

**"UNIVERSIDAD DEL SURESTE"**



**6to. SEMESTRE/MEDICINA HUMANA**

**"Tamiz neonatal"**

**MATERIA: Neurología**

**CATEDRÁTICO: Dra. Mónica Gordillo**

**19 DE MARZO DEL 2022**

ENFERMEDAD	DESCRIPCIÓN DE POSIBLES DAÑOS	TRATAMIENTO
<b>Hiperfenilalaninemia /fenilcetonuria</b>	Retraso mental, convulsiones, encefalopatía	Dieta restringida en fenilalanina, tratamiento con BH4 en algunos casos
<b>Aciduria glutárica tipo 1</b>	Retraso en el desarrollo, espasticidad, encefalopatía, coma, muerte	Dieta restringida en proteínas, carnitina
<b>Déficit de <math>\beta</math>-oxidación de ácidos de cadena media</b>	Hipoglucemia, convulsiones, coma, muertes súbita.	Tratamiento dietético rico en hidratos de carbono y sin exceso de grasas, evitar el ayuno, carnitina en ocasiones.
<b>Déficit de <math>\beta</math>-oxidación de ácidos grasos de cadena larga</b>	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.
<b>Fibrosis quística</b>	Retraso en el crecimiento, enfermedad pulmonar crónica severa, muerte prematura	Terapia nutricional, respiratoria (fisioterapia, antibióticos), según su evolución.
<b>Anemia de células falciformes</b>	Anemia, ictericia, disnea, fatiga, episodios de dolor, infecciones severas.	Antibióterapia, trasplante de médula ósea si es grave.
<b>Hipotiroidismo congénito</b>	Retraso mental severo y retraso de desarrollo.	Hormona tiroidea
<b>Deficiencia de biotinidasa</b>	Convulsiones, apneas, hipotonía, alteraciones cutáneas, alopecia, hipoacusia, retraso del desarrollo.	Suplementos con biotina oral toda la vida.
<b>Galactosemia</b>	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.
<b>Hiperplasia suprarrenal congénita</b>	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.	Hidrocortisona
<b>Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa</b>	Enfermedad hereditaria ligada al cromosoma X caracterizada por una deficiencia de la enzima G6PD que se encuentra en la membrana del eritrocito.	Prevenir las crisis de hemólisis, evitar la ingesta de alimentos y fármacos potencialmente oxidantes.
<b>Hipoacusia congénita</b>	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.

**BIBLIOGRAFÍA:** Lamuño, D. . (Abril-Mayo 2019). "Cribado pediátrico". Pediatría integral, Vol.23, Pp.424-432.