

Factores que influyen en el diagnóstico e inicio del tratamiento oportuno en el hipotiroidismo congénito

Dr. Gustavo A. Rodríguez León*
Dr. Jesús Nuredim del Angel Assad**
Dr. Manuel Ramos García**
Dra. Ma. Luisa de la Cruz Arias***
Dra. Ma. Liliana Mejía Zapata****

Resumen

El hipotiroidismo congénito es un defecto al nacimiento que constituye una urgencia endocrinológica que si no recibe tratamiento oportuno tiene consecuencias devastadoras, principalmente el retraso mental irreversible. El diagnóstico oportuno se ha podido lograr con las pruebas del tamiz neonatal realizado dentro del primer mes de vida.

Con el objeto de determinar los factores que influyen en el inicio del tratamiento oportuno se consideraron las siguientes variables: sitio de la toma de la muestra de talón, realización de la determinación de hormona estimulante de tiroides en papel filtro fuera del estado y localización tardía del paciente para confirmar el diagnóstico. Se estudiaron 23 pacientes, de los cuales 17 correspondieron al sexo femenino y 6 al sexo masculino; siendo la edad promedio de la toma de la muestra el 10° día y la confirmación del diagnóstico a los 45 días. Estos casos fueron diagnosticados en el departamento de endocrinología del hospital del niño «Dr. Rodolfo Nieto Padrón» de Villahermosa Tabasco, México.

Se recomienda que además de la toma de muestra en el talón también se realice en cordón umbilical, implementar la técnica de determinación de TSH en Tabasco para acortar el tiempo de diagnóstico del paciente, así como difundir el programa a todos los niveles de la sociedad para constituirlo en una medida prioritaria de medicina preventiva en todos los recién nacidos en el estado de tabasco.

Palabras claves: Hipotiroidismo congénito, tamiz neonatal retraso mental.

Summary

Congenital hypothyroidism is a birth defect that constitutes an endocrinologic emergency, because failure to diagnose it carries devastating consequences, specially irreversible mental retardation.

Early diagnosis has been achieved by neonatal screening during the first month of life. This report deals with the results of analysis of 23 cases of congenital hypothyroidism, diagnosed at the Hospital del Niño Dr. Rodolfo Nieto Padrón, at Villahermosa, Tabasco, México. From June 1995 through December 1998.

The objective was to identify the factors that influence early diagnosis and the beginning of treatment (age at the moment of sampling, age at diagnosis and age at beginning of treatment, type of blood sample, either from umbilical cord or heel puncture), blood samples for TSH on filter paper were processed out of the state. Also some suggestions to increase better results in the program's goal; Sampling of umbilical cord and heel puncture, processing the samples in the State Laboratory, also increasing promotion of this program at all levels, medical and lay community.

Key words: Congenital hypothyroidism, neonatal screening, mental retardation

* Departamento de endocrinología pediátrica, Hospital del niño «Dr. Rodolfo Nieto Padrón»; ** Adscritos del servicio de consulta externa pediátrica, Hospital del niño «Dr. Rodolfo Nieto Padrón»; *** Adscrita al Servicio de imagenología, Hospital del niño «Dr. Rodolfo Nieto Padrón»; **** Médico residente de 3er. año de pediatría.

Correspondencia: rgustavo@prodigy.net.mx

Introducción

El hipotiroidismo congénito se considera la causa prevenible más común del retraso mental mientras más tardío sea el diagnóstico y el inicio del tratamiento después del nacimiento, mayor será el grado de retraso mental y la ocurrencia de secuelas neurológicas.¹

Fue reconocido en forma esporádica por Fagge en 1871 y descrito inicialmente en áreas con deficiencia de yodo (cretinismo endémico) y asociado a bocio. La causa más común de la deficiencia de hormonas tiroideas (hipotiroidismo primario) son las disgenesias tiroideas.²

