



UNIVERSIDAD DEL SURESTE  
CAMPUS COMITÁN.  
LIC. MEDICINA HUMANA.



Enfermedades respiratorias y  
enfermedades detectadas por el  
tamiz neonatal.

Mireya Pérez Sebastian.

Crecimiento y Desarrollo.

Parcial III.

Dr.

Medicina Humana

Tercer Semestre.

Comitán de Domínguez, Chiapas. 14 de Noviembre 2024.

# Mireza Pérez Sebastian 3A

	EMH Enfermedad de Membrano hialina	TRN Taquipnea transitorio del recién nacido	SAM Síndrome de asimetría de meconio	DBP Displasia broncopulmonar
Edad Gestacional	<34 SDG	<37 SDG	<34 semanas de edad gestacional	<26 a 32 SDG
Fisiopatología	<p>Macrocitos tipo 2:</p> <p>Encargados de la síntesis del surfactante pulmonar, en condiciones normales a partir de ca. 34 SDG. se presenta un déficit cuantitativo y cualitativo de surfactante.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Se centra en la retención del líquido pulmonar fetal.</li> <li>Producción y reabsorción del líquido pulmonar.</li> <li>Retraso en la reabsorción.</li> <li>Inmadurez pulmonar.</li> <li>Hipoxemia en la retención del líquido pulmonar.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Obstrucción bronquial</li> <li>Neumonitis química</li> <li>Disfunción del surfactante.</li> <li>Hipertensión pulmonar persistente</li> <li>Liberación de citocinas.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Factores de riesgo por:</li> <li>- Prematuridad</li> <li>- Ventilación mecánica prolongada.</li> <li>- Oxígeno suplementario</li> <li>- Infecciones</li> <li>- Factores genéticos y ambientales.</li> </ul>
Clinica	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Quejido respiratorio.</li> <li>• Retracción torácica.</li> <li>• Coloración azulada de la piel y mucosas debido a la falta de oxígeno.</li> <li>• Aleteo nasal y respiración ruidosamente por la nariz.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Lucha (los primeros horas de vida).</li> <li>• FR &gt; 60 RPM.</li> <li>• Coloración azulada (central)</li> <li>• Movimientos ruidosos de los alveolos nasales.</li> <li>• Retracción torácica, hundimiento del centro del tórax.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dificultad respiratoria: respira rápido y ruidoso.</li> <li>• Cianosis</li> <li>• Pausa respiratoria, apnea</li> <li>• Flacidez y debilidad.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dificultad respiratoria, necesidad de oxígeno lo cual supone ventilación</li> <li>• Disminución del crecimiento de vía aérea.</li> <li>• Enfermedades respiratorias residuales.</li> </ul>
Radiografía	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Radiografía de tórax: muestra la presencia de atelectasia (colapso de los alveolos).</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Radiografía de tórax: muestra: <ul style="list-style-type: none"> <li>- Hiperinsuflación pulmonar</li> <li>- Aumentada la trama broncovascular</li> <li>- Líneas de líquido en las fisuras interlobares</li> <li>- Derrame pleural leve.</li> </ul> </li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Radiografía de tórax: <ul style="list-style-type: none"> <li>- Infiltración en parche,</li> <li>- líneas de líquido</li> <li>- hiperinsuflación.</li> </ul> </li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Radiografía de tórax: <ul style="list-style-type: none"> <li>- Aumento de la opacidad</li> <li>- Patrón reticulogranular</li> <li>- Hiperinsuflación</li> <li>- Atelectasias.</li> <li>- Cambios quísticos.</li> </ul> </li> </ul>
Laboratorio	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Gases arteriales</li> <li>• Muestra de secreciones o exudado.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Gases arteriales</li> <li>• Hemograma</li> <li>• Niveles de glucosa en sangre</li> <li>• Electrolitos séricos.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Cultivo de sangre.</li> <li>• Niveles de glucosa</li> <li>• Electrolitos séricos.</li> <li>• Gases arteriales.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Hemograma, detección de infecciones.</li> <li>• Gases arteriales.</li> <li>• Niveles de electrolitos.</li> </ul>
Tratamiento	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Beta metasona y Dexametasona. entre 24 hrs y 7 días antes del parto.</li> <li>• Ventilación mecánica invasiva o CPAP.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Oxigenoterapia: - SpO2: rango 88 a 95%</li> <li>• Oxígeno suplementario.</li> <li>• CPAP: No meta de SpO2.</li> <li>• Monitoreo continuo.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Soporte respiratorio</li> <li>• Oxigenoterapia.</li> <li>• Monitoreo cercano.</li> <li>• Medicamentos: <ul style="list-style-type: none"> <li>- Oxido nítrico.</li> <li>- Surfactante.</li> <li>- antibióticos.</li> </ul> </li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Sintomático: Suplemento nutricional, restricción de líquidos, diuréticos.</li> <li>• Medicamentos: Corticosteroides.</li> <li>• Nutrición adecuada</li> </ul>
Pronóstico	Mejora con el tratamiento y el cuidado intensivo neonatal, logran sobrevivir.	La infección casi siempre desaparece al cabo de 48 a 72 horas después del parto	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Solo cerca del 5% de los bebés con líquido con meconio tendrán SAM.</li> <li>• Desaparece de 2 a 4 días.</li> </ul>	Debido que algunos bebés no sobreviven.

