



UDS

Mi Universidad

Priscila Monserrat Molina

Tercer parcial

Crecimiento y desarrollo

Dr., Jorge Cadenas López

Medicina humana

Primer semestre, grupo "C"

Comitán de Domínguez, Chiapas a 09 de noviembre del 2023

EMH

Edad Gestacional

Se puede presentar en recién nacidos aunque también típicamente en menores de 35 semanas y su incidencia aumenta inversamente en la edad gestacional de manera que afecta en un 60% a los menores de 28 semanas de edad gestacional.

Tratamiento: Soporte respiratorio, administración de surfactante suelen incluir la desinfección adecuada y el uso de soluciones específicas para garantizar su funcionalidad y evitar infecciones.

Fisiología

Inadecuada formación de células hematopoyéticas en la médula ósea, déficit de surfactante produce colapso alveolar y microatelectasias, disminución de la distensibilidad pulmonar, inflamación pulmonar y daño del epitelio respiratorio.

Pronóstico: Bueno con tratamiento; mala evolución sin surfactante.

TTBN

Edad gestacional: común en neonatos o cerca de término (generalmente 34-36 semanas).

Clinica

Respiración rápida, poco profunda y dificultosa, retracción de los músculos torácicos, ruidos rales, disminución de la diuresis, cianosis, infecciones recurrentes.

Fisiopatología: resultado de un retroceso en la absorción del líquido pulmonar y una transición inadecuada del líquido al aire al nacer se produce por la inmadurez o desactivación de los conductos de sodio durante el trabajo del parto esto provoca que los pulmones absorban sodio en lugar de secretar líquido y cioro, lo que aumenta el volumen de líquido pulmonar al nacer.

Radiografía

Opacidades bilaterales en vidrio esmerilado en los pulmones.

Clinica: dificultad respiración leve o moderada, taquipnea, retracciones intercostales cianosis, retracción del pecho entre los costillos al respirar, ruidos rales de las fosas nasales.

Laboratorio

Gasometría arterial, hipoxemia, análisis del líquido broncoalveolar, radiografía torax, pruebas de función pulmonar, gasometría arterial, análisis de surfactante, hemograma completo, cultivos de sangre, LCR, ultrasonido torácico.

Radiografía: opacidades bilaterales con aspecto de vidrio esmerilado, congestión pulmonar.

Laboratorio: Gasometría arterial
radiografía tórax hemograma
completo, electrolitos, cultivos

Radiografía: opacidades bilaterales, o menudo
con aspectos vidrio esmerilado y áreas de
atelectasia

Tratamiento: soporte respiratorio
oxigenación suplementaria
CPAP si es necesario, manejo
sintomático.

Laboratorio: Gasometría puede mostrar hipoxemia
e hipercapnia análisis del líquido broncoalveolar
para evaluar el meconio

Pronóstico: Generalmente bueno
la mayoría de los casos resuelve
en 24-72 horas sin complicaciones
a largo plazo.

Tratamiento: succión de meconio si se indica
soporte respiratorio (oxígeno suplementario CPAP
o intubación, manejo de la ventilación

Sam, es común en neonatos
termino o posttermino, especial-
mente en partos complicados
presenta en recién nacidos
con edad gestacional de 42
semanas se produce cuando el
bebé tiene meconio en los
deposiciones en el líquido
amniótico durante el parto
el nacimiento.

Pronóstico: Generalmente bueno con tratamiento
adecuado, aunque puede haber complicaciones
a corto o largo plazo

Fisiopatología: ocurre cuando el
meconio es aspirado por el
feto durante el parto, lo que
provoca obstrucción e inflamación
pulmonar

DBP
Edad gestacional afecta principalmente a recién
nacidos prematuros, especialmente aquellos
nacidos antes de los 32 semanas de gestación

Clinica: Dificultad respiratoria
taquipnea, cianosis y signos
de distress respiratorio

Fisiopatología es el resultado de la lesión pulmonar
debido a la ventilación mecánica y el uso
prolongado de oxígeno a altas concentraciones
prematuros, la lesión provoca alteraciones
en el desarrollo pulmonares incluyendo
fibrosis e inflamación

hipotiroidismo

Epidemiología

- Prevalencia mundial es aproximadamente 4-5% de la población
- aumenta en mujeres, especialmente en mayores de 60 años (aproximadamente 10%).
- afecta al 10% de la población en general en países deficientes en yodo a los 60 años

