

Detección de enf. Control del niño sano

| | Hipotiroidismo | Hiperplasia Suprarrenal Congénita | Galactosemia | Fenilcetonuria | Deficiencia de Biotinidasa | Fibrosis quística |
|---------------|--|--|--|--|--|--|
| Generalidades | Situación en la cual la glándula tiroidea no logra producir suficientes hormonas, dentro de su fisiopatología se logra identificar como causas autoinmunes, deficiencia de yodo, cirugía o medicamentos, se desarrolla secundariamente cuando se conoce a los fallos de las glándulas pituitarias afectando del 1-2% de la población siendo más común en mujeres, con edad >60 años, enfermedades autoinmunes y ciertos medicamentos | Trastorno genético que afecta la síntesis de corticosteroides de la glándula suprarrenal, la deficiencia de 21-hidroxilasa que interfiere con la síntesis de cortisol y aldosterona generando una alta producción de andrógenos, esta puede presentarse en 1 de cada 15,000 - 20,000 nacidos vivos ya que se hereda de forma autosómica recesiva más frecuente en grupos con alta consanguinidad | Trastorno metabólico hereditario que afecta la capacidad de metabolizar los alimentos de galactosa deficiencia que se debe a la ausencia de enzimas capaces de degradar la galactosa. tiene prevalencia en 1 de cada 30,000 - 60,000 nacidos vivos dependientes de la población, el riesgo suele aumentar mucho si alguno de los progenitores está enfermo ya que es una enfermedad recesiva y el niño debe heredar 2 copias del gen para ser enfermo. | Es un trastorno metabólico, que se caracteriza por la acumulación de la fenilalanina que en grandes cantidades acumuladas llega a ser tóxica para el cerebro, esta no suele mostrar síntomas en el nacimiento, pero los niños logran tener retraso mental cognitivo, tiene prevalencia en cada 1 de 10,000 a 15,000 nacidos vivos en Europa y Norteamérica, es una enfermedad autosómica recesiva por lo que hay un alto riesgo si alguno de los progenitores es portador. | incapacidad de utilizar la biotina de manera recidada (vitamina B7) por lo que se convierte en un trastorno metabólico que puede llevar a un déficit de biotina y posteriormente a una toxicidad en el organismo generando muchas complicaciones en recién nacidos previene en uno de cada 60,000 y 100,000 recién nacidos de cada población, se encuentra en todas partes del mundo pero con más frecuencia en raza caucásica, es una enfermedad autosómica recesiva de los progenitores. | Enfermedad genética crónica, y progresiva que afecta a los pulmones, sistema digestivo, sistema reproductivo, y otras glándulas exocrinas causada por la mutación del gen CFTR proteína encargada del transporte de Na y Cl, lo que causa obstrucción y como lo más frecuente son las afecciones pulmonares, suele tener una prevalencia de 1 de cada 3,000 nacidos en Europa y dentro de su factores de riesgo suele estar la consanguinidad y con AHF paternos |
| Clinica. | <ul style="list-style-type: none"> • Fatiga • ↑ Peso • Intolerancia al hierro • Estreñimiento • Bradicardia. • Alteraciones menstruales. • Hinchazón de piel. | <ul style="list-style-type: none"> • en niños existe un claro agrandamiento clitoridiano • Pubertad precoz en niños • Crisis adrenal <ul style="list-style-type: none"> - deshidratación - hipoglucemia - hipotensión | <ul style="list-style-type: none"> • letargia • Diarrea • hipotonía • Falta de apetito • en casos graves puede existir • cataratas • daño al SN. | <ul style="list-style-type: none"> • Retraso en el desarrollo • Microcefalia • Ecema • Tripigmentación • convulsiones • Irritabilidad • en adultos genera problemas emocionales, conductuales y neurológicos leves | <ul style="list-style-type: none"> • Pueden aparecer durante los primeros años o meses de vida si se trata de manera temprana • hipotonía • hipotermia • convulsiones • alopecia. • eccema. | <ul style="list-style-type: none"> - Tos crónica productiva - Dificultad para respirar - Sibilancias y ronquera - IRAS - Pancreatitis - obstrucción intestinal - infertilidad - Piel salada - Hepatopatías |
| Dx. | Pruebas de función tiroidea (TSH) | Niveles elevados de 17-hidroxiprogesterona | <ul style="list-style-type: none"> • Cribado neonatal • Prueba de galactosa en orina • Pruebas genéticas • Análisis enzimático. | <ul style="list-style-type: none"> • Cribado neonatal. • valores de Fenilalanina en sangre • Análisis genético | <ul style="list-style-type: none"> - Cribado neonatal - Análisis genético | <ul style="list-style-type: none"> - Genética Molecular - Radiografías celulares - PCR. |
| Tx | Levotiroxina (hormonas) Tratamiento hormonal. | <ul style="list-style-type: none"> • Glucocorticoides • cirujías. • suplementos de sal. | <ul style="list-style-type: none"> - Dieta en galactosa. - Terapia génica | <ul style="list-style-type: none"> - Dieta restringida en Fenilalanina - Terapia génica | <ul style="list-style-type: none"> • Suplementación dietética y suplementaria • suplemento de Biotina (5-10mg/día) | <ul style="list-style-type: none"> - Fisioterapia resp. - nutrición adecuada - control |

