



Ensayo (Resúmenes)

Nombre del Alumno: Yeyry Arlen Ramirez Roblero

Nombre del tema: Fenilcetonuria e Hipotiroidismo Congénito

Nombre de la Materia: Enfermería en el Cuidado del Niño y el Adolescente.

Nombre del profesor: María del Carmen López silba

Nombre de la Licenciatura: Licenciatura en Enfermería

5to Cuatrimestre, Grupo B, IV parcial.

FENILKETONURIA

- es un trastorno hereditario poco frecuente que provoca que un aminoácido denominado fenilalanina se acumule en el cuerpo.
- Se produce por consecuencia de un cambio (mutación) en el gen de la fenilalanina hidroxilasa (PAH). Este gen ayuda a crear la enzima necesaria para descomponer la fenilalanina.
 - Provoca discapacidad motora y permanente, intelectual y del SN.
 - Sin la enzima necesaria para descomponer la fenilalanina, se puede desarrollar una peligrosa acumulación cuando una persona con fenilketonuria ingiere alimentos que contiene proteínas o consume aspartamo un endulcorante artificial. Esto puede provocar con el tiempo, graves problemas de salud. o También por leche materna u otras fórmulas.
 - > Durante su vida, las personas con fenilketonuria pueden (ya sea niños, jóvenes o adultos) seguir una dieta que limite la fenilalanina, que se encuentra mayormente en alimentos con proteínas.
 - Los medicamentos más novedosos pueden permitir que algunas personas con fenilketonuria lleven una alimentación con una cantidad ilimitada o mayor cantidad de fenilalanina.
 - En muchos países se diagnostica a los bebés, días después de nacidos, esta enfermedad no tiene cura; reconocerla puede ayudar a a prevenir limitaciones en áreas del pensamiento, comprensión y comunicación (discapacidad intelectual) y problemas de salud más graves.

Síntomas

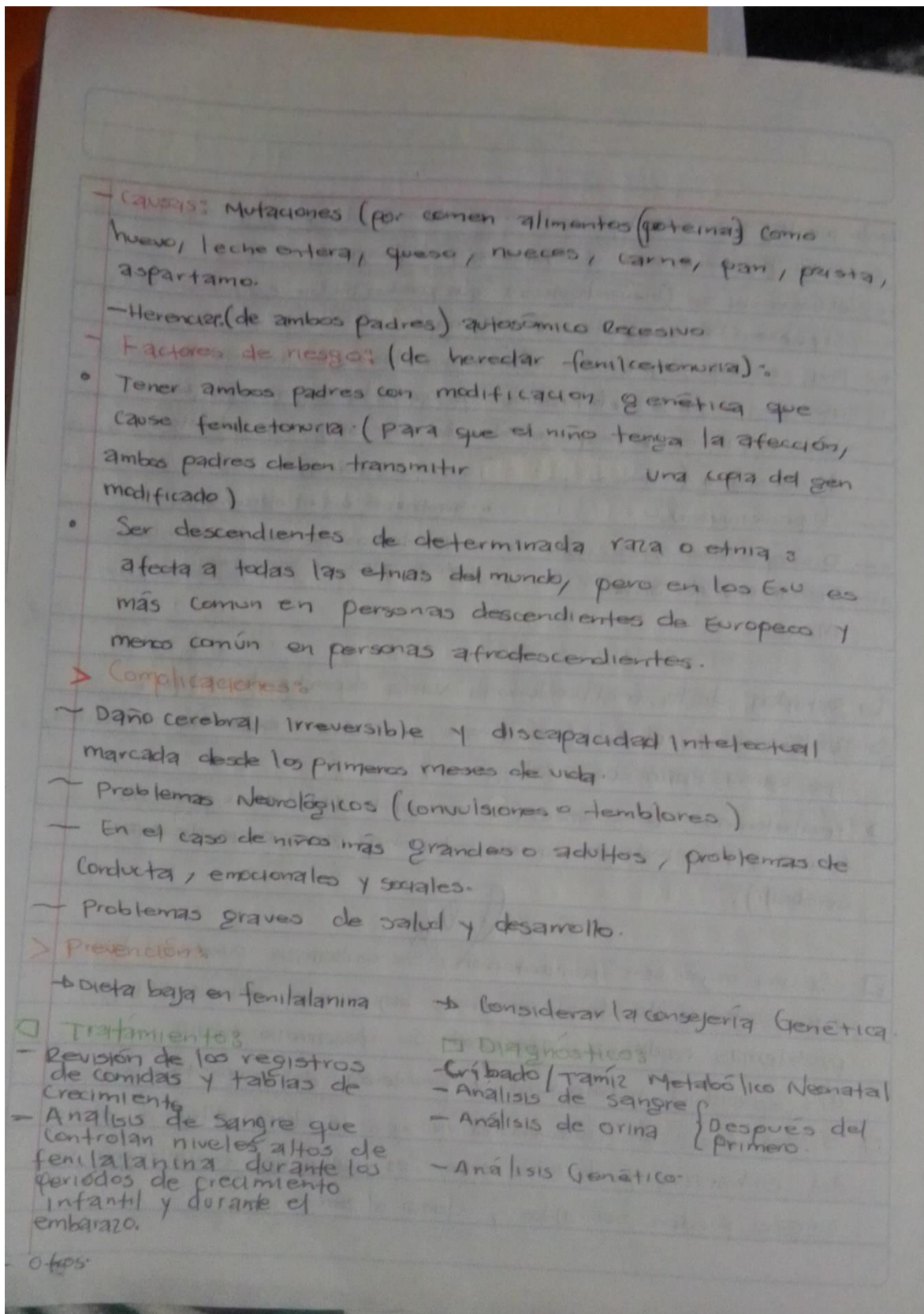
Los RN con fenilketonuria al principio no presentan síntomas; pero sin tratamiento, los signos se pueden presentar en pocos meses. Los signos y síntomas de la fenilketonuria que no se trata pueden ser leves o graves, e incluyen los siguientes:

