

# UDS

## Mi Universidad



ALUMNO:

Brayan Henry Morales López

GRADO: Tercer Semestre

GRUPO: A

## Fenilketonuria

### Epidemiología

1 de cada 10,000 a 1 de cada 15,000

### Fisiopatología

Defecto en la enzima fenilalanina hidroxilasa, que convierte la fenilalanina en tirosina. Provoca acumulación de fenilalanina que es tóxica para el SNC.

### Factor de Riesgo

Autosómico recesivo  
- Poblaciones de ascendencia europea  
- Historial familiar de fenilketonuria  
- Transferencia metabólica

### Clinica

Retraso en el desarrollo, problemas de autoalimentación y olor a mohó

### Diagnóstico

Tanizaje en los primeros meses de vida  
- Pruebas genéticas para identificar el gen PAH  
- Análisis de sangre para medir la actividad del PAH

### Tratamiento

Restricción de fenilalanina en la dieta evitando alimentos como carne, lácteos y cereales  
Administración de suplementos de tirosina y aminoácidos

## Deficiencia de biotinidasa

1 de cada 60,000 a 1 de cada 100,000

Defecto en la enzima biotinidasa que es responsable de la liberación y reutilización de (vitamina 7) biotina, la falta de esta enzima provoca la acumulación de biotinas y sus metabolitos no utilizados

Autosómico recesivo  
Etnia de origen europeo  
Historial familiar de deficiencia de biotinidasa

Letargia - irritabilidad - convulsiones  
Pérdida del tono muscular y dermatitis  
- discapacidad intelectual

Tanizaje en los primeros meses de vida  
- Pruebas genéticas para identificar el gen de biotinidasa en sangre  
- Pruebas genéticas para identificar mutaciones específicas

Administración de biotina oral suplementaria

## Fibrosis Quística

1 de cada 3,500 a 1 de cada 4,000 n.

Mutación en el gen CFTR (regulador de conductancia transmembrana de fibrosis quística) que codifica una proteína responsable del transporte de cloro y bicarbonato a través de las membranas celulares, provocando una producción anormal de moco espeso y pegajoso en glándulas ("Alma, pancreas, sistema Digestivo")

Autosómico recesivo  
Ascendencia europea  
Historial familiar de fibrosis quística

Retraso en el crecimiento, dificultad para ganar peso, tos persistente, infección pulmonar recurrente, silbancos y dificultad para respirar

Tanizaje en sangre para detectar niveles elevados de tripsina inmunoreactiva (IRT)  
- Prueba de sudor para medir los niveles de cloro  
- Análisis genético

Fisioterapia, respiratoria, y uso de nebulizadores para mejorar la eliminación del moco  
Antibiótico para tratar infecciones pulmonares

GENERALIDADES

HIPOTIROIDISMO

HIPERPLASIA SUPRARRENAL  
COGENITA

GALACTOSEMIA

Epidemiología

1 de cada 1700 a 3500 nacidos vivos. Alrededor de 10-20% hereditario.

Trastorno hereditario con una prevalencia de 1 en 10,000. La incidencia es entre 1 en 3,000 y 1 en 13,000.

1 de cada 30,000 a 1 de cada 60,000 nacimientos de origen europeo.

Fisiopatología

Falta de T3 y T4 provoca:  
Aumento del retraso en el crecimiento y desarrollo neurológico.  
Metabolismo basal disminuido.

Defecto en la enzima 21-hidroxilasa. Esta enzima en la conversión de Progesterona y el 17-hidroxiprogesterona en cortisol y andrógenos.

Causada por un defecto patético enzimático en la galactosa 1-fosfato uridil transferasa (GALT). Impide la conversión de galactosa a glucosa en tejidos. La acumulación tóxica de GALT afecta hígado, riñón y el SNC.

Factores de Riesgo

- o Antecedentes familiares de trastornos tiroideos.
- o Condición genética como el síndrome de Down.
- o Exposición a fármacos teratológicos o yodo durante el embarazo.

- o Hereditario Autosómico recesivo.
- o Historial familiar de hiperplasia suprarrenal o trastornos endocrinos.
- o Grupo étnico descendientes de Pueblo Nórdico o Judío.
- o Alteración en el embarazo.