La incidencia en el mundo en general se considera en 1:4000 recién nacidos (RN) con 85% de los casos de origen esporádico y 15% de carácter hereditario. México es uno de los países con mayor incidencia de hipotiroidismo congénito en zonas no bociógenas, la frecuencia estimada es de 1:2458. En el programa de la Secretaría de Salud del año pasado se llegó al millón de niños tamizados, lo que ha resultado en la prevención del retardo mental en cerca de 500 niños mexicanos, correspondiendo en un 64.4% a pacientes del sexo femenino y siendo la etiología más frecuente el nódulo ectópico (43.5%).^{3,4}

En Tabasco el programa para la prevención del retraso mental ocasionado por el hipotiroidismo congénito se inició en 1993, siendo el hospital del niño «Dr. Rodolfo Nieto Padron,» el centro de referencia de los diferentes hospitales y unidades médicas del estado, de los pacientes sospechosos de hipotiroidismo congénito tamizados con sospecha de este padecimiento.⁵

Objetivos

Determinar el tiempo de confirmación del diagnóstico de hipotiroidismo congénito, la edad al inicio del tratamiento, así como los factores que influyen en el retraso del diagnóstico y tratamiento oportuno, en el hospital del niño «Dr. Rodolfo Nieto Padrón» de la ciudad de Villahermosa Tabasco México.

Material y métodos

Del primero de junio de 1995 al 31 de diciembre de 1998 se revisaron los expedientes de los pacientes con diagnósticos de hipotiroidismo congénito que fueron valorados en el departamento de endocrinología de nuestra institución, analizándose los siguientes parámetros: lugar de nacimiento, edad a la toma de la muestra del tamiz neonatal para

medición de (TSH) hormona estimulante de tiroides, lugar de donde se tomó la muestra (cordón umbilical o talón), edad a la que se notificó el resultado de sospechoso para hipotiroidismo congénito (HC), edad a la que se confirmó el diagnóstico y se inició el tratamiento, sexo del paciente, lugar de origen, edad o sea al diagnóstico, (radiografía ap de rodillas) valores hormonales en el perfil tiroideo de inicio, así como la dosis de tiroxina recibida como terapia sustitutiva.

Se utilizaron proporciones por sexo, edad al momento del diagnóstico y distribución por lugar de nacimiento para la interpretación de los resultados.

Resultados

En el periodo de estudio se estableció el diagnóstico de hipotiroidismo congénito en 23 pacientes, de los cuales 19 casos nacieron en unidades hospitalarias del sector salud, correspondiendo 16 a la Secretaría de Salud y 3 a otras Instituciones; 4 casos fueron atendidos en su domicilio por parteras empíricas, ver figura 1.

Únicamente a los pacientes atendidos en la Secretaría de Salud se les realizó el tamiz neonatal, siendo tomada la muestra del talón en 16 de ellos durante las primeras semanas de vida y sólo en uno se tomó la muestra de cordón umbilical.

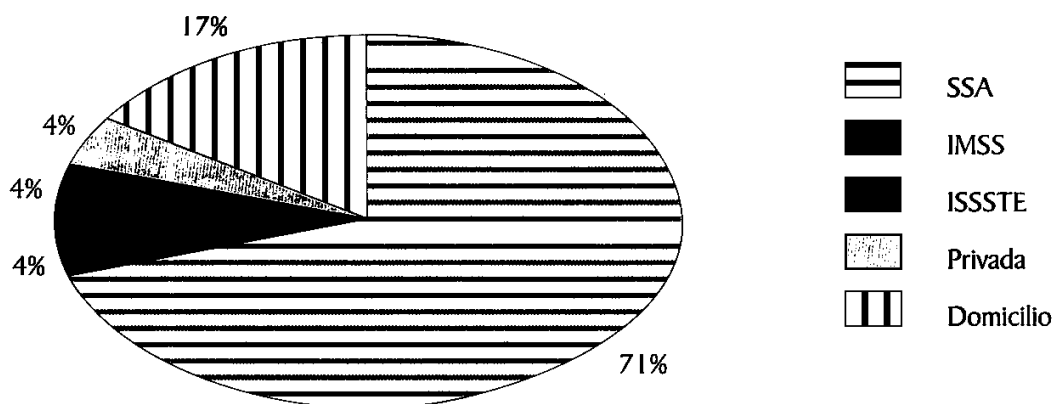
Los pacientes tamizados que resultaron sospechosos por presentar un valor de TSH igual o mayor de 25 mil unidades internacionales por mililitro en la muestra de sangre en papel filtro fueron referidos al Hospital del Niño «Dr. Rodolfo Nieto Padrón» para la confirmación del diagnóstico. En los casos no tamizados el diagnóstico se estableció por la sospecha clínica ante signos y síntomas presentes y sugestivos de deficiencia de hormonas tiroideas (hipotonía, ictericia prolongada al nacimiento, hernia abdominal, constipación, retraso del desarrollo psicomotor).

