



**Mi Universidad**

**Cuadros comparativos.**

*Daniela Montserrath López Pérez.*

*Cuadros comparativos.*

*3er parcial.*

*Crecimiento y Desarrollo.*

*Dr. Jorge Arturo Lopez Cadenas.*

*Medicina Humana.*

*Tercer semestre, grupo "C".*

*Comitán de Domínguez, Chiapas a 14 de noviembre del 2024.*

	Edad gestacional	Fisiopatología	Clínico	Radiografía	Laboratorio	Tratamiento	Pronóstico
EMH	< 32 SDG, la gravedad aumenta conforme disminuye la edad.	Deficit de surfactante y los alveolos colapsan y se produce una atelectasia progresiva	<ul style="list-style-type: none"> <li>&gt; Disnea progresiva evaluada por la escala de Silveiman.</li> <li>&gt; Cianosis.</li> <li>&gt; Polipnea.</li> <li>&gt; Hipoxemia</li> <li>&gt; Hipercofnia.</li> </ul>	Radiografía de tórax antero-posterior dentro de las primeras 8 hrs.	<ul style="list-style-type: none"> <li>&gt; Aspirado gástrico en recién nacido con: disnea progresiva, peso &lt; 1500g, dentro de 30 minutos siguientes al parto.</li> <li>Gasometría arterial.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>&gt; Reanimación.</li> <li>&gt; PPC.</li> <li>&gt; Intubación endotraqueal.</li> <li>&gt; Surfactante exógeno.</li> </ul>	> Mortal en edades prematuras, si se trata correctamente puede tener un pronóstico favorable
HTRN	< 38 SDG.	Los alveolos permanecen húmedos al no existir la reabsorción del líquido de forma adecuada	<ul style="list-style-type: none"> <li>&gt; Dentro de las primeras 6 hrs de vida: taquipnea</li> <li>&gt; 60 RPM / taquipnea por más de 12 hrs.</li> <li>&gt; Campos pulmonares sin estertores</li> <li>&gt; Saturación de O<sub>2</sub> &lt; 88%.</li> </ul>	Radiografía de tórax	<ul style="list-style-type: none"> <li>&gt; Gasometría arterial: hipoxemia &lt; 50 mmHg en sangre arterial con FiO<sub>2</sub> &gt; 60% / CO<sub>2</sub> en límite normal o ligeramente aumentado / acidosis respiratoria compensada.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>&gt; FiO<sub>2</sub> &gt; 50%.</li> <li>&gt; CPAP.</li> <li>&gt; Ventilación mecánica.</li> </ul>	> Si se atiende correctamente hay una pronta recuperación que no deja secuelas Pericardio irregular (24 - 48 hrs).
SAM	37-42 SDG.	Obstrucción mecánica que produce el meconio en las vías aéreas del recién nacido.	<ul style="list-style-type: none"> <li>&gt; Disnea.</li> <li>&gt; Cianosis.</li> <li>&gt; Paño respiratorio.</li> <li>&gt; Bajo tono del bebé al nacer.</li> </ul>	Radiografía de tórax.	<ul style="list-style-type: none"> <li>&gt; Gasometría arterial.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>&gt; Aspiración de meconio.</li> <li>&gt; Ventilación mecánica.</li> <li>&gt; Oxígeno suplementario</li> </ul>	> Puede presentar secuelas a futuro (asma).
DBP	< 32 o ≤ 32 SDG.	> Daño pulmonar debido a la prematuridad que requiere ventilación mecánica durante un tiempo prolongado llevando a generar fibrosis.	<ul style="list-style-type: none"> <li>&lt; 36 SDG con antecedente de administración de O<sub>2</sub> suplementario.</li> <li>&gt; Cianosis.</li> <li>&gt; Disnea.</li> <li>&gt; Respiración acelerada.</li> </ul>	Radiografía de tórax.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Gasometría arterial.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>&gt; Ventilación controlada con volumen, usando volúmenes de 4 a 6 ml x kg.</li> <li>&gt; CPAP.</li> </ul>	> Si es de gravedad se pueden presentar problemas crónicos a nivel respiratorio

