



Mi Universidad

Cuadro Comparativo

Alexander Solórzano Monzón

Enfermedades del Recién Nacido

Parcial III

Crecimiento y Desarrollo

Dr. Jorge López Cadenas

Medicina Humana

Semestre III

Comitán de Domínguez Chiapas a 14 de noviembre de 2024

| | Enfermedad de membrana hialina | Taquipnea transitoria del recién nacido | Síndrome de aspiración de meconio | Displasia broncopulmonar |
|------------------|--|---|--|--|
| Edad gestacional | < 32 SDG, la gravedad aumenta conforme disminuye la edad | < 38 SDG | 37 - 42 SDG | < 32 o ≤ 32 SDG |
| Fisiopatología | Deficit de surfactante y los alvéolos colapsan y se produce una atelectasia progresiva | Los alvéolos permanecen húmedos al no existir la reabsorción del líquido en forma adecuada | obstrucción mecánica que produce el meconio en las vías aéreas del recién nacido | Daño pulmonar debido a la prematuridad que requiere ventilación mecánica durante un tiempo prolongado llegando a generar fibrosis. |
| Clínica | Disnea progresiva (evaluada en escala de Silverman) / cianosis / polipnea / Hipoxemia / Hipercapnia | Dentro de las primeras 6 h de vida: taquipnea > 60 rpm / taquipnea por más de 12 h / Campos pulmonares sin estertores / Saturación de O ₂ < 88 % | Disnea / cianosis / paro respiratorio / bajo tono del bebé al nacer | < 36 SDG con antecedente de administración de O ₂ suplementario / cianosis / disnea / respiración acelerada |
| Radiografía | Radiografía de tórax antero-posterior dentro de las primeras 8 h. | Radiografía de tórax | Radiografía de tórax | Radiografía de tórax |
| Laboratorio | Aspirado gástrico en recién nacidos con: disnea progresiva / peso < 1500g / dentro de 30 min siguientes al parto / gasometría arterial | Gasometría arterial: Hipoxemia < 50 mmHg en sangre arterial con FiO ₂ > 60 % / CO ₂ en límite normal o ligeramente aumentado / acidosis respiratoria compensada | Gasometría arterial | Gasometría arterial |
| Tratamiento | Reanimación / PPC / intubación endotraqueal / surfactante exógeno | FiO ₂ > 40 % / CPAP / ventilación mecánica | Aspiración de meconio / ventilación mecánica / Oxígeno suplementario | ventilación controlada con volumen, usando volúmenes de 4 a 6 ml x kg / CPAP |
| Pronóstico | Mortal en edades prematuras si se trata correctamente puede tener un pronóstico favorable | Si se atiende correctamente hay una pronta recuperación que no deja secuelas período regular (24-48 h) | Puede presentar secuelas a futuro (asma) | Si es de gravedad se pueden presentar problemas crónicos a nivel respiratorio |

Hipotiroidismo**Hiperplasia suprarrenal congénita****Galactosemia****Epidemiología**

Aproximadamente 1 en 2,000 a 4,000 RN / más común en niños / antecedentes hereditarios / anomalias congénitas / exposición materna a sustancias / deficiencia de yodo / prematuridad

Varia según la etnia / aprox. 1 de cada 10,000-20,000 RN / la forma más común es por deficiencia de 21-hidroxilasa / factores genéticos / consanguinidad

Aproximadamente 1 de cada 20,000-60,000 RN / factores hereditarios / consanguinidad

Fisiopatología

disgenesia o disembriogénesis de la glándula tiroides / disformogénesis representando el 85% y 15% de las causas / déficit en la ingesta de yodo

defecto en la steroidogénesis suprarrenal, resultante de la ausencia o deficiencia de una de las enzimas necesarias para la síntesis de hormonas esteroideas, esto provoca una disminución del cortisol, lo que activa la producción de (ACTH) por la hipófisis, llevando a una hiperplasia

error en el metabolismo causado por una deficiencia de la segunda enzima de la vía leber (GALT) que da como resultado la acumulación de galactosa

Clínica

Palidez / macroglosia / retraso en el crecimiento / hipotonía / ictericia prolongada / constipación letarga / pérdida del cabello.

