



Mi Universidad

Cuadros comparativos

Daniel Esteban Hernández Méndez

Parcial III

Crecimiento y desarrollo

Dr Jorge Arturo López Cadenas

Licenciatura en Medicina Humana

Tercer semestre, grupo B

Comitán de Domínguez, Chiapas a 13 de noviembre de 2024

Fenilcetonuria

Deficiencia de biotinidasa

Fibrosis quística

Epidemiología	<ul style="list-style-type: none"> • Se estima en 1/10000 nacidos vivos en Europa. • Tasa variable en otros países. 	<ul style="list-style-type: none"> • La prevalencia de la deficiencia de biotinidasa se estima en 1/61000. • La frecuencia de portadores en la población general es de aproximadamente 1/120 	<ul style="list-style-type: none"> • Incidencia variable de 1/3000 a 1/8000 nacidos vivos. • 1 de cada 25 personas es portador de la enfermedad
Fisiopatología	<ul style="list-style-type: none"> • Trastorno metabólico hereditario que impide que el organismo procese a la fenilalanina. 	<ul style="list-style-type: none"> • Desorden metabólico recesivo en la biotina, no es liberado de los precursores en lo que duele la digestión o del catabolismo de proteínas normal de la célula 	<ul style="list-style-type: none"> • Enfermedad hereditaria • Provoca la acumulación de moco espeso y pegajoso en los pulmones, el tubo digestivo y otros órganos.
Factores de riesgo	<ul style="list-style-type: none"> • Ambos padres enfermos o portadores. 	<ul style="list-style-type: none"> • Contar con antecedentes familiares del padecimiento. 	<ul style="list-style-type: none"> • Contar con antecedentes familiares del padecimiento.
Clinica	<ul style="list-style-type: none"> • Pel y cabello claro • Erupciones cutáneas • Convulsiones • Retraso en el desarrollo • Dificultad motora 	<ul style="list-style-type: none"> • Adelgazamiento del cabello • Sorpallido en la cara 	<ul style="list-style-type: none"> • Tos • Sibilancias • Infecciones respiratorias frecuentes • Distensión abdominal • Poco aumento de peso • Heces sueltas.
Diagnóstico	<ul style="list-style-type: none"> • Análisis de sangre en primeros días de vida. 	<ul style="list-style-type: none"> • Tonic neonatal 	<ul style="list-style-type: none"> • Pruebas de sudor • Estudios genéticos.
Tratamiento	<ul style="list-style-type: none"> • Reemplazo hormonal (fréimacos) 	<ul style="list-style-type: none"> • Suplemento de biotina oral 	<ul style="list-style-type: none"> • Antibióticos • Broncodilatadores. - Salbutamol, Terbutalina - Formoterol, Salmeterol - Indacaterol, Aclidinio, Ipratropio.

Hipotiroidismo

Hiperplasia suprarrenal congénita

Galactosemia

	Hipotiroidismo	Hiperplasia suprarrenal congénita	Galactosemia
Epidemiología	<ul style="list-style-type: none"> Ocurre en aproximadamente 1/2000 - 1/4000 RN Más común en niños asiáticos, nativos americanos e hispanos 	<ul style="list-style-type: none"> Prevalencia es de 1/10000 Su incidencia anual oscila entre 1/5000 y 1/15000 	<ul style="list-style-type: none"> Su prevalencia general es desconocida La incidencia anual está estimada en 1/40000 - 1/60000 en los países occidentales.
Fisiopatología	<ul style="list-style-type: none"> Implica una deficiencia de la glándula tiroidea, ocurre cuando un RN no tiene las capacidades para producir cantidades normales de hormonas tiroideas. 	<ul style="list-style-type: none"> Se produce cuando las glándulas suprarrenales no pueden producir las hormonas necesarias (cortisol y aldosterona) Es una enfermedad genética 	<ul style="list-style-type: none"> Se trata de una concentración elevada de galactosa en la sangre. Es un trastorno de metabolismo de los carbohidratos, causado por la falta de enzimas para metabolizar la galactosa.
Factores de riesgo	<ul style="list-style-type: none"> RN prematuros Exposición a yodo perinatal Malformaciones congénitas. 	<ul style="list-style-type: none"> Genéticamente, es bastante probable si ambos padres presentan la enfermedad o son portadores del cambio genético del trastorno. 	<ul style="list-style-type: none"> Trastorno hereditario. Bastante probable si hay antecedentes de la enfermedad en la familia del paciente.
Clinica	<ul style="list-style-type: none"> Anorexia Insomnio Llanto débil Estrabismo Ictericia 	<ul style="list-style-type: none"> Anorexia Emesis Diarrea Deshidratación Ritmo cardíaco anormal Hipoglucemia Acidosis Pérdida de peso 	<ul style="list-style-type: none"> Emesis Ictericia
Diagnóstico	<ul style="list-style-type: none"> Análisis de sangre Tamiz neonatal 	<ul style="list-style-type: none"> Tamiz neonatal 	<ul style="list-style-type: none"> Análisis de sangre Pruebas de saturación de O₂ Pruebas de audición. Tamiz neonatal
Tratamiento	<ul style="list-style-type: none"> Administración de la hormona tiroidea → Levotiroxina Para su administración se tritura y se mezcla con agua o leche materna. 	<ul style="list-style-type: none"> Suplementos de biotina oral 	<ul style="list-style-type: none"> Supresión de galactosa en la dieta.

