



# CLINICA PEDIATRICA

DR. SAUL PERAZA MARIN

UNIVERSIDAD D EL SURESTE  
MEDICINA HUMANA 7MO SEMESTRE  
ITZEL JAQUELINE RAMOS MATAMBU

MAPA MENTAL

La diabetes tipo 1 se ha clasificado en dos tipos: "Diabetes inmunomediada", en la que la destrucción de las células beta produce la deficiencia absoluta de insulina y "diabetes idiopática", sin evidencias de autoinmunidad

Se denomina diabetes mellitus al grupo de enfermedades metabólicas caracterizadas por hiperglucemia resultante de defectos en la secreción y/o acción de la insulina.

Presencia de síntomas clínicos y glucemia plasmática  $\geq 200$  mg/dL (11.1 mmol/L), independientemente de la hora de extracción en relación con las comidas.  
Glucemia plasmática en ayunas  $\geq 126$  mg/dL (7.0 mmol/L).  
Glucemia plasmática a los 120 minutos, en la prueba de tolerancia oral a la glucosa (glucosa, 1.75 g/kg, máximo 75 g - P.T.O.G.)  $\geq 200$  mg/dL

Tratamiento En el tratamiento de los niños diabéticos, son importantes la alimentación, el ejercicio físico, la insulino terapia y el autocontrol, al cual se llega mediante una educación diabetológica intensa.

se debe a la herencia de cualquiera de un gran número de alelos anormales, de gen que codifica su síntesis

Deficiencia de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa  
tario recesivo ligado al cromosoma X, cuyo efecto primario consiste en la disminución de la producción de la enzima G-6-PD en los glóbulos rojos. Esto produce hemólisis y anemia de tipo hemolítica aguda, o esferocítica crónica.

# TRASTORNOS METABÓLICOS

Hiperglucemia

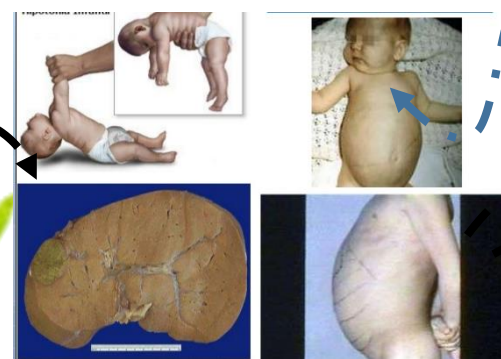
Von Gierke

Dx determinación de los niveles de la enzima glucosa-6-fosfatasa

El tratamiento de elección para evitar la hipoglucemia y la acidosis láctica, es la ingestión de glúcidos cada 3 ó 4 horas, que en los niños debe administrarse por sonda nasogástrica durante la noche

Afecta la formación y utilización del glucógeno, dando lugar a concentraciones, o estructuras anormales del mismo

Está causada por un déficit congénito de la enzima glucosa-6-fosfatasa en hígado, riñón e intestino.



neutropenia

hipoglucemia

acidosis láctica

Galactosemia

La galactosemia es la incapacidad del organismo para utilizar (metabolizar) el azúcar simple o galactosa (que causa la acumulación de galactosa 1 fosfato), que alcanza altos niveles en el organismo y causa lesiones al hígado,

El diagnóstico preliminar de la galactosemia, se realiza demostrando la presencia de una sustancia reductora, en varias muestras de orina, recogida mientras el paciente es alimentado con leche materna, leche de vaca o leche artificial que contenga lactosa.

Tx excluir la galactosa de su dieta, en una fase temprana de la vida. Una vez que se ha diagnosticado la enfermedad, se realiza un tratamiento que consiste en la abstinencia estricta del consumo de todos los



Aunque se han descrito casos de hipoparatiroidismo de origen autoinmune de forma aislada, este tipo de hipoparatiroidismo generalmente forma parte del síndrome poliglandular autoinmunitario de tipo 1 de herencia autosómica recesiva. Está causado por mutaciones en el gen regulador autoinmunitario (AIRE), que ejerce un rol esencial en el desarrollo de la tolerancia inmunitaria, ya que regula la apoptosis de las células T órgano-específicas en el timo.

Se expresa en el timo, los ganglios linfáticos, el páncreas, el córtex adrenal y en el hígado fetal. Las principales manifestaciones clínicas de este síndrome incluyen la tríada clínica clásica de candidiasis mucocutánea crónica

Hipoparatiroidismo de origen autoinmune

2. HIPOCALCEMIA

Las manifestaciones clínicas generalmente aparecen con valores inferiores a 7,2 mg/dl, aunque algunos pacientes pueden permanecer asintomáticos con niveles mucho más bajos

La hipocalcemia se define como la disminución del calcio sérico por debajo del límite inferior de la normalidad (menos de 8,5 mg/dl en el caso del calcio total y menos de 4 mg/dl de calcio iónico).

Hipoparatiroidismo neonatal transitorio

Una causa relativamente frecuente de hipoparatiroidismo neonatal está determinada por la existencia de hipercalcemia materna durante a gestación, que en general es secundaria hiperparatiroidismo primario materno por un adenoma paratiroideo. Las manifestaciones clínicas suelen presentarse a partir del cuarto día de vida, para desaparecer en semanas o meses, con

# TRASTORNOS METABÓLICOS

Hipomagnesemia

Una causa excepcional, aunque importante, de hipocalcemia en la infancia es la hipomagnesemia, aunque en este caso el hipoparatiroidismo es siempre transitorio ya que la hipofunción paratiroidea desaparece una vez que se han corregido los niveles de magnesio plasmáticos. El magnesio es un cofactor esencial para la secreción de la PTH y para la activación del receptor de la PTH. La hipomagnesemia puede ser secundaria a trastornos de la absorción intestinal del magnesio o a defectos del túbulo renal que determinan su pérdida urinaria. El cálculo del cociente magnesio/creatinina orienta su origen

Hipocalcemia familiar con hipercalciuria

Esta enfermedad de herencia autosómica dominante está causada por mutaciones activadoras del gen que codifica el receptor-sensor sensible al calcio que determinan una ganancia de función

La activación del receptor a nivel renal produce una excreción urinaria excesiva de calcio. Aunque algunos pacientes inician la sintomatología clínica en el periodo neonatal, es frecuente que permanezcan asintomáticos, con grados moderados de hipocalcemia, y que solo en situaciones de estrés, como en los procesos febriles, manifiesten convulsiones y crisis de tetania. El tratamiento