	Generalidades:	Epidemiología	Fisiopatología	Factores de riesgo	Clinica	Diagnóstico	Tratamiento
HIPERTIROIDISMO	Enfermedad endocrina común, causada por una inadecuada acción de las hormonas tiroideas ( $T_3$ y $T_4$ ), hay una disminución de la síntesis y secreción de estas y ocasionalmente por resistencia periférica a las hormonas tiroideas.	Presente en 7.3/10,000 RNW tamizados en México. Las niñas son más afectadas por esta condición. 1 de cada 1373 tiene esta condición. El hipertiroidismo congénito aumento 1.8 veces en los últimos 14 años. De 923 casos, 564 fueron niñas. Es de etiología 61.1%.	- Alteración del desarrollo de la glándula tiroides (disgenesia o desarrollo anormal) y de la biosíntesis hormonal (disorden de la síntesis de hormonas tiroideas). - Defecto en la ingesta de yodo. - Defectos de la formación glandular en la embriogénesis.	- Genéticos, microambientales y macroambientales. - De origen materno: bajo nivel socioeconómico y educativo, desnutrición, deficiencia de yodo en la dieta. Ingesta durante el embarazo de amiodarona, salicilatos, difenildololololol. - Exposición materna a disruptores endocrinos como pesticidas. - Embarazo múltiple o gemelar.	- Mayormente asintomático. - Al nacimiento puede presentarse peso sobre el percentil 90, letargia, macroglossia, hipertrofia (tiempo rectal menor a 35s), piel mojada y fría, hirsutismo en la frente, fontanela posterior amplia, fontanela bacia. Retraso en la curación de infección y bradicardia en caso de disgenesia. - Al 1er mes se manifiesta fosa teórica inespuesta, párpados y labios gruesos.	- Tamizaje neonatal. - Tamizaje metabólico neonatal. - La muestra de tamizaje se realiza por punción y goteo de talón. - Diagnóstico por clínica. - Medición primaria de $T_4$ y la confirmación con la medición de la TSH. - Medición primaria de TSH.	- Tratamiento con Levotiroxina. - Control dietético de yodo.
HIPERPLASIA SUPRARRENAL	Enfermedad hereditaria autosómica recesiva, resultado de la deficiencia de una de las 5 enzimas que se requieren para la síntesis de cortisol en la corteza adrenal. En el 95% de los casos por deficiencia de la enzima 21-hidroxilasa (CYP11A2), la cual compromete la biosíntesis de cortisol.	- La prevalencia estimada es de 1/10,000. - La incidencia anual oscila entre 1/5,000 y 1/15,000. - Enfermedad endocrina congénita más común. - Es más común en niñas que en niños. - La prevalencia de portadores de la mutación en la población general es de 1/60. - Anécdotas de descendencia mediterránea.	Defecto en la esteroidogénesis suprarrenal, resultado de la ausencia o deficiencia de una de las enzimas necesarias para la síntesis de hormonas esteroideas, este defecto provoca una disminución en los niveles de cortisol, lo que activa la producción de hormona adrenocorticotrófica (ACTH) por la hipófisis, llevando a una hiperplasia de la corteza adrenal.	- Ambos padres portadores de 1 copia del gen. - Ser descendientes de personas mediterráneas como judíos, yugoslavos, yupik y también en latinos. - Si el padre y la madre tienen hiperplasia suprarrenal congénita.	- Desde el nacimiento es común la hiperpigmentación sobre todo en pliegues y zona genital. Hiperandrogenismo causa varios grados de virilidad en la mujer cuyos síntomas pueden ser indistinguibles del varón. Se puede presentar hipocortisolismo e hipoadrenalismo en casos graves, con falta para crecer, hipotensión, náuseas, deshidratación, hipotensión, hipoglicemia e incluso choque.	- Manifestaciones clínicas ya mencionadas. - Aumento del precursor 17 hidroxiprogesterona y los andrógenos androstendiona y testosterona. - El cortisol puede ser normal o bajo, con elevación de ACTH. - Radiografía de tórax. - Espectrometría de masas en tándem. - Cromatografía de líquidos. - Tamizaje neonatal para HSC.	- Hidrocortisona. - La hidrocortisona es el tratamiento mineralocorticoide de elección. - Suplementos de cloruro de sodio por vía oral. - Otros: Prednisona, prednisona. - Reconstrucción genital si es necesario (clitoroplastia y penoplastia).
GALECTOSEMIA	La galactosemia clásica es una enfermedad hereditaria (autosómica recesiva) del metabolismo de los hidratos de carbono, ocasionada por una deficiencia de la enzima galactosa-1-fosfato uridiltransferasa (GALT), lo que resulta en la acumulación de los metabolitos galactitol y galactosa-1-fosfato. Existen 3 tipos de galactosemia.	Incidencia de 1/40,000 - 1/60,000 RNW. Se desconoce la frecuencia de presentación de galactosemia clásica en la población mexicana. - Común en población nórdica irlandesa por la consanguinidad (descendencia). - Presente en las primeras semanas de vida. - Descendencia irlandesa.	- Error innato del metabolismo, causada por una deficiencia severa de la enzima encargada de la vía de Leber (GALT), que da como resultado la acumulación de galactosa (galactosa-1-fosfato, galactitol y galactonol en los tejidos) y deficiencia de UDP-GAL y UDP-GLC. Pueden haber hasta 300 mutaciones del gen que codifica a la enzima GALT localizada en el cromosoma 9p13 en el cromosoma.	