



Mi Universidad

Dulce Sinai Goicochea Avendaño.

cuadros comparativos.

Tercer parcial.

Crecimiento y desarrollo.

Dr. Jorge Lopez Cadenas.

Medicina Humana

Semestral.

Comitán de Domínguez, Chiapas a 08 noviembre del 2024.

Control de niño sano: Tamiz neonatal		Hipotiroidismo	Hiperplasia Suprarrenal Congenita	Galactosemia	Fenilcetonuria	Deficiencia de biotínidaasa	Fibrosis quística
Generalidades	Su prevalencia varía entre 1 en 2,000 y 1 en 4,000 recién nacidos. Las niñas son las más afectadas, el tamizaje neonatal a reducido la detección de la enfermedad.	Su prevalencia es de 1 en 14,000 a 1 en 18,000 nacimientos, afectando a ambos sexos. El tamiz neonatal es crucial para su detección y tratamiento oportuno.	Enfermedad metabólica con una incidencia de 1 en 48,000 a 1 en 62,000 nacimientos, y 1 en 185 portadores. afecta la capacidad de metabolizar la galactosa.	Enfermedad metabólica que afecta la capacidad de metabolizar la Fenilalanina, tiene una prevalencia de 1 en 10,000 recién nacidos vivos.	Trastorno metabólico hereditario autosómico recesivo que afecta la recitación de biotina (vit B7), tiene una prevalencia de 1 en 6,000 recién nacidos vivos.	Es una enfermedad genética autosómica recesiva, tiene una incidencia entre 1 en 1,500 y 1 en 6,000 recién nacidos vivos.	
Epidemiología	Disgenesia tiroidea (ausencia total de la glándula tiroidea, hipoplasia (glándula tiroidea subdesarrollada) y ectopia (glándula tiroidea ubicada en un lugar anormal)).	La HSC es causada por mutaciones en genes que codifican enzimas vitales para la síntesis de cortisol y andosterona (deficiencia de 21-hidroxilasa).	Es causada por una deficiencia enzimática que afecta la conversión de galactosa en glucosa, esta se deriva por mutaciones en genes responsables de producir enzimas.	La PKU se debe a mutaciones en el gen PAH, que resulta en una deficiencia o ausencia de la enzima PAH, la cual es necesaria para la conversión de fenilalanina.	La deficiencia de biotínidaasa es causada por mutaciones en el gen BTD, que codifica para la enzima crucial para la liberación de biotina de ácidos grasos.	La FQ es causada por mutaciones en el gen CFTR (regulador de la conductancia de la membrana de cationes) que codifica una proteína que actúa.	
Fisiopatología	• Disgenesia tiroidea (ausencia o malformación de la G. tiroidea). • Dishomogénesis: Defecto en la síntesis de anti cuerpos maternos. • Deficiencia de yodo.	• Antecedentes familiares. • Mutaciones genéticas (como el gen CYP11A2). • Origen étnico (frecuente en árabe, africano).	• Antecedentes familiares. • Mutaciones genéticas (en el gen GALT). • Origen étnico.	• Antecedentes familiares. • Mutaciones genéticas (en el gen PAH). • Origen étnico. • Consanguinidad.	• Antecedentes familiares. • Mutaciones genéticas (gen BTD). • Consanguinidad.	• Historia familiar. • Mutaciones genéticas (gen CFTR). • Raza y étnico.	
Factores de riesgo	La clínica puede variar pero se puede presentar letargo, piel pálida, boca seca, bajo peso al nacer, falta de crecimiento, falta de reflejos, fontanelas grandes.	El neonato presenta una crisis de pérdida de sodio (complicación grave), hiperpigmentación (piel oscura), virilización en neonatos femeninos, retraso en el crecimiento.	Los neonatos pueden presentar ictericia (color amarillizo en piel y ojos), hepatomegalia (aumento del tamaño del hígado), vómitos y diarrea, letargo (falta de energía).	El neonato presenta ictericia prolongada, retraso en el desarrollo, problemas neurológicos, olor corporal acre y problemas de crecimiento.	• Síntomas neurológicos (convulsiones, hipotonía, retraso en el desarrollo). • Dermatitis aséptica. • Atrofia óptica, hipocucosis y acidosis metabólica.	El neonato presenta síntomas respiratorios sin de la vena cava superior, infecciones respiratorias recurrentes, síntomas digestivos (diarrea crónica, malabsorción).	
Clínica	Tamiz neonatal: Se realiza una prueba de sangre a los pocos días de nacido para medir los niveles de TSH (Hormona estimulante).	Tamizaje neonatal, prueba de detección temprana prueba de tamizaje en los primeros 24-48 hrs. Pruebas confirmatorias: Prueba de sangre.	Tamizaje neonatal y pruebas confirmatorias (prueba de sangre).	Tamiz neonatal, permite el diagnóstico temprano y tratamiento adecuado y prevenir complicaciones graves.	Tamiz neonatal, ayuda al diagnóstico temprano y tratamiento para el diagnóstico temprano y tratamiento adecuado y prevenir complicaciones graves.	El diagnóstico temprano a través del tamiz neonatal es crucial para el tratamiento adecuado y mejorar el pronóstico.	
Diagnóstico	• Administración de levotiroxina/H. tiroidea sintética con dosis entre 10 a 15 microgramos por kilogramo de peso corporal al día. Es esencial el monitoreo para los niveles de TSH y T4.	Se administra hidrocortisona para reemplazar el cortisol y fludrocortisona para reemplazar la aldosterona. Ven en casos de virilización es necesario la cirugía reconstructiva.	El tratamiento principal es la eliminación de la galactosa de la dieta, esto incluye evitar todos los productos lácteos y cualquier alimento que contenga lactosa.	El tratamiento generalmente implica una dieta estricta baja en fenilalanina y, en algunos casos el uso de un factor BH4.	El tratamiento consiste en la suplementación con biotina que puede aliviar los síntomas.	• Antibióticos, se utilizan para tratar y prevenir infecciones respiratorias recurrentes. • Broncodilatadores inhale los bron respiratorios y facilitar la respiración.	
Tratamiento							

