



Mi Universidad

Cuadros comparativos

Anamim Cordero Aranda

Enfermedades respiratorias y enfermedades detectadas por tamiz neonatal

Parcial III

Crecimiento y desarrollo

Dr. Jorge Lopez Cadenas

Licenciatura en Medicina Humana

Tercer Semestre

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

tamiz neonatal

HIPOTIROIDISMO

EPIDEMIOLOGÍA	<ul style="list-style-type: none"> • 1 en cada 2,000 a 4,000 nacimientos. • Regiones con deficiencia de yodo
FISIOPATOLOGÍA	<ul style="list-style-type: none"> • Insuficiencia en la producción de hormonas tiroideas • Resistencia periférica a las hormonas tiroideas.
FX DE RIESGO	<ul style="list-style-type: none"> • Historia familiar de trastornos tiroideos • Consanguinidad • Def. de yodo materna • Medicamentos antitiroideos en el embarazo.
CLÍNICA	<p>La mayoría: asintomáticos</p> <ul style="list-style-type: none"> • Hipotonía • ictericia prolongada • Llanto ronc • Lengua protruyente • piel seca • Retraso en el crecimiento y en el desarrollo psicomotor.
DIAGNÓSTICO	<p>Administración de levotiroxina oral (2 semanas de vida). Dosis y seguimiento dependen de los niveles hormonales y el peso del RN.</p>
TRATAMIENTO	<p>Tamiz neonatal, mediante la medición de la TSH, algunos casos de la T4 total o libre. Si los niveles de TSH están elevados o la T4 es baja, se confirma el diagnóstico con estudios adicionales de función tiroidea.</p>

HIPERPLASIA SOPRARRENAL CONGENITA.

<p>Forma más común: Def. de 21-hidroxilasa.</p> <p>1 de cada 10,000 a 20 nacimientos</p> <p>Comunidades, grupos étnicos, origen judío.</p> <p>Se debe a mutaciones en los genes que codifican enzimas involucradas = def. 21-hidroxilasa.</p> <p>Falta de cortisol = ↑ Prod. ACTH = HSC.</p>	<p>* Historia familiar de HSC</p> <p>* Matrimonios consanguíneos.</p> <p>* Antecedentes de mutaciones genéticas coincidentes en los padres.</p>
<p>Forma clásica: infancia</p> <ul style="list-style-type: none"> * Virilización de los genitales externos en niñas * Deshidratación. * Hiponatremia. * Hiperkalemia. 	<p>No clásica: Adolescencia</p> <ul style="list-style-type: none"> * Signos de exceso de andrógenos como vello corporal excesivo * Acne * Crecimiento acelerado
<p>Tamiz neonatal. mediante la medición de niveles elevados de 17-hidroxi progesterona en sangre. Dx positivo se confirma con pruebas hormonales y estudios genéticos para identificar el gen CYP21A2</p>	<ul style="list-style-type: none"> * Glucocorticoides para reemplazar el cortisol. * Mineralocorticoides * Suplementos de sal (lactantes) * Cirugía correctiva para la virilización de los genitales externos en niñas.

	GALACTOSEMIA	FENILCETONURIA	DEFICIENCIA DE BIOTINIDAS
EPIDEMIOLOGÍA	<ul style="list-style-type: none"> 1 por cada 300,000 a 60,000 RN. Mayor prevalencia en comunidades como descendientes de europeos. 	<ul style="list-style-type: none"> → Europa y América del Norte, 1 de cada 10,000 a 15 RN. → Poblaciones como Turquía. 	<ul style="list-style-type: none"> * 1 en 50,000 a 1 en 200,000 RN. * Herencia.
FISIOPATOLOGÍA	<ul style="list-style-type: none"> Deficiencia de enzima: galactosa 1-fosfato uridiltransferasa. Acomulación de galactosa 1-P en sangre y tejidos. 	<p>Causada por una deficiencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa (PAH), que convierte la Fenilalanina en tirosina. Mutación en el gen PAH en el cromosoma 12.</p>	<p>Biotinidasa reacciona la biotina.</p> <p><u>Deficiencia</u>: impide la liberación de biotina de las proteínas de la dieta y de la biotina reciclada. Causando acumulación de metabolitos tóxicos.</p>
FX DE RIESGO	<ul style="list-style-type: none"> Complicaciones: Hepatomegalia, insuficiencia hepática, retraso. Padres portadores de la mutación en el gen GALT. Antecedentes de galactosemia. 	<ul style="list-style-type: none"> Ambos padres portadores del gen defectuoso. Familiares con PKU. Algunos grupos étnicos que tienen ↑ prevalencia de mutaciones en el gen PAH. 	<ul style="list-style-type: none"> Antecedentes familiares de deficiencia de biotinidasa o portador del gen defectuoso.
CLÍNICA	<ul style="list-style-type: none"> 1º días de vida: vómitos, ictericia, hepatomegalia, letargo y fallo en el crecimiento. → Convulsiones, irritabilidad, cataratas. → Problemas en el habla. 	<p>Al cabo de unos meses:</p> <ul style="list-style-type: none"> * Retraso en el desarrollo * Convulsiones * Hiperactividad * Microcefalia * Olor a mohor en orina o sudor. 	<p>1º meses:</p> <ul style="list-style-type: none"> * Convulsiones, hipotonía, erupciones cutáneas, alopecia y retraso en el desarrollo. * <u>Dintx</u>: pérdida de audición y problemas neurológicos permanentes.
DIAGNOSTICO	<p>Tamiz neonatal, mide la actividad de GALT o los niveles de galactosa y galactosa-1-P.</p>	<p>Tamiz neonatal 24-48 hrs. (Prueba de Guthrie o espectrometría de masa en tándem).</p>	<p>Tamiz neonatal: mide la actividad enzimática de biotinidasa en una muestra de sangre seca.</p>
TRATAMIENTO	<ul style="list-style-type: none"> → Eliminación estricta de la galactosa y lactosa de la dieta. → Terapia del habla, fisioterapia, y apoyo educativo para problemas de desarrollo. 	<ul style="list-style-type: none"> → Dieta baja en fenilalanina, evitando alimentos ricos en proteínas. → Terapia farmacológica con sapropterina (cofactor de la PAH). 	<ul style="list-style-type: none"> * Administración de biotina oral. La dosis suele ser de 5 a 10 mg/día, dependiendo de la gravedad de la deficiencia.