- color similar al de la humedad en el aliento, la piel, o la orina, provocada por demasiada fenilalanina en el cuerpo.
- Problemas del SN (neurológicos) que pueden incluir convulsiones.
- Erupciones cutáneas, como eczema.
- Piel, cabello y ojos más claros que los de los miembros de la familia; porque la fenilalanina no puede transformarse en melanina (pigmento responsable del color de la piel y cabello)
- Microcefalia (Tamaño pequeño de la cabeza)
- Hiperactividad.
 - Retraso en el desarrollo
- Discapacidad intelectual
 - Problemas de comportamiento emocional y sociales
- Trastornos de Salud Mental.

La gravedad de la fenilcetonuria varía dependiendo el tipo:

- > fenilcetonuria clásica (más grave, por falta o exceso de la enzima, que causa daño cerebral grave).
- > fenilcetonuria menos grave (la enzima todavía tiene un poco de función y los niveles no tan elevados, hay menor riesgo de daño cerebral).

- Si una mujer con fenilcetonuria se embaraza puede el bebé nacer además de fenilcetonuria; bajo peso, microcefalia, problemas cardíacos; afectando su desarrollo tardío, discapacidad intelectual y problemas del comportamiento
- Si la mujer con fenilcetonuria no sigue la dieta adecuada antes del embarazo, y durante este, los niveles de fenilalanina en sangre pueden ser altos y dañar al bebé.



- **Causas:** Mutaciones (por comer alimentos (proteína) como huevo, leche entera, queso, nueces, carne, pan, pasta, aspartamo.

- Herencia: (de ambos padres) autosómico recesivo

- **Factores de riesgo:** (de heredar -fenilcetonuria):

- Tener ambos padres con modificación genética que cause fenilcetonuria. (Para que el niño tenga la afección, ambos padres deben transmitir una copia del gen modificado)
- Ser descendientes de determinada raza o etnia: afecta a todas las etnias del mundo, pero en los E.U es más común en personas descendientes de Europeo y menos común en personas afrodescendientes.

> **Complicaciones:**

- Daño cerebral irreversible y discapacidad intelectual marcada desde los primeros meses de vida.
- Problemas Neurológicos (convulsiones o temblores)
- En el caso de niños más grandes o adultos, problemas de conducta, emocionales y sociales.
- Problemas graves de salud y desarrollo.

> **Prevención:**

- ↳ Dieta baja en fenilalanina
- ↳ Considerar la consejería Genética.

□ **Tratamiento:**

- Revisión de los registros de comidas y tablas de crecimiento
- Análisis de sangre que controlan niveles altos de fenilalanina durante los períodos de crecimiento infantil y durante el embarazo.

□ **Diagnóstico:**

- Cribado / Tamiz Metabólico Neonatal
- Análisis de sangre
- Análisis de orina { Después del primero.
- Análisis Genético

Otros:

HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

Sucede cuando la glándula tiroides no produce una cantidad suficiente de hormonas tiroideas al nacimiento. (Tiroides hipoactiva). Es (el HC) una causa de retraso mental prevenible; es su etapa inicial es posible que no presente síntomas, pero si no se trata el hipotiroidismo puede causar colesterol alto o problemas del corazón.

