y se confirma mediante radiografías. La deficiencia por sí sola de VD no hace diagnóstico de RN.

### 4- Conducta:

**Profilaxis:** El Consenso Global sobre Prevención y Tratamiento del Raquitismo Nutricional, recomienda los siguientes suplementos de **vitamina D** para la prevención del RN y la osteomalacia:

- 400 UI/día para todos los lactantes alimentados con leche humana, y para aquellos alimentados con fórmula que ingieran menos de 1000 ml al día, desde el nacimiento hasta un mínimo de 12 meses de edad.
- Suplementación más allá de los 12 meses de edad: 600 UI/día de por vida en grupos de riesgo:
  - Niños con antecedentes de RN que ya recibieron tratamiento.

- Niños y adultos con alto riesgo de deficiencia de VD, con factores o condiciones que reducen la síntesis o ingesta: poca exposición solar, piel oscura, prematuros, síndromes de malabsorción, insuficiencia hepática, colestasis crónica, tratamiento prolongado con corticoides, uso de anticonvulsivantes, etc.
  - Embarazadas (junto con hierro y ácido fólico).
- Las personas en riesgo también deben cumplir con el requisito mínimo diario de ingesta suficiente de calcio.

### Tratamiento:

1. **Dosis de VD y Calcio: Vitamina D:** 2.000 UI/día para lactantes menores de 1 año, 3000– 6000 UI/día para niños de 1 a 12 años y 6000 UI/día para mayores de 12 años. El **calcio** oral (mínimo 500 mg/día), ya sea como ingesta dietética o como suplemento, debe usarse de forma rutinaria junto con la vitamina D en el tratamiento, independientemente de la edad o el peso.
  2. **Vía de administración adecuada y duración de la terapia:** Se recomienda el tratamiento oral, ya que restablece más rápidamente los niveles de 25(OH)D que el tratamiento intramuscular. Para el tratamiento diario, tanto D2 como D3 son igualmente efectivos. Cuando se usan dosis grandes únicas, es preferible el uso de la D3 en comparación con la D2 porque la primera tiene una vida media más prolongada.
  3. **Duración del tratamiento:** Se recomienda el tratamiento con VD durante un mínimo de 12 semanas, reconociendo que algunos niños pueden necesitar una mayor duración del tratamiento.
- La dosis alta única (terapia de Stoss ó choque) se puede usar en entornos con recursos limitados en bebés mayores de 3 meses: 50.000 UI para niños de 3 a 12 meses de edad, 150.000 UI niños de 1 a 12 años y 300 000 UI mayor de 12 años.

### **5- Niveles de atención:**

- **1° Nivel:** corresponde al médico pediatra fomentar la alimentación saludable y medidas de prevención de deficiencia de VD (exposición solar adecuada y segura, suplementación). Detección precoz de signos y o síntomas de RN. Determinación de VD sérica sólo en poblaciones de riesgo o en sospecha diagnóstica de RN. Diagnóstico de RN y tratamiento
- **2° Nivel:** En caso de sospecha de raquitismo hereditario (vitamina D dependiente o hipofosfatemico) o enfermedades asociadas (insuficiencia renal crónica, celiacía, fibrosis quística) el seguimiento y tratamiento se realizará de manera conjunta con especialista pediátrico (nefrólogo, endocrinólogo) y nutricionista. En casos severos de raquitismo cuando se observe compromiso del neurodesarrollo se debe dar participación al especialista en psicomotricidad o neurodesarrollo.
- **3° Nivel:** Derivar cuando coexista enfermedad grave, desnutrición severa, arritmias o miocardiopatía. Ante la presencia de convulsiones o tetania, debe ser derivado a servicio de emergencia en institución de tercer nivel.

**6- Controles:** Al mes de iniciado el tratamiento, se debe solicitar laboratorio de control. Se espera normalización de VD, fósforo y calcio, e inicio del descenso de la fosfatasa alcalina. Se recomienda repetir el control bioquímico de manera mensual hasta su normalización y finalización del tratamiento. A los 3 meses, se recomienda control radiográfico (muñeca y rodilla) que objetive mejoría.

