

Tamiz neonatal para hipotiroidismo congénito

Gustavo Rodríguez-León⁽¹⁾

guztavo_rl@yahoo.com

RESUMEN

el objetivo de un programa de detección precoz de hipotiroidismo congénito es la prevención del daño cerebral causado por la enfermedad.

En este documento de revisión se incluyen los antecedentes del tamiz neonatal en el mundo y en México, se presentan los criterios actuales para la toma de muestra e interpretación de los resultados de los casos sospechosos a hipotiroidismo congénito, así mismo se describen las pautas terapéuticas y de seguimiento de los casos.

El tamiz neonatal es la herramienta de diagnóstico más adecuada en la actualidad que permite un diagnóstico oportuno y un tratamiento adecuado de esta enfermedad que es la causa más común de retraso mental prevenible en la infancia.

Palabras claves: *Hipotiroidismo congénito, tamiz neonatal, prevención del retraso mental.*

SUMMARY

The goal of a congenital hypothyroidism early detection program is to prevent the brain injury. In this review the history of neonatal screening as in México as in the world is included. Not only currently criteria used for the blood sample and for the results interpretation in suspected cases are presented, but also a therapeutic guide for the cases treatment is described.

Nowadays neonatal screening is the most appropriate, agnose tool which allows an early detection of cases and a suitable treatment for this affection.

Congenital hypothyroidism is the main cause for preventible mental retardation in childhood.

Keywords: *Congenital hypothyroidism, neonatal screening, mental retardation prevention.*

INTRODUCCIÓN

Los padecimientos tiroideos constituyen las enfermedades más frecuentes en las edades pediátricas y de ellas, el hipotiroidismo congénito debe ser considerado como una urgencia endocrinológica debido a que la deficiencia de las hormonas tiroideas en el periodo prenatal y postnatal

inmediato, afectan principalmente al sistema nervioso central y esquelético y al no ser detectada esta deficiencia hormonal oportunamente lleva irremediamente al retraso mental.¹

DATOS EPIDEMIOLÓGICOS

La frecuencia mundial de hipotiroidismo congénito (hc) se estima en 1: 3000-4000 recién nacidos vivos, mientras que en nuestro país esta frecuencia es de 1:2629 recién nacidos, ubicando a México como el país con la mayor frecuencia en el mundo de zonas no bociógenas. Estados como Tamaulipas, Zacatecas, Hidalgo, Puebla, Oaxaca, Guerrero, Campeche, Yucatán y el Distrito Federal tienen una tasa mayor al promedio nacional (3.9 por 10,000 recién nacidos vivos).²⁻⁴

FISIOPATOLOGÍA DEL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

El hipotiroidismo congénito, es una enfermedad que rara vez puede diagnosticarse por la sintomatología clínica, ya que solo el 5% de los casos presentan una sintomatología antes de los 3 meses de edad, por lo que actualmente el tamiz neonatal es el método mundialmente aceptado para la detección oportuna de la deficiencia tiroidea, ya que entre más tardío sea el diagnóstico y el inicio del tratamiento después del nacimiento, mayor será el grado de retraso mental y la presencia de secuelas neurológicas.

Las hormonas tiroideas (triyodotironina t3 y tiroxina t4) contribuyen en combinación con otros factores sistémicos y locales, a regular los procesos de migración celular que son cruciales para la maduración del cerebro. Las alteraciones de t3 y t4 durante periodos concretos del desarrollo provocan múltiples deficiencias en:

- a) El número y tamaño de algunas poblaciones neuronales.
- b) La arborización dendrítica, axogénesis, formación de sinapsis y mielinización.
- c) La conectividad y la localización de algunas poblaciones neuronales de la corteza cerebral.

La importancia de estos procesos se refleja en las deficiencias cognitivas y el retraso mental causado por las alteraciones

⁽¹⁾ Escuela de Medicina, Universidad Juárez Autónoma de Tabasco.

del posicionamiento de las neuronas corticales. La tiroxina (t4) es el mejor regulador fisiológico del desarrollo cerebral y juega un papel fundamental en la vida fetal temprana, sobre el crecimiento del sistema nervioso central.³

UTILIDAD DEL TAMIZ NEONATAL

Es un procedimiento para descubrir a aquellos recién nacidos aparentemente sanos, pero que ya tienen la enfermedad y que con el tiempo ocasiona daños graves e irreversibles, antes de que se manifiesten, con el fin de tratar, evitando o aminorar sus consecuencias, se realiza en gotas de sangre capilar, usualmente obtenidas de cordón umbilical o talón y colectadas en papel filtro específico (la llamada tarjeta de gutrie). El primer programa en el mundo de tamiz neonatal se realizó en Québec, en abril de 1974.⁵

En México, la realización del tamiz neonatal a todo recién nacido es obligatoria desde 1988, (norma técnica #131), la cual se convirtió en Norma Oficial Mexicana en 1995, y actualmente es un programa de cobertura nacional.

