



Mi Universidad

Cuadros Comparativos

Luis Alberto López Abadía

Tercer Parcial


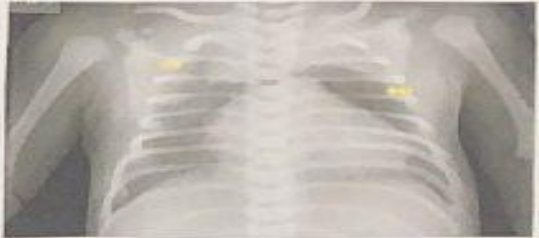
Genética Humana

Dr. Jorge Lopez Cadenas

Medicina Humana

Tercer Semestre, 3-B

Comitán de Domínguez, Chiapas 07 de noviembre del 2024

Enfermedad Respiratoria	Enfermedad Membrana Hialina	Taquinea Transitoria del Recien Nacido
Edad Gestacional	Su incidencia es inversamente proporcional a la edad gestacional. Se presenta en un 80% en Recien Nacidos en 24 semanas <ul style="list-style-type: none"> * >80% 24 semanas * 25% 32 semanas * 70% 27 semanas * 5% 36 semanas 	Edades gestacionales entre los 34 y 37 semanas (Crecien nacidos prematuros tardíos) y en aquellas nacidas a término, especialmente cuando el parto es por cesárea
Fisiopatología	<ul style="list-style-type: none"> - Deficiencia de surfactante alveolar que aumenta la tensión superficial en los alvéolos lo que provoca microatelectasia y bajos volúmenes pulmonares - Alteración funcionales, características: Disminución de la distensibilidad pulmonar y de la capacidad residual funcional 	<ul style="list-style-type: none"> - Fase fetal: Los pulmones producen y contienen un líquido rico en cloro, sodio y proteínas que ayudan al desarrollo de las vías respiratorias - Expulsión del líquido pulmonar en el parto - Alteraciones en la absorción del líquido
Clínica	<ul style="list-style-type: none"> • Inicio: Inmediatamente después del parto (Primeras 4h) • Taquinea • Grave: Retracción, quejido respiratorio, aleteo nasal • Movimientos disminuidos • Disminución del flujo urinario • Llenado capilar prolongado 	<ul style="list-style-type: none"> • Taquipnea • Quejido respiratorio • Aleteo nasal • Tiraje intercostal y subcostal • Cianosis leve • Disminución del ruido respiratorio
Radiografía	<ul style="list-style-type: none"> + Diámetro AP del tórax disminuido + Patrón retículo granular fino y difuso + Aspecto de vidrio esmerilado + Broncograma aéreo disminuido + Graves: Atelectasias 	<ul style="list-style-type: none"> + Sobre distensión pulmonar + Líneas de líquido en las fisuras interlobares + Atelectasia subsegmentarias + Áreas de colapso parcial
Laboratorio	<ul style="list-style-type: none"> o Radiografía del tórax o Gasometría o Biometría hemática o Cultivos o Hematocrito capilar o Glicemia 	<ul style="list-style-type: none"> o Hemograma o Cultivos (Sangre y Líquidos) o Electrolitos o Glucosa o Gasometría arterial
Tratamiento	<ul style="list-style-type: none"> / Calor de la incubadora / Hidratación / Oxígeno terapia / Surfactante exógeno / Prevención con maduración pulmonar (Dexametasona y Betametasona) 	<ul style="list-style-type: none"> / Asistencia ventilatoria según la gravedad / Casco cefálico / CPAP / Intubación
Pronóstico	Los avances en el tratamiento, incluyendo la administración de surfactante y el soporte ventilatorio, el pronóstico de la EMH ha mejorado. No obstante, los casos graves o en neonatos muy prematuros aún pueden presentar secuelas como displasia broncopulmonar o problemas respiratorios crónicos a largo plazo	Es generalmente favorable. Esta condición suele ser transitoria y autolimitada, resolviéndose en la mayoría de los casos dentro de las primeras 24 a 72 horas de vida sin dejar secuelas
Imagen		