Diagnostico: Pruebas de la función tiroidea como la determinación de la hormona estimulante de la tiroides (TSH)

- anticuerpos
- ecografía si hay sospecha de bocio o nódulos tiroideos
- Perfil lipídico

Fisiopatología

ocurre por la disminución de la producción de hormonas tiroideas T3 y T4 lo que lleva a un aumento en la producción TSH por parte de la hipófisis es el hipotiroidismo primario la glándula tiroidea está dañada o su función está alterada, hipotiroidismo secundario causa disminución en la hipófisis o en el hipotálamo resultando baja producción de TSH

Tratamiento Terapia de reemplazo hormonal con levotiroxina sodica

factores riesgo

- mujeres especialmente mayores 60 años
- antecedentes familiares
- enfermedades autoinmunes
- exposición radioterapia cervical
- Deficiencia de yodo en la dieta (es más prevalente en zonas endémicas)
- embarazos

Generalidades hipotiroidismo, también conocido como tiroides hipocactivo es una enfermedad crónica que ocurre cuando la glándula tiroidea no produce suficiente hormonas tiroideas.

Clinica

- fatiga debil
- aumento peso
- frialdad de piel seca
- estreñimiento
- Depresión cambios de animo
- edema facial
- niños retraso del crecimiento y el desarrollo cognitivo

Galactosemia

Generalidades

es un trastorno hereditario en el cual el cuerpo no puede metabolizar correctamente la galactosa se debe a una deficiencia en una de las tres enzimas necesarias para metabolizar la galactosa 1-fosfato oxidotransferasa galactosinasa la forma más común y grave es la galactosemia

Clinica: Neonatal forma clásica
vómitos, diarrea ictericia
-lataigo y dificultad para alimentarse
-cataratas
-hepatomegalia y daño hepático
-inmadurez

Epidemiología

- la galactosemia tiene una incidencia de 1 en 30,000 a 60,000 nacimientos en poblaciones occidentales
- es más común en ciertos poblaciones como en las de origen norteamericano + europeo
- es un trastorno poco frecuente en comparación con otros errores congénitos del metabolismo

Diagnóstico

- análisis de orina
- Prueba de actividad enzimática
- examen físico
- Pruebas de cribado neonatal
- Pruebas genéticas

Fisiopatología

La galactosemia clásica la deficiencia de la enzima galt impide la conversión de galactosa 1-fosfato en UDP-galactosa lo que lleva a la acumulación de galactosa y galactosa también fosfato en tejido y órganos lo que causa el daño celular
la galactosa también se convierte en epigalactosa en los ojos, lo que contribuye al desarrollo de cataratas

Tratamiento: Dieta sin galactosa
el tratamiento principal es eliminar la galactosa de la dieta
sustitutos de leche se debe administrar fórmulas sin galactosa
monitoreo regular de los niveles de galactosa.

Factores de riesgo

- hereditario autosómico recesivo
- antecedentes familiares
- mutaciones genéticas
- portadores de un gen afectado

Fenilcetonuria

Generalidades

es un trastorno metabólico hereditario en el que el cuerpo no puede metabolizar la fenilalanina, un aminoácido esencial presente en proteínas y algunos edulcorantes

es causada por una deficiencia en la enzima fenilalanina hidroxilasa que convierte la fenilalanina en tirosina, un aminoácido necesario para el sistema neurotransmisor

Clinica

- vómito
- irritabilidad, retraso en el desarrollo físico motor
- cianosis, temblores
- crecimiento lento
- retraso mental
- convulsiones y dificultades de coordinación

Epidemiología

la incidencia global es de aproximadamente 1 en 10,000 a 15,000 nacimientos

la prevalencia varía según la población, siendo más común en algunas poblaciones

en México la prevalencia es de 3.6 casos por cada 100,000 recién nacidos

Diagnóstico

mediante un análisis de sangre que mide la cantidad de fenilalanina en la muestra

Pruebas metabólicas

Fisiopatología

deficiencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa

provoca la acumulación de fenilalanina en sangre y tejidos

- esta acumulación interfiere con la formación de tirosina, lo que afecta la síntesis de neurotransmisores

