



**Mi Universidad**

## **Cuadro comparativo**

*Carlos Eduardo Villatoro Jiménez*

*Enfermedades en el RN*

*Parcial 3*

*Crecimiento y desarrollo*

*Dr. Jorge López Cadenas*

*Medicina humana*

*Semestre 3*

*Comitán de Domínguez, Chiapas, a 14 de noviembre del 2024*

# ENFERMEDADES RESPIRATORIAS

	Enfermedad de membrana Hialina	Taquipnea transitoria del RN	Síndrome de aspiración de Meconio	Displasia Broncopulmonar (DBP)
Edad gestacional	-Prematuros (<34 semanas)	RN a término o cercano a término	RN posttérmino (>40 semanas) o a término	Prematuros (<32 semanas)
Fisiopatología	-Deficiencia de surfactante pulmonar, que aumenta la tensión superficial alveolar y provoca colapso alveolar (atelectasia).	-Retraso en reabsorción de líquido pulmonar fetal, que causa acumulación de líquido en pulmón y dificultad respiratoria.	-Aspiración de meconio en el líquido amniótico, que causa obstrucción de vías respiratorias, daño alveolar e inflamación.	-Lesión crónica del pulmón, por ventilación mecánica y oxigenoterapia, causando inflamación y desarrollo anormal del pulmón.
Clínica	-Dificultad respiratoria, taquipnea, retracción subcostal, cianosis, quejido	Taquipnea, leve dificultad respiratoria en las primeras horas.	-Dificultad al respirar, cianosis, taquipnea, tórax expandido, quejido resp.	-Dificultad respiratoria crónica, retracciones y crepitantes en auscultación.
Radiografía	Infiltrados reticulogranulares difusos y apariencia de "vidrio esmerilado"	Pulmones hiperinsuflados, aplanamiento de diafragma y líneas pulmonares.	Infiltrados irregulares en parches, áreas de atelectasias, neumotorax	Cambios en patrón pulmonar con áreas de fibrosis, enfisema.
Laboratorio	Gasometría con hipoxemia e hipercapnia	Gasometría normal o con leve hipoxemia	Gasometría con hipoxemia y posible acidosis resp.	Hipoxemia en gasometría arterial, radiografía.
Tratamiento	-Administración de surfactante exógeno, oxigenoterapia, ventilación asistida.	Oxigenoterapia, en caso de hipoxemia.	Aspiración de vías aéreas al nacer, oxigenoterapia, ventilación mecánica y antibióticos.	Oxigenoterapia, nutrición adecuada, corticoides y broncodilatadores.
Pronóstico	Mejora con tratamiento adecuado, aunque puede haber riesgo de complicaciones pulmonares.	Pronóstico bueno: es autolimitado y resuelve en las primeras 48-72 horas sin secuelas.	Variable; en casos graves hay hipertensión pulmonar persistente o daño pulmonar crónico.	Variable; en casos severos puede haber enfermedad pulmonar crónica, aunque muchos mejoran a medida que crecen.

