



UDRS

Mi Universidad

Ingrid Yamileth Morales López

Parcial III

Crecimiento y desarrollo

Dr. Jorge Arturo López Cadenas

Medicina humana

Tercer semestre ``C``

Comitán de Domínguez, Chiapas a 8 de noviembre del 2024

	EMH	TTRN	SAM	DBP
Edad Gestacional	Mayor incidencia en Prematuras, especialmente <28 SDE, raro en neonatos a término >37 semanas	Más frecuente en R/N a término (37-41 semanas) y prematuras tardías (34-36s), mayor incidencia en bebés nacidos por cesáreas, también se observa en madres diabéticas, Partos rápidos o en casos de sedación materna.	Más común en R/N a término y posttérmino (>37 semanas) dado que en estas edades aumenta la posibilidad de expulsión de meconio, es raro en prematuras, frecuente en embarazos con sufrimiento fetal o hipoxia ya que el estrés causa liberación de meconio.	Ocurre más en R/N prematuros especialmente en aquellos menores de 28-32 SDE y con peso menor a 1500g, mayor incidencia en prematuros con síndrome de dificultad respiratoria que requirieron ventilación mecánica prolongada o altas concentraciones de oxígeno.
Fisiopatología	Deficiencia en la producción de surfactante por inmadurez pulmonar ya que provoca un colapso alveolar y atelectasias. Hipoxemia y acidosis resultan en daño al epitelio pulmonar, lo que lleva a exudación de proteínas plasmáticas y formación de membrana hialina, la hipoxemia y acidosis generan vasoconstricción pulmonar que empeora la perfusión.	Se debe a un retraso en la absorción del líquido pulmonar fetal en los pulmones tras el nacimiento. Durante el embarazo, los pulmones fetales producen líquido para desarrollarse adecuadamente. En la TTRN, esta reabsorción es incompleta, lo que lleva a la retención de líquido en los espacios alveolares e intersticiales. El exceso de líquido disminuye la distensibilidad pulmonar y la oxigenación lo que lleva a taquipnea.	La hipoxia o el sufrimiento fetal causan relajación del esfínter anal y peristalsis intestinal, liberando meconio en el líquido amniótico. El meconio aspirado obstruye las vías aéreas, causando áreas de atelectasia que puede generar distensión y daño alveolar. El meconio es tóxico para el epitelio pulmonar y genera neumonitis química produciendo inflamación, edema pulmonar y daño alveolar. La inflamación y el daño aumenta el riesgo de HPPRN debido a vasoconstricción pulmonar e hipoxemia.	Causada por daño pulmonar en el contexto de ventilación mecánica prolongada y oxígeno suplementario, que afecta el desarrollo de pulmones inmaduros. Hipovalcularización disminución en el número y tamaño de alvéolos maduros y en la vascularización pulmonar, lo que reduce el intercambio de gases y causa hipoxemia crónica. Con el tiempo, el pulmón se vuelve displásico con engrosamiento de las paredes alveolares y áreas de fibrosis, atelectasia y atrapamiento aéreo.
Clinica	Signos de dificultad respiratoria que aparecen minutos a horas después del nacimiento. Quejido respiratorio, taquipnea, retracción intercostal, alateo nasal y cianosis. Dificultad respiratoria que progresa en las primeras 48h si no se trata adecuadamente.	A parece dentro de las primeras 2 horas de vida y progresa rápidamente. Taquipnea sin signos graves de hipoxia, alateo nasal, leve retracción intercostal y ocasional quejidos. Pero la dificultad respiratoria es leve en comparación con otra patología, los R/N se encuentran alertas y activos con buen tono y color.	Dificultad respiratoria severo que aparece al nacer o dentro de las primeras horas de vida, taquipnea, alateo nasal, quejido, cianosis en zonas de hipoxemia, piel, uñas o cordón umbilical de color verde o amarillo si hubo exposición prolongada a meconio, disminución del tono y reflejos en casos severos con asfisia perinatal.	Dependencia de oxígeno a las 36 semanas posmenstrual o al mes de vida en neonatos de término, taquipnea, retracción intercostal, quejido, alateo nasal, cianosis, retardo en el crecimiento y problemas de alimentación debido al esfuerzo respiratorio, mayor vulnerabilidad a infecciones respiratorias y episodios de bronco espasmo.
Radio-grafia	Patrón característico de vidrio esmerilado difuso y simétrico debido a la opacificación pulmonar. Disminución del vol. pulmonar y visualización de broncogramas aéreos, en casos severos "pulmón blanco" con gran compromiso de la expansión pulmonar.	Pulmones hiperinsuflados con costillas visibles y aplanamiento del diafragma debido al atrapamiento de aire. Líneas de líquido en las cisuras interlobares, más notable en la cisura menor. Leve cardiomegalia transitoria, sin consolidación pulmonar, ni "vidrio esmerilado".	Infiltrados pulmonares de aspecto irregular y parches en ambas pulmones, con apariencia "parcheada" y áreas hiperlucidas. Hiperinsuflación debido a la retención de aire. Puede observarse neumotórax o neumoperitoneo en casos severos debido a la ventilación atrapada.	Patrón de esponja o burbujas con áreas de hiperinsuflación, atelectasia y fibrosis intersticial. Áreas de hiperclaridad Tomografía computarizada en casos severos de enfisema localizado, engrosamiento septal y alteración en la estructura pulmonar.
Laboratorio	Hipoxemia y acidosis respiratoria y/o metabólica por hipercapnia, hipoglucemia y alteracio-	Para TTRN no hay estudio de laboratorio pero puede ser necesario para descartar-	Gases arteriales que muestran hipoxemia severa, acidosis, hemograma o PCR para	Gases arteriales para monitorear hipoxemia, PCR y hemograma en caso de sospecha de