Tratamiento

Dieta estricta sin fenilalanina

cuidado personal

dieta baja en proteínas

Factores de riesgo

- hereditario autosómico recesivo
- tener ambos padres con una copia gen modificada que causa la enfermedad
- antecedentes familiares
- portadores

Deficiencia de biotinidasa

Generalidades
 es un trastorno metabólico autosomal recesivo que afecta la biotinidasa una enzima responsable de liberar vitamina B7) de los alimentos y de las proteínas biotiniladas es esencial para el metabolismo de los carbohidratos

Clinica

- Dermatitis
- Pérdida de cabello
- hipotonia
- retraso en el desarrollo motor y cognitivo
- anemia leucemia
- Problemas respiratorios

Epidemiología

aproximadamente 1 en 60,000
 1 en 10,000 nacimientos
 se estima que es más frecuente en algunas poblaciones específicas como en personas de origen europeo
 - también se encuentra en diversas poblaciones alrededor del mundo
 - se requiere que ambos padres sean portadores para que el niño sea afectado

Diagnostico

Pruebas enzimáticas
 Pruebas metabólicas

Fisiopatología

es responsable de liberar la biotina de las proteínas biotiniladas permitiendo su reutilización. La deficiencia de esta enzima lleva niveles bajos de biotina en el cuerpo, lo que interfiere con el metabolismo celular la biotina es esencial para la actividad de varios carboxilasas.

Factores de riesgo

- herencia autosómica recesiva
- antecedentes familiares
- portadores asintomáticos

Fibrosis quística

Geneticidad

Enfermedad genética autosomal recesiva afecta los órganos exocrinos especialmente pulmones y hígado causada en el gen CFTR, que regula el transporte de iones

Clinica

Pulmonar, tos crónica dificultad para respirar
digestivo insuficiencia pancreática retraso en el crecimiento

Epidemiología

incidencia aproximadamente 1 en 3500 nacimientos en poblaciones caucásicas
más comunes en Europa y América
menos en África y Asia

Diagnóstico

el brozo neonatal test de sudor
Nivel elevado de cloro, análisis genético y medición de niveles de tripsina inmunoreactiva
Prueba sudor

Fisiopatología

Difusión en el transporte de cloro y sodio resultante en secreciones espesas en los vías respiratorias y en otros órganos
afecta principalmente a los pulmones (infecciones crónicas) y el páncreas

Tratamiento

macrolíticos antiobioticos
suplementos digestivos
en casos graves
transplante pulmonar

Factores riesgo

- hereditaria autosómica recesiva
ambos padres portadores
- antecedentes familiares

hiperplasia suprarrenal congénita

Generalidades

es un conjunto de trastornos genéticos que afectan la producción de hormonas por las glándulas suprarrenales se presenta de manera autosómica recesiva lo que significa que ambos padres deben ser portadores

Clinica Clásica utilizante en niños (cuerpo agrandado, labios fusionados) pueden ver signos precoces de pubertad precoz clásica no utilizante síntomas como hiponatremia por déficit de aldosterona vómito desequilibrio electrolítico arritmias entre otros en la juventud

Epidemiología

- se estima 1 en 10,000 a 20,000 nacimientos
- es más común en ciertos grupos étnicos como pueblos de origen hispano + en poblaciones de ascendencia judía
- tener padres con HOC

Diagnostico examen físico, análisis de sangre y orina radiografía, pruebas genéticas
 - pruebas de estimulación con ACTH
 - ecografía abdominal

Fisiopatología

la deficiencia en 21 hidroxilada impide la conversión de la 17 hidroxiprogesterona a cortisol y de la progesterona a aldosterona
 - como resultado, se acumulan precursores hormonales como la 17 hidroxiprogesterona y disminuyen los niveles de cortisol y aldosterona

Tratamiento terapia de reemplazo con glucocorticoides (prednisona o hidrocortisona) para suprimir la sobreproducción de ACTH
 - mineralocorticoides (fludrocortisona) para tratar la deficiencia de aldosterona
 - cirugías reconstructivas
 - tratamiento de apoyo

factores de riesgo

- mutaciones genéticas en los genes que codifican para las enzimas involucradas en la síntesis de corticosteroides
- hereditario autosómico recesivo
- antecedentes familiares de HOC
- el riesgo aumenta si ambos padres son portadores de la mutación genética