# ENFERMEDADES POR TAMIZ NEONATAL

	Hipotiroidismo	Hiperplasia suprarrenal congénita	Galactosemia
<b>Generalidades:</b> - Epidemiología - Fisiopatología - Factores de riesgo	- Afecta 1 de cada 2000-4000 nacidos vivos. - Deficiencia de hormona tiroidea por alteración en la glándula tiroidea o eje hipotalámico. - Factor de riesgo; genético	- Incidencia 1 en 10000-20000 nacidos vivos. - Deficiencia de enzimas para síntesis de cortisol, comúnmente 21 hidroxilasa por mutación genética. - Herencia autosómica recesiva.	- Afecta 1 de cada 30,000-60,000 nacidos. - Se da por deficiencia de la enzima GALT, que impide la conversión de galactosa a glucosa, acumulando galactosa-1-fosfato. - Herencia autosómica recesiva.
<b>Clínica</b>	- Cansancio, aumento de peso, piel seca, intolerancia al frío, bradicardia, letargo.	- Virilización, genitales ambiguos, hipotensión, hiponatrémica, hiperpotasemia, crisis adrenal en casos graves	- Letargo, ictericia, vómitos, hepatomegalia, cataratas, retraso mental si no se trata.
<b>Diagnóstico</b>	- TSH elevada y T4 baja en hipotiroidismo primario. - Pruebas de imagen si se sospecha de alteración estructural de la tiroides.	- Medición de niveles de 17-hidroxiprogesterona en sangre. - Confirmación genética para variantes en el gen CYP21A2.	- Prueba de tamiz neonatal con elevados niveles de galactosa. - Confirmación con actividad de GALT y estudios genéticos.
<b>Tratamiento.</b>	- Levotiroxina de por vida para suplir la hormona tiroidea - Ajuste de dosis según niveles de TSH y T4 en sangre.	- Hidrocortisona para suplir cortisol, fludrocortisona para casos con deficiencia de mineralocorticoides. - Cirugía para corrección genital en casos graves.	- Dieta estricta sin galactosa. - Control de niveles de galactosa en sangre y vigilancia de posibles complicaciones.

	Fenilcetonuria	Deficiencia de biotinidasa.	Fibrosis quística
Generalidades: -Epidemiología -Fisiopatología -Factores de riesgo.	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Afecta a 1 de cada 10,000-15,000 nacidos</li> <li>- Se da por deficiencia de fenilalanina hidroxilasa, que convierte fenilalanina en tirosina.</li> <li>- Herencia autosómica recesiva</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Incidencia de 1 en 60,000 nacidos.</li> <li>- Se da por la deficiencia de la enzima biotinidasa, lo cual impide la reutilización de biotina, importante en varias reacciones enzimáticas.</li> <li>- Herencia autosómica recesiva</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Afecta 1 en 2,500-3,500 en personas de ascendencia caucásica.</li> <li>- Se da por mutación en el gen CFTR, que afecta el transporte de cloro y agua en las células epiteliales</li> <li>- Herencia autosómica recesiva</li> </ul>
Clínica	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Retraso en desarrollo, discapacidad intelectual, convulsiones, piel clara, eccema.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Convulsiones, hipotonía, dermatitis, alopecia, problemas de audición y visión.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Tos crónica, infecciones respiratorias frecuentes, dificultad para respirar, problemas digestivos y malnutrición.</li> </ul>
Diagnóstico	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Tamiz neonatal con niveles altos de fenilalanina en sangre.</li> <li>- Confirmación con pruebas enzimáticas y estudios genéticos.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Tamiz neonatal para niveles bajos de actividad de biotinidasa.</li> <li>- Confirmación genética para variantes en el gen BTB.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Prueba de sudor con niveles elevados de cloro.</li> <li>- Confirmación genética para mutaciones en el gen CFTR.</li> </ul>
Tratamiento	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Dieta baja en fenilalanina, evitando alimentos ricos en proteínas</li> <li>- Suplementos de tirosina.</li> <li>- Monitorización de niveles de fenilalanina en sangre.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Suplemento de biotina de por vida para prevenir síntomas neurológicos y dermatológicos.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Terapia con antibióticos, fisioterapia respiratoria, enzimas pancreáticas, dieta rica en calorías, y en algunos casos, trasplante de pulmón.</li> </ul>

## Bibliografías

1. Ballard. R., Fanaroff, A. (2014). Neonatología: Enfermedades del feto y del recién nacido (8a ed.). Elsevier.
2. Stark, R. (2012). Manual de cuidados intensivos neonatales. Editorial Médica Panamericana.
3. Stevenson, D. (2015). Trastornos metabólicos en el neonato. Neonatología: Enfermedades del feto y del recién nacido. Elsevier.
4. Martínez, D., González, G. (2018). Enfermedades respiratorias del recién nacido
5. Tapia, J. (2021). Fundamentos de medicina neonatal. Editorial Mediterráneo.