



Mi Universidad

Cassandra Solis Pinto

Parcial 3

Crecimiento y Desarrollo

Dr. Jorge López Cadenas

Medicina Humana

Tercer Semestre

Comitán de Domínguez, Chiapas a 14 de Noviembre del 2024.

Enfermedades respiratorias

	Hipotiroidismo Congenito (HC).	Hiperplasia Suprarrenal Congenita (HSC).	Galactosemia Clásica	Fenilcetonuria	Deficiencia de biotinidasa	Fibrosis Quística.
DEFINICIÓN	Definición: enfermedad endocrina que se presenta desde el nacimiento como consecuencia de la deficiencia absoluta o relativa de hormonas tiroideas durante la etapa intrauterina o bien al momento del nacimiento.	Definición: Enfermedades de origen genético, congénito y hereditario, del metabolismo de los esteroides suprarrenales que afecta de manera primordial a los RN quienes manifiestan serias alteraciones hormonales.	Definición: La Galactosemia Clásica es un error del metabolismo clinicamente heterocigoto, autosómico recesivo causado por deficiencia parcial o total de la actividad enzimática de galactosa-1-fosfato-uridiltransferasa (GALT).	Definición: La fenilcetonuria (PCU) es un trastorno metabólico hereditario que se produce cuando el cuerpo no puede descomponer el aminoácido fenilalanina. La fenilalanina se acumula en sangre y otros líquidos en el cerebro siendo tóxico para el mismo.	Definición: Forma de deficiencia múltiple de carboxilasa de inicio tardío, un error congénito del metabolismo de la biotina que en ausencia de tratamiento se caracteriza por crisis epiléptica, dificultad respiratoria, hipotomía, erupciones cutáneas, pérdida auditiva, retraso psicomotor.	Definición: Es un trastorno pulmonar de origen genético poco frecuente, caracterizado por sudoración salada y secreciones mucosas espesas que resultan en enfermedades multisistémicas, infecciones pulmonares crónicas, diarrea ulciminosa y talla baja.
EPIDEMIOLOGÍA	<ul style="list-style-type: none"> - Letalidad de una tasa de 23.8 x 1000 recién nacidos. - La India, China y varios países africanos presentan alta prevalencia. - Mayor frecuencia en pacientes con sexo femenino. - Mayor supervivencia en pacientes del sexo femenino. - Se reporta 1 caso x cada 2000 RN. - En México la incidencia es alta. 	<ul style="list-style-type: none"> - HSC es una de las enfermedades endocrinas hereditarias más comunes. - Incidencia de aproximadamente 1 de cada 15,000 a 1 de cada 20,000 nacidos vivos. - Frecuencia varía según la población. - Trastorno autosómico recesivo. - Existen dos formas principales: la forma clásica y la forma no clásica. 	<ul style="list-style-type: none"> - La galactosemia clásica tiene una incidencia de aproximadamente 1 en 20000 a 1 en 60,000 nacidos en poblaciones generales. - Prevalencia más alta en ciertos grupos étnicos. - Trastorno autosómico recesivo. 	<ul style="list-style-type: none"> - La fenilcetonuria tiene una incidencia de aproximadamente 1 en 10,000 a 1 en 15,000 nacimientos en la P.G. - La incidencia varía según la etnicidad. - Se hereda de manera autosómica recesiva. 	<ul style="list-style-type: none"> - La deficiencia de biotinidasa tiene una incidencia aproximada de 1 en 60,000 a 1 en 70,000 nacidos en la población general. - La incidencia varía según su descendencia étnica. - Se hereda de manera autosómica recesiva. 	<ul style="list-style-type: none"> - Incidencia que varía según la población. - Incidencia de aproximadamente 1 en 2,500 a 1 en 3,500 nacimientos. - Más común en personas con descendencia europea. - Heredada de manera autosómica recesiva.