Enfermedades Respiratorias	Síndrome de Aspiración de Meconio	Displasia Bronco Pulmonar
Edad Gestacional	Es más frecuente en recién nacidos posttérmino (edad gestacional mayor a 40 semanas) y en recién nacidos a término (37 semanas a 40 semanas)	Prematuridad: Es común en bebés nacidos antes de las 32 semanas de gestación. Cuanto más prematuro sea el nacimiento, mayor es el riesgo de desarrollar Displasia Bronco Pulmonar
Fisiopatología	- Involucra la liberación de meconio en el líquido amniótico, su aspiración por el recién nacido y las consecuencias resultantes en el sistema respiratorio, que incluyen obstrucción, inflamación, daño pulmonar y alteraciones en el intercambio gaseoso	Es multifacética e implica una interacción compleja entre la inmadurez pulmonar, la ventilación, la inflamación y el daño tisular. El manejo temprano y adecuado de los bebés prematuros, así como la minimización del uso del oxígeno y ventilación invasiva
Clínica	<ul style="list-style-type: none"> • Dificultad respiratoria • Cianosis • Ausencia o disminución de sonidos respiratorios • Hipoxia y alteración del estado general • Ausencia del meconio en la piel 	<ul style="list-style-type: none"> • Dificultad respiratoria • Hipoxia • Apnea • Ruidos respiratorios anormales
Radiografía	<ul style="list-style-type: none"> + Hiperinsuflación + Neumotorax o neumodistasio + Dilatación del diafragma + Atelectasias 	<ul style="list-style-type: none"> + Broncograma aéreo + Patrón reticulonodular + Bilateral + Atelectasias + Disminución del volumen pulmonar
Laboratorio	<ul style="list-style-type: none"> o Hemograma completo o Gases arteriales o Oxímetro de pulso o Hemocultivo (si sospecha inflamación) 	<ul style="list-style-type: none"> o Cultivos de secreciones respiratorias o Exámenes de función pulmonar o Hemograma completo o Radiografía del torax
Pronóstico	<p>ⓐ Severidad de aspiración</p> <ul style="list-style-type: none"> - Leve - Severa 	<p>ⓐ Variable</p>

Tratamiento	<ul style="list-style-type: none"> / Oxígeno terapia / Surfactante / Antibióticos / Intubación endotraqueal 	<ul style="list-style-type: none"> / Ventilación asistida / Fármacos broncodilatadores / Corticosteroides / Nutrición adecuada / Fisioterapia adecuada
-------------	---	---

Imagen		
--------	--	---

Detección de Enfermedades

Generalidades

Epidemiología

Fisiopatología

Factores de Riesgo

Clinica

Diagnostico

Tratamiento

Hipotiroidismo

Es una infección en la cual la glándula tiroides no produce suficiente hormona tiroidea. Esta afección a menudo se llama tiroides hipocóndicas. La prevalencia al nacimiento de hipotiroidismo congénito en los recién nacidos de la Secretaría de Salud de México fue de 7.3x cada 10000 RN tamizadas.

- Ausencia o desarrollo insuficiente de las glándulas tiroides
- Hormonas tiroideas que se forman de manera deficiente
- Glándulas hipofisarias que no estimulan la glándula tiroides
- * Ingesta materna insuficiente o exclusiva de leche
- * Uso materno de fármacos anti tiroideos
- * Anticuerpos maternos que bloquean el receptor de TSH

- / Heces duras o estreñimientos
- / Sensación de frío
- / Fatiga o sentirse lento
- / Dolor muscular o articular
- / Palidez o piel seca
- / Tristeza o depresión
- / Debilidad
- / Pérdida de peso

- o Conteo sanguíneo completo
- o Tamiz neonatal
- o Grammagrafía de la tiroides
- o Radiografía de los huesos largos

- + Tiroxina: generalmente se administra para tratar el hipotiroidismo
- + Levotiroxina sódica (T4) + Liotironina (T3)
- + Recomendaciones de remisión a un endocrinólogo pediátrico para atención.

Hiperplasia Suprarrenal Congénita

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.

Según los datos estadísticos a nivel mundial la incidencia de la enfermedad puede variar desde 1 a 10,000 a 18,000 p. Se da principalmente por la falta de la enzima proteína 21-hidroxilasa. A veces la hiperplasia suprarrenal congénita se conoce como deficiencia de la 21-hidroxilasa.

- * El padre y la madre tienen hiperplasia suprarrenal congénita
- * El padre y la madre son portadores del gen modificado
- * Ser descendientes de judíos, latinos.

- / Crecimiento rápido
- / Edad ósea avanzada
- / Diarrea
- / Deshidratación
- / Pérdida de peso
- / Atragamiento
- / Ritmo cardíaco anormal
- / Nivel bajo de glucosa

- o Pruebas de cribado neonatal
- o Exámenes físicos
- o Análisis de sangre
- o Tamiz neonatal

- Medicamentos de reemplazo hormonal
- Glucocorticoides
- Monitoreo sin tratamiento

Detección de Enfermedades

Generalidades

Epidemiología

Fisiopatología

Factores de Riesgo

Clinica

Diagnostico

Tratamiento

Galactosemia

Es una concentración elevada de galactosa en la sangre, además de ser un trastorno del metabolismo de los carbohidratos causados por la falta de enzimas para metabolizar la galactosa.

