

Enfermería de la Infancia y la Adolescencia

Tema 08. Enfermedades metabólicas: hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria



María Jesús Agudo Tirado
María Paz Zulueta

Departamento de Enfermería

Este tema se publica bajo Licencia:

[Creative Commons BY-NC-SA 3.0](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/3.0/)



Hipotiroidismo Congénito

Definición

Alteración en el neonato que ocasiona **falta o disminución en la formación de las hormonas tiroideas.**

Biología del feto



Biología de la madre

Si hay una severa falta de yodo en la alimentación de la madre, hay problemas para la formación de hormonas tiroideas de la madre y del feto.

Hipotiroidismo Congénito

Causas

- 1. Ausencia o desarrollo anormal de la glándula tiroides.**
- 2. Insuficiencia hipofisaria para estimular la tiroides (TSH)**
(hormona estimulante del Tiroides: regula, mediante retroalimentación negativa, la producción de T4).
- 3. Formación defectuosa o anormal de las hormonas tiroideas.**

Hipotiroidismo Congénito

↓ Tiroxina T4

↓ Triyodotironina T3

↓ Tirocalcitonina

- Regulan actividades metabólicas.
- Movilizan líquidos y glucogénesis.
- Intervienen en el crecimiento.

- Metabolismo de Fósforo y calcio.

Posibles manifestaciones al nacimiento

- Gestación de más de 42 semanas.
- Peso más de 4 kgr.
- Fontanela posterior ensanchada.
- Cianosis periférica.
- Ictericia prolongada.
- Edema.
- Distensión abdominal.
- Hipoactividad.
- Dificultad en la alimentación.

Manifestaciones antes de los 3 meses

- Estreñimiento.
- Piel fría y seca.
- Ronquera.
- Hernia umbilical.
- Llanto mínimo.
- Somnolencia excesiva.
- Dificultad en la alimentación por letargo.

Niño mayor

- Estatura corta y proporciones infantiles.
- Obesidad.
- **Rasgos faciales**: frente corta, ojos grandes saltones, arrugas en párpados, nariz corta ancha y respingona, lengua grande, pelo sin brillo, dentición defectuosa.
- Déficit intelectual variable.

Prueba obligatoria al nacimiento

TSH:

Elevada

T4:

Baja

- A las 48-72 horas de vida.
- Antes del alta hospitalaria.

Tratamiento

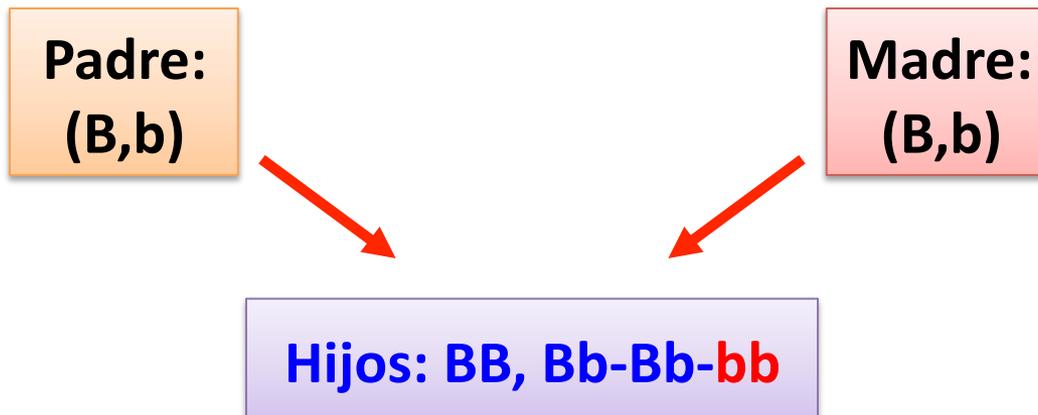
- **L-tiroxina sódica sintética.**

- Vía oral.
- A más edad, menos dosis.

- Permite desarrollo normal físico y mental.
- Comenzar tratamiento lo antes posible.
- Explicar a los padres la importancia del tratamiento.

