



Brayan Emmanuel López Gómez

enfermedades respiratorias y enfermedades detectadas por el tamiz neonatas

Parcial III

Crecimiento y Desarrollo

Dr. Jorge López Cadenas

Medicina Humana

Tercer semestre grupo "C"

Comitán de Domínguez, Chiapas, a 07 de noviembre del 2024.

	Enfermedad de membrana hialina (EMH)	Taquipnea transitoria de recién nacido
Edad gestacional	Afecta principalmente a recién nacidos prematuros especialmente aquellos con menos de 32 semanas de gestación. La incidencia es menor en neonatos a término (mayor de 37 semanas) los pulmones suelen estar maduros.	Afecta principalmente a recién nacidos a término o cercano a término (37-42 Sma de gestación). aunque también puede ocurrir en neonatos prematuros, especialmente si nacen por cesarea sin trabajo de parto previo. prevalencia BB nacido por cesar.
Fisiopatología	La enfermedad ocurre debido a la inmadurez de los pulmones, especialmente en la deficiencia de surfactante pulmonar. en la EMH, la ausencia de surfactante adecuado provoca atelectasia (colapso alveolar), lo que impide un intercambio gaseoso eficiente, resultando en hipoxemia y acidosis respiratorias. La maduración del sistema del surfactante pulmonar generalmente no es completa hasta el final del III trimestre de la gestación.	La TTRN está relacionada con la retención de líquido en los pulmones. Normalmente, durante el parto, el líquido pulmonar fetal es expulsado por compresión torácica. en el canal del parto sin embargo en la TTRN, este líquido no es reabsorbido con la rapidez adecuada después del nacimiento, lo que causa dificultad respiratoria, no existe una alteración estructural pulmonar como en la EMH, pero la retención de líquido producen una ligera obstrucción.
Clínica	<p>Dificultad respiratoria (respiración rápida, a menudo con retracciones)</p> <ul style="list-style-type: none"> - Cianosis (coloración azul de la piel y mucosa debido a la falta de oxígeno. - Taquipnea (aumento de la frecuencia respiratoria) - estertores o sonidos anormales respiratorios. 	<p>Los síntomas suelen aparecer dentro de las primeras 2 horas después del nacimiento.</p> <p>Taquipnea: (frecuencia elevada >60 por minuto)</p> <p>Dificultad respiratoria leve: (respiración rápida a veces con retracciones torácicas) cianosis intermitente, quejidos respiratorio, no suele presentar estertores ni sibilancia.</p>
Radiografía	<p>En la radiografía de tórax se observa: opacificación difusa bilateral en forma de "vidrio esmerilado" o patrón homogéneo que refleja la incapacidad de los pulmones para expandirse adecuadamente debido a la falta de surfactante.</p> <p>Atelectasia (colapso de los alvéolos) y un patrón intersticial difuso.</p> <p>Los pulmones se ven homogénea y difusamente densa debido al amplio colapso alveolar, el patrón granular se produce por pequeña vía aérea.</p>	<p>se observa: Hiperinsuflación pulmonar los pulmones pueden aparecer más aireado de lo habitual debido a dificultad para expulsar el aire al final de la exhalación.</p> <p>Imagen de "línea de Kerley B" indicativas de un edema pulmonar leve por retención de líquido.</p>

Laboratorio

Gasometría arterial y/o venosa para evaluar si hay niveles de oxígeno en sangre. Acidos respiratorios (pH bajo, CO2 elevado)
• La prueba de pH de líquido amniótico puede ayudar a predecir el riesgo de EMH si la madurez pulmonar es insuficiente.
Electrocardiograma (ECG)
Holter, Ecocardiograma, Analisis de Sangre, prueba de función hepática.

Gasometría arterial y/o venosa para evaluar si hay hipoxia (bajo niveles de oxígeno en sangre) o acidos respiratorio.
Radiografía de torax puede mostrar una expansión pulmonar normal y signos de congestión pulmonar, lo cual es característico de la TTRN.
Analisis de sangre: en algunos casos, se realiza hemograma o pruebas de función hepática y renales para evaluar si hay complicaciones.