Síntomas: La mayoría de los bebés que nacen sin la glándula tiroides o con deficiencia de esta, no presentan síntomas de inmediato, pero no se diagnostica y se trata a parecen los siguientes síntomas:

- > Problemas en la alimentación
 - > Poco aumento de peso
 - > Estreñimiento
 - > Poco tono muscular
 - > Llanto poco
 - > Hinchazón o bulto cerca del ombligo, hernia umbilical.
 - > Baja estatura
 - > Retraso en el desarrollo de los dientes.
 - > Desarrollo mental deficiente.
- > Crecimiento deficiente
 - > Color amarillento en la piel y en la parte de los ojos (Ictenicia)
 - > Piel seca
 - > Lengua más grande.
 - * En casos graves, problemas mentales y del desarrollo físico.

Causas:

La Tiroides es una glándula pequeña en forma de mariposa que se encuentra en la base del cuello, justo debajo de la nuez de adán. Produce dos hormonas principales: la Tiroxina (T4) y la Triyodo tironina (T3). Estas hormonas afectan todas las células del cuerpo. inciden sobre la velocidad con la que el organismo utiliza las grasas y los carbohidratos.

Ayudan a controlar la Temperatura Corporal, afectan la TC,
 Controlan la cantidad de la producción de proteínas, en el
 Cuerpo.

- Enfermedad Autoinmunitaria (Hashimoto: cuando el sistema Inmune crea anticuerpos que atacan los tejidos sanos).
- Cirugía de Tiroides: cirugía para extirpar la glándula Tiroides (disminuye su capacidad de producción hormonal) o las anula).
- Radioterapias (trata cabeza y cuello).
- Tiroiditis (inflamación de la glándula tiroides)

Entre los síntomas del Hipotiroidismo se incluyen:

- o - Ansancio o - Aumento de peso.
- o - Aumento de sensibilidad al frío
- o - Estreñimiento o - Hinchazón en la cara > Piel marmorada (como con morcillas)
- o - Piel Seca o - Ronquedad de la voz
- o - Vello duro y piel áspera. o - Debilidad Muscular > Cabello seco, débil y quebradizo
- o - Dolores, Sensibilidad y rigidez muscular.
- o - Debres, Ciclos menstruales con sangrados más abundantes de lo usual o irregulares. o - Afinamiento del cabello.
- o - Frecuencia cardíaca lenta (bradicardia)
- o - Depresión o - Probabilidad problemas de Memoria.
- o - Lengua más grande = Macroglosia > Hipotonía; Tono muscular bajo (no es activo)

Causas:

- Problemas presentes desde el nacimiento
- Trastornos de la glándula pituitaria (Incapacidad de la glándula para producir la hormona TSH de la TBH)
- Embarazo (perdida, Prematuroz y preeclampsia).
- Cantidad Insuficiente del yodo.

> Factores de riesgo:

- ser mujer
- Tienes una enfermedad tiroidea autoinmunitaria, como enfermedad celíaca
- Te has sometido a una cirugía de Tiroides.
- Antecedentes familiares de enfermedad
- Ha recibido tratamiento para el Hipotirodismo (congénito)
- Recibir radiación en el cuello o en la parte superior del pecho.

> Complicaciones:

- **Bocio:** (Aumento de tamaño de la glándula Tiroides) ocasiona problemas para tragar o respirar. Deglutir.
- **Problemas Cardíacos:** Enfermedades e Insuficiencias cardíacas, niveles altos de colesterol de lipoproteína de baja densidad (colesterol malo).
- **Infertilidad:** por niveles más bajos de la hormona tiroidea que interfiere en ovulación.
- **Defectos de nacimiento:** Problemas graves de desarrollo físico y mental
- **Coma Mixodematoso:** cuando el HC, no se trata a tiempo, por sedantes, infecciones, u otros factores que provocan estrés en el cuerpo. los síntomas (los que se encuentran) son intolerancia intensa al frío, somnolencia, seguida de una falta extrema de energía y, luego, pérdida de conocimiento. requiere tratamiento médico de emergencia.

DIAGNÓSTICO

→ Se basa en los resultados de los análisis de sangre.

El 1er análisis de sangre para diagnóstico del HC mide el análisis de la h. estimulante de la tiroides si sale elevada y el de la T4 bajo es HC (también se puede medir la h. T3).
- la 2da si la hormona TSH es elevada pero la T3 y T4 normal es Hsubclínico.

TRATAMIENTO:

- Levo-tiroxina (Levo-T) - Synthroid, otros
- Todos los días VoO (ayuno)
- * Restablece los niveles de la TSH en vñ y elimina el HC
- * A Base de hormonas Tiroideas.
- * en la noche 4 hrs después de cenar.

0.3 m - 10.15
3.96 m - 8-10.4
6-12 m

Bibliografía:

[f3554c9a59b2e1bd2c39e83200d1db62-LC-LEN505 ENFERMERIA EN EL CUIDADO DEL NIÑO Y EL ADOLESCENTE.pdf](#)
[\(plataformaeducativauds.com.mx\)](#)