FIBROSIS QUÍSTICA (FQ)

EPIDEMIOLOGÍA

Más común en poblaciones caucásicas.
1 en cada 2,500 a 3,500 P.N. en Europa y América del Norte.

FISIOPATOLOGÍA

Causada por mutaciones en el gen CFTR que codifica una proteína que regula el transporte de cloro y sodio en las células epiteliales. Las mutaciones alteran la función de la proteína, lo que provoca una secreción espesa y pegajosa de moco en los pulmones y otros órganos = obstrucciones.

FX DE RIESGO

- Ambos padres portadores de una mutación en el gen CFTR
- Antecedentes de fibrosis quística en la familia.
- Ascendencia caucásica del norte de Europa.

CLÍNICA

- Problemas respiratorios crónicos, tos persistente y sibilancias.
- Infecciones pulmonares recurrentes.
- Mala absorción de nutrientes y crecimiento deficiente. Heces grasas y voluminosas. Infertilidad en hombres.

DIAGNÓSTICO

TN: medición de tripsinógeno inmunorreactivo en una muestra de sangre de cava. IRT elevados se confirma con una prueba genética para detectar mutaciones en el gen CFTR. O una prueba de sudor, que mide los niveles de clor en el sudor del bebé.

TRATAMIENTO

- * Medicamentos mucolíticos e inhaladores.
- * Antibióticos.
- * Livacator (medicamento modulador de CFTR).
- * Enzimas pancreáticas y suplementos nutricionales.
- * Con un tx y dx temprano los síntomas pueden prevenirse y los niños pueden desarrollarse de forma normal.

ENTEREDAD DE MEMBRANA HIALINA

TAQUIPNEA TRANSITORIA DEL RN

SÍNDROME DE ASPIRACIÓN DE MECONIO

DISPLASIA BRONCOPULMONAR

EDAD GESTACIONAL	Pretermino	RN a término Prematuros tardíos	Término Posttérmino	Pretermino.
FISIOPATOLOGÍA	Deficit del surfactante que produce colapso progresivo de los alveolos (atelectasia) y pérdida del espacio pulmonar desequilibrando vent y perfus. = hipoxemia / Hipovolemia.	El epitelio pulmonar es un fx activa durante la gestación, empezando su absorción activa al final del embarazo o posterm. En la TRU hay un retraso en la abs. del líquido pulmonar fetal en el parto.	Presencia de dificultad respiratoria con antecedentes de líquido amniótico meconial. El meconio dificulta el flujo de aire, especialmente durante la aspiración generando efecto válvula.	Lesión pulmonar debido a un barotrauma e hiperoxia, junto con inhibición en el crecimiento alveolar y vascular durante el desarrollo pulmonar.
CLÍNICA	<ul style="list-style-type: none"> Hipoxia Taquipnea Silverman alto Estertores crepitantes Fatiga y cianosis Edema Oliguria Hipercapnia 	<ul style="list-style-type: none"> Primeras hrs de vida. FR > 60 RPM ↑ en los requerimientos de O₂ con niveles de CO₂ Se resuelve en 24-72 hrs 	<ul style="list-style-type: none"> Dificultad respiratoria al nacer. Signos de post-madurez Tinción de líquido amniótico c/ meconio Roncos estereos. 	<ul style="list-style-type: none"> Estridor Estenosis Sibilancia Crepitancia Taquipnea Tirajes subcostales Cianosis Tos Falta ↑ neurologica
DIAGNÓSTICO	<p>Rx: Patrón parenquimatoso Peticulo-granular: Nódulo esmerilado. Alveolos colapsados V.A superpuesta sobre alveolos colapsados. Atelectasia ↓ N° de espacios intercostales (< 7)</p>	<p>Rx: Citositis Congestión parahilar Atrapamiento aéreo: rectificación de arcos costales hiperclaridad pulmonar.</p>	<p>Rx: Infiltrados algodonosos difusos parcheados Zona consolidación / atelectasia. Hiperinsuflación pulmonar</p>	<p>Rx: Hiperinsuflación Presencia de quistes Perd. volumen pulmonar Atelectasia subpleurales Opacidad de retículo-lineales de localización axial.</p>
TRATAMIENTO	<p>Administración corticosteroides (Beta y Dexa). 24 hrs → día antes del parto. Aplicación endotraqueal, con las nebulas INSURE de surfactante. Ventilación mecánica invasiva o CPAP.</p>	<p>Oxigenoterapia: SpO₂: Rango de 88 a 95% CPAP: no metas de SpO₂</p>	<p>Soporte de oxigenoterapia por VM. Medicamentos oxidantes y surfactante y antibióticos</p>	<p>Oxigenoterapia con SpO₂ entre 92 y 93% CPAP Esteroides Uso de surfactante. ↓ uso o evitar VM.</p>
PRONÓSTICO	Síndrome de dificultad respiratoria precoz, grave y progresivo.	Cuadro de dificultad respiratoria leve, precoz y autolimitada.	Cuadro de dificultad respiratoria leve grave, precoz y progresivo.	Cuadro de dificultad respiratoria crónica, multifactorial.