



Mi Universidad

Jorge Santis García

Tercer Parcial

Crecimiento y Desarrollo

Dr. López Cadenas Jorge

Medicina humana

Tercer Semestre Grupo "B"

Comitán de Domínguez Chiapas, 07 de noviembre de 2024

DETECCIÓN DE ENFERMEDADES: TAMIZ NEONATAL.

	HIPOTIROIDISMO	HIPLASIA SUPRARRENAL CONGENITA	GALACTOSEMIA	FENILKETONURIA	DEFICIENCIA DE BIOTINA	FIBROSIS QUÍSTICA.
GENERALIDADES	Es una enf. crónica que se produce cuando la glándula tiroidea, no produce suficiente cantidad de hormona tiroidea.	Enf. genética que se produce cuando las glándulas suprarrenales no pueden producir las hormonas necesarias: cortisol y aldosterona.	Una concentración elevada de galactosa en la sangre, es un trastorno de metabolismo de los carbohidratos causado por la falta de una de las enzimas necesarias para metabolizar la galactosa.	Es un trastorno metabólico hereditario que impide que el organismo procese la fenilalanina, un aminoácido que se encuentra en la mayoría de los alimentos.	Desorden metabólico autosómico recesivo en que la biotina no es liberada de las proteínas en la dieta durante la digestión o del catabolismo de proteína normal en la célula.	Es una enf. hereditaria que provoca la acumulación de moco espeso y pegajoso en los pulmones, el tubo digestivo y otros órganos.
EPIDEMIOLOGÍA	Se caracteriza por ser una afección frecuente, especialmente en mujeres y personas mayores. En países con suficiente todo. Personas mayores de 65 a 69 años, se estima que 1 de cada 10 mil. prevalencia dist. tir.	Prevalencia: 1 de cada 10 mil a 1 de cada 20,000 nacidos vivos. Se ve afectado tanto hombres y mujeres. Detección: Muchos países realizan cribados neonatales para detectar HSC.	Sexo: afecta a hombres y mujeres, por igual, ya que es un trastorno autosómico recesivo.	Si ambos padres portan una copia del gen distorcional relacionado con esta afección, cada uno de sus hijos tiene un 24% de riesgo de desarrollar la enfermedad.	Def. de la vit.	Edad: Son más comunes de niños entre 30 y 40 años. Raza/etnicidad - Factores hormonales
FISIOPATOLOGÍA	La disfunción de la glándula tiroidea, el hipotálamo o la glándula pituitaria. La producción insuficiente de hormona liberadora de tirotrona (TRH) por el hipotálamo. La producción insuficiente de TSH por la hipófisis.	Def. de enzimas. Exceso de andrógenos. La hipoplasia de la hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) una rara. Principalmente con la def. de enzimas en la vía de la síntesis de horm. esteroides.	Se debe a la falta de una de las enzimas necesarias para metabolizar el azúcar de la leche.	Se caracteriza por la acumulación de fenilalanina en el cuerpo debido a la falta de la enzima fenilalanina hidroxilasa (PAH).	La biotina, también conocida como vit. B7 o vit. H. es una vit. hidrosoluble que participa en el metabolismo del desarrollo embrionario, la proliferación celular y las funciones inmunológicas.	Crecimiento celular anormal. Influencia anormal. Factores genéticos. Factores de crecimiento.
FACTORES DE RIESGO	Sexo mujer. Tener más de 60 años. Tener antecedentes de enf. tiroideas. Haber sometido a una cirugía de tiroidea. Tener anemia perniciosa.	Historia familiar. Etnicidad. Mutaciones genéticas. Falta de detección precoz.	Alimentación deficiente. Riesgo genético recesivo, que se transmite de padres a hijos.	Tener ambos padres con una modificación genética que cause la enf. Ser descendiente de una raza o etnia determinada.	Esclerosis múltiple. Diabetes mellitus. Uñas quebradizas. Pérdida del cabello.	Raza. Antecedente familiares.
CLÍNICA	Fatiga. Aumento de peso. Intolerancia al frío. Dolor articular y muscular. estreñimiento. piel seca. Voz ronca. habla lenta. tanta debilidad. ictericia.	Alimentación deficiente o vómito. Diarrea. Deshidratación. Ritmo cardíaco anormal. Nivel bajo de glucosa en la sangre. Mucho ácido en la sangre. Pérdida de peso.	vómito. ictericia (piel y ojos amarillos).	piel y cabello claro. Erucciones en la piel. Convulsiones. Retraso en el desarrollo. olor rancio en el aliento, la piel o la orina.	Alopecia del cabello. Sarpullido en la cara.	Tos. sibilancia. inf. respiratorio frecuente. distensión abdominal. heces sueltas. poco aumento de peso.
DIAGNÓSTICO	Prueba de sangre. como la de TSH.	Prueba de cribado neonatal. Exámenes físicos. Análisis de sangre.	Análisis de sangre. Prueba nivel de oxígeno. Prueba de audición.	La FCU se detecta mediante un análisis de sangre que se realiza a los recién nacidos en los primeros días de vida.	Tamiz neonatal.	Prueba del sudor y los estudios genéticos.
TRATAMIENTO	Leuotiroxina.	Medicamento de reemplazo hormonal.	Eliminación de la galactosa de la dieta.	Dieta especial que restringe los alimentos que contienen fenilalanina como la carne, los huevos, los frutos secos y la leche.	Suplemento de biotina oral.	Antibióticos broncodilatadores. salbutamol, Terbutalina, formoterol, salmeterol, indacaterol, Acidilino, ipatropio.