Tratamiento

• ventilación mecánica, es común la necesidad de soporte respiratorio con ventilación mecánica (como la ventilación con presión positiva intermitente).
• Surfactante exógeno, se administra surfactante exógeno a través de intubación endotraqueal en neonatos prematuros, lo que mejora la función pulmonar y reduce la mortalidad.
• Oxígeno suplementario: Asegura niveles adecuados de oxígeno y evitar hipoxia.
• cuidado en unidades neonatales.
• medicamentos antiarrítmicos.
• Oxigenoterapias
• ventilación de alta frecuencia

oxígeno suplementario: se puede administrar oxígeno a través de una mascarilla o una cánula nasal si el bebé presenta dificultad respiratorio.
observaciones: se monitorea al bebé en una unidad de cuidado neonatal para asegurar de que la taquicardia se resuelva por sí solo.
soporte respiratorio si es necesario se puede utilizar presión positiva continua en las vías respiratorias abierta y mejorar la oxigenación.
• No debe requerir tratamiento farmacológico ya que se resuelve con el tiempo a medida que los pulmones del bebé.

Pronóstico

en neonatos a termino o casi a termino el pronostico es generalmente bueno con tratamiento.
- en prematuros muy extremo (menos de 28 semana), el pronostico puede ser más reservado debido a complicaciones como displasia broncopulmonar o hemorragia intraventricular.
- El tratamiento adecuado con surfactante y soporte respiratorio mejora significativamente el pronostico en la mayoría de los casos.

La condición generalmente mejora en 24 a 72 horas sin causar complicaciones a largo plazo. sin embargo, si los síntomas persistente más allá de este tiempo o si el bebé presenta dificultad respiratoria grave.
- Recuperación: la mayoría de los recién nacidos se recuperan por completo sin secuelas. en general no hay consecuencias a largo de la plaza para los bebés que sufren de TTRN.

Síndrome de aspiración de meconio

Ocurre en recién nacido a término o posttérmino

término: (37-41 semana); posttérmino: > 41 semanas.

(SAM) se refiere a problemas respiratorios que un recién nacido puede tener.

involucra tres etapas: eliminación de meconio intrauterino, su aspiración y su enfermedad.

composición o eliminación del meconio una sustancia espesa y de color negro-verde, contiene desecho como (células) descamadas mucosa, pigmentos biliares. Su eliminación comienza en el primer trimestre y disminuye a rededor de las 20 semanas.

Aspiración de meconio

puede ocurrir antes del nacimiento debido a respiración de gasping fetal inducida por hipoxia o después de parto.

enf. pulmonares por aspiración de meconio obstrucción respiratoria puede ser parcial o completa, la obstrucción completa causa alteraciones, la parcial, combinada.

• dolor, inflamación o hinchazón, cambios en la función (dificultad para moverse y respirar) fatiga o malestares general, la hipoxia causada por el meconio puede llevar a depresión al nacer y compromiso neurológico-respiratorio.

detectar, fracturas, anomalías en los huesos o articulaciones, lesiones en los pulmones, señales de inflamación (como algunos casos de artritis o enf. ossea). se deriva (con múltiples zonas parahaciales

Displasia broncopulmonar (DBP)

entra la semana 16 y 22, el DBP crece alrededor de 3.5 mm por semana

entre semana 23 y 32 crece alrededor de 3 mm por semana

- hasta la semana 36 es mayor que el diametro transverso abdominal
- semana 37 el cociente DBP/DAT es de 1.

DBP es una enfermedad pulmonar crónica que afecta a los recién nacidos

- Aumenta de la resistencia pulmonar inspiratorio y expiratorio

- limitación del flujo especialmente con bajo volúmenes pulmonares

- disminución de la capacidad funcional residual

- edemas intersticiales pulmonar.

puede ser causada por la ventilación prolongada por el nacimiento prematuro. La mayoría de los recién nacidos con DBP nacen antes de la fecha prevista y pesan menos 2 libras involucran la alteración de múltiples factores que incluyen radicales libres de toxico del oxígeno.

