



**Mi Universidad**

**Resumen**

*Jesús Santiago Méndez Trejo*

*Tercer parcial*

*Crecimiento y desarrollo*

*Dr. Jorge López Cadenas*

*Medicina humana*

*Tercer semestre, grupo "C"*

*Comitán de Domínguez, Chiapas a 10 de noviembre del 2024*

	Hipotiroidismo	Hiperplasia suprarrenal congénita	Galactosemia	Fenilcetonuria	Deficiencia de biotinidasa	Fibrosis quística
Generalidades	Afecta al 1-2% de la población Más frecuente en mujeres y personas mayores de 60 años Más frecuente en embarazos Enfermedades autoinmunes Deficiencia de yodo	Aproximadamente de 1 a 10,000 a 15,000 nacimientos Normalmente en niños de ambos sexos Enfermedad autosómica recesiva Antecedentes familiares	1 de cada 30,000 a 60,000 nacimientos En población de origen europeo Herencia autosómica recesiva Portadores heterocigotos	1 de cada 10,000 a 15,000 nacimientos Prevalencia en origen europeo Hombres y mujeres por igual Herencia autosómica recesiva Portadores heterocigotos	1 en cada 60,000 a 100,000 nacimientos Niños y niñas por igual Herencia autosómica recesiva Antecedentes Casos geminados	Incidencia de 1 en 2,500 a 3,500 nacimientos Más frecuente en poblaciones de origen africano y asiático Enfermedad autosómica recesiva Exposición a contaminantes ambientales y agentes infecciosos
Clínica	<ul style="list-style-type: none"> <li>Fatiga y debilidad</li> <li>Aumento de peso</li> <li>Intolerancia al frío</li> <li>Constipación</li> <li>Depresión</li> <li>Hinchazón facial</li> <li>Pérdida de cabello</li> <li>Menstruación irregular o amenorrea</li> <li>Pérdida del apetito</li> </ul>	<ol style="list-style-type: none"> <li>Forma clásica: <ul style="list-style-type: none"> <li>Virilización en mujeres</li> <li>Crisis adrenales</li> <li>Hiperpigmentación</li> </ul> </li> <li>Forma no clásica: <ul style="list-style-type: none"> <li>Pubertad precoz</li> <li>Aumento de masa muscular</li> <li>Acné</li> <li>Turbina menstruales</li> </ul> </li> </ol>	En Recien Nacidos: <ul style="list-style-type: none"> <li>Ictericia</li> <li>Hepatomegalia</li> <li>Vómitos y diarrea</li> <li>Falta de apetito y letargia</li> </ul> A largo plazo: <ul style="list-style-type: none"> <li>Cataratas</li> <li>Retraso en el desarrollo neurológico</li> <li>Enfermedad hepática crónica</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Retraso en el habla y la marcha</li> <li>Discapacidad intelectual</li> <li>Convulsiones</li> <li>Microcefalia</li> <li>Eczema y piel seca</li> <li>Olores en la orina</li> <li>Hipopigmentación</li> </ul>	Recien Nacido (Forma grave): <ul style="list-style-type: none"> <li>Retraso en el desarrollo psicomotor</li> <li>Convulsiones</li> <li>Hipotonía</li> <li>Coma</li> <li>Eczema</li> <li>Alopécia</li> <li>RN (parcial o totalmente turbio)</li> <li>Hipotona</li> <li>Dermatitis</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Infecciones pulmonares</li> <li>Tos crónica</li> <li>Insuficiencia pancreática</li> <li>Dificultad de abstracción</li> <li>Infertilidad en hombres</li> </ul>
Diagnóstico	<ol style="list-style-type: none"> <li>Pruebas de función tiroidea</li> <li>Pruebas de imagen</li> </ol>	Exámenes hormonales: <ul style="list-style-type: none"> <li>Niveles de <math>\beta</math>-hidroxi progesterona</li> <li>Cortisol bajo</li> <li>ACTH elevado</li> </ul> Pruebas genéticas: <ul style="list-style-type: none"> <li>Gen CYP21A2</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Cribado metabólico</li> <li>Niveles elevados de galactosa en suero</li> <li>Enzima GALT</li> <li>Pruebas genéticas</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Cribado neonatal</li> <li>Medición de la actividad PAH</li> <li>Análisis genético</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Cribado neonatal</li> <li>Actividad de la biotinidasa</li> <li>Estudios genéticos</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Tamizaje neonatal</li> <li>Pruebas del sudor</li> <li>Pruebas genéticas "CFTR"</li> <li>Pruebas de función pulmonar</li> </ul>
Tratamiento	Terapia de reemplazo hormonal <ul style="list-style-type: none"> <li>Levo tiroxina</li> <li>Euthyrox o lio-tironina</li> </ul>	Reemplazo hormonal: <ul style="list-style-type: none"> <li>Glucocorticoides</li> <li>Mineralocorticoides</li> <li>Testosterona en mujeres</li> </ul> Cirugía reconstructiva: <ul style="list-style-type: none"> <li>Maxilización en niños, cirugía</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Dieta sin galactosa</li> <li>Leche sin lactosa</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Dieta restringida en fenilalanina</li> <li>Monitoreo constante</li> <li>Suplementos de tirosina</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Suplementación con biotina</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Terapias respiratorias</li> <li>Broncodilatadores</li> <li>Antibióticos</li> <li>Terapia nutricional</li> <li>Suplementos vitamínicos</li> <li>Moduladores CFTR</li> <li>Trasplante pulmonar</li> </ul>