FISIOPATOLOGÍA	<p>La tiroidea es una glándula endocrina que produce y secreta las hormonas tiroideas: tiroxina y triyodotironina. Hormonas que controlan el desarrollo del embrión y el metabolismo en todas las etapas de la vida.</p> <p>La falta de hormonas tiroideas da origen a la disminución de la función de todos los sistemas que en casos graves puede llevar al paciente al coma con mixedema y eventualmente la muerte.</p> <p>La glándula tiroidea inicia su formación en las primeras semanas de gestación y una embriogénesis defectuosa origina disgenesia tiroidea que pueden ser:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Agenesia - Hipoplasia - Ectopia - Disnormogénesis. 	<p>El déficit de cortisol con consecuente incremento de la producción de hormona adrenocorticotrófica y secundariamente se produce una hiperestimulación de la corteza adrenal aumentando el tamaño de las glándulas suprarrenales y provocando un incremento en la producción de precursores de los esteroides previos al bloqueo enzimático.</p> <p>Existen cinco enzimas implicadas en la patogénesis de la HSC:</p> <ul style="list-style-type: none"> - 3α hidroxiesteroide deshidrogenasa - 17α hidroxiesteroide deshidrogenasa - 17β hidroxiesteroide deshidrogenasa - 11β hidroxiesteroide deshidrogenasa 	<p>El recién nacido tiene contacto con galactosa. La galactosa es transportada al enterocito a través del borde en cepillo por medio de un transportador dependiente de Na⁺ y posteriormente metabolizada a glucosa-1-fosfato por la acción de enzimas que forman parte de la vía metabólica descrita por Leblond y se encuentran tejidos de mamíferos.</p> <p>Existen vías alternativas para la formación de galactosa: la reducción de galactol a través de dos enzimas: ALP y UDP, lo cual explica la presencia de galactitol en la orina de pacientes con mutaciones en la segunda vía de reducción de galactosa a galactonida, las cuales al acumularse son responsables de daño a órganos blancos.</p>	<p>Es un aminoácido esencial que se obtiene de los alimentos ricos en proteínas. La enzima fenilalanina hidroxilasa (PAH) convierte la fenilalanina en tiroxina, otro aminoácido, que es precursor de importantes moléculas como la dopamina, norepinefrina y melatonina, entre otras.</p> <p>La fenilcetonuria, debido a la deficiencia o ausencia de la PAH, la fenilalanina no se convierte en tiroxina y se acumula en sangre. El exceso de fenilalanina es tóxico para el cerebro y otros tejidos.</p>	<p>La biotinidasa es una enzima clave en el reciclaje de biotina. La biotina está unida a proteínas en los alimentos y en los tejidos, y la biotinidasa descompone estas enzimas, liberando la biotina para que sea utilizada por las cel. del cuerpo.</p> <p>Si esta enzima está deficiente o no funciona correctamente, la biotina no se libera adecuadamente, lo que lleva a una deficiencia funcional de biotina.</p> <p>Puede ser de tipo: Parcial o de tipo completo.</p>	<p>La fibrosis quística es causada por mutaciones en el gen CFTR, que está ubicado en el cromosoma 7. El gen CFTR codifica una proteína que actúa como un canal iónico para el cloro en las membranas cel. Esta proteína regula la pérdida de cloro y bicarbonato en y fuera de las células.</p> <p>Lo cual es crucial para la producción de fluidos y mucosidad en consistencia adecuada en diversas orgános cuando hay una mutación en el gen CFTR el canal de cloro no funciona correctamente, lo que provoca:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Secreciones de moco espeso y pegajoso - Obstrucción de los conductos. - Inflamación crónica.