Toda unidad que atienda partos y recién nacidos debe efectuar el examen de tamiz neonatal, entre las primeras 48 hrs. de vida y antes de la segunda semana de vida, mediante la determinación de tirotrópina sérica (tsh) .

Si la muestra de sangre se toma del cordón umbilical debe hacerse dentro de la primera media hora y en talón después de las 48 hrs. y antes de la segunda semana de vida. (Cuadro 1).

Cuadro 1. Criterios diagnósticos.

Hormona estimulante de tiroides en muestra de sangre en papel filtro.	Valor
Muestra tomada de cordón umbilical.	Tsh => 40 Mui/ml
Muestra tomada de talón.	Tsh => 25 Mui/ml

De 2 066 250 recién nacidos tamizados en México, se han confirmado 786 casos de hipotiroidismo congénito, lo que representa una relación de 1: 2606 recién nacidos vivos. El 63.9% de los pacientes son del sexo femenino y la etiología más frecuente en dicho programa es la ectopia tiroidea.⁶

El diagnóstico temprano y el inicio del tratamiento oportunamente se considera que debe ser antes de la tercera semana de vida, lo cual es determinante para el pronóstico en el grado de normalidad que alcance el desarrollo psicomotor y el crecimiento físico de los pacientes afectados.

Todos los pacientes diagnosticados, deben incluirse en un programa de apoyo psicológico o estimulación temprana

sistemática.⁷

Actualmente, el hipotiroidismo congénito debe ser diagnosticado antes de que existan manifestaciones clínicas. Entre los factores que determinan el pronóstico en los casos afectados por hipotiroidismo congénito se encuentra: el de la deficiencia hormonal (agenesia de la glándula, ectopia o hipoplasia tiroidea), siendo la afectación mas acentuada en los casos de ausencia de la glándula tiroides.

ABORDAJE DIAGNÓSTICO

Es obligatorio que todos los niños que nacen en Tabasco y en México, sean tamizados (Cuadro 2); así mismo, todos los médicos deben asegurarse que el beneficio de la prevención llegue a todos los niños.

Cuadro 2. Ruta diagnóstica: Toma de muestra en cordón o talón.

1. Envío de la muestra a laboratorio regional de la SSA.
2. Reporte de casos sospechosos a H.C.
3. Localización del paciente y referencia al Depto. de Endocrinología del HNRNP.
4. Confirmación del diagnóstico de H.C.
5. Inicio de tratamiento (levotiroxina).
6. Inclusión en programa de estimulación temprana.
7. Seguimiento multidisciplinario en la clínica de hipotiroidismo congénito.

Cuando se reporta en Tabasco un caso como sospecho, debe localizarse urgentemente y remitirse al departamento de endocrinología del hospital del niño “Dr. Rodolfo Nieto Padrón,” en la primera visita se recopilan todos los datos que ayuden al diagnóstico adecuado y se tienen en cuenta para clasificar el caso de hipotiroidismo como permanente o no.

Es muy importante resaltar que debe iniciarse el tratamiento inmediatamente con levotiroxina en todos los casos con tsh elevada y t4 baja, sin necesidad de esperar el resultado de las pruebas complementarias de diagnóstico.

Los datos mas relevantes que deben registrarse en la primera visita son:

Historia clínica completa, determinación de la edad ósea mediante radiografía de rodilla, el cual es un dato útil para saber si el hipotiroidismo se ha iniciado o no en el periodo prenatal.

De ser posible, se debe realizar un gamagrama tiroideo el cual permite clasificar si el hipotiroidismo es disgenético (agenesia, ectopia o hipoplasia) o una alteración congénita

ARTÍCULO DE REVISIÓN

de la biosíntesis, con una captación aparentemente normal o aumentada.

En nuestro medio, el costo del gamagrama es una limitante para que se le realice a todos los pacientes, por lo que se debe apoyar en la realización de un ultrasonido de cuello para localizar la glándula y definir sus características, y así establecer la clasificación etiológica de los casos de hipotiroidismo congénito.

TRATAMIENTO Y CONTROL

Una vez confirmado el diagnóstico de hipotiroidismo congénito, la dosis inicial recomendada es de 10 a 15 mcg/kg/día de levotiroxina, las dosis recomendadas decrecen con la edad.

