

TAMIZ NEONATAL

ALUMNO:

ROLANDO DE JESUS PEREZ MENDOZA

PROFESOR:

DR MANUEL EDUARDO LOPEZ GOMEZ

ESCUELA:

UDS UNIBERSIDAD DEL SURESTE

CARRERA:

MEDICINA HUMANA 6° SEMESTRE

MATERIA:

NEUROLOGIA

ACTIVIDAD:

ENSAYO DEL TAMIZ NEONATAL

FECHA:

27 DE MARZO DEL 2022

SAN CRISTOBAL DE LAS CASAS CHIAPAS



TAMIZ NEONATAL

Introducción:

En el ensayo de hoy hablaremos sobre el tamiz neonatal sus características funciones y técnicas aplicadas en el sistema de salud mexicano, indicando y teniendo en cuenta cual es el concepto del tamiz neonatal: Es una prueba de laboratorio que debe realizarse a todo recién nacido para identificar a aquellos que están en riesgo de padecer desórdenes metabólicos serios que son tratables, pero que no son visibles al momento de su nacimiento.

Desarrollo:

La función principal del Tamiz Neonatal:

El objetivo principal del tamiz metabólico neonatal es Detectar oportunamente alguna enfermedad o deficiencia metabólica, antes de que se manifieste, para proporcionar tratamiento adecuado, limitando el daño y sus consecuencias, tales como: discapacidad intelectual, retraso en el crecimiento y desarrollo, así como el fallecimiento del recién nacido por algún trastorno presentado.

Uno de cada mil recién nacidos, “aparentemente sanos”, tiene en forma latente una enfermedad de consecuencias graves e irreversibles (como retraso mental o incluso la muerte) que se manifestará semanas o meses después de haber nacido. Afortunadamente, hoy en día existe la oportunidad de detectar estos padecimientos a tiempo, es decir, cuando aún no se ha presentado el daño, lo cual permite prevenirlo con el tratamiento correcto y adecuado.

Como se realiza la toma de muestra correcta

Se realiza con los siguientes pasos y métodos: se inicia tomando una muestra de sangre del talón de la persona recién nacida, usualmente una gota de sangre es suficiente para poder recolectarla en un papel filtro especial para su análisis, generalmente la prueba se realiza desde las 48 horas de nacido hasta el quinto día de nacimiento, aunque lo conveniente será realizarla 72 horas después del nacimiento.

¿Qué enfermedades detecta el tamiz neonatal?

El análisis de tamiz neonatal en México logra detectar entre 5 a 6 enfermedades metabólicas, sin embargo mediante el medio de salud privado puedes recurrir al tamiz neonatal ampliado que puede incluso detectar más de 60 enfermedades metabólicas, sin embargo nos enfocaremos a las enfermedades que detecta el tamiz neonatal básico:

Enfermedades que detecta

Hipotiroidismo Congénito (TSH)

Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC)

Galactosemia (Gal)

Fenilcetonuria (PKU)

Fibrosis Quística (TIR)

Deficiencia de Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa (G6DP)

HIPOTIROIDISMO CONGENITO:

El hipotiroidismo congénito es una afección en la que la glándula tiroidea no puede producir las cantidades adecuadas de hormona tiroidea al momento del nacimiento o incluso antes de nacer.

El hipotiroidismo congénito es bastante frecuente, afecta a 1 de cada 1500 a 2000 bebés. Está entre las causas evitables más comunes de retraso mental.

En el hipotiroidismo congénito, la glándula tiroidea del bebé produce muy pocas hormonas T4 y T3. Esto hace que la hipófisis aumente la producción de TSH para estimular la actividad de la glándula tiroidea.

Las causas más frecuentes de hipotiroidismo congénito son:

La glándula tiroidea del bebé no se encuentra en el lugar correcto.

La glándula tiroidea del bebé no se ha desarrollado lo suficiente.

La glándula tiroidea del bebé no se ha desarrollado en absoluto.

La mayoría de las veces, desconocemos las causas.

HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGENITA:

La hiperplasia suprarrenal congénita es un grupo de trastornos genéticos que afectan las glándulas suprarrenales, par de órganos del tamaño de una nuez ubicados encima de los riñones. A las personas que padecen hiperplasia suprarrenal congénita les falta una de las enzimas que utilizan las glándulas suprarrenales para producir hormonas que ayudan a regular el metabolismo, el sistema inmunitario, la presión arterial y otras funciones esenciales.

