



USC

Mi Universidad

Nombre del Alumno: Karla Sofía Tovar Albores

Nombre del tema: Hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria

Parcial: Cuarto

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

Nombre del profesor: María del Carme López Silba

Nombre de la Licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre: Quinto

Hipotiroidismo Congenito

El hipotiroidismo congénito (HC) es la deficiencia de hormonas tiroideas presente 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, pero el pronóstico neurológico depende del inicio oportuno y correcto del tratamiento. De ahí la importancia del diagnóstico temprano mediante el tamiz neonatal.

Etiología

La principal causa del 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 el 2% de los casos hay agregación familiar. En México se ha reportado que el 57% de los casos detectados por tamiz se debe a ectopia tiroidea, el 36% a adenoidea tiroidea y el 7% a dismorfogénesis.

Cuadro clinico

La mayoría de los Px con HC no presentan datos clinicos al nacimiento. La fontanela posterior amplia (diámetro mayor a 0.5 cm) es uno de los hallazgos mas frecuentes. Otros datos que se presentan si no se inicia un tratamiento oportuno son macroglóbia, edema, hanto largo, facies torpe, hernia umbilical, hipotonia, piel moteada, hipotermia, letargia, ictericia prolongada (mas de dos semanas), bradicardia, dificultad para orientarse y estreñimiento

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 (PAH, por sus siglas en inglés). Este gen ayuda a crear la enzima necesaria para descomponer la fenilalanina.

Síntomas

Los signos y síntomas de la fenilcetonuria que no se trata pueden ser leves o graves, e incluyen los siguientes:

- Olor similar al de la humedad en el aliento, la piel o la orina, provocado por acumulación de fenilalanina en el cuerpo
- Problemas del sistema nervioso (neurológicos) que puede 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 del cabello)
- Tamaño de la cabeza inusualmente pequeño

Causas

Un cambio en los genes (mutación genética) provoca fenilcetonuria, que puede ser leve, moderado o grave. En una persona que tiene fenilalanina hidroxilasa provoca la falta o una cantidad reducida de los enzimas necesarios para procesar la fenilalanina un aminoácido.

Factores de riesgo

- Tener ambos padres con una modificación genética que cause fenilcetonuria
- Ser descendiente de determinada raza o etnia.

