



**Mi Universidad**

## Cuadro comparativos

Diego Adarcillo Cruz Reyes

Tercer parcial

Crecimiento y Desarrollo

Dr. Jorge López Cadenas

Medicina Humana

Tercer Semestre

Comitán De Domínguez Chiapas 07 De Noviembre Del 2024

	Hipotiroidismo	Hiperplasia Suprarrenal congénita	Galactosa
Generalidades	Es una infección en la cual la glándula tiroidea no produce suficiente hormona tiroidea. Esta afección a menudo se llama tiroidea hipofuncionante.	Es una infección de nacimiento en las glándulas suprarrenales. Las glándulas suprarrenales se ubican en la parte superior de los riñones y son las encargadas de producir hormonas.	Es una concentración elevada de galactosa en la sangre, además de ser un trastorno del metabolismo de los carbohidratos causado por la falta de enzimas para metabolizar la galactosa.
Epidemiología	La prevalencia al nacimiento de hipotiroidismo congénito en los recién nacidos de la Secretaría de Salud de México fue de 7.3 x cada 10,000 RN. tamizados, lo que significa que uno de cada 1,373 tiene esta condición.	Según los datos estadísticos a nivel mundial la incidencia de la enfermedad puede variar desde 1 a 10,000 a 18,000 personas.	La incidencia realizada de galactosuria varía geográficamente desde 1 de cada 30,000 a 40,000 en Europa.
Fisiopatología	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ausencia o desarrollo insuficiente de la glándula tiroidea</li> <li>• Hormonas tiroideas que se tornan de menor cantidad</li> <li>• Glándula hipofisaria que no estimula la glándula tiroidea</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Se da principalmente por la falta de la enzima proteica 21-hidroxilasa. A veces la hiperplasia suprarrenal congénita se confunde como deficiencia de la 21-hidroxilasa.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Se da principalmente por:</li> <li>• La deficiencia de galactosa 1 fosforiltransferasa</li> <li>• La deficiencia de galactosa cinasa</li> <li>• Deficiencia de galactosa 6-fosfato epimerasa</li> </ul>
Factores de riesgo	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ingesta materna insuficiente o excesiva de yodo.</li> <li>• Uso materno de fármacos anti-tiroideos.</li> <li>• Anticuerpos maternos que bloquean el receptor de TSH.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• El padre y la madre tienen hiperplasia suprarrenal congénita</li> <li>• El padre y la madre son portadores del gen modificado.</li> <li>• Ser descendientes de judíos, letinos, gitanos del mediterráneo, tagalos o japin.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- La pérdida de peso</li> <li>- Es un test de riesgo si en dado caso los padres portan una copia defectuosa del gen que causa esta enfermedad.</li> </ul>

## Clinica

- Presenta una serie de síntomas:
- + Heces duras o estreñimiento
  - + Sequedad de piel
  - + Fatiga o cansancio lento
  - + Dolor muscular o articular
  - + Palidez o piel amarillenta
  - + Tristeza o depresión
  - + Sequedad
  - + Pérdida de peso

## Diagnóstico

- Realizar:
- Conteo sanguíneo completo
  - Tiroxina neonatal
  - Gammagrafía de la tiroides
  - Radiografía de las manos largas

## Tratamiento

- Recomendación una revisión a un endocrinólogo pediátrico para atención.
- La tiroxina generalmente se administra para tratar al hipotiroidismo.

- + Crecimiento rápido
- + Edad más avanzada
- + Diarrea
- + Bradicardia
- + Pérdida de peso
- + Anorgasmia
- + Ritmo cardíaco anormal
- + Nivel bajo de glucosa

- Realizar:
- + Pruebas de actividad neonatal
  - + Exámenes físicos
  - + Análisis de sangre
  - + Tiroxina neonatal

- Se puede dar medicamentos para de complejos hormona

- Algunas de las alteraciones presentadas son:
- + Vómito
  - + Letargia
  - + Irritabilidad
  - + Letargo
  - + Bajo peso

- Realizar:
- + Análisis de sangre
  - + Tiroxina neonatal
  - + Pruebas de actividad
  - + Pruebas del nivel de azúcar

- Como tratamiento se realiza la eliminación de la galleta con de la dieta.



## Fenilacetouria

### Generalidades

Es un trastorno metabólico hereditario que impide que el organismo procese la fenilalanina, un aminoácido que se encuentra en la mayoría de los alimentos.

## Dficiencia de biotinidasa

Desorden metabólico autosómico recesivo en que la biotina no es liberada de las proteínas en la dieta durante la digestión o del catabolismo de proteínas normales en la célula.

## Fibrosis Quística

Es una enfermedad hereditaria que provoca la acumulación de moco espeso y pegajoso en los pulmones, el tubo digestivo y otros órganos.