Fenilcetonuria

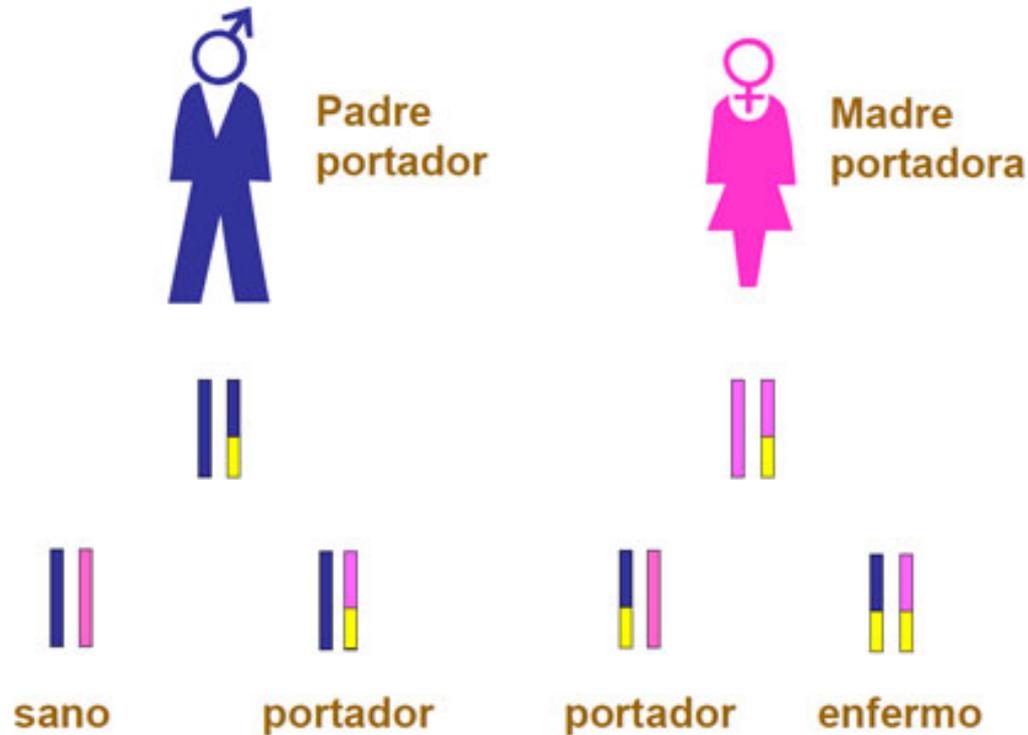
- Enfermedad genética con rasgo autosómico recesivo (b).
- El trastorno sólo se presenta en el fenotipo del hijo, cuando ambos padres portan el mismo gen.
- Afecta a ambos sexos por igual.