	<p>ones electrolíticas, ecografías en algunos casos se realiza para descartar hipertensión pulmonar o defectos cardíacos congénitos que empeoran el cuadro.</p>	<p>tar otras causas de dificultad respiratoria y puede ser gases arteriales, hemograma, PCR.</p>	<p>Descartar infección especialmente neumonía. Ecocardiografía para evaluar la función y presión pulmonar.</p>	<p>de infección asociada ya que puede agravar. Ecografía para evaluar hipertensión pulmonar y secundaria y persistencia de conducto arterioso</p>
<p>Tratamiento</p>	<p>Surfactante exógeno; administrado a través de un tubo endotraqueal, idealmente en las primeras 2 horas de vida. Soporte respiratorio nasal como primera línea en prematuras estables, ventilación mecánica en casos graves. Oxigenoterapia para mantener la oxigenación en el rango. Balance cuidadoso de líquidos para evitar sobre carga y edema pulmonar.</p>	<p>Oxigenoterapia por cánula nasal. CPAP nasal en algunos casos de taquipnea severa para mejorar la expansión pulmonar. Evitar alimentación oral hasta que la taquipnea mejore para reducir el riesgo de aspiración. Monitoreo constante para evaluar evolución</p>	<p>Uso de CPAP en casos leves. Oxigenoterapia. Surfactante que se adm. a través de tubo endotraqueal especialmente si la ventilación mecánica es ineficaz. Puede usarse oxido nítrico inhalado y el monitoreo y cuidados de soporte.</p>	<p>Oxigenoterapia para tener oxigenación adecuado. Ventilación no invasiva o con presión positiva ventilación mecánica en casos muy severos. Dexametasona en algunos casos para reducir la inflamación y mejorar función pulmonar. Broncodilatadores en Px con broncoespasmo o sibilancias. Apoyo nutricional y prevención de infecciones.</p>
<p>Pronóstico</p>	<p>Mejora significativamente con el tratamiento precoz de surfactante y soporte. Factores de riesgo de peor pronóstico, incluyen menor edad gestacional, bajo peso al nacer. Complicaciones: displasia broncopulmonar, hemorragia intraventricular, retinopatía del prematuro e infecciones. Mortalidad alta en prematuros extremos</p>	<p>Generalmente bueno con resolución completa en 24-72 h sin secuelas. Es autolimitada y rara vez tiene complicaciones a largo plazo.</p>	<p>En casos leves el SAM suele resolverse en días o semanas, mientras que los graves requieren soporte intensivo. Complicaciones a corto plazo: neumotorax, HPPRN, insuficiencia respiratoria. Complicaciones a largo plazo: Displasia broncopulmonar, asma y en casos graves daño neurológico.</p>	<p>Variable según la edad y gravedad muchos pacientes logran superar la dependencia de oxígeno en los primeros 2-3 años de vida, pero otros pueden tener síntomas crónicos. Complicaciones a largo plazo: asma, EPOC. Complicaciones a corto plazo: hipertensión pulmonar, infección respiratorias. Mortalidad elevada en casos severos.</p>

