



Mi Universidad

RESUMEN

Nombre del Alumno: Hannya Eunice Domínguez Santiago

Nombre del tema: Fenilcetonuria e hipotiroidismo

Parcial: IV

Nombre de la Materia: Enfermería en el cuidado del niño y adolescente

Nombre del profesor: María del Carmen López Silba

Nombre de la Licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre: 5° “B”

Comitán de Domínguez a 05 de abril 2024

Fenilcetonuria.

Es una afección poco frecuente en la cual un bebé nace sin la capacidad para descomponer apropiadamente un aminoácido llamado fenilalanina.

Causas:

- La fenilcetonuria es una enfermedad hereditaria. Si ambos padres portan una copia del gen disfuncional relacionada con esta afección, cada uno de sus hijos tienen un 25% (1 de 4) de riesgo de desarrollar esta enfermedad.
- 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 proteínas.
- Sin la enzima, los niveles de fenilalanina se acumulan en el cuerpo. Esta acumulación puede dañar el SNC y ocasionar daño cerebral.

Síntomas:

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

Otros síntomas:

- Retraso de las habilidades mentales y sociales
- Tamaño de la cabeza mucho más pequeña de lo normal
- Hiperactividad
- Movimientos espasmódicos de brazos y piernas
- Discapacidad mental
- Convulsiones

~~10~~
- Erupción cutánea.

- Temblores.

Si la fenilcetonuria se deja sin tx o si se consumen alimentos que contienen fenilalanina, el aliento, la piel, el cerumen y la orina pueden tener un olor a ratón o a moho. Este olor se debe a la acumulación de sustancias de fenilalanina en el cuerpo.

Tratamiento:

Comprende una dieta muy baja en fenilalanina, especialmente cuando el niño está creciendo. La dieta se tiene que seguir de forma estricta. Esto requiere la supervisión exhaustiva por parte del nutriólogo o del médico, y la cooperación de los padres y del niño. Quienes continúan con la dieta hasta la adultez tienen una mejor salud física y mental que quienes no lo hacen. Las mujeres que presentan fenilcetonuria deben seguir la dieta antes de la concepción y durante todo el embarazo.

Hipotiroidismo.

Es un cuadro clínico que se deriva de una reducida actividad de la glándula tiroides. Las hormonas (T4 y T3) cuya síntesis está regulada por la TSH secretada en la hipófisis, tienen como misión fundamental regular las reacciones metabólicas del organismo.

Cuando las hormonas tiroideas disminuyen, como ocurre en el hipotiroidismo, la secreción de TSH aumenta en un intento de conseguir que la tiroides trabaje al máximo para recuperar su nivel normal de hormonas tiroideas. Se caracteriza por una disminución global de la actividad orgánica que afecta a funciones metabólicas, neuronales, cardiocirculatorias, digestivas, etc.

Síntomas:

- Cansancio
- Intolerancia al frío.
- Apatía e indiferencia.
- Piel seca.
- Cabello seco y quebradizo.
- Aumento de peso.

Causas:

- La causa más frecuente de hipotiroidismo es la tiroiditis de Hashimoto.
- La cirugía de tiroides por nódulos, hipertiroidismo o por carcinoma de tiroides.
- El yodo radioactivo como tratamiento del hipertiroidismo o del cáncer de tiroides.
- Es menos frecuente el hipotiroidismo causado por defectos enzimáticos, con frecuencia de carácter

hereditario, que comprenden la síntesis de hormonas tiroideas.

- La toma de medicamentos antitiroideos como carbimazol, metimazol o propiltiouracilo, de fármacos muy ricos en yodo puede paralizar la síntesis de hormonas tiroideas y/o generar anticuerpos antitiroideos.
- El tx con litio, empleando en la psicosis maniaco-depresiva bloquea la salida de hormonas tiroideas.

Tratamiento:

Consiste en la reposición de la producción de la glándula tiroidea. La forma más estable y eficaz de conseguirlo es administrar tiroxina (T4), pues posee una vida prolongada y el organismo se transforma en parte en T3 con lo que no es necesario reemplazar esta última hormona.

macroglosia: lengua hinchada y más ancha de lo normal.

hipotonía: tono muscular bajo.

Piel marmorata: ^{manchitas} círculos en la piel de color morada.