Respiración acelerada, dificultad respiratoria, coloración azul de la piel a los labios (cianosis)

depresión en la parte inferior de tórax al inspirado

• Aleteo de las fosas nasales

• Respiración superficial

• Grunidos.

se observa opacidades reticulares gruesas y hiperinsuflación en los pulmones pueden ayudar a diagnosticar displasia broncopulmonar

- aumento de la opacidad pulmonar
- patrón reticulonodular
- Hiperación pulmonar.

Edad gestacional

Fisiopatología

Clinica

Radiografía

diagnóstico

Radiografía del tórax puede mostrar signos de hipertensión pulmonar crónica debido a la apnea del sueño no tratada, o bien cambios en las vías respiratorias que sugieren obstrucción. Infiltrados parcheados, áreas de atelectasia.

Cambios gaseosos en los pulmones y capacidad de respirar.
Hemograma: monitorear signos de infección, anemia o alteraciones hematológicas.
marcadores de inflamación PCR.
- electrolitos y función renal.

Tratamiento

Surfactante. La actividad del surfactante endógeno puede estar inhibido por el meconio y es una causa secundaria de deficiencia de este.
• Corticosteroides: se ha propuesto su uso para reducir la inflamación causada por el meconio y minimizar la vasoconstricción pulmonar mediada por prostaglandina.
• Oxigenoterapia: mejorar la hipoxemia la concentración de oxígeno,
• Succión de las vías respiratorias.
• medidas para apoyar la respiración

es sintomático y consiste en:
suplementos nutricionales,
Restricciones de líquidos, diureticos, Broncodilatadores por vía inhalatoria, corticosteroides sistémicos o inhalados.
- Broncodilatadores: salbutamol puede aliviar el estrechamiento de las vías respiratorias y mejorar la respiración.
- Nutrición adecuada.
- monitoreo de la función respiratoria, ventilación no invasiva.

pronóstico

La mayoría de los recién nacidos con síndrome de aspiración meconial tiene un pronóstico excelente. algunas veces el pronóstico es grave especialmente si produce hipertensión pulmonar persistencia del recién nacido puede ser mortal, pueden presentar un mayor riesgo de asma a lo largo de su vida. cualquier problema que estresó al feto provocó el paso del meconio puede afectar al pronóstico.

prematuros extremos (menos de 28 semanas) tiene un mayor riesgo de desarrollar DBP grave, debido a la inmadurez pulmonar.
- nivel de oxígeno requeridos y duración del tratamiento los bebés que requieren oxígeno duran un periodo prolongado (28 días).
en los primeros meses de vida la mortalidad en bebés prematuros con DBP han disminuido a la ventilación mecánica surfactante.