- Posterior a la ingesta de leche materna. - Ambos padres portadores de 1 copia del gen. - Descendencia irlandesa.	Después de la ingesta de leche materna: retraso en el crecimiento, rechazo al alimento, vómitos, diarrea, ictericia, hepatomegalia, hiperbilirrubinemia, cataratas, transaminasemia, coagulopatía, anemia, disfunción tubular renal, insuficiencia hepática, encefalopatía, letargia, irritabilidad y hipotensión, acidosis metabólica, albuminuria, amniociduria, septicemia por E. coli y la muerte.	- Tamizaje neonatal. - Métodos microbiológicos cualitativos (Test Guthrie). - Semiquantitativos (paigen), microquímicos, colorimétricos o tándem. - Determinación de galactosa total o GALT. - Deficiencia de GALT. - Realizar determinación de azúcares reductores en orina. - Biopsia hepática.	- Eliminación de la galactosa en la dieta. - Suplementar con una fórmula láctea sin lactosa, por ejemplo la fórmula con proteína aislada de soja. - Fórmulas elementales con aminoácidos. - Recomendación diaria de calcio. - Suplementar vitamina D.
FENILALANINA	Enfermedad hereditaria autosómica recesiva, que afecta el metabolismo de la fenilalanina/error congénito del metabolismo de los aminoácidos.	> Incidencia de 1/10,000 - 70,000 RNW. > En México: 1/20,000 - 70,000 RNW. > 1 de cada 60 esportador. > Enfermedad común en caucásicos. > ↑ incidencia en Europa del Norte. > 97% de los casos es por ausencia de la PAH.	Después de que la fenilalanina es ingerida esta se transforma en tirosina por la enzima PAH y el cofactor tetrahidrobiopterina que sucede en el hígado, esta enzima y cofactor son codificados por los genes del cromosoma 12q22-q24.1, al haber una mutación de estos genes, habrá una disminución o ausencia de estos componentes neuroquímicos: neurotransmisores y melatonina.	> Ambos padres portadores de 1 copia del gen mutado. > Exceso/deficiencia de fenilalanina en la dieta.	> Alteraciones en el desarrollo mental, desarrollo lento, anomalías psiquiátricas, convulsiones, neurotoxicidad por metabolitos de la fenilalanina, eccema, ojos y piel claros al impedir la formación de melanina, microcefalia, discapacidad intelectual.	> Prueba de tamizaje en tarjeta de Guthrie. > Fluorimetrica y colorimétrica. > Espectrometría de masas en tándem. > Cuantificación de FEN en sangre y tirosina en sangre: Anomal (FEN > 2mg/dl) (Tirosina 20.5-2g/dl).	> Restricción o aumento de fenilalanina en la dieta. > Sustituto de FEN libre. > Sapropterina (tetrahidrobiopterina).
BIOTINA	Trastorno metabólico de herencia autosómica recesiva, causando una alteración en el metabolismo de la biotina por una enzima defectuosa.	> Incidencia: 1/61,000 RNW. > Portadores: 1/170 personas.	Por defecto de la enzima biotinidasa en la dieta de biotina, luego que la biotina es ingerida esta se divide de las proteínas a partir de la enzima biotinidasa que es codificada por el cromosoma 3p25.3, transformando a la biotina unida a albúmina que se libera en la gluconeogénesis, el defecto está en una mutación del cromosoma 3p25.3.	> Ambos padres portadores de 1 copia del gen BTB que no funciona.	> Síntomas: hipocalcemia muscular, convulsiones, ataxia, retraso del desarrollo, déficit auditivo, dermatitis, alopecia, atrofia óptica e inmunodeficiencia. Puede estar acompañada de: acidosis láctica con cetosis.	> cribado neonatal > análisis molecular en el gen BTB. > Actividad deficiente de la biotinidasa sérica. > Tamizaje neonatal ampliado.	> Suplementos de biotina oral en forma libre, no unida a proteínas. > Evitar huevos crudos por mayor contenido de avidina (sustancia de unión a biotina).
CIROSI	Enfermedad genética autosómica recesiva causada por 1 mutación en el gen CFTR ubicado en el cromosoma 7q31.2.	> Baja prevalencia en México. > Incidencia: 1/3,000 a 1/8,000. > Cada año nacen 300 personas con este padecimiento. > Enfermedad común en caucásicos.	La CFTR es causada por una mutación en el gen del cromosoma 7q que codifica la proteína reguladora de la conductancia transmembrana (CFTR). La expresión de una proteína disfuncional desencadena una cascada fisiopatológica que conduce a la lesión de muchos órganos y tejidos.	> Un niño debe heredar una copia del gen mutado de cada padre. > Descendencia de caucásicos.	Enfermedad multisistémica: > manifestaciones gastrointestinales: ileo meconal e insuficiencia pancreática exocrina. > manifestaciones pulmonares: infección respiratoria recurrente asociada a cepas mucosas, bronquiectasias de pulmón en lóbulos superiores, poliposis nasal. > Síntomas: Alcalosis hipocloremica en ausencia de vómitos.	> Disfunción de CFTR por una concentración elevada de cloro en sudor. > Tamizaje neonatal identificando valores de tripsinógeno inactivo reactivo (TIR) en sangre del RN. > Estudios moleculares.	> abordaje terapéutico multidisciplinario. > 5 pilares fundamentales: > De lo más pronto posible: > Mantener la vía aérea libre de secreción. > Mantener vía aérea libre de infección. > Mantener un estudio estado nutricional óptimo. > Manejo en centro especializado multisistémico.