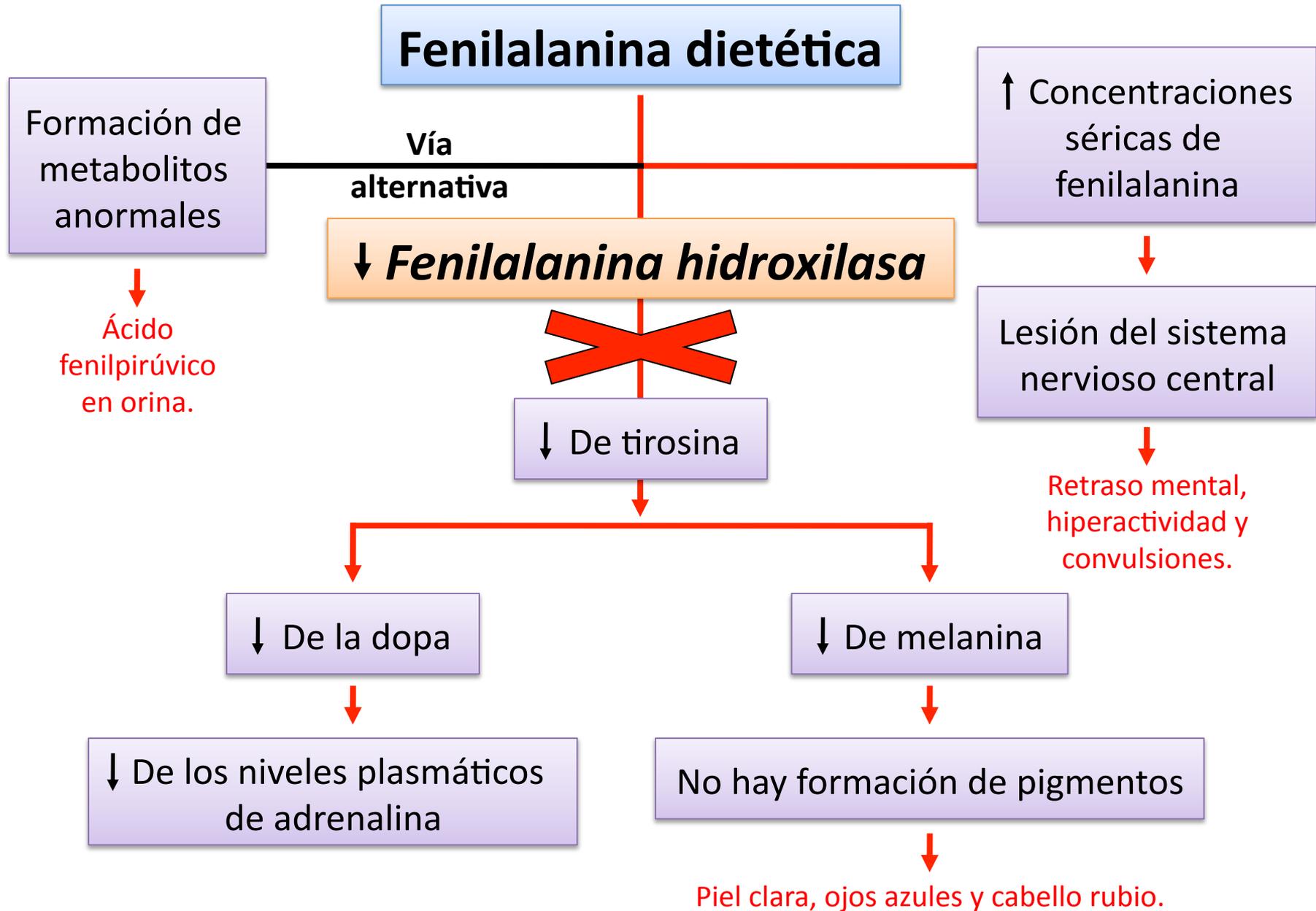
25% de riesgo

Fenilcetonuria

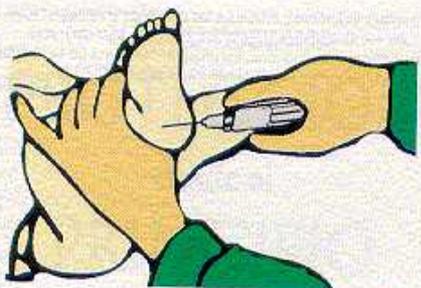
Herencia autosómica recesiva



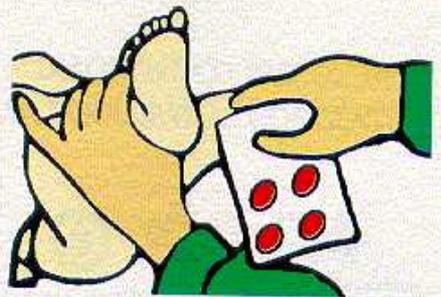
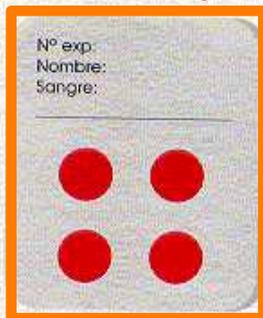
25% de riesgo



Diagnóstico



Prueba de Guthrie (sangre)



- A todos los recién nacidos.
- Imprescindible que haya comido.
- Según protocolo. Se aconseja lo más pronto posible.
- Puede dar falsos positivos: repetir pasados unos días.

Fenilcetonuria

Tratamiento

- **Dietético, debe cumplir los siguientes requisitos:**

1. Que cubra las necesidades nutricionales del niño.
2. Mantener los niveles de fenilalanina dentro de márgenes seguros.

Fenilcetonuria

Tratamiento

Dieta de por vida, especialmente rigurosa hasta la adolescencia.

- **Ingestión baja de proteínas:** contienen 15% de Fenilalanina.
- **Permite:** frutas, vegetales, cereales, panes y fécula.
- **No permite** el edulcorante «Aspartamo».
- **Lactantes, leche especial:** «Lofenalac».
- **En el embarazo de las mujeres con esta alteración:**
dieta rigurosa, efectos nocivos en el feto.