Enfermedad	Edad gestacional	Fisiopatología	Clinica	Radiografía	Laboratorio	Tratamiento	Pronóstico
Enfermedad de membrana hialina (EMH)	• RN <34 SDG • Más frecuente en RN <30 SDG	• Deficiencia de surfactante → Su síntesis se desarrolla completamente ~34-36 SDG. → Conduce a atelectasia. • Aumento de la tensión superficial de los alveolos, esto origina hipoxemia y acidosis respiratoria. • Formación de membranas hialinas secundarias al colapso alveolar. • Origen insuficiencia respiratoria y daño pulmonar.	• Tiraje intercostal • Aleteo nasal • Taquipnea • Cianosis • Hipotensión • Hipotermia • Oliguria • Acidosis metabólica Complicaciones: • Insuficiencia respiratoria aguda • Daño pulmonar irreversible • Displasia broncopulmonar.	• Patrón de vidrio esmerilado • Opacificación difusa bilateral • Retracción del diafragma.	• Gasometría arterial • Hemograma • Exudado de líquido amniótico.	• Betametasona → 12 mg/24 hrs (2 dosis, IM) • Dexametasona → 6 mg/12 hrs (4 dosis, IM) • Oxígeno suplementario • CPAP	• RN 32-36 SDG → Recuperación completa sin desarrollo de complicaciones • RN 28-32 SDG → Favorable con tratamiento sin secuelas a largo plazo • RN <28 SDG → Pronóstico incierto Probabilidad de morbilidad y mortalidad a largo plazo altas.
Taquipnea transitoria del recién nacido (TTRN)	• RN a término o ligeramente prematuros. (34-37 SDG)	Incapacidad temporal de los pulmones para eliminar adecuadamente el líquido que se acumula en ellos, causando taquipnea y dificultad respiratoria, típicamente mejor de forma espontánea en los primeros 72 horas.	• Taquipnea • Dificultad resp. leve → Aleteo nasal → Retracción • Cianosis leve	• Infiltrado perihilares difusos (puede aparecer patrón de vidrio esmerilado en centro de los pulmones) • Sin apreciación de malformaciones estructurales pulmonares y cardíacas.	• Gasometría arterial • Gasometría de sangre periférica • Hemograma	• Oxígeno suplementario	• Recuperación rápida y completa • No hay existencia de secuelas • No requiere seguimiento prolongado.
Síndrome de aspiración de meconio (SAM)	• RN a término (37-42 SDG) • RN cercanos a término (34-36 SDG)	• Obstrucción de los vías aéreas por aspiración de meconio, se desencadena respuesta inflamatoria pulmonar y se altera la ventilación y el intercambio gaseoso, origina dificultad respiratoria, y en casos severos, neumotórax.	• Taquipnea • Retracciones torácicas • Aleteo nasal • Cianosis • Letargia Caso graves: • Neumotórax • Hiperinflación pulmonar.	• Hiperinsuflación • Infiltrado alveolar parcheados y diafragma aplanados.	• Gasometría arterial • Hemograma	• Aspiración endotraqueal • Soporte respiratorio	• Casos leves-moderados → pronóstico favorable. • Casos severos → pronóstico grave • En la mayoría de casos existe una recuperación completa
Displasia broncopulmonar (DBP)	• Mayor frecuencia <32 SDG • RN <28 SDG	• Inmadurez pulmonar, daño por ventilación mecánica u oxígeno, e inflamación crónica. • Alteración de la estructura pulmonar, deficiencia en el desarrollo alveolar y fibrosis, proceso hipoxémico crónico y dificultad respiratoria a largo plazo.	• Tos crónica • Sibilancias • Retorción torácica • Hipoxemia • Taquipnea • Disnea A largo plazo • Deficiencia de crecimiento • Deficiencia en el desarrollo • Infecciones respiratorias recurrentes.	• Opacidades reticulares gruesas en pulmones. • Hiperinsuflación	• Gasometría arterial • Oximetría de pulso • Hemograma • Biomarcadores de inflamación. • Ecocardiograma.	• Soporte respiratorio • Manejo nutricional • Prevención de infecciones respiratorias.	• Varían según la gravedad de la enfermedad.

Bibliografía

López, M. F., & García, V. H. (2021). Impacto del tamiz neonatal en la detección temprana de enfermedades metabólicas en México. *Revista de Investigación en Salud*, 30(2), 214-223.

Secretaría de Salud (SS). (2020). Informe sobre el estado del tamiz neonatal en México, 2019-2020. Gobierno de México. Recuperado de <https://www.gob.mx/salud>