Cuadro comparativo de las enf. Resp.

| | EMH | TTRN | SAM | DBP |
|------------------|--|---|--|--|
| Edad gestacional | Apartir de las 34 SGA | -Recién nacido a término. -Prematuros tardíos. | Al momento del parto. del 10-25%. 5% desarrolla SAM | Prematuras con ventilación mecánica prolongada. |
| Fisiopatología. | Se presenta un déficit cuantitativo y cualitativo de surfactante. En ausencia se produce un colapso progresivo de los alveolos pulmonares: -atelectasia. Pérdida del espacio pulmonar. que se compensa con aumento del trabajo respiratorio que produce desequilibrio entre ventilación y perfusión -Hipoxemia e hipoventilación. | El epitelio activo pulmonar es un factor activo durante la gestación, empezando su absorción activa al final del embarazo posterior, Aquí ocurre un retraso en la absorción del líquido pulmonar fetal en los momentos de parto | Proceso de dificultad respiratoria con los antecedentes de líquido amniótico mecánico. Ya que el meconio logra dificultar el flujo de aire especialmente durante la aspiración generando un efecto en la vulva. | Daño pulmonar crónico por oxígeno y ventilación mecánica. |
| Clínica. | -Cianosis -Taquicardia. -Hipotensión -Letargo. | Inicio en las primeras hrs de vida Fr >60 rpm ↑ requerimiento de O ₂ con niveles de CO ₂ -Resuelve en 24h u 72 hrs. | -Dificultad respiratoria inmediata. -Taquipnea -Cianosis -Retracciones -Puede existir neumonía. | -Respiración veloz -Sibilancias -Dependencia del O ₂ |
| Radiografía | Patrón parenquimatoso retículo-granular: vidrio esmerilado. Presencia de alveolos colapsados | -Cisuritis -Congestión parahiliar -Atrapamiento aéreo, rectificación de arcos costales, hiperclaridad pulmonar. | -Infiltrados algodonosos difusos parcheados -Zonas de consolidación/atelectasia -Hiperinsuflación pulmonar. | Cambios quísticos, áreas de hiperinsuflación e infiltrados |
| Lbx | Broncograma aéreo. ↓ Vol. Pul. (atelectasia). ↓ \neq — intercostales < 7 | Gasometría generalmente normal. | Gasometría generalmente con hipoxemia, posible aumento de leucocitos en sangre si hay neumonía. | Hipoxemia crónica ↑ del O ₂ |
| Tx | corticosteroides, Beta y dexta entre 24 hrs y 7 días antes del parto. Admin. surfactante -Aplicación endotraqueal catéteres nasales: Técnica de INSURG | Oxigenoterapia -SPO ₂ : Rango de 88-95% -CPAP: Normas de SPO ₂ | Oxigenoterapia. -VM medicamentos -Oxido nítrico -surfactante -antibióticos. | -Oxigenoterapia -Soporte respiratorio -diuréticos -corticosteroides |
| Pronóstico | Ventilación mecánica invasiva o CPAP. | Buen pronóstico | Pronóstico generalmente bueno. | Depende la severidad. |