FACTORES DE RIESGO

Historia familiar
- Hereditaria.
- No hereditaria.
Trastornos genéticos y síndromes asociados
- Síndrome de Down
- Síndrome de Patau
- Condiciones genéticas
Sexo:
- Más común en niñas
Prematuridad:
- Tienen mayor riesgo de tenerlo.
Bajo peso al nacer
Factores ambientales
Condiciones de salud materna.
Tratamientos o intervenciones médicas.

Historia familiar de hiperplasia.
Transmisión autosómica recesiva.
Varones suelen estar más afectados.
Consanguinidad

- Indicios de riesgo
- Cístenes antecedentes familiares.
- Portador.
- Consanguinidad
- Raza y grupos étnicos.
- Falta de diagnóstico precoz.
- Identificación tardía.

- Antecedentes familiares de PKU.
- Padres portadores
- Matrimonio entre familiares cercanos.
- Raza y grupos étnicos.
- Deficiencia en el acceso a atención médica adecuada
- Manejo inadecuado del tratamiento en mujeres con PKU.
- Factores de riesgo asociados al diag y trat.

- Diagnóstico prenatal
- Falta de diagnóstico en áreas cribado neonatal.
- Raza y grupos étnicos.
- Consanguinidad
- Ser portador.
- Historia familiar de deficiencia de biotinidasa.

- Tener antecedentes familiares
- Ser portador
- Consanguinidad
- Raza y etnia
- Diagnóstico tardío en grupos no tradicionales.
- Edad avanzada de los padres.
- Exposición ambiental

CLÍNICA

- Ictericia
- Letargo o hipotonía
- Dificultad para alimentarse
- Macroglosia
- Somnolencia
- Piel seca y fría
- Retraso en la meconio.
- Heridas o lesiones en el cordón umbilical.

- Crisis adrenal
- Hipotensión.
- Deshidratación
- Hipoglucemia.
- Crecimiento acelerado y virilización.

- Ictericia
- vómitos
- Diarrea
- Desnutrición
- Hepatomegalia
- Retraso en el desarrollo psicomotor.
- ceguera.
- Daño hepático crónico

- Retraso en el desarrollo.
- Macrocefalia.
- Inestabilidad y dificultades de alimentación.
- Vómitos y epilepsia.
- cataratas.

- Dermatitis.
- Alopecia.
- Convulsiones.
- Hipocusia.
- Retraso en el desarrollo.
- Acidosis metabólica.
- Hipotermia.

- Tos crónica
- Infecciones respiratorias
- sibilancias, dificultad respiratorias
- Estreñimiento.
- Desnutrición.
- Pancreatitis.

DIAGNÓSTICO

Cuando el laboratorio que procesa las muestras de tamiz obtiene un resultado verificado de TSH Solicitar una prueba confirmatoria.

Diagnóstico Clínico:
- Clásica perdedora de sal.
- clásica no perdedora de sal
- Forma no clásica
Diagnóstico por laboratorio:
- Prueba de determinación plasmática de niveles de 17-hidroxiprogesterona y ACTH en plasma.

- Cribado neonatal
- Prueba enzimática
- Pruebas genéticas
- Prueba de galactosa en orina.

- Cribado neonatal
- Prueba bioquímica confirmatoria
- Pruebas genéticas
- Análisis molecular

- Tamiz neonatal
- Prueba enzimática
- Pruebas genéticas
- Niveles de biotina.

- Tamiz neonatal
- Análisis genético
- Pruebas funcionales pulmonares.
- Radiografía de tórax.
- Análisis de heces
- Análisis de gasometría arterial.

TRATAMIENTO

Levo-tiroxina sódica. La dosis recomendada es de 12 a 15 mg/ kilo de peso.

- Reemplazo de glucocorticoides. (prednisona y hidrocortisona).
- Reemplazo de mineralocorticoides
- Tratamiento quirúrgico
- Manejo de crisis adrenal.
- Monitoreo y seguimiento

- Dieta estricta sin galactosemia
- Eliminación total de la lactosa.
- Planificación nutricional.
- Monitoreo y seguimiento regular.
- Suplemento nutricional

- Dieta restringida en fenilalanina
- Alimentos especiales y fórmulas bajas en fenilalanina
- Suplementación de nutrientes.
- Terapia con medicamentos: carboxpterina, pteridina.

- Suplementación con biotinidasa.
- Monitoreo
- Tratamiento de síntomas previos al diagnóstico.
- Prevención de complicaciones.

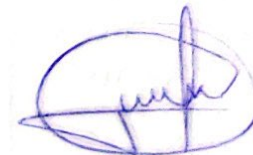
- Fisioterapia respiratoria
- Antibióticos y micolíticos.
- Suplementos de enzimas pancreáticas y vitaminas.
- Trasplante pulmonar en casos graves.