	HIPOTIROIDISMO	HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA	GALACTOSEMIA
Generalidades	<p>Trastorno endocrino caracterizado por una deficiencia en la producción de hormonas tiroideas.</p> <p>Puede ser primario: problema en glándula tiroidea; secundario: hipófisis o terciario en hipotálamo</p>	<p>Es un grupo de trastornos genéticos que afecta la síntesis de hormona en las glándulas suprarrenales.</p> <p>La forma más común es la HSC por deficiencia de 21 hidroxilasa.</p> <p>Puede producir un exceso de andrógenos y déficit en la producción de cortisol y aldosterona.</p>	<p>Es un trastorno metabólico hereditario que afecta el metabolismo de la galactosa.</p> <p>Causada por deficiencias enzimáticas que impide la conversión de galactosa a glucosa.</p> <p>Se presenta en clásica y severa</p>
Epidemiología	<p>Incidencia de 5-10% en la población mundial.</p> <p>Más común en mujeres mayores de 60 años, antecedentes familiares de enfermedades autoinmunes.</p>	<p>Afecta aproximadamente 1 de cada 10,000 a 1 de cada 15,000 nacimientos.</p> <p>Causa más común de insuficiencia adrenal en niños.</p> <p>Relacionada con trastornos de maduración sex.</p>	<p>Varia la incidencia pero se estima en aproximadamente 1 de cada 30,000 a 1 de cada 60,000 nacimientos.</p> <p>Detección temprana en tanz neonatal ha mejorado el pronóstico.</p>
Fisiopatología	<p>Primario: fallo de la glándula tiroidea para producir hormonas debido a autoinmunidad, deficiencia de yodo.</p> <p>Secundario y terciario: Falta de estimulación de TSH o TRH debido a la disfunción hipofisaria o hipotalámica.</p>	<p>Es generalmente causada por mutaciones en el gen CYP21A2.</p> <p>Disminución de cortisol provoca una retroalimentación negativa en el eje hipotalámico-hipofisario.</p> <p>Como resultado hay una acumulación de 17 hidroxiprogesterona y de andrógenos.</p>	<p>Es causada por la deficiencia de enzima galactosa 1 fosfato uridiltransferasa.</p> <p>Afecta principalmente al hígado, riñones, cerebro y ojos.</p>
Factores de riesgo	<p>Genéticos: antecedentes familiares de enf. tiroideas o autoinmunes.</p> <p>Ambientales: Déficit de yodo en la dieta, exposición a radiación, enf. autoinmunes.</p> <p>Otros: Edad avanzada, sexo femenino.</p>	<p>Genéticos: Herencia autosómica recesiva.</p> <p>Antecedentes heredo-familiares.</p> <p>Ciertas poblaciones tienen mayor incidencia</p>	<p>Genéticos: Herencia autosómica recesiva.</p> <p>Antecedentes heredo-familiares.</p> <p>Probabilidad de tener un hijo con esta enf. es de 25% con padres portadores.</p>
Clinica	<p>Síntomas generales: fatiga, aumento de peso, piel seca, alopecia, voz ronca</p> <p>Síntomas neuromusculares: Letargo, debilidad MUSC., calambres</p> <p>Síntomas cardiovasculares: Bradicardia, hipertensión, edema periférico, estreñimiento</p>	<p>Insuficiencia adrenal, deshidratación, vómitos</p> <p>Perdida de peso, hiperandrogenismo, desarrollo sexual precoz en hombres</p> <p>Oligomenorrea, amenorrea, en mujeres y desarrollo sexual precoz en hombres.</p>	<p>Ictérica, en piel y ojos, vómitos recurrentes, hipoglucemia, hepatomegalia, Hipotonía, crisis metabólica, retraso en el desarrollo, discapacidad intelectual, problemas hepáticos.</p>

Diagnóstico

Hemograma: TSH y T4 para identificar el tipo.
Ecografía de tiroides para evaluar el tamaño, la estructura y detectar nódulos o inflamación.

Historia clínica y examen físico evaluando los síntomas.
Análisis de lab. de mediciones de 17-hidroxi: progesterona, determinación de cortisol y aldosterona.
Estudio de función adrenal en caso de sospecha.
Ecografía abdominal o resonancia magnética.

Determinación en el taniz neonatal.
Análisis genético para identificar mutaciones en el gen GALT.
G6D: Muestra la presencia de galactosa.
Pruebas de función hepática.

Tratamiento

Terapia de remplazo hormonal: Levotiroxina.
Dieta equilibrada y suficiente en \forall odo.
Cuidadas especiales que varían según la presencia de síntomas.

Glucocorticoides, mineralocorticoides, mantenido a largo plazo con endocrinólogo.
Aposamiento genético para evitarlo.

Dieta sin galactosa.
Suplementación nutricional como el calcio y vitamina D.
Monitoreo continuo y las intervenciones adicionales como terapia ocupacional y física para abordar los problemas en el desarrollo motor.