Edad gestacional	Enfermedad de la membrana hialina (EMH)	Taquipnea transitoria del recién nacido (TRRN)	Síndrome de aspiración de meconio (SAM)	Displasia Broncopulmonar (DBP)
37 Semanas. Incidencia mayor entre los 26 y 28.	La EMH se debe a una deficiencia en la producción de surfactante pulmonar, una sustancia tensioactiva producida por los neumocitos tipo II, este es crucial para reducir la tensión alveolar.	Se presenta entre la semana 37 y 42.	Se presenta en la semana 37 y 41.	Se presenta en la semana 28.
Taquipnea: respiración rápida (>60 respiraciones x minutos). Retracciones torácicas: contracción de la pared torácica. Cianosis: coloración azulada por falta de O2. Bulles rascales.	• Aumento de la frecuencia respiratoria. • Retracciones: hundimiento de piel entre los costillos. • Aleteo nasal. • Cianosis.	• Aumento de la vascularidad pulmonar. • Líneas de Harley B (líneas horizontales finas en los márgenes periféricos del pulmón). • Refuerzo perihiliar (densidad en los hilos pulmonares).	• Sibilancias o estertores (sonidos anormales). • Hipotomía (disminución del tono muscular). • Aleteo nasal. • Cianosis. • Taquipnea.	• Taquipnea. • Retracción. • Cianosis. • Sibilancias o estertores. • Dependencia de O2. • Peso deficiente. • Infecciones pulmonares.
Se observa patrón reticulogranular o vidrio esmerilado. Broniogramas aéreos (líneas oscuras presentes en bronqui). Disminución de volumen pulmonar (pulmones hiperinflados o más pequeños).	• Gases arteriales (para medir los niveles de oxígeno). • Hematología completa. • Estudio citológico del líquido cefalorraquídeo. • Pruebas de infecciones.	• Hemograma completo. • Hemocultivo. • Gaseometría arterial. • Oximetría de pulso.	• Atelectasia (colapso parcial de los pulmones). • Consolidación (áreas densas en los pulmones). • Aire atrapado. • Aumento de la vascularidad.	• Hiperinflamación pulmonar. • Opacidades difusas. • Patrón en esponja o quística. • Fibrosis pulmonar.
Administración de surfactante exógeno. Soporte respiratorio. Oxígeno suplementario. Control de la temperatura corporal.	• Administración de surfactante exógeno. • Soporte respiratorio. • Oxígeno suplementario. • Control de la temperatura corporal.	• Oxígeno suplementario (para mantener la saturación de O2). • Monitoreo de gases arteriales. • Soporte respiratorio. • Tiene un buen pronóstico.	• Hemograma completo. • Hemocultivo. • Gaseometría arterial. • Electrolytes séricos. • Pruebas de función hepática y renal.	• Gaseometría arterial. • Hemograma completo. • Electrolytes séricos. • Pruebas de función hepática y renal.
El pronóstico depende de la aplicación adecuada y temprana del tratamiento. Se estima a tiempo de resolución.			Buen pronóstico.	Dependerá de la gravedad en el que se encuentre el neonato.