**7- Riesgo de iatrogenia:** La toxicidad de la VD se define como hipercalcemia y determinación de 25(OH)VD >250 nmol/l, asociado a hipercalcemia y supresión hormona paratiroidea. La exposición solar puede producir quemaduras que claramente están relacionadas con el cáncer de piel incluido el melanoma, por lo que se recomienda una exposición solar de 10-15 min en un 25% de la piel sin llegar a la dosis eritematogénica mínima, que está relacionada con el fenotipo de la piel.

## **DEFICIENCIA DE VITAMINA B12**

**1-Definición:** La vitamina B12 o cianocobalamina es una compleja molécula hidrosoluble que contiene cobalto y se absorbe en íleon distal tras unirse a una glicoproteína llamada factor intrínseco; su función es esencial en el metabolismo normal de lípidos e hidratos de carbono para obtener energía, y en la biosíntesis de proteínas y ácidos nucleicos.

Las fuentes son los alimentos de origen animal: vísceras, carne, pescado, queso y huevos. Por el hervor de la leche puede perderse hasta un 30% por lo que los lácteos como única fuente de B12 resultan insuficientes. Según tablas de referencia de la Food and Nutrition Board, de la Academia Nacional de Ciencias de Estados Unidos, la recomendación diaria es 2,4 µg/día. Posee almacenamiento en hígado y realiza circuito enterohepático lo cual protege del déficit por meses o años; es decir, las manifestaciones clínicas ocurren tardíamente luego de iniciarse la carencia.

Si bien la deficiencia de B12 en la infancia es infrecuente, el diagnóstico y tratamiento precoces son muy importantes por el riesgo de daño neurológico irreversible. Puede ocurrir secundariamente a trastornos congénitos o adquiridos que involucren la absorción o el transporte (anemia perniciosa, síndrome de intestino corto), pero focalizando en la dieta la población más expuesta son los lactantes alimentados con leche humana (LH) exclusiva de madre vegana, y niños y adolescentes veganos sin suplementación.

**2- Cuadro clínico:** las principales alteraciones son hematológicas y neurológicas; se observarán síntomas de anemia, con características de laboratorio indistinguibles de la deficiencia de folatos, la cual es reversible con el tratamiento.

En lactantes los síntomas de deficiencia aparecen entre los 4 y 10 meses con crecimiento insuficiente y manifestaciones neurológicas: apatía, anorexia, hipotonía, retraso en el desarrollo psicomotor; niños mayores y adolescentes: déficit sensitivo y motor, parestesias, neuritis periférica, disfunción vegetativa, alteraciones cognitivas hasta demencia y coma; esta afectación es irreversible.

El aporte adecuado de folatos, usual en las dietas veganas, suele enmascarar las manifestaciones hematológicas y hacer progresar así el daño neurológico.

**3- Estudios a solicitar:** Hemocitológico: anemia macrocítica, neutrófilos hipersegmentados. Dosaje sérico de Vitamina B12, homocisteína, ácido metilmalónico y holotranscobalamina II. Se consideran adecuados los siguientes valores:

- Vitamina B12: mayor a 360 pmol/l.
- Holotranscobalamina II: mayor a 45 pmol/l.
- Homocisteína: menor a 10 pmol/l.
- Ácido metilmalónico: menor a 0,271 pmol/l.

#### 4- Conducta:

**Profilaxis:** se recomienda suplementar a la madre vegana desde el embarazo con suplementos orales y continuar durante la lactancia, la cual debe ser siempre alentada. Si la madre fue correctamente suplementada y monitoreada, el lactante menor de 6 meses alimentado con LH no requerirá suplemento, desde los 6 meses en adelante, la infancia y adolescencia suplementar siempre con **Vitamina B12**.

- De 6 meses a 3 años: 1 µg, 2 dosis/ día.
- > de 4 años, adolescencia, embarazo y lactancia: 2 µg, 2 dosis/ día.