### Epidemiología

Se estima en 1/10.000 recién nacidos vivos en Europa. Su incidencia global se aproxima en cada 24.000 recién nacidos, en México 1 de cada 20-70.000 RN.

La prevalencia clínica de la CDB) se estima de 1/60.000. La frecuencia de portadores en la población general es, aproximadamente de 1/20.

La FQ es una enfermedad genética hereditaria, multisistémica y crónica de tipo autosómico recesivo en México. Cada año nacen en promedio 300 personas con esta enfermedad.

### Fisiopatología

En la (gen) PAH disminuye la enzima fenilalanina hidroxilasa que causa incremento de fenilacetouria. El exceso se metaboliza a fenilacetato que se excretan por la orina. El grado varía según su mutación.

La DB está causada por mutaciones en el gen BTD (Cep25) que resultan en una actividad reducida o ausencia de la biotinidasa.

-La FQ está causada por una mutación en el gen del brazo largo del cromosoma 7 que codifica la proteína reguladora de la actividad transcritora (CFTR).

### Factores de riesgo

- Si los padres portan una copia del gen distorsional relacionado con esta interacción.  
- Ser descendiente de descendencia recesiva o consanguínea.

Se debe:  
- Causa prolongada de fiebre o al reparto nutricional inadecuado.  
- Antecedentes de tumores.  
- Causa de medicamentos antibióticos.

Se debe:  
- Un gen defectuoso que lleva al cuerpo a producir moco de un modo excesivo y espeso.  
- Acumulación excesiva de moco en pulmones y otros órganos.

## Clinica

- Se puede presentar
- Piel y cabello claro
  - Erupciones en la piel
  - Convulsiones
  - Retraso en el desarrollo
  - Problemas de movimiento, mentales o psicológicos
  - Olor rancio en el aliento, piel o orina

- Abotamiento del cabello
- Salpollido en la cara
- Signos neurológicos; letargo, abstracciones, entorpecimiento catico y convulsiones

- Se puede presentar:
- Tos
  - Sibilancias
  - Intoxicaciones respiratorias
  - Distensión abdominal
  - Heces secas
  - Poco corriente de paso

## Diagnóstico

- Se realizara:
- Una prueba de FCU se debe hacer mediante un análisis de sangre a las recién nacidas en los primeros días de vida.
  - Tamiz neonatal.

- Se puede detectar mediante la medición colorimétrica de la liberación de ácido p-aminobenzoico (p-ABA) a partir de un sustrato artificial, el (B-p-ABA) o ácido ácido dietil-p-aminobenzoico.
- Tamiz neonatal

- Se pueden realizar cultivos para detectar la presencia de (FA); tales como;
- Exámenes de sangre
- Tamiz neonatal
- Examen de triptófano inmunorreactivo
- Prueba de detección estándar para (FA)

## Tratamiento

- Dieta especial que restringe los alimentos que contienen fenilalanina, como la carne, los huevos, los frutos secos y la leche.

- El tratamiento indicado sera .
- el suplemento de biotina oral

- Antibióticos broncodilatadores
- Salbutamol, Terbutalina, Formoterol, Salmetrol, Indacaterol, Aclidinio, Ipratropio.



Edad gestacional

### Entornal de la membrana hialina (EMH)

Se presenta típicamente en neonatos de 35 semanas y su incidencia aumenta inversamente en la edad gestacional y solo a un 1% de los mayores de 35 semanas.

- El principal factor de riesgo es la prematuridad
- El surfactante pulmonar, producido en los neonatos tipo 2, se deposita en la interfase aire-líquido en la superficie interior del alveolo, reduciendo la tensión superficial, lo que evita el colapso alveolar al final de la espiración.

Fisiopatología

Presenta: Taquipnea, quejido y aumento de trabajo respiratorio manifestado por retracción subcostal, supraclavicular, torácica y de expansión torácica abdominal. Además de presentarse de gravedad, existe crisis, hiperreflexia pulmonar y hemorragia intracranial.

Inclusión: Patrón reticulogranular difuso característico de la bronconeumonía crónica. Punto importante tiene aparición de vidrio nublado opaco en los primeros 12 hrs de vida.

Radiografía

### Taquipnea transitoria del recién nacido (TTRN)

Es un trastorno respiratorio que se presenta pero después del parto con mayor frecuencia en bebés que nacen antes del término o casi a término, Duración de 48 hrs.

Se produce por una distensión de los espacios intercostales, por el líquido pulmonar que da lugar al estrechamiento del vaso alveolar y al descenso de la distensibilidad pulmonar, esto trae como consecuencia taquipnea/otros signos, habiendo sobre la dominancia del líquido pulmonar.

Los síntomas generalmente aparecen en 1 a 2 hrs.  
• Cianosis  
• Respiración rápida, puede venir con ruidos como gruñidos  
• Males respiratorios o movimientos antróxicos o al aspiración carotídea como "gruñido".