	FENILLETONURIA	DEFICIENCIA DE BIOTINIDASA	FIBROSIS QUÍSTICA
Generalidades	Es un trastorno metabólico hereditario que afecta la capacidad del cuerpo para metabolizar el aminoácido fenilalanina. Se debe a una deficiencia de fenilalanina que es necesaria para la tirosina.	Trastorno metabólico hereditario que afecta la capacidad del cuerpo para reutilizar la biotina. Se hereda de forma autosómica recesiva.	Trastorno genético autosómico recesivo. Afecta principalmente las glándulas exocrinas. Se caracteriza por la producción de moco espeso y pegajoso que obstruye las vías respiratorias.
Epidemiología	La incidencia varía según la población, siendo aproximadamente 1 de cada 10,000 a uno de cada 15,000 R/N. Es más común en Europa y América del norte, y menos común en asiáticos y africanos.	Aproximadamente 1 en 60,000 a 1 en 110,000 R/N es decir que es muy raro. Mayor prevalencia en grupos indígenas. Se puede detectar en el tamiz.	Incidencia aproximadamente 1 en 3,000 R/N más común en la incidencia africana. Se puede detectar mediante tamiz neonatal.
Fisiopatología	La deficiencia de la enzima PAH interfiere en la conversión de fenilalanina a tirosina, lo que provoca una acumulación de este y afecta a la síntesis de neurotransmisores y provoca toxicidad en el SNC.	La biotinidasa es responsable de la hidrólisis de las proteínas unidas a biotina lo que permite liberación de biotina libre, lo que a su vez interfiere con la actividad de carboxilasas dependientes de biotina y puede causar daño neurológico.	Mutación en el gen CFTR provoca una alteración en la función de la proteína afectando los electrolitos. El moco espeso se acumula en las vías respiratorias, creando un ambiente propenso a infecciones bacterianas.
Factores de riesgo	Genéticos: Herencia autosómica recesiva. Antecedentes hereditarios familiares.	Genéticos: Herencia autosómica recesiva. Antecedentes hereditarios familiares. Efecto en el sistema nervioso la deficiencia puede causar daño neurológico.	Genéticos: Herencia autosómica recesiva. Antecedentes hereditarios familiares. La exposición a irritantes pulmonares como el tabaco.
Clinica	En R/N la mayoría son asintomáticos, pueden presentar letargia, vómitos y retraso en el desarrollo. En la infancia, retraso en el desarrollo, piel clara, cabello rubio olor característico en la orina. Síntomas a largo plazo pueden desarrollar discapacidades intelectuales severas.	En los R/N muchas no presentan síntomas inmediatos pero pueden ser vómito y letargia, hipotonía, dermatitis, alopecia, problemas neurológicos como convulsiones, retraso en el desarrollo, hiperactividad.	Tos persistente, productiva con esputo, infecciones recurrentes como bronquitis, neumonía o pseudomonas. Disnea, especialmente durante el ejercicio. Insuficiencia pancreática, síndrome del intestino irritable, aumento de la producción de gases.

Diagnóstico

Tarizade neonatal para medir niveles de fenilalanina.
Determinación de la actividad enzimática de PAH en BH.
Análisis genético.

Tariz neonatal para medir biotinidasa.
Prueba de Guthrie.
Pruebas para medir niveles de biotinidasa.
BH y EGO.
Estudios neurológicos

Tariz neonatal.
Prueba de sudor donde se mide el contenido de cloruro en el sudor.
Exámenes de función pulmonar como espirometría.
De imagen como radiografía de tórax y tomografía computarizada.
Evaluación de la función pancreática y pruebas de absorción de nutrientes.

Tratamiento

Dieta baja en fenilalanina, como productos de origen animal.
Suplemento nutricional de incluir suplemento de aminoácidos que no contenga fenilalanina.
Monitoreo regular, intervenciones adicionales como apoyo educativo y ocupacional.

Suplementación de biotina.
Dieta equilibrada que sea rica en biotina como legumbres, etc.
Monitoreo continuo de niveles de biotina
Evaluación regular del desarrollo neurológico cognitivo, terapias ocupacionales.

Manejo respiratorio, medicamentos broncodilatadores, mucolíticos.
Manejo digestivo con suplementos enzimáticos pancreáticos, dieta alta en calorías y nutrientes con suplementos de vitaminas liposolubles.
En casos avanzados severos el trasplante de pulmón es la opción.

REFERENCIA

1. De Salud, S. (s. f.). Tamiz metabólico neonatal y auditivo. gob.mx.
<https://www.gob.mx/salud/articulos/tamiz-metabolico-neonatal-y-auditivo>