Jesús Santiago

Cuadro Comparativo

EMH	TTRN	SAM	DBP
<p>1. Edad gestacional</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Común en recién nacidos prematuros, especialmente antes de las 32 SDG</li> </ul> <p>2. Fisiopatología</p> <p>↳ a deficiencia de factor surfactante, debido a la falta de desarrollo pulmonar</p> <p>3. Clínica</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Dificultad respiratoria</li> <li>Cianosis</li> <li>Aleto nasal</li> <li>Hipoxemia</li> </ul> <p>4. Radiografía</p> <p>Se nota:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Atelectasia</li> <li>Opacificación homogénea bilateral</li> <li>Espejo patén pulmonar</li> </ul> <p>5. Laboratorio</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Gasometría arterial</li> <li>Hemogramas</li> <li>Nivel surfactante</li> </ul> <p>6. Tratamiento</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Ventilación mecánica</li> <li>Surfactante endógeno</li> <li>Oxígeno suplementario</li> </ul> <p>7. Pronóstico</p> <p>Depende de la gravedad</p> <p>En gestantes de 28 a 32 semanas la mortalidad es alta</p>	<p>1. Edad gestacional</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Mayormente en RN a término y aquellas que nacen por cesárea sin trabajo de parto previo</li> </ul> <p>2. Fisiopatología</p> <p>Retención transitoria de líquido en los pulmones</p> <p>3. Clínica</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Taquipnea</li> <li>Aleto nasal</li> <li>Cianosis leve</li> <li>Quejido respiratorio</li> <li>Aumento del esfuerzo respiratorio</li> </ul> <p>4. Radiografía</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Hiperinsuflación pulmonar</li> <li>Líquido intersticial o peribronquial</li> <li>Patrón en "vidrio esmerilado"</li> </ul> <p>5. Laboratorio</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Gasometría arterial</li> <li>Radiografía de tórax</li> </ul> <p>6. Tratamiento</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Oxígeno suplementario</li> <li>Monitoreo en la respiración</li> <li>Presión positiva continua</li> </ul> <p>7. Pronóstico</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Bajo riesgo de complicación</li> <li>Recuperación rápida</li> <li>Se resuelve a las 48 hrs</li> </ul>	<p>1. Edad gestacional</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Mayormente en RN a término o posttérmino, menos común en RN prematuros</li> </ul> <p>2. Fisiopatología</p> <p>El meconio aspirado obstruye las vías aéreas y provoca una reacción inflamatoria</p> <p>3. Clínica</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Dificultad respiratoria</li> <li>Cianosis</li> <li>Quejido inspiratorio</li> <li>Silbidos o estertores</li> <li>Bebe hipotónico</li> <li>Baja saturación de oxígeno</li> </ul> <p>4. Radiografía</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Falta de expansión uniforme</li> <li>Broncograma aéreo</li> <li>Neumotorax</li> <li>Patrón en "vidrio esmerilado"</li> </ul> <p>5. Laboratorio</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Gasometría arterial</li> <li>Hemograma</li> <li>Cultivos de sangre</li> <li>Electrolitos</li> </ul> <p>6. Tratamiento</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Aspiración de las vías inspiratorias</li> <li>Antibióticos</li> </ul> <p>7. Pronóstico</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Pronóstico favorable si el tratamiento es adecuado</li> </ul>	<p>1. Edad gestacional Prematuros (menos a 32 semanas) especialmente &lt; 28 semanas</p> <p>2. Fisiopatología</p> <p>Lesión pulmonar crónica por oxígeno y ventilación mecánica prolongada, inflamación, remodelación de vías pulmonares</p> <p>3. Clínica</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Dificultad respiratoria</li> <li>Sibilancias</li> <li>Retracciones</li> </ul> <p>4. Radiografía</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Pulmones hiperlucentes</li> <li>Atelectasias</li> <li>Engrosamiento de pared</li> </ul> <p>5. Laboratorio</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Gasometría arterial</li> <li>PCR</li> </ul> <p>6. Tratamiento</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Oxígeno terapia</li> <li>Soporte respiratorio</li> <li>Corticoides</li> <li>Broncodilatadores</li> </ul> <p>7. Pronóstico</p> <p>Variable, riesgo de dependencia prolongada de oxígeno y complicaciones crónicas.</p>

## Bibliografía

- Secretaría de Salud. (2019). *Trastornos del metabolismo: Enfermedades metabólicas innatas*. Centro Nacional de Excelencia en Salud (CENEXA). [http://cnegrs.salud.gob.mx/contenidos/descargas/PublicacionesSMP/TN\\_E\\_Innatos\\_Metabolismo.pdf](http://cnegrs.salud.gob.mx/contenidos/descargas/PublicacionesSMP/TN_E_Innatos_Metabolismo.pdf)