	Hipoparatiroidismo	Hiperplasia Suprarrenal Congénita	Galactosemia	Fenilcetonuria	Deficiencia de biotinidasa	Fibrosis Quística
<b>Epidemiología de Factores de riesgo:</b>	<p><b>Epidemiología:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Mundial</li> <li>- Su prevalencia 0.1% y 2%</li> <li>- Mas frecuente en mujeres</li> <li>- y hombres de 20 años</li> </ul> <p><b>Fisiopatología:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Glandula tiroides no produce h. tiroideos</li> <li>- Tiroditis de Hashimoto</li> <li>- Deficiencia de yodo</li> <li>- Falta de h. tiroidea</li> </ul> <p><b>Factores de riesgo:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Genética</li> <li>- Edad mayor</li> <li>- Exposición a radiación</li> <li>- Deficiencia de yodo</li> </ul>	<p><b>Epidemiología:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Prevalencia, 10.000 al 1 en 15,000 nacidos vivos</li> <li>- Incidencia, 1 en 5,000 y 1 en 15,000 nacidos vivos</li> </ul> <p><b>Fisiopatología:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Deficiencia de 21-hidroxilasa</li> <li>- Hiperandrogenismo</li> <li>- Insuficiencia Suprarrenal</li> </ul> <p><b>Factores de riesgo:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Genética</li> <li>• Consanguinidad</li> <li>• Antecedentes familiares con HSC.</li> </ul>	<p><b>Epidemiología:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Incidencia anual de 1/40,000 a 1/60,000 en países occidentales</li> </ul> <p><b>Fisiopatología:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Deficiencia enzimática</li> <li>- Deficiencia de la Galactosa-1-4-epirato uridiltransferasa</li> <li>- acumulación de lactosa en el cuerpo</li> </ul> <p><b>Factores de riesgo:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Antecedentes familiares</li> <li>• Estilo de vida (dieta)</li> </ul>	<p><b>Epidemiología:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- afecta de 1/100000 nacidos vivos</li> </ul> <p><b>Fisiopatología:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>causada por la deficiencia de la enzima Fenilalanina hidroxilasa; acumula la Fenilalanina en el cuerpo, causando muerte cerebral</li> </ul> <p><b>Factores de riesgo:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Herencia Genética</li> </ul>	<p><b>Epidemiología:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Prevalencia: 1/ de 61,000 personas</li> <li>• Portadores: 1/ de 120 personas</li> </ul> <p><b>Fisiopatología:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Causada por la mutaciones en el Gen BTD; lo que la deficiencia de biotinidasa impide la liberación de biotina de las proteínas</li> </ul> <p><b>Factores de riesgo:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Herencia autosómica recesiva</li> </ul>	<p><b>Epidemiología:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Incidencia: 1/3000 personas</li> <li>Portadores 5/1 de 25 personas</li> </ul> <p><b>Fisiopatología:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Disfunción del CFTR</li> <li>- Afectación Pulmonar</li> <li>- Afectación digestiva</li> <li>• Sistemas afectados</li> </ul> <p><b>Factores de riesgo:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Herencia autosómica recesiva</li> <li>- Portadores de Gen CFTR</li> <li>- Prevalencia</li> </ul>
<b>Clinica</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Cansancio extremo</li> <li>• Ganancia de peso</li> <li>• Intolerancia al frío</li> <li>• Piel seca y cabello quebradizo</li> <li>• Voz ronca</li> <li>• Palmas amarillas</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Virilización, son anormal en las mujeres</li> <li>• Desarrollo anormal de los genitales</li> <li>• Crisis adrenárgicas</li> <li>• Retraso de crecimiento</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Convulsiones</li> <li>• Irritabilidad</li> <li>• Letargo</li> <li>• Poco aumento de peso</li> <li>• Coloración amarillenta de la piel</li> <li>• Vómito</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Letargo</li> <li>• Irritabilidad</li> <li>• Vómitos</li> <li>• Dificultad para alimentarse</li> <li>• Problemas neurológicos</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Diarrea</li> <li>• Irritabilidad</li> <li>• Letargo</li> <li>• Dificultad para alimentarse</li> <li>• otros: Hipotonía, Pérdida auditiva etc.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• tos</li> <li>• Dificultad para respirar</li> <li>• Pérdida de peso</li> <li>• Sudor salado</li> <li>• otros Cambios esterilidad</li> </ul>
<b>Diagnóstico</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Prueba de sangre para medición de hormonas tiroideas y T4 libre</li> <li>• Historia clínica</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Prueba de sangre para medición de cortisol</li> <li>• Pruebas genéticas</li> <li>• Pruebas de función suprarrenal</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Tamiz</li> <li>• Análisis de Sangre y orina</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Prueba de Sangre</li> <li>• Prueba genética confirmar la mutación responsable de la PKU</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Prueba de Sangre, medición de la biotinidasa en la sangre</li> <li>• Prueba genética</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Prueba genética</li> <li>• Prueba de sudor</li> <li>• Prueba de detección neonatal, etc.</li> </ul>
<b>Tratamiento</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Terapia de reemplazo hormonal uso de levotiroxina</li> <li>• Monitoreo regular</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Terapia de reemplazo hormonal</li> <li>• Monitoreo regular</li> <li>• Orientación a los pacientes</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dieta Sin Galactosa</li> <li>• Regular los niveles de galactosa</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dieta Sin Fenilalanina como lacteos, cereales</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Suplementos con biotina</li> <li>• Monitoreo regular</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• terapia, reemplazo de enzimas</li> <li>• Fisioterapia respiratoria</li> <li>• Antibióticos</li> </ul>