

Edad de Diagnóstico Clínico del Hipotiroidismo Congénito: Veinte Años Después.

Age of Clinical Diagnosis of Congenital Hypothyroidism: Twenty Years Later.

Natalia Tovar Gutiérrez², Alex Rojas Hernández², Fiorella Torres Matta², Rubén Susaya Campos², Carlos Del Águila Villar¹ y Juan Manuel Falen Boggio^{1, 2}.

RESUMEN

Objetivo: El hipotiroidismo congénito es una de las principales causas de retardo mental prevenibles, por esta razón su diagnóstico debe ser temprano y el tratamiento oportuno. El objetivo del presente trabajo es el de determinar la edad actual de diagnóstico del hipotiroidismo congénito mediante criterios clínicos.

Materiales y Métodos: Se trata de un estudio de tipo descriptivo, longitudinal y retrospectivo. Se analizaron 247 historias clínicas, de las cuales sólo 37 reunieron los criterios de inclusión. Los datos fueron consignados en una ficha confeccionada para este propósito, siguiendo los criterios de diagnóstico clínico de Blanco López et al., los datos de antropometría fueron analizados con el programa EPI-INFO 2002. El análisis de los datos recogidos fue realizado con el programa estadístico Statistical Package for the Social Science v15.0 (SPSS Inc. Chicago III).

Resultados: Se halló una mayor incidencia en el sexo femenino (78%) que en el sexo masculino (22%), con una relación de 3.62/1. La edad promedio al momento del diagnóstico fue de 5.93 ± 5.28 meses para el total de la muestra. Las características clínicas al momento del diagnóstico fueron: facies abotagada (73%), piel seca (70.3%), fontanelas amplias (70.3%), estreñimiento (64.9%), hipotonía (64.9%) e ictericia (64.9%). Así mismo, se evidenció un marcado retardo del crecimiento. Posterior al diagnóstico y con la administración de L-tiroxina, el patrón de crecimiento muestra encarrilamiento del crecimiento en lo que debería ser su patrón de crecimiento y mejora del peso.

Conclusiones: La edad promedio de diagnóstico del hipotiroidismo congénito fue de 5.93 ± 5.28 meses, que contrasta notablemente con la edad de diagnóstico encontrada en el reporte anterior (1992) y fue más frecuente en el sexo femenino. El entrenamiento de los residentes de Pediatría en la detección clínica precoz de esta entidad ha permitido disminuir la edad de diagnóstico de esta entidad, no siendo aún óptima, por lo que debe ampliarse el Programa de Tamizaje de Hipotiroidismo Congénito a nivel nacional.

Palabras Claves: Hipotiroidismo congénito, diagnóstico, edad.

SUMMARY

Objective: Congenital hypothyroidism (CH) is the most common preventable cause of mental retardation, for this reason it is important the early identification of infants with CH and prompt institution of treatment. The purpose of this work is determine the current age of diagnosis of the congenital hypothyroid by clinical criteria.

Methods: We performed a retrospective, descriptive, and longitudinal study. We review 247 Medical records and only 37 met the inclusion criteria and were analyzed. The data were entered on a form drawn up for this purpose, following the diagnosis by Blanco-Lopez et al., anthropometry data were analyzed with EPI-INFO 2002 program. The analysis of the collected data was performed with statistical program Statistical Package for the Social Science (SPSS Inc. Chicago III) v15.0.

Results: An increased incidence in females (78) than in males⁽²²⁾, was found with a ratio of 3.621. The average

age at the time of diagnosis was 5.93 ± 5.28 month to the total sample. The clinical characteristics at the time of diagnosis were: bloated facies (73%), dry skin (70.3%), large fontanelles (70.3%), constipation (64.9%), hypotonia (64.9%) and jaundice (64.9%). Likewise, evidenced a marked growth retardation. Subsequent to diagnosis and administration of L-thyroxine, the growth pattern shows tracking of growth in what should be its pattern of growth and improvement of the weigh.

Conclusions: The average age of diagnosis of congenital hypothyroidism was 5.93 ± 5.28 months, which contrasts sharply with the age at diagnosis found by a previous report (1992), with a higher frequency in females. The training of Pediatric fellows at the early clinical detection of this entity has allowed to decrease the age of diagnosis of this entity, being not yet optimal, so congenital hypothyroidism screening program be extended to national level.