Se observan:  
• Traces pulmonares oscuras parciales  
• Líneas de líquido en cisuras  
• Hiperexpansión  
• Distorsión pleural  
• Línea cardiopulmonar  
• Densidad claval  
• Imágenes de consolidación alveolar secundarias a "ataxia"

### Síndrome de asfíxia de respiración (CSAM)

Caracterizado por dificultad respiratoria o respiración errática de alguna en todo RDS con ultrasonidos de LAM, que se presenta en bebés postmaturos.

Es probable que las respiraciones erráticas que la respiración normal sean;  
• Liberación imperceptible de alveolos  
• Obstrucción de los vías aéreas  
• Distorsión de la pared o inestabilidad del artefacto  
• Aumento químico  
• Afectado,  
• Piel de color rosado  
• Dificultad para respirar  
• Frecuencia respiratoria (apnea)  
• Fluido al respirar

Se puede observar:  
• Consolidación alveolar alveolar y difusa  
• Zona hiperexpansión  
• Línea "Paral De Argo"  
• Espuma correa  
• Hiperexpansión pulmonar bilateral CSF opaco (subcutáneo)

### Displasia broncopulmonar (DBP)

Es una afección pulmonar crónica en recién nacidos prematuros.

Los principales síntomas y signos que se observan son:  
• Disnea o crisis de fatiga respiratoria y cianosis  
• La acción intercostal  
• El estridor expiratorio  
• Crisis  
• Tos  
• Respiración errática  
• Dificultad respiratoria

Inclusión: Se observa la imagen de vidrio nublado y muchas veces difusa debido a la acumulación de líquido alveolar; después, el aspecto es más reticulogranular o similar a una neoplasia con elementos de neoplasia, consolidación pulmonar.

## Laboratorio

- Geometría arterial
- Análisis de laboratorio

Hemograma y hemocultivos.  
Radiografía de tórax  
Prueba de geometría  
Monitoreo continuo de los niveles de oxígeno, la respiración y la frecuencia cardíaca del bebé.

Rastreo:  
\* Análisis de sangre y hemocultivos según sea necesario  
\* Geometría con hipoxemia, hipercapnea y acidosis  
\* Carbonación de alcoholos azucarados y otros  
\* Rx infiltrados pulmonares, gruesos, bandas y esplenomegalia del diafragma, etc.

- \* Sclerometría arterial de oxígeno
- \* Radiografía de tórax
- \* Ecocardiograma
- \* Electrolytes plasmáticos
- \* Fibrobroncoscopia
- \* Control multidisciplinario

## Tratamiento

- Atención médica como:
- Calor
  - Hidratación
  - Nutrición
  - Infusión de aminoácidos
  - Nutrición parenteral precoz
  - Antibióticos: Ampicilina/sepas
  - Oxigenoterapia
  - Suporte de oxígeno
  - CPAP

- \* Oxigenación suplementaria
- \* Control de gases en sangre arterial
- \* Oximetría del pulso
- \* CPAP
- \* Administración de salbutamol

- \* Ventilación mecánica
- \* Antibióticos para tratar infecciones
- \* Oxígeno para mantener los niveles sanguíneos normales
- \* Uso de calentador
- \* Suporte para oxígeno e intercambiar oxígeno

- \* Uso de corticosteroides
- \* Administración temprana de surfactante.
- \* Uso profiláctico de los reticulantes
- \* Uso de suplemento de vitamina A
- \* Hipercapnia o hipoxemia

## Pronóstico

Digo siendo un complicación grave e importante de la prematuridad e incrementa la mortalidad y la morbilidad infantil a largo plazo.

Como siempre después de al cabo de 48 a 72 hrs después del parto.

En la mayoría de los casos es crónico y no hay ataques a largo plazo.  
\* Solo 5% de los bebés con líquido en neonato tendrá SAM.  
\* Los bebés pueden recibir apoyo extra en la respiración y la alimentación.  
\* El SAM rara vez lleva a daño pulmonar permanente.

El pronóstico varía según la gravedad. La mayoría de los niños tienen una transición de ventilación mecánica a la presión positiva continua en la vía a bajo flujo de oxígeno durante 2 a 4 meses.  
\* Tasa de 3 a 4 veces alta de retraso en crecimiento y problemas neuromusculares.

## BIBLIOGRAFÍA:

### MANUAL MSD.

Versión para público general Síndrome de dificultad respiratoria en el recién nacido 2019. Rozance PJ, Wright CJ. El neonato. En: Landon MB, Galán HL, Jauniaux ERM, et al, eds. Obstetricia de Gabbe: embarazos normales y problemáticos. 8ª ed. Filadelfia, Pensilvania: Elsevier; 2021