Hipotiroidismo

Hiperplasia Suprarrenal Congénita

Generalidades	<p>Es una condición en la cual la glándula tiroide no produce suficiente hormonas tiroideas (principalmente tiroxina o T4 y triyodotironina o T3). Estas hormonas son cruciales para regular el metabolismo del cuerpo, por lo que su deficiencia puede afectar múltiples sistemas y órganos.</p>	<p>Es un grupo de trastorno genético que afectan las glándulas suprarrenales, ubicada encima de los riñones. Estas glándulas producen varias hormonas importantes, incluidos las corticosteroides, mineralocorticoides y andrógenos. Causada por mutaciones que codifican enzimas.</p>
Epidemiología	<p>La prevalencia de hipotiroidismo varía dependiendo de la región geográfica - es mucho más común en mujeres que en hombres. - en personas mayores de 60 años especialmente en mujeres. - antecedentes familiares de enfermedad tiroidea tiene un mayor riesgo. - esta asociada con otras condiciones autoinmunes como la diabetes tipo 1 y la artritis reumatoide.</p>	<p>Afecta a aproximadamente 1 de cada 10,000 a 15,000 nacimientos - tiene una distribución mundial pero la prevalencia varía según las regiones - La deficiencia de 21-hidroxilasa es la causa más común de HSC. - Afecta tanto a hombres como mujeres, pero las mujeres tienden a ser diagnosticadas con más frecuencia debido a los síntomas - es detectada al nacer. - enf autosómica recesiva.</p>
Fisiopatología	<p>Se produce cuando la glándula tiroide no produce suficiente tiroxina (T4) y triyodotironina (T3) que son cruciales para la regulación del metabolismo corporal, el crecimiento y el desarrollo. Hipotiroidismo primario. La disfunción ocurre directamente en la glándula tiroidea, por deficiencia de yodo y hipotiroidismo secundario se produce debido a un problema en la glándula pituitaria que no produce suficiente hormona estimulante de la tiroide (TSH) necesario para estimular la tiroidea a producir T4 y T3.</p>	<p>Es un grupo de trastorno genético en los cuales las glándulas suprarrenales no pueden producir las hormonas de forma adecuada debido a una deficiencia en las enzimas. La glándula suprarrenal tiene dos componentes principales: la corteza produce varias hormonas, entre ellas cortisol, aldosterona y andrógenos. En la HSC, la deficiencia de ciertas enzimas en la vía de biosíntesis de estas hormonas afecta principalmente la producción de cortisol y aldosterona mientras que la producción de andrógenos aumenta. Deficiencia de 21-hidroxilasa - consecuencias horm.</p>

<p>Factores de riesgo</p>	<p>Sexo y edad: es más común en mujeres que en hombres con una prevalencia en adultos mayores especialmente mayores 60 años.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Antecedentes familiares, que padecen hipotiroidismo tiene mayor probabilidad de desarrollo. - Deficiencia de yodo, embarazadas las hormonas aumentan. 	<ul style="list-style-type: none"> - Antecedentes familiares tienen mayor riesgo. - consanguinidad en poblaciones con altas tasa de matrimonios. - Deficiencia de 21 hidroxilasa es el tipo más común de HSC.
<p>Clinica</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Fatiga y somnolencia excesiva. - Aumento de peso inexplicado, sensibilidad al frío, piel seca y cabello quebradizo, depresión, disminución del apetito sexual, bradipnea, hiperlipidemia. 	<ul style="list-style-type: none"> - variación en mujeres, las niñas nacidas con genitales ambigüas. - insuficiencia adrenal, crisis de insuficiencia adrenal que se manifiesta como vómito, deshidratación, hipotensión y shock. Desequilibrio electrolítico. - Hiperplamantación.
<p>Diagnostico</p>	<p>Análisis de sangre que miden los niveles de hormonas tiroideas y de TSH.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Anticuerpos antitiroideos, si se sospecha de una etiología autoinmune se puede medir los anticuerpos, como los anticuerpos anti-tiroperoxidasa y anti-tiroglobulina. - Ecografía tiroidea - Grammagrafia. 	<ul style="list-style-type: none"> - pruebas de cribado neonatal - pruebas hormonales se mide 17-hidroxiprogesterona + cortisol - pruebas de estimulación con ACTH. - Estudios genéticos: el análisis molecular puede confirmar la mutación genética específica en el gen CYP21A2.
<p>Tratamiento</p>	<p>uso de hormona tiroidea levotiroxina es una forma sintética de la hormona T4 se administra oralmente y se ajusta la dosis para mantener los niveles de TSH en el rango normal.</p> <ul style="list-style-type: none"> - monitorización el tratamiento se ajusta mediante análisis periódicos de sangre, especialmente los niveles de TSH. Consideraciones especiales durante el embarazo la dosis de levotiroxina puede ser ajustada. 	<ul style="list-style-type: none"> - sustitución de hormonas, corticosteroides, mineralocorticoide - tratamiento quirúrgico en caso de variaciones genital en niños - manejo de largo plazo, monitor continuo, monitorizados regularmente para ajustar las dosis de hormonas - Asesoramiento genético. Dado que la HSC es hereditaria, el asesoramiento genético es crucial para las familias afectadas.