Enfermedades detectadas por el tamiz neonatal

	Enfermedad de Membrana Hialina (EMH)	Taquipnea transitoria del RN (TTRN)	Síndrome de Aspiración de Meconio (SAM)	Displasia Broncopulmonar (DBP).
EDAD GESTACIONAL	Prematuros (< 34 semanas)	A término o cercano al término	Posttérmino (> 41 semanas)	Prematuros con ventilación prolongada.
Fisiopatología	Deficiencia de Surfactante pulmonar, lo cual produce un colapso progresivo de los alveolos pulmonares.	El epitelio pulmonar es un factor activo durante la gestación, empezando su absorción activa al final del embarazo o posttérmino.	Aspiración de meconio en vías respiratorias causando obstrucción y respuesta inflamatoria.	Lesión pulmonar a ventilación prolongada y oxígeno a alta concentración, inflamación crónica y remodelación broncopulmonar.
CLÍNICA	<ul style="list-style-type: none"> - Dificultad respiratoria - Taquipnea - Cianosis - Retracciones. 	<ul style="list-style-type: none"> - Inicia las primeras horas de vida. - FR > 60 RPM. - Aumento del requerimiento de oxígeno con niveles de Co2. - Autolimitada. 	<ul style="list-style-type: none"> - Dificultad respiratoria grave. - Cianosis. - Insuficiencia respiratoria. 	<ul style="list-style-type: none"> - Dependencia de O₂ - Síntomas respiratorios persistentes
LABORATORIO	<ul style="list-style-type: none"> - Hipoxemia - Aumento de Co2 en sangre. 	<ul style="list-style-type: none"> - Generalmente normal. - Algunos casos ligera hipoxemia 	<ul style="list-style-type: none"> - Hipoxemia - Acidosis - Leucocitosis. 	<ul style="list-style-type: none"> - Hipoxemia crónica - Acidosis en casos severos.
RADIOGRAFÍA	<ul style="list-style-type: none"> - Infiltrados reticulograndulares. - Broncograma aéreo. 	<ul style="list-style-type: none"> - Cirrosis. - Congestión parahiliar. - Atrapamiento aéreo: ratificación de arcos costales hiperclaridad pulmonar. 	<ul style="list-style-type: none"> - Infiltrados alveolares difusos parcheados. - Zonas de consolidación/atelectasia. - Hiperinsuflación pulmonar. 	<ul style="list-style-type: none"> - Pulmones hiperinsuflación. - Áreas de fibrosis - Enfisemas.
TRATAMIENTO	Administración de corticosteroides: <ul style="list-style-type: none"> - Beta y Dexametasona. Administración de surfactante: <ul style="list-style-type: none"> - Aplicación endotraqueal - Capsulas nasales Ventilación mecánica invasiva	Oxigenoterapia: <ul style="list-style-type: none"> - SpO₂: 88 a 95% - GAP: No metas de SpO₂. 	Soporte: <ul style="list-style-type: none"> - Oxigenoterapia: UM Medicamentos: <ul style="list-style-type: none"> - Oxidante, surfactante y Antibióticos. 	<ul style="list-style-type: none"> - Oxigenoterapia - Soporte nutricional. - Diuréticos. - Esteroides (Algunos casos).
	<ul style="list-style-type: none"> - Mejora con tratamiento. - Riesgo de complicaciones pulmonares en algunos casos. 	<ul style="list-style-type: none"> - Resolución espontánea en 1-3 días, buen pronóstico. 	<ul style="list-style-type: none"> - Variable. - Pronóstico con tratamiento. - Hipotensión pulmonar persistente. 	<ul style="list-style-type: none"> - Variable - Causa secuelas respiratorias - Riesgos de reingresos hospitalarios.

Bibliografía:

Técnico, L. (2010). Tamiz Neonatal Detección, Diagnóstico, Tratamiento y Seguimiento de los Errores Innatos del Metabolismo. http://cnegr.salud.gob.mx/contenidos/descargas/PublicacionesSMP/TN_E_Innatos_Metabolismo.pdf



Cassandra Solis Pinto 3°A