La confirmación del diagnóstico se estableció con la realización de perfil tiroideo completo y valores de hormona estimulante de tiroides que mostraban el déficit tiroideo.

De los pacientes estudiados 17 (73.9%) correspondieron al sexo femenino y 6 (26.08%) al sexo masculino, la edad promedio de la toma de la muestra fue al 10° día, el aviso de sospecha del diagnóstico se realizó en un promedio de 35 días y la confirmación a los 45 días.

El inicio del tratamiento se logró en 1 paciente (4.3%) antes del mes de edad y en 14 casos (60.8%) antes de los 3 meses de edad. Además a todos los pacientes se les realizó

Distribución por lugar de nacimiento



Fuente: Archivo Hospital del Niño "Dr. Rodolfo Nieto Padrón".

Figura 1.

la determinación de la maduración esquelética con radiografía lateral de rodilla izquierda y radiografía anteroposterior de mano izquierda, demostrándose que la edad ósea estuvo retrasada en 15 pacientes (65.2%) en relación a su edad cronológica, en 4 pacientes se encontraron presentes los núcleos distal del fémur y proximal de la tibia pero eran displásicos y en los 4 restantes la edad ósea se consideró igual a la cronológica

La confirmación del diagnóstico y el inicio del tratamiento fue antes del mes de edad en un caso, en 14 antes de los 3 meses de edad y el resto en edades posteriores, ver figura 2, una vez iniciada la terapia sustitutiva con tiroxina en dosis de 12-15mcg/Kg/día, el seguimiento de los casos fue realizado en forma interdisciplinaria por los servicios de pediatría, endocrinología, estimulación temprana, psicología, genética y las especialidades que se requirieron en cada caso en particular.

Discusión

El hipotiroidismo congénito debe de diagnosticarse y tratarse antes de que las manifestaciones clínicas se presenten, ya que cuando una o más existen, el daño neurológico es irreversible y condicionará retraso mental. La finalidad de realizar el tamiz neonatal para hipotiroidismo congénito es precisamente la detección oportuna del neonato afectado pero aún asintomático y asignológico, cuyo manejo adecuado garantizará el desarrollo óptimo de su capacidad mental y física.^{9,10}

El programa de tamiz neonatal en nuestro medio ha avanzado en cobertura. En 1994 y 1995 sólo participó la Secretaría de Salud, en 1996 se anexan a este esfuerzo PEMEX e ISSET y para 1997 se logra la participación de ISSSTE, SEDENA e IMSS, por lo que la cobertura de 1997 a 1998 pasa del 60% al 96.8%, ver figura 1, pero todavía es insuficiente.

ciente, en 1991 se realizó la primera revisión de los casos de hipotiroidismo congénito en nuestra institución, en esa fecha la edad de diagnóstico promedio fue superior al año de edad, ya que no se contaba con el programa de tamiz neonatal en Tabasco y el diagnóstico se realizaba con los datos clínicos, los cuales en el periodo neonatal pueden ser muy sutiles o inoperantes, lo que retarda el diagnóstico y el inicio del tratamiento.⁷⁸