Keywords: Congenital hypothyroidism, diagnosis, age.

1 Servicio de Endocrinología del Instituto Nacional de Salud del Niño. Lima – Perú.

2 Facultad de Medicina Humana de la Universidad Particular San Martín de Porres.

Correo electrónico Dr. Carlos Del Águila Villar: caguilav@hotmail.com

Trabajo presentado al XXI Congreso Peruano de Pediatría, Iquitos – 2010.

Recibido: 20 de Diciembre del 2013.

Aceptado: 24 de Febrero del 2014.

INTRODUCCIÓN

El hipotiroidismo congénito es una de las principales causas de retardo mental prevenibles, para lo que se requiere detección temprana y terapia oportuna ⁽¹⁾.

El hipotiroidismo primario tiene una incidencia de 1/3000-4000 recién nacidos (RN) en los países desarrollados, se presenta con mayor frecuencia en sexo femenino que en el masculino ^(2, 3). El hipotiroidismo secundario y terciario es poco frecuente, con una incidencia 1/50000-100000 RN. En nuestro país, un estudio piloto mostró una incidencia de 1/1254 recién nacidos ⁽⁴⁾. Mediante el Programa de Tamizaje Neonatal que se realiza a los recién nacidos en el Instituto Nacional Materno Perinatal (INMP), se reportó entre octubre del 2003 y agosto del 2005 una incidencia de 1/2939 recién nacidos vivos ⁽⁵⁾. Se ha reportado que la incidencia es mayor en zonas bocio endémico y el impacto del hipotiroidismo congénito en las comunidades con deficiencia de yodo radica en la posibilidad de daño cerebral no específico con reducción de la función intelectual a nivel poblacional⁽⁶⁾. Debe señalarse que si esta entidad no es identificada al nacimiento, los signos y síntomas se van acentuando conforme transcurre el tiempo y el retardo mental que se produce ⁽⁷⁾.

Cabe destacar que en el momento del nacimiento los signos y síntomas del hipotiroidismo neonatal son variables y su frecuencia e intensidad dependen de la severidad, tipo y duración de la falla tiroidea por lo que no todos son diagnosticados clínicamente. El diagnóstico tardío se traduce en retardo pondo-estatural, alteraciones del desarrollo psicomotor y retardo mental^(1, 2, 7), por lo que el tamizaje constituye el método ideal de diagnóstico temprano⁽³⁾. Con la finalidad de detectar precozmente a los pacientes con hipotiroidismo congénito Letarte et al.⁽⁸⁾ ideó un sistema de puntuación de los signos y síntomas, los cuales fueron adaptados por Blanco-López et al.⁽⁹⁾. En 1992, Del Águila et al.⁽¹⁰⁾, utilizando la puntuación desarrollada por Blanco-López encontraron que la edad de diagnóstico clínico del hipotiroidismo congénito que asiste a la consulta endocrinológica en el Instituto Nacional de Salud del Niño era de $17,24 \pm 23,8$ meses de edad en los varones y de $17,45 \pm 22,5$ en las mujeres, y sólo un 21,7% fueron diagnosticados antes de los 3 meses; las manifestaciones clínicas que se presentaron con mayor frecuencia fueron estreñimiento, hipoactividad, piel seca y macroglosia, así como un marcado retardo del crecimiento.

Por tal motivo, en la formación del pediatra, en el Instituto Nacional de Salud del Niño, se insistía en la detección precoz de los pacientes que asistían a la consulta, el aplicar los criterios de Blanco-López en aquellos pacientes con sospecha clínica de hipotiroidismo congénito.

El objetivo del presente trabajo es el de determinar cuál es la edad actual de diagnóstico clínico de los pacientes con hipotiroidismo clínico y cuáles son las manifestaciones clínicas principales del hipotiroidismo congénito al momento de su diagnóstico. Así mismo, se desea conocer el momento de la recuperación del crecimiento del niño hipotiroidismo congénito durante los cinco primeros años de vida.