La incidencia notificada de galactosemia varía geográficamente de 1 de cada 30,000 a 40,000 en Europa.

- Se da principalmente por deficiencia de galactosa 1 fosfato uridil transferasa

- La deficiencia de galactosa cinasa

- Deficiencia de galactosa 6-fosfato epimerasa

* Pérdida de peso

* Padres que aportan una copia defectuosa del gen que causa la enfermedad.

/ Vómito

/ Poco peso

/ Ictericia

/ Letargo

/ Irritabilidad

o Análisis de Sangre

o Tamiz neonatal

o Pruebas de audición

o Pruebas del nivel de oxígeno

+ Dieta libre de galactosa

+ Fórmulas especiales

+ Evaluación y manejo de complicaciones

Fenilcetonia

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

Se estima en 1/10,000 nacidos vivos en Europa. Su incidencia global se aproxima en cada 24,000 recién nacidos, en México 1 de cada 20-70,000 RN.

- Sin el (gen) PAH disminuye la enzima fenilalanina hidroxilasa que causa incremento de fenilcetonia. El exceso se metaboliza a fenilcetonas que se excretan por la orina. El grado varía según su mutación.

* Si los padres portan el gen disfuncional.

* Ser descendiente de determinantes (Raza octrina)

/ Piel y cabello claro

/ Olor rancio en el aliento

/ Erupción en la piel

en piel o orina

/ Convulsiones

/ Retraso en el desarrollo

/ Problemas de movimientos, mentales o psicológicos

o Prueba de FCU, se detectara mediante un análisis de sangre a los recién nacidos.

o Tamiz neonatal

o Pruebas de tolerancia

o Pruebas enzimáticas y genéticas

o Relación fenilalanina / Tirosina

+ Restricción de proteínas

+ Monitoreo del nivel de fenilalanina

+ Suplemento de aminoácidos

+ Tetrahidrobiopterina (BH4)

+ Pegualise

Detección de Enfermedades

Deficiencia de Biotinidasa

Fibrosis Quística

Generalidades

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 de la célula.

Enfermedad hereditaria que provoca acumulación de moco espeso y pegajoso en los pulmones, el tubo digestivo y otros órganos.

Epidemiología

La prevalencia clínica de la (DB) se estima de 1/60,000. la frecuencia de portadores en la población general es aprox de 1/20.

La FA es una enfermedad genética hereditaria, multiasistémica y crónica de baja prevalencia en México. Cada año nacen en promedio 300 personas con FA.

Fisiopatología

- La DB está causada por mutaciones en el gen BTD (3p25) que resultan en una actividad reducida o ausente de la biotinidasa

- La Fibrosis quística será causada por una mutación en el gen del brazo largo del cromosoma 7 que codifica la proteína reguladora de la conductancia transmembrana (CFTR)

Factores de Riesgo

- * Consumo prolongado de huevo
- * Consumo de medicamentos anticonvulsivos
- * Antecedentes familiares

- * Acumulación excesiva de moco en pulmones y otros órganos
- * Gen defectuoso

Clinica

- / Adelgazamiento del cabello
- / Salpullido en la cara
- / Signos neurológicos
- / Letargo
- / Alucinaciones
- / Entumecimiento
- / Convulsiones

- / Tos
- / Sibilaciones
- / Distensión abdominal
- / Infecciones respiratorias
- / Heces sueltas
- / Poco aumento de peso

Diagnostico

- o Tamiz neonatal
- o Se detecta 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 biotinil-p-aminobenzoico

- o Estudios para detectar FA:
- o Exámenes de sangre
- o Tamiz neonatal
- o Examen hiposigéno inmunorreactivo
- o Pruebas de sudor
- o Prueba de portadores genéticos

Tratamiento

- + Suplemento de biotina oral
- + Se recomienda controles oftalmológicos, neurológicos y metabólicos periódicamente

- No existe cura pero el tx puede aliviar los síntomas
- + Medicamentos inhalados broncodilatadores
- + Antiinflamatorios
- + Antibióticos para tratar infecciones resp
- + medicamentos reductores de ácido
- + Ablandadores de heces.

BIBLIOGRAFÍA

- Secretaría de salud. Centro Nacional de Equidad de Género y Salud Reproductiva. Lineamiento Técnico. Tamiz Neonatal, Detección, Diagnóstico, Tratamientos y Seguimientos de los Errores Innatos del Metabolismo. Primera Edición Julio 2010. Recuperado el 07 de noviembre del 2024
- Balest AL. Síndrome de dificultad respiratoria en recién nacidos. Manual MSD Versión Para Profesionales. Published July 12, 2023. Recuperado el 07 de noviembre del 2024