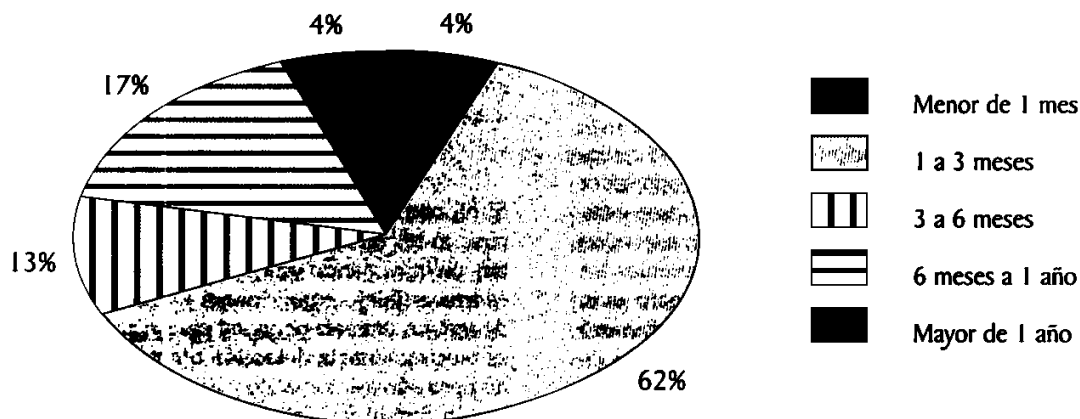
En 1993 se inicia el tamizaje de los recién nacidos en las Instituciones de la Secretaría de Salud realizando la toma de la muestra en el talón después de las 48 hrs y antes del tercer mes de vida, como lo recomendaba la Norma Técnica para la prevención del retraso mental por hipotiroidismo congénito en esa fecha.¹² En el presente estudio se puede observar que el mayor porcentaje de los pacientes fueron tamizados y en el 60% de los casos se realizó antes de los tres meses de edad, lo cual muestra una disminución en el tiempo de confirmación

del diagnóstico e inicio del tratamiento, pero sigue siendo tardío para la edad ideal (antes de la 3ra semana de vida) en que debemos establecer la terapia sustitutiva con tiroxina para evitar las graves secuelas del hipotiroidismo congénito.⁵⁻¹¹

Es importante destacar que debido al control de costos de hospitalización la madre y el recién nacido son egresados en un tiempo menor de 48 horas, lo que influye en la toma de muestra en talón y por consecuencia retrasa el diagnóstico del padecimiento.

Otro problema observado en el estudio es la falta de convencimiento por parte del personal médico y paramédico de las instituciones de salud, quienes consideran al tamiz neonatal como un examen más de laboratorio cuando realmente debería ser un programa prioritario, en las instituciones públicas y privadas, el cual ofrece el beneficio de la prevención del retraso mental.

Edad al momento del diagnóstico



Fuente: Archivo Hospital del Niño "Dr. Rodolfo Nieto Padrón".

Figura 2.

Cobertura del programa de 1994 - 1998

AÑO	NIÑOS NACIDOS	NIÑOS TAMIZADOS	%
1994	7 123	6 345	88.6
1995	13 927	6 564	47.1
1996	16 996	8 866	60.4
1997	18 775	11 271	60.0
1998	14 111	13 665	96.8

Fuente: SSA, Tabasco

Cuadro 1.