ENFERMEDAD RESP. DEL RECIEN NACIDO

	ENFERMEDAD DE LA MEMBRANA HIALINA	TAQUIPNEA TRANSITORIA DEL RECIEN NACIDO	SINDROME DE ASPIRACION DE MECONIO	DISPLASIA BRONCO PULMONAR
EDAD GESTACIONAL	La mayoría de los casos se observan en bebés nacidos antes de 37 a 39 semanas.	Es más frecuente entre recién nacidos prematuros (nacidos antes de la 37 SDr. y recién nacidos a término entre 37 y 42 SDr).	Es más común en bebés que nacen a término (entre las semanas 37 y 41) o posttérmino (después de la semana 42).	Se desarrollan con mayor frecuencia en bebés prematuros que nacen antes de las 32 semanas de embarazo.
FISIOPATOLOGIA	Se debe a una deficiencia de surfactante en los pulmones.	Es una condición que se produce cuando el líquido pulmonar no se elimina adecuadamente en el momento del nacimiento.	Es una dificultad respiratoria en recién nacidos que se produce cuando aspiran meconio a sus pulmones antes o durante el parto.	Se caracteriza por la disminución de la septación, hipoplasia alveolar, alveolos grandes y simplificados, reducción del área disponible para el intercambio gaseoso.
CLINICA	<ul style="list-style-type: none"> ✓ color azulado de la piel y membranas. ✓ Cianosis. ✓ Aleteo nasal ✓ Dism. del gasto intestinal ✓ Aleteo nasal ✓ RRa rápida ✓ RRa. poco profunda ✓ APNEA ✓ Respiración poco profunda ✓ Mov. respiratorio irregular 	<ul style="list-style-type: none"> • Cianosis • Taquipnea • Aleteo nasal • quejido 	<ul style="list-style-type: none"> • Piel azuada o gris en la piel y/o los labios • RRa. rápida • Dific. para respirar • Para respiratorio • Fluidos orales. 	<ul style="list-style-type: none"> • cianosis • tos • Respiración acelerada • Dific. respiratoria.
RADIOGRAFIA	<ul style="list-style-type: none"> • Infiltrado veticulogranular difuso que se describe como en vidrio esmerilado • Disminución de los vol. pulmonares • imágenes de broncograma aéreo. 	<ul style="list-style-type: none"> • Atrapamiento aéreo • Rectificación de arcos costales • Herniación de plevocquimia pulmonar • Hiperclaridad pulmonar • aumento del espacio intercostal • Aplastamiento del diafragma. 	Se observa hiperinsuflación (atrapamiento aéreo). infiltrados algodonosos parcheados y diafragma aplastados. En algunos casos pueden aparecer neumotórax o neumomediastino.	Se pueden observar opacidades reticulares gruesas en los pulmones y hiperinsuflación en ambos
LABORATORIO	<ul style="list-style-type: none"> • Exámenes de gases en sangre arterial: Muestra bajos niveles de oxígeno y exceso de ácido en los fluidos corporales. 	<ul style="list-style-type: none"> • Gasmetría arterial: una prueba que verifica los niveles de oxígeno y dióxido de carbono en la sangre. • Hemograma completo: un análisis de sangre que busca signos de infección. 	<ul style="list-style-type: none"> • Gases en sangre arterial - Hipoxemia - Alcalosis respiratorio - Aldecapnia - Acidosis mixta. 	• Gasmetría arterial.
TRATAMIENTO	<ul style="list-style-type: none"> • Betametazona: 12 mg / 24 hrs (2 días) • Dexametazona: 6 mg / 12 hrs (4 días) 	<ul style="list-style-type: none"> • oxígeno suplementario • Control de gases en sangre arterial • oximetría de pulso • Presión positiva continua en la vía aérea • Ventilación mecánica • Adm. de salbutamol 	• Ventilación mecánica.	Medi de cuidado general. aporte energético y calorífico adecuado. <ul style="list-style-type: none"> • Dexametazona o Betametazona • oxigenoterapia • Diuréticos.
PROGNOSTICO	El pronóstico es bueno con tratamiento, la mortalidad es menor al 10%. con apoyo ventilatorio, el síndrome se resuelve en 4 a 5 días.	<ul style="list-style-type: none"> • La mayoría de los bebés se recuperan completamente en 2 a 3 días. • Los bebés que han tenido TTI no requieren cuidados especiales ni controles distintos a los chequeos de rutina. 	• Suele ser bueno, aunque varía según la cantidad de meconio inhalado el estado del bebé y otras afecciones.	<ul style="list-style-type: none"> • Varían según la gravedad de la enf. y pueden incluir, • mejora gradual • riesgo de mortalidad • Problema de crecimiento • riesgo de asma.