#### Tratamiento:

- Trastorno neurológico: 100 µg/ día, durante 10-15 días; luego 100 µg 1 o 2 veces por semana durante varios meses e ir disminuyendo hasta llegar a 60 µg 1 vez por mes.

- Trastorno hematológico: 10-50 µg/ día, durante 5-10 días; luego 100-250 µg cada 2 a 4 semanas (1 dosis quincenal o mensual).

Tener en cuenta que se absorberá hasta un 50% de la dosis administrada, y que a mayor dosis menor absorción, por eso puede haber varios esquemas de profilaxis o tratamiento. En Argentina, el suplemento en solución oral disponible aporta 40 µg/ml.

#### 5- Niveles de atención:

○ 1° Nivel: detección de población de riesgo y prescripción de profilaxis; detección precoz del déficit, solicitud de laboratorio, tratamiento y seguimiento. Asesoramiento de nutricionista.

○ 2° Nivel: diagnóstico de laboratorio especializado; evaluación de especialistas: hematólogos, neurólogos infantiles; rehabilitación: psicomotricista, neurofisiatras.

○ 3° Nivel: Internación para intervención interdisciplinaria ante fracaso de niveles anteriores.

**6- Controles:** se realizaran en forma mensual controles de laboratorio hasta su normalización.

**7- Riesgo de iatrogenia:** no existen reporte de toxicidad.

### **BIBLIOGRAFÍA**

BUCHANAN, A. y MARQUEZ M. Vitamin and mineral deficiencies. En: Nelson. Essentials of Pediatrics. 9° Ed. International Edition. Ed. Elsevier, Philadelphia, Estados Unidos. 2023. Sección 6, Capítulo 31: 118-129.

COMITÉ NACIONAL DE NUTRICIÓN. Dietas vegetarianas en la infancia. Arch Argent Pediatr 2020; 118(4):S130-S141.

MINISTERIO DE SALUD DE LA NACIÓN. 2° Encuesta Nacional de Nutrición y Salud. Resumen Ejecutivo. Septiembre 2019. En:  
[https://bancos.salud.gob.ar/sites/default/files/2020-01/encuesta-nac-nutricion-salud\\_resumen-ejecutivo.pdf](https://bancos.salud.gob.ar/sites/default/files/2020-01/encuesta-nac-nutricion-salud_resumen-ejecutivo.pdf)

MINISTERIO DE SALUD DE LA NACIÓN. Guías Alimentarias para la Población Argentina, Buenos Aires 2020.

MUNNS, C.; SHAW N.; KIELY, M.; SPECKER, B.; THACHER T.; OZONO K. y cols. Global Consensus Recommendations on Prevention and Management of Nutritional Rickets. Horm Res Paediatr. 2016;85(2):83-106. doi: 10.1159/000443136. Epub 2016 Jan 8. PMID: 26741135.

PÉREZ CASTRILLÓN J.L.,; CASADO E.; CORRAL GUDINO L.; GÓMEZ ALONSO C.; PERIS P.; RIANCHO J. COVID-19 y vitamina D. Documento de posición de la Sociedad Española de Investigación Ósea y del Metabolismo Mineral (SEIOMM). Rev Osteoporos Metab Miner [Internet]. 2020 Dic [citado 2023 Mar 25] ; 12( 4 ): 155-159. Disponible en:  
[http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1889-836X2020000400009&lng=es](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1889-836X2020000400009&lng=es).  
Epub 05-Abr-2021. <https://dx.doi.org/10.4321/s1889-836x2020000400009>.

UDAY S.; HÖGLER W. Nutritional Rickets and Osteomalacia in the Twenty-first Century: Revised Concepts, Public Health, and Prevention Strategies. Curr Osteoporos Rep. 2017 Aug;15(4):293-302. doi: 10.1007/s11914-017-0383-y. Erratum in: Curr Osteoporos Rep. 2017 Aug 14;; PMID: 28612338; PMCID: PMC5532418.