En la fecha de realización de este estudio los estados del su-
reste de México, referían sus muestras del tamiz a la ciudad
de Mérida (laboratorio de concentración de la universidad de
Yucatán) esto, aunado a las dificultades geográficas propias
de nuestro estado para la pronta localización de los niños
positivos en el tamiz, ocasionaba retraso en el reporte oportu-
no de los casos sospechosos y su traslado a nuestro hospital
para confirmación del diagnóstico, lo que condicionaba la
edad al inicio del tratamiento.⁶

Conclusión

La incidencia del hipotiroidismo congénito en nuestro país,
hace obligatorio que todos los recién nacidos sean tamiza-
dos. A pesar del avance en la cobertura del programa de
tamiz en Tabasco; existen factores que retardan la edad del
inicio del tratamiento: el tiempo de la toma de la muestra,
el tiempo en que se realiza la determinación de hormona
estimulante de tiroides, así como la localización del pacien-
te para la confirmación del diagnóstico.

Lo anterior repercute en el pronóstico del desarrollo
psicomotor y físico de los pacientes afectados. Por consi-
guiente, los resultados del presente estudio demuestran la
necesidad de implementar en nuestro estado la toma de la

muestra del cordón umbilical, así como implementar el labora-
torio especializado para la determinación de TSH en papel
filtro que permita tener el diagnóstico en menor tiempo.

Así mismo, considerando que las parteras empíricas aún
juegan un papel importante en la atención de partos, es
necesario difundir el programa de prevención del retraso
mental de hipotiroidismo congénito a todo el personal
involucrado en el área de la salud, logrando con esto que la
realización del tamiz neonatal antes de la segunda semana
de vida se considere una estrategia estatal prioritaria al ni-
vel de medicina preventiva.

Bibliografía

1. **Rovert JF.** Congenital hypothyroidism long term outcome. *Thyroid*, 1999; 7: 741-8.
2. **Loera-Luna A, Aguirre Be, Vargas H, Robles C, Velázquez A.** Resultados del programa para la prevención del retraso mental producido por hipotiroidismo congénito. *Bol Med Hosp Infan Mex* 1996; 53: 250-263.
3. **La Franchi.** Congenital hypothyroidism: etiologies, diagnosis, and management. *Thyroid* 1999; 7: 35-40.
4. **Vela M.** Gamboa S, Loera-Luna A, Aguirre BE, Pérez-

- Palacios G, Velasquez A. Neonatal Screening experience, obstacles, and strategies J. Med screen, 1999; 6:77-9.
5. **Rodríguez León GA.** Programa para la prevención del retraso mental producido por hipotiroidismo congénito, experiencia en Tabasco. Salud en Tabasco Vol.3; 1997: 202-203.
 6. **Canto de Cetina T, Polanco Reyes I, Ballote Zapata M, Fernández González V, Piña Castro Ma. Cupul-dzul, G.** Tamiz neonatal para hipotiroidismo congénito. Experiencia en el laboratorio regional del sureste. Bol Med Hosp Infan.Mex, 1997; 54: 364-368.
 7. **Molina Gómez P, Rodríguez León GA.** Prevalencia del Hipotiroidismo congénito en el Hospital del Niño «Dr. Rodolfo Nieto Padrón». Tesis 1991.
 8. **Cruz Sánchez M, Rodríguez León GA.** Factores que condicionan el diagnóstico temprano de hipotiroidismo congénito en el Hospital del Niño «Dr. Rodolfo Nieto Padrón» Tesis 1992.
 9. **American Academy of Pediatrics,** Newborn, Screening for congenital hypothyroidismo: recommended guideline. Pediatrics 1992; 91: 1203-1209.
 10. **Rovet JF, Ehrlich RM.** Long-Term effects of L. Thyroxine Therapy for congenital hypothyroidism. J Pediatrics 1995; 126:380-386.
 11. **Mejía LM, Rodríguez León GA.** Protocolo de diagnóstico y manejo de pacientes hipotiroideos en el Hospital del niño. Tesis 1998.
 12. **Poder Ejecutivo Federal norma técnica No.32,** para la prevención del retraso mental producido por hipotiroidismo congénito, Diario Oficial de la Federación, 22 de septiembre de 1988: 88-90.

H I S T O R I A Pediátrica