	Galactosemia	Fenilcetonuria
Prevalencias	Es causada por una deficiencia de la enzima galactosa-1-fosfato uridiltransferasa (GALT) que se debe a mutaciones en el gen GALT. La forma más común y más grave de la enfermedad es la galactosemia clásica.	Es una enfermedad autosómica recesiva, lo que significa que una persona debe heredar dos copias defectuosas del gen. causada por deficiencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa
Epidemiología	es una enfermedad rara, pero su prevalencia varía según la población y región. en estados unidos y en la mayoría de los países occidentales la prevalencia es de 1 de cada 30,000. - Es muy rara y presenta una imagen clínica variable. - es un trastorno hereditario	prevalencia global, se estima que PKU afecta 1 de cada 10,000 - en estados unidos y país europeo - Factores raciales y étnicos las personas de ascendencia europea tiene una mayor frecuencia de enfermedad. en muchos países la PKU se detecta de manera temprana.
Patología	La acumulación de galactosa, galactosa-1-fosfato-galactitol y galactonato en los tejidos. la formación de galactitol, un polialcohol que se acumulan en el cerebro, hígado y cristalino. el daño, al hígado, cerebro, riñones y ojos.	se debe a la deficiencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa que convierte la fenilalanina en tirosina. Debido a la deficiencia de PAH, la fenilalanina se acumula en la sangre y los tejidos afectan el cerebro y otros órganos.
Factores de riesgo	varían según la gravedad del trastorno y la forma en que se presenta pero, incluyen una serie de signos y síntomas que suele aparecer poco después del nacimiento si el bebé consume leche materna o fórmula que contiene lactosa.	- Hereditarios autosómicos recesivos para desarrollar la PKU, - antecedentes familiares si un de los padres o algún familiar cercano tiene PKU. con sangüinidad en comunidades con una alta tasa de consanguinidad el riesgo de heredar la enfermedad

	Deficiencia Biotinidasa	Fibrosis Quística
Generalidades	Se debe a una mutación en el gen BTD, que codifica la enzima biotinidasa	es un trastorno genético raro que afecta la capacidad del cuerpo para reciclar la biotina
epidemiología	incidencia de 1 en 60,000 unidades nacidos, más común en ciertos grupos étnicos	afecta a 1 en 2500-3,500 nacidos vivos en poblaciones caucásicas
Fisiopatología	deficiencia en la reciclación de biotina esencial para el metabolismo de carbohidratos, grasas y proteínas.	mutaciones en el gen CFTR que afecta el transporte de agua y cloro en las células, resultado en moco espeso y viscoso.
Factores de riesgo	Herencia autosómica recesiva, antecedentes familiares.	Herencia autosómica recesiva, antecedentes familiares.
Clinica	<ul style="list-style-type: none"> - convulsiones hipotonia - alopecia - erupciones cutáneas - retraso en el desarrollo. 	<ul style="list-style-type: none"> - tos crónica - infecciones respiratorias recurrentes - mala absorción - su duración variable, retraso de crecimiento
Diagnóstico	Tomar neonatal, medición de la actividad enzimática de biotinidasa	<ul style="list-style-type: none"> - pruebas de cloro, en sudor - tomar neonatal - pruebas genéticas
Tratamiento	Suplemento oral de biotina de por vida.	<ul style="list-style-type: none"> - Terapias respiratorias - Antibióticos - enzimas pancreáticas - moduladores

Referencia

1. Mendoza, D. E. (2023, 22 septiembre). ¿Qué es el tamiz neonatal y qué enfermedades detecta? *Dra. Elba Mendoza*. <https://www.draelbamendoza.com/post/qu%C3%A9-es-el-tamiz-neonatal-y-qu%C3%A9-enfermedades-detecta>
2. Digital, M. (2022, 18 marzo). Tamiz neonatal: ¿Qué enfermedades detecta esta prueba en los recién nacidos? *Grupo Milenio*. <https://www.milenio.com/ciencia-y-salud/que-es-el-tamiz-neonatal-que-detecta-y-para-que-sirve>