



Universidad del Sureste  
Campus Comitán de Domínguez  
Licenciatura en Medicina Humana



## Esquemas

Jorge Ángel Mendoza Toledo

Dr.. Jorge Lopez Cadenas

Crecimiento y desarrollo

Tercer Semestre, Grupo: "C"

Comitán de Domínguez, Chiapas a 14 de noviembre de 2024

---

Enfermedades	Hipotiroidismo congénito	Hipoplasia suprarrenal congénita	Galactosemia	Fenilcetonuria	Deficiencia de Biotinidasa	Trisomía 21
Características	Afectación en la producción de hormonas tiroideas	Trastorno en la prod. de cortisol y aldosterona.	Error en el metabolismo de galactosa.	Trastorno en el metabolismo de la fenilalanina.	Deficiencia en la enzima biotinidasa.	Entre genes que afectan a visiones y sudor
Epidemiología	1 en 2000-4,000 nacidos vivos	1 en 10,000-15,000 nacidos vivos	1 en 30 mil-60 mil nacidos vivos	1 en 10 mil-15 mil nacidos vivos.	1 en 60 mil n.v	1 en 2,500 pedecores
Patología	Deficit de T3 y T4 Incremento de TSH	Deficit enzimático en la prod. de hormonas suprarrenales.	Acumulación de galactosa tóxica en tejidos.	Acumulación de fenilalanina en SUC.	Acumulación de biotina no procesada adecuadamente	Prod de peso que origina problemas
Factores de riesgo.	Antecedente familiar de hipotiroidismo	Consanguinidad, antecedentes familiares	Consanguinidad, antecedentes familiares	Consanguinidad, antecedentes familiares	Consanguinidad, antecedentes familiares.	Historia de problemas
Clínica	Letargia, letargo, retraso en el crecimiento. Fontanela posterior Hernia umbilical Mecroglotis	Deshidratación, hipopotasemia, hipotensión	Letargia, vómitos, hepatomegalia.	Retraso mental si no se trata, irritabilidad.	Consultas retraso en el desarrollo.	Tos crónica, infecciones respiratorias recurrentes, problemas digestivos
Diagnóstico	Niveles bajos de T4 y elevados de TSH en tamiz neonatal	Cortisol bajo y ACTH alta; test genético. Tamiz neonatal	Niveles elevados de galactosa y galactosa-1 fosfato. Tamiz neonatal	Niveles elevados de fenilalanina en sangre. Tamiz neonatal	Enzima biotinidasa baja en sangre. Tamiz neonatal	Test de enzimático en el 2º prueba
Tratamiento	Levotiroxina de por vida. 10-15 mg Meta normal: <1me	Hidrocortisona y fludrocortisona.	Dieta libre de galactosa y lactosa	Dieta baja en fenilalanina.	Suplementación con biotina. 10 mg/día Estar lo cerca de huevo	Fisioterapia, antibióticos, enzimas pancreáticas
Pronóstico	Excelente si se trata temprano	Buena con Tx, pero se requiere seguimiento.	Es bueno si se detecta a tiempo y sigue la dieta.	Es bueno con dieta adecuada	Es bueno si se administra biotina rápidamente	Variación de delgadez de abdomen, pancreas

Enfermedad	EMH	TTRN	SAM	DBP
Edad gestacional	<34 Semanas (Prematuras)	>37 Semanas (a término o cercano a término)	>37 semanas (a término o posttérmino)	Prematuras con ventilación prolongada
Fisiopatología.	Deficiencia de surfactante, causando colapso alveolar y disminución del intercambio gaseoso.	Retención de líquidos en los pulmones debido que limita la expansión inicial.	Aspiración de meconio en las vías aéreas provocando obstrucción y neumonitis química.	Daño pulmonar crónico, debido a la ventilación prolongada y oxigenoterapia, con fibrosis y alteraciones estructurales.
Clínica	Dificultad respiratoria grave, cianosis, taquipnea empeora progresivamente después del nacimiento.	Taquipnea (<60 r/m) reticaciones, cianosis leve	Dificultad respiratoria severa, cianosis, ipoxemia; puede presentarse ronquidos y reticaciones.	Dependencia de oxígeno a los 36 semanas, las cianosis hipoxemia y síntomas respiratorios persistentes.
Radiografía.	Infiltrados reticulonodulares difusos "vidrio esmerilado", broncograma aéreo.	Congestión perihilar y acústicos (líneas entre los lóbulos pulmonares).	Infiltrados heterogéneos, hiperinsuflación y áreas de atrapamiento de aire	Pulmones hiperinflados, áreas de fibrosis, atelectasias y ↑ espacio aéreo.
Laboratorio	Acidosis respiratoria, hipoxemia; gases arteriales muestran hipercapnia.	Generalmente normales; raras veces cambios significativos.	Hipoxemia acidosis respiratoria y metabólica; posibilidad de infección.	Hipoxemia crónica posible aumento de dióxido de carbono en sangre arterial.
Tratamiento.	- Surfactante exógeno. - Ventilación mecánica, oxígeno - Cuidados en UCI neonatal.	- Oxigenoterapia con cánula o CPAP (presión positiva continua). - Generalmente resuelve en 48-72 horas.	- Oxigenoterapia de alto flujo o ventilación mecánica. - Antibióticos si hay infección. - Cuidados UCI neonatal	- Oxigenoterapia prolongada. - Broncodilatadores en algunas casos estables. - Nutrición adecuada y terapia física
Prognóstico.	Variable: Buen pronóstico si recibe tx temprano. ↑ riesgo de DBP en prematuras graves.	Rápido; suele resolverse espontáneamente en pocos días.	Variable: puede desarrollarse hipertensión pulmonar persistente.	Variable: algunos niños mejoran, pero otros pueden tener problemas respiratorios

