



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

PRESENTA

Lucía Guadalupe Zepeda Montúfar

SEXTO SEMESTRE EN LA LICENCIATURA DE MEDICINA HUMANA

TEMA: "Tamiz neonatal".

ACTIVIDAD: Tabla

ASIGNATURA: Neurología

UNIDAD I

CATEDRÁTICO: Dra. Mónica Gordillo Rendón

TUXTLA GUTIÉRREZ; CHIAPAS A 19 DE MARZO DEL 2022

CRIBADO NEONATAL

La OMS define como “cribado” a la identificación presuntiva, con la ayuda de unas pruebas, de exámenes, o de otras técnicas susceptibles de aplicación rápida, de los sujetos afectados por una enfermedad o por una anomalía que hasta entonces había pasado desapercibida; de igual forma recibe otros nombres como: **tamizaje, despistaje, detección precoz o screening.**

ENFERMEDAD	DESCRIPCIÓN DE POSIBLES DAÑOS	TRATAMIENTO
Hiperfenilalaninemia / fenilcetonuria (Phe \geq 2,5 mg/dl o 151,5 μ mol/L)	Retraso mental, convulsiones, encefalopatía	Dieta restringida en fenilalanina, tratamiento con BH4 en algunos casos
Aciduria glutárica tipo 1	Retraso en el desarrollo, espasticidad, encefalopatía, coma, muerte	Dieta restringida en proteínas, carnitina
Déficit de β -oxidación de ácidos de cadena media	Hipoglucemia, convulsiones, coma, muerte súbita.	Tratamiento dietético rico en hidratos de carbono y sin exceso de grasas, evitar el ayuno, carnitina en ocasiones.
Déficit de β -oxidación de ácidos grasos de cadena larga	Cardiomiopatía, coma, muerte súbita	Tratamiento dietético restringido en grasas de cadena larga, dieta rica en hidratos de carbono de absorción lenta, evitar ayuno y suplemento de triglicéridos de cadena media y carnitina en algunos casos.
Fibrosis quística	Retraso en el crecimiento, enfermedad pulmonar crónica severa, muerte prematura	Terapia nutricional, respiratoria (fisioterapia, antibióticos), según su evolución.
Anemia de células falciformes	Anemia, ictericia, disnea, fatiga, episodios de dolor, infecciones severas.	Antibióterapia, trasplante de médula ósea si es grave
Hipotiroidismo congénito (TSH \geq 10 μ UI/ml)	Retraso mental severo y retraso de desarrollo	Hormona tiroidea
Deficiencia de biotinidasa	Convulsiones, apneas, hipotonía, alteraciones cutáneas, alopecia, hipoacusia, retraso del desarrollo.	Suplementos con biotina oral toda la vida.
Galactosemia	Trastorno hereditario autosómico recesivo que ocasiona la acumulación del disacárido galactosa en la sangre del bebé.	Eliminando por completo de la dieta del niño afectado todos aquellos alimentos que son fuente de galactosa.
Hiperplasia suprarrenal congénita	Conjunto de alteraciones por herencia autosómica recesiva causadas por la deficiencia primaria de la enzima 21-hidroxilasa, que provoca un desequilibrio hormonal con deficiencia de glucocorticoides y mineralcorticoides e incremento de 17 α -hidroxiprogesterona y andrógenos.	Hidrocortisona
Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa	Enfermedad hereditaria ligada al cromosoma X caracterizada por una deficiencia de la enzima G6PD que se encuentra en la membrana del eritrocito, ocasionando una anemia hemolítica.	Prevenir las crisis de hemólisis, evitar la ingesta de alimentos y fármacos potencialmente oxidantes.
Hipoacusia congénita	El déficit auditivo en la primera infancia dificulta la adquisición del lenguaje, alterando la capacidad de comunicación y aprendizaje del niño y, a largo plazo, su integración social.	Intervención logopédica y la adaptación audioprotésica