



### Cuadro comparativo

David García Caballero

Parcial 2

Dr. Jorge Cadenas

Medicina Humana

Crecimiento y desarrollo

3er semestre

David Garcia Cubano #7	Epidemiología	Fisiopatología	Factores de Riesgo	Clinica	Diagnostico	Tratamiento
Hipotiroidismo Congenito	1 de cada 2,000-4,000 nacidos vivos	Deficiencia de Hormona tiroidea debido a alteraciones en la tiroidea	• Historia Familiar • Regiones Geograficas • Exposición a yodo • Anti-tiroideos (medicamentos)	• Hipotonia • Ictericia prolongada • Fontanelas amplias • Retraso en el desarrollo	• Niveles bajos de T4. • Elevados de TSH.	• Terapia de Reemplazo hormonal con Levo tiroxina
Hiperplasia Suprarrenal Congenica CH5E2	1 de cada 15,000-20,000 nacidos vivos	Deficiencia de la enzima 21-Hidroxiase que afecta la producción de cortisol y Androsterona provocando acumulación de androgenos.	• Historia Familiar • Herencia Autosómica Recesiva • Consecuencia Geografica • Relación Geografica	• Letargo • Vómitos • Ictericia • Hepatomegalia • Cataratas • Retraso del Desarrollo	Elevación de 17 $\alpha$ -Hidroxi progesterona en sangre.	• Reemplazo de glucocorticoide y mineralocorticoide • Posible cirugía en caso de gonitales ambiguos.
Galactosemia	1 de cada 30,000-60,000 nacidos vivos	Deficiencia de la enzima GALT, que metaboliza la galactosa	• Historia Familiar • Herencia Autosómica Recesiva • Defectos en el GEN - PAH • Consecuencia Geografica	• Retraso en el desarrollo. • Discapacidad intelectual. • Irritabilidad • Vómitos, diarrea • Sudor • Olor a moho (causa)	• Niveles elevados de Fenilalanina en sangre	• Dieta Restringida en Fenilalanina • Suplementos especiales
Fenilcetonuria (PKU)	1 de cada 10,000-15,000 nacidos vivos	Deficiencia de Fenilalanina hidroxilasa, lo que lleva a acumulación de Fenilalanina en el cerebro y otros Organos	• Historia Familiar • Herencia Autosómica Recesiva • Defectos en el GEN - PAH • Consecuencia Geografica	• Convulsiones • Ataxia • Retraso de Audición • Retraso en el desarrollo.	• Disminución de la actividad de la Fenilalanina suero	• Suplementación oral de biotina de por vida
Deficiencia de Biotinidasa (DB)	1 de cada 60,000 nacidos vivos	Deficiencia de la enzima biotinidasa lo que afecta el metabolismo de la biotina, (vitamina esencial). Metabolismo celular.	• Historia Familiar • Herencia Autosómica Recesiva • Defectos en el GEN - BTD.	• Tos crónica • Infecciones Recurrentes. • Dificultad para ganar peso • Heces grasas • Deshidratación	• Pruebas de sudor en Cloro (760 mmol)	• Terapia Antibiótica • Nutricionales • Terapia Respiratoria • Enzimas Pancreáticas • Manejo Nutricional • Posible Transplante Polmonar en casos avanzados
Fibrosis Quística	1 de cada 3,000 nacidos vivos Cuenta según etnia	Mutación en el GEN - CFTR, afectando la regulación del cloro y agua de Células Epiteliales	• Historia Familiar • Mutación en el GEN - CFTR • Consecuencia Geografica • Relación Geografica	• Tos crónica • Infecciones Recurrentes. • Dificultad para ganar peso • Heces grasas • Deshidratación	• Pruebas de sudor en Cloro (760 mmol)	• Terapia Antibiótica • Nutricionales • Terapia Respiratoria • Enzimas Pancreáticas • Manejo Nutricional • Posible Transplante Polmonar en casos avanzados

:

.

:

: