



Mi Universidad

Nombre del alumno: Ana Belen Gómez Álvarez

Parcial: 4to parcial

Nombre de la materia: Enfermería del niño y del adolescente

Nombre del profesor: Maria del Carmen Lopes Silba

Nombre de la licenciatura: Lic. En Enfermería

Cuatrimestre: 5 "B"

Lugar y fecha: Comitán de Domínguez Chiapas, Abril de 2024

21 03 2024

Fenilcetonuria

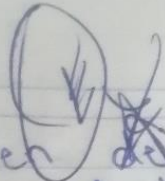
La fenilcetonuria es un trastorno hereditario poco frecuente que provoca que un aminoácido denominado fenilalanina se acumule en el cuerpo. La fenilcetonuria se produce como consecuencia de un cambio en el gen de la fenilalanina hidroxilasa. Este gen ayuda a crear la enzima necesaria para descomponer la fenilalanina.

Sin la enzima necesaria para descomponer la fenilalanina, se puede desarrollar una peligrosa acumulación cuando una persona con fenilcetonuria ingiere alimentos que contienen proteína o consume aspartamo, un edulcorante artificial. Esto puede provocar con el tiempo, graves problemas de salud.

Los recién nacidos que tienen fenilcetonuria al principio no presentan ningún síntoma. Sin embargo sin tratamientos, los bebés suelen manifestar signos de fenilcetonuria en pocos meses.

CAUSAS

Un cambio en los genes (mutación genética) provoca fenilcetonuria, que puede ser leve, moderada o grave. En una persona que tiene fenilcetonuria, un cambio en el

 gen de la fenilalanina hidroxilasa provoca la falta o una cantidad reducida de las enzimas necesarias para procesar la fenilalanina, un aminoácido.

Se puede presentar una acumulación peligrosa de fenilalanina cuando una persona con fenilcetonuria consume alimentos con un alto contenido de proteínas, como leche, queso, nueces o carne, granos, como pan y pasta, o aspartamo, un edulcorante artificial.

HERENCIA

Para que un niño herede la fenilcetonuria, tanto la madre como el padre deben tener el gen alterado y transmitirlo. Este patrón de herencia se denomina autosómico recesivo.

21 03 2024

Hipotiroidismo Congénito

El hipotiroidismo congénito (Hc) es la deficiencia de hormonas tiroideas presentes al nacimiento. El Hc es una causa de retraso mental prevenible. Por lo general no presenta signos o síntomas floridos en el momento del nacimiento. De ahí la importancia del diagnóstico temprano mediante el tamiz neonatal.

La principal causa de Hc es la deficiencia de Yodo. En las regiones con suficiencia de Yodo, la mayoría de los casos de Hc son esporádicos. De estos, a su vez, la mayoría son por disgenesia tiroidea, es decir, alteraciones en la morfogénesis de la tiroides; en solo 2% de los casos hay agregación familiar.

La mayoría de los pacientes con Hc no presentan datos clínicos al nacimiento. La fontanela posterior amplia (diámetro mayor a 0.5 cm) es uno de los hallazgos más frecuentes.

Los pacientes con hipotiroidismo congénito presentan mayor prevalencia de hipoacusia y de malformaciones congénitas extratiroideas que la población general.

DIAGNOSTICO

TAMIZ NEONATAL:

Debido a los escasos datos clínicos al nacer y a la necesidad de iniciar tratamiento temprano para evitar secuelas, el HC es una enfermedad que debe buscarse mediante el tamiz neonatal.

TRATAMIENTO

La levotiroxina (LT4) es el tratamiento de elección para el HC. El objetivo es alcanzar un neurodesarrollo y crecimiento correspondientes al potencial genético del niño. Para esto se debe iniciar con una dosis adecuada de LT4 dentro de las dos primeras semanas de vida.