La respuesta de los niños con hipotiroidismo a una misma dosis es muy variable, por ello debe de realizarse un control bioquímico clínico muy cuidadoso durante las primeras fases del tratamiento.^{8,9}

Todos los niños con hipotiroidismo congénito deben tener un seguimiento estrecho de su crecimiento y desarrollo, así también deben ser incluidos en el programa de estimulación temprana, que en el caso del hospital del niño, se maneja dentro de la clínica multidisciplinaria, donde participan el neurólogo, neurorehabilitadores, audiólogos, psicólogos, endocrinólogos, etc.

Con los programas de detección precoz del hipotiroidismo congénito, se ha conseguido prevenir el daño cerebral que ocasiona la falta de hormonas tiroideas durante el periodo de diferenciación y desarrollo del cerebro.

DISCUSIÓN

Escribir sobre el hipotiroidismo congénito en Tabasco es remontarse a principios de los 90's cuando diagnosticar tempranamente se basaba exclusivamente en la sospecha clínica y el análisis bioquímico, ya que no existía el programa de tamiz neonatal. Las revisiones clínico-epidemiológicas realizadas en registros clínicos del Hospital del Niño "Dr. Rodolfo Nieto Padrón" antes del tamiz neonatal mostraban que el promedio del diagnóstico clínico de hipotiroidismo congénito se realizaba a los seis meses de edad. En 1993 se inicia el tamiz neonatal con la toma de muestra en talón y una segunda evaluación de la edad del diagnóstico en 1999 muestra que la edad promedio de diagnóstico fue de 3 meses de edad; por lo que en diciembre de 1999 se inicia la toma de muestra en cordón umbilical con lo que ha disminuido la edad al diagnóstico e inicio de tratamiento, sin embargo aunque la cobertura del progreso se ha ampliado es necesario fortalecer la coordinación para lograr la disminución del tiempo entre la toma de la muestra, la confirmación del diagnóstico y el inicio del tratamiento.

La obtención del resultado rápido de la prueba de hipotiroidismo congénito es especialmente valiosa en el cordón umbilical, ya que permite identificar en forma inmediata a los casos sospechosos.

CONCLUSIÓN

El tamiz neonatal no es sólo un examen de laboratorio. Es un programa que incluye la detección del hipotiroidismo congénito, la confirmación del resultado, localización inmediata del recién nacido, el control del tratamiento y el seguimiento de la evolución del desarrollo psicomotriz.

Los niños hipotiroideos que son diagnosticados y tratados dentro de las primeras 3 semanas de vida, tienen coeficientes intelectuales normales y desarrollan habilidades psicomotrices similares a los niños sanos.

El tamiz neonatal en Tabasco cuenta con todos los elementos básicos para ser exitoso, la justificación es clara y el beneficio evidente, por lo que todos los recién nacidos en Tabasco y en México deben de gozar de este beneficio. Para ello debe existir excelente coordinación e integración de los servicios de salud en los ámbitos normativo y operativo.

REFERENCIAS

1. Raiti S, Newns GA; Creatinism: Early diagnosis its relation to mental prognosis. *Arch Dis Child*, 1971; 46:692-694.
2. Casado FE, Bueno LG, Reverte BF; hipotiroidismo congénito. En: Pombo ARIAS M. *Tratado de Endocrinología Pediátrica* 2a. edición, editorial Díaz de Santos, Madrid España. 1996:535-551.
3. Fisher AD: Disorder of the thyroid in the newborn and infant. In: Kaplan AS, *pediatric endocrinology*. WB Saunder: Philadelphia, 1996:50-70.
4. Loera-Luna A, Aguirre BE, Gamboa S, Vargas H, Robles C, Resultados del programas para la prevención del retraso mental producido por hipotiroidismo congénito. *Bol Med Hosp Inf Méx* 1996; 53:259-263.
5. Vela M, Gamboa S, Aguirre BE. Pérez Palacios G, Velásquez A. Neonatal screening for congenital hypothyroidism in México: Experience, obstacles, and strategies. *J Med Screen* 1999; 6:77-79.
6. Vela M, Gamboa S, Aguirre BE, y cols. Tamiz neonatal del hipotiroidismo congénito en México. Frecuencia en últimos diez años. *Acta Pediatr México* 2000; 21(4):99-103.
7. Calzada LR, García CJ, Hipotiroidismo congénito. *Acta pediatr México* 1996; 17:360-363.
8. Committee on genetics. American Academy of Pediatrics: Issues in newborn screening *Pediatr* 1992;59:345-348.
9. Brok CGD. The consequences of congenital hypothyroidism. *Clinical Endocrinology* 1995;42:431-432.