MATERIALES Y MÉTODOS

El presente es un estudio de tipo descriptivo, longitudinal y retrospectivo, para lo cual se revisó el archivo de datos de las historias clínicas de pacientes con diagnóstico de hipotiroidismo congénito recolectadas del Servicio de Endocrinología del Instituto de Salud del Niño en el periodo comprendido entre los años 1995 hasta el 2005.

Se revisaron un total de 247 historias clínicas, de las cuales sólo 37 cumplían con los criterios de inclusión y contar, por lo menos, con cinco años de control en el Servicio de Endocrinología del Instituto Nacional de Salud del Niño.

Los datos fueron recolectados en una Ficha de Datos, elaborada para este estudio y que incluía los criterios diagnóstico de Blanco López et al.⁽⁷⁾. Se siguió la misma metodología utilizada en el trabajo de Del Águila et al. (Tabla1).

Tabla 1. Puntaje por evaluación clínica para sospecha diagnóstica de hipotiroidismo.

SIGNOS Y SÍNTOMAS	PUNTOS
Problemas de Alimentación	1
Piel Seca	1
Hipotonía	1
Fontanelas Amplias	1
Estreñimiento	1
Ictericia Prolongada	1
Macroglosia	3
Hipoactividad	3
Piel Moteada	3
Facies Abotagada	3
Hernia Umbilical	3
TOTAL	21

* Determinación de diagnóstico clínico con puntaje mayor o igual a 4.

El puntaje Z para los indicadores de talla/edad, peso/edad y peso/talla en los cinco primeros controles fue calculado con el programa EPI-INFO 2002, el cual luego fue promediado para determinar el patrón de crecimiento del hipotiroideo congénito.

El análisis de los datos recogidos fue realizado con el programa estadístico Statistical Package for the Social Science v15.0 (SPSS Inc. Chicago Ill).

RESULTADOS

En la tabla 2 se muestran la edad de diagnóstico en ambos géneros así como el peso y talla de nacimiento y en la figura 1 la distribución por sexos.

Tabla 2. Edad de diagnóstico y antropometría al nacimiento de pacientes con hipotiroidismo congénito.

	Femenino (n= 29)	Masculino (n = 8)
	M± D.E.	M± D. E.
Edad de diagnóstico (meses)	4.4 ± 4.67	3.12 ± 7.5
Peso (kg)	3.33 ± 0.53	3.55 ± 0.58
Talla (cm)	49 ± 1.9	50 ± 1.85

Se halló una mayor incidencia en el sexo femenino (78%) que en el sexo masculino (22%), con una relación de 3.62/1 (Figura1). No se encontraron diferencias estadísticamente significativas entre los pesos y las tallas de ambos sexos al momento del nacimiento (Tabla2).

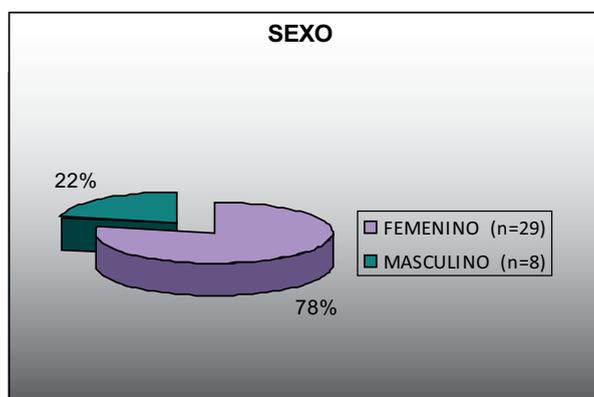


Figura 1. Distribución por sexos de los pacientes estudiados.

La edad promedio del contingente estudiado al momento del diagnóstico fue de 5.93 ± 5.28 . En el sexo femenino la edad promedio de diagnóstico fue de 4.4 ± 4.67 meses, mientras que para el sexo masculino fue de 3.12 ± 7.5 meses.

En la figura 2 se muestra la frecuencia de signos y síntomas presentes en el momento del diagnóstico, siguiendo los criterios de Blanco López et al. (7). fascies abotagada (73%), piel seca (70.3%), fontanelas amplias (70.3%), estreñimiento (64.9%), hipotonía (64.9%) e ictericia (64.9%).