Deshidratación / hipoglucemia / genitales ambiguos al nacer

ictericia / vómitos / diarrea / letargo / infecciones / retraso en el crecimiento

Diagnóstico

Tamiz neonatal (niveles de tiroxina y TSH / ecografía de tiroides)

Tamiz neonatal (Nv. de 17-OHP / pruebas genéticas /

Tamiz neonatal (Nv. de galactosa o actividad de GALT / análisis de orina)

Tratamiento

terapia de reemplazo hormonal con L-T4 / monitoreo regular

Terapia hormonal como con hidrocortisona (prednisona) /

Dieta sin galactosa / suplementación / monitoreo regular

| | Fenilcetonuria | Deficiencia de biotinidasa | Fibrosis quística |
|----------------|---|--|--|
| Epidemiología | Hereditaria autosómica recesiva / que altera el metabolismo de la fenilalanina / en México 1 de cada 20,000 - 70,000 RNV / más común en caucásicos / exceso o deficiencia en el consumo de fenilalanina | Autosómica recesiva / una incidencia es de 1 por cada 61,000 RNV / portadores de 1 de cada 120 personas / ambos padres portadores de 1 copia del gen BTD | Autosómica recesiva / mutación del gen CFTR ubicado en el cromosoma 7q31.2 / baja prevalencia en México / incidencia de 1 a 3 mil o de 1 a 8 mil / ambos padres con una copia del gen mutado |
| Fisiopatología | una deficiencia de fenilalanina hidroxilasa (PAH). Siembla la fenilalanina se acumula en sangre y tejidos, lo que resulta en: neurotoxicidad y deficiencia de tirosina | Causado por una mutación del gen BTD, que codifica la enzima biotinidasa resultando en: deficiencia de biotinidasa y alteraciones metabólicas | Causado por mutaciones en el gen CFTR generando: alteraciones en la regulación de cloro y sodio, acumulación de moco en pulmones, insuficiencia pancreática |
| Clínica | Alteraciones en el desarrollo mental / desarrollo lento / anomalías psiquiátricas / convulsiones / retraso mental / neurotoxicidad / discapacidad intelectual | Hipertonía muscular / convulsiones / ataxia / retraso del desarrollo / déficit auditivo / dermatitis / alopecia / atrofia óptica / inmunodeficiencia | Ileon meconial / insuficiencia pancreática exocrina / infección respiratoria recurrente / bronquiolitiasis / poliposis nasal / alcalosis hipocloremica en ausencia de vómitos / |
| Diagnóstico | Prueba de tamiz en tarjeta de Guthrie / fluoroinmunoensayo / cromatografía de líquidos / espectrometría de masas / cuantificación de FEN en sangre | Cribado neonatal / análisis molecular en el gen BTD / actividad deficiente de la biotinidasa sérica / tamiz neonatal ampliado | Disfunción de CFTR por una concentración elevada de cloro en sudor / tamiz neonatal identificando valores de tripsinógeno inmunoreactivo / estudios moleculares |
| Tratamiento | Restringir o aumentar la FEN dietario / sustituto de FEN libre / sapropterina (tetrahidro-biopterina) | Suplemento de la biotina oral en forma libre, no unida a proteínas / evitar huevos crudos por el contenido de avidina. | 1) Dx lo más pronto posible 2) mantener vía libre de secreciones 3) mantener vía libre de infecciones 4) Mantener un estado nutricional óptimo 5) Manejo en centro especializado |

Bibliografía

- Gobierno Federal. (2010). *Tamiz neonatal, detección, diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los errores innatos del metabolismo.*
- Instituto Mexicano del Seguro Social . (2010). *Diagnóstico y tratamiento de síndrome de dificultad respiratoria en el recién nacido.* Obtenido de IMSS Web site.
- Instituto Mexicano del Seguro Social . (2010). *Prevención, diagnóstico y tratamiento de la displasia broncopulmonar en niñas/niños y menores de 2 años en el segundo y tercer nivel de atención .* Obtenido de IMSS Web site.
- Instituto Mexicano del Seguro Social. (2016). *Diagnóstico y tratamiento de la taquipnea transitoria del recién nacido.* Obtenido de IMSS Web site