



Mi Universidad

ENSAYO

Nombre del Alumno: Jesus Alexander Gómez Morales

Nombre del tema: Fenilcetonuria e Hipotiroidismo Congénito

Parcial: 4

Nombre de la Materia: Enfermería Del Niño Y Del Adolescente

Nombre del profesor: María Del Carmen López Silva

Nombre de la Licenciatura: Licenciatura en enfermería Grupo B

Cuatrimestre: Quinto Cuatrimestre

Fenilcetonuria y Hipotiroidismo congénito: Desafíos Genéticos en la Salud Infantil.

La fenilcetonuria y el hipotiroidismo congénito son dos trastornos genéticos que afectan el desarrollo y la salud de los recién nacidos. Ambos requieren detección temprana y tratamiento oportuno para prevenir complicaciones graves.

Fenilcetonuria (PKU)

La Fenilcetonuria es un trastorno metabólico hereditario causado por la deficiencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa que descompone el aminoácido fenilalanina. En individuos con PKU, la acumulación de fenilalanina en el cuerpo puede ser tóxica para el cerebro, causando discapacidades intelectuales y otros problemas de salud. No se trata adecuadamente desde una edad temprana.

La detección neonatal es fundamental en el manejo de la PKU. La mayoría de los países desarrollados realizan pruebas rutinarias en recién nacidos para identificar la enfermedad. Una vez diagnosticados, los pacientes deben seguir una dieta baja en fenilalanina de por vida, que restringe el consumo de proteínas, animales y ciertos alimentos. Esto se complementa con fórmulas médicas especiales para garantizar una nutrición adecuada sin aumentar los niveles de fenilalanina en la sangre.

La adherencia a esta dieta es crucial para prevenir complicaciones neurológicas, sin embargo, puede ser emocionalmente desafiante, especialmente para los niños y adolescentes que buscan integrarse socialmente sin las restricciones dietéticas impuestas por la PKU. El apoyo emocional y la educación continua son fundamentales para mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias.

Hipotiroidismo congénito.

El hipotiroidismo congénito es otro trastorno metabólico que afecta la función de la glándula tiroides desde el nacimiento. En esta condición la glándula tiroides no produce suficientes hormonas tiroideas esenciales para el desarrollo físico y mental adecuado.

Al igual que la PKU, el hipotiroidismo congénito se detecta mediante pruebas de detección neonatal. El tratamiento consiste en la administración diaria de hormona tiroidea sintética para mantener niveles hormonales adecuados y prevenir retrasos en el desarrollo y otros problemas de salud.

Consideraciones comunes

Tanto como la PKU y el hipertiroidismo congénito requieren en una atención médica continua y seguimiento a lo largo de la vida, los programas de detección neonatal son esenciales para identificar estos trastornos en las primeras etapas y permitir intervenciones tempranas. La educación y el apoyo a las familias afectadas son criterios para asegurar la adherencia al tratamiento y mejorar los resultados a largo plazo.

La fenilcetonuria y el hipertiroidismo congénito son ejemplos de trastornos genéticos que pueden tener consecuencias graves si no se detectan y tratan oportunamente. La importancia de los programas de detección neonatal no puede subestimarse ya que son fundamentales para garantizar la salud y el bienestar de los recién nacidos afectados por estos trastornos.