La hiperplasia suprarrenal congénita afecta la producción de una o más de tres hormonas esteroides: el cortisol, que regula la respuesta del cuerpo a enfermedades o al estrés; los mineral corticoides, como la aldosterona, que regulan los niveles de sodio o potasio; o los andrógenos, como la testosterona, que son hormonas sexuales.

La forma más leve y frecuente de la hiperplasia suprarrenal congénita se denomina «no clásica». La forma clásica, que es más grave, puede detectarse en programas de examen para la detección en recién nacidos. Algunas de las formas de hiperplasia suprarrenal congénita pueden causar problemas con el crecimiento y el desarrollo normales de los niños e incluso poner en riesgo la vida.

GALACTOSEMIA:

La galactosemia es un trastorno hereditario. Esto quiere decir que se transmite de padres a hijos. Si ambos padres portan una copia defectuosa del gen que causa esta enfermedad, cada uno de sus hijos tiene un 25% (1 en 4) de probabilidades de resultar afectado por ella.

Existen 3 formas de la enfermedad:

Deficiencia de galactosa-1-fosfatouridil transferasa (GALT): esta es la galactosemia clásica, la forma más común y la más grave

Deficiencia de galactosa cinasa (GALK)

Deficiencia de galactosa-6-fosfato epimerasa (GALE)

Las personas con galactosemia son incapaces de descomponer completamente el azúcar simple galactosa. La galactosa compone la mitad de la lactosa, el azúcar que se encuentra en la leche.

Si a un bebé con galactosemia se le da leche, los derivados de la galactosa se acumulan en el organismo del bebé. Estas sustancias dañan el hígado, el cerebro, los riñones y los ojos.

Las personas con galactosemia no pueden tolerar ninguna forma de leche (ni humana ni animal). Deben ser cuidadosos al consumir otros alimentos que contengan galactosa.

FENILCETONURIA

La fenilcetonuria es una enfermedad hereditaria, lo cual significa que se transmite de padres a hijos. Ambos padres deben transmitir una copia defectuosa del gen para que el bebé padezca la enfermedad. Cuando este es el caso, los hijos tienen una posibilidad de 1 en 4 de verse afectados.

Los bebés con fenilcetonuria carecen de una enzima denominada fenilalanina hidroxilasa. Esta es necesaria para descomponer el aminoácido esencial fenilalanina. La fenilalanina se encuentra en alimentos que contienen proteína.

Sin la enzima, los niveles de fenilalanina se acumulan en el cuerpo. Esta acumulación puede dañar el sistema nervioso central y ocasionar daño cerebral.

La fenilalanina juega un papel en la producción corporal de melanina. El pigmento es responsable de dar color a la piel y al cabello. Por lo tanto, los niños con esta afección usualmente tienen un cutis, cabello y ojos más claros que sus hermanos o hermanas sin la enfermedad.

FIBROSIS QUISTICA:

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad hereditaria. Es causada por un gen defectuoso que lleva al cuerpo a producir un líquido anormalmente espeso y pegajoso llamado moco. Este moco se acumula en las vías respiratorias de los pulmones y en el páncreas.

Esta acumulación de moco ocasiona infecciones pulmonares potencialmente mortales y serios problemas digestivos. Esta enfermedad también puede afectar las glándulas sudoríparas y el aparato reproductor masculino.

Muchas personas portan el gen de la FQ, pero no manifiestan ningún síntoma. Esto se debe a que una persona con esta enfermedad debe heredar 2 genes defectuosos, 1 de cada padre. Algunos estadounidenses tienen el gen de la FQ. La enfermedad es más frecuente entre aquellas personas descendientes de europeos del centro y norte.

Conclusión:

Realizar el tamiz neonatal permite detectar, diagnosticar e iniciar tratamiento oportuno ante la presencia de padecimientos metabólicos en el recién nacido, es de suma importancia promover en las familias mexicanas y en las madres embarazadas la importancia de realizar el tamiz neonatal en sus hijos ya que gracias a esto el tamiz nos puede brindar la detección temprana y oportuna y por consiguiente salvar la vida del recién nacido si es que llega a presentarse una alteración metabólica.

BIBLIOGRAFIA:

doctor Mario Ángel Burciaga Torres, Jefe de Área de Control del Niño Sano y Tamiz Neonatal, de la División de Atención Prenatal y Planificación Familiar del IMSS.. (2019). Tamiz Neonatal. 27 de marzo del 2022, de IMSS Sitio web: <http://www.imss.gob.mx/prensa/archivo/201910/459#:~:text=Realizar%20el%20tamiz%20neonatal%20permite,Atenci%C3%B3n%20Prenatal%20y%20Planificaci%C3%B3n%20Familiar>