Autosómico recesivo, los padres tienen posibilidad de hijos con Europa del Norte. Historial familiar con galactosemia.

Clinica

- Hipotermia - Letargia y somnolencia.
- Dificultad para alimentarse.
- Lento roncado - Piel seca y pálida.
- Retraso mental - Abdomen distendido.

- o Virilización en mujeres - Desarrollo sex <sup>masculino</sup>.
- o Hiponatremia - Vuñitos - Shock.
- Hiperkalemia - Diarrea - letargia.

Ictericia, ictericia. Vuñitos. Daño hepático crónico. Ictericia. Hipoglucemia, hiperkalemia. Dificultad para alimentarse.

Diagnóstico

Tamizaje neonatal, prueba de sangre en primeros 48 hrs de vida. Evaluación de antecedentes familiares y signos clínicos.

- Tamizaje en los primeros días de vida para detectar niveles elevados de 17-hidroxiprogesterona.
- Ecografía.
- Pruebas encimáticas en el gen CYP21A2.

Tamizaje. Análisis enzimático para medir la actividad de GALT en eritrocitos. Pruebas genéticas.

Tratamiento

Tiroxina (Levo tiroxina) sustitución de hormona tiroidea.

- Administración de glucocorticoides.
- Terapia de reemplazo hormonal.

Eliminación de gft en productos lácteos o que contengan galactosa. Regular la ingesta dietética y evaluar el crecimiento y desarrollo del niño.

05-Nov-24	Enfermedad de Membrana Hialina	Taquipnea transitoria del Recien Nacido	Síndrome de Aspiración de Meconio	Displasia broncopulmonar
Etiología	Prematuros: < 34 SDG	Recien nacido a término - Prematuro tardío	RN término y posttérmino	Prematuro < 32 SDG
Fisiopatología	Deficit de surfactante en pulmonares, causando atelectasias difusas, hipoventilación, dependo a la integridad endotelial y epitelial alveolar.	Retraso en la reabsorción del líquido pulmonar fetal en los momentos del parto	Obstrucción de vios cecales Neumonitis química: reacción inflamatoria y necrosis en el tejido pulmonar; Inactivación del surfactante Vasoespasmia pulmonar.	Daño pulmonar inicial Edema pulmonar e inflamación.
Signos	* Retración costal * Aleteo Nasal * Conosis * Primeras horas de vida * RA > 60 APH * Aumento del requerimiento de oxígeno con niveles de CO <sub>2</sub> Resuelve a 24 a 72 hrs. * Quejido inspiratorio	* Primeras horas de vida * FR 60 > RPM Aumento del requerimiento de oxígeno con niveles de CO <sub>2</sub> Resuelve en 24 a 72 hrs	Taquipnea, estertores, Cianosis, piel seca, vios largos, poco vernix	Desnutrición: es febril debido al alto gasto energético Hipertensión pulmonar Silurcia
Rax	Patrón parenquimatoso retículo-granular; Vidrio esmerilado Presencia de alveolos colapsados con otros que no	- Cisuritis - Congestión bronquial - Atelectasia general hiperclaridad pulmonar.	Infiltrados alveolares difusos, parenquimatosos. Zonas de consolidación Atelectasia	Engrosamiento de los plicós bronquiales Hiperventilación. Cambios reticulogranulares
Lab	* Gasometría arterial * Hemogramia	* Gasometría arterial.	Gasometría arterial Marcadores inflamatorios Radiografías de tórax	Gasometría arterial Radiografía de tórax
Tratamiento	Administración de corticosteroides: Betametasona, y dexametasona entre 24 hrs y 7 días antes del parto. Administración de surfactante	Oxigenoterapia - SpO <sub>2</sub> % Rango de 88 a 95% CPAP; No metas SpO <sub>2</sub>	Oxigenoterapia Oxido nítrico	Oxigenoterapia Administración de corticosteroides
Pronóstico	Tratamiento adecuado, el pronóstico es favorable.	Cuadro de dificultad respiratoria leve, precoz y autolimitado	* Morbilidad o curlo y largo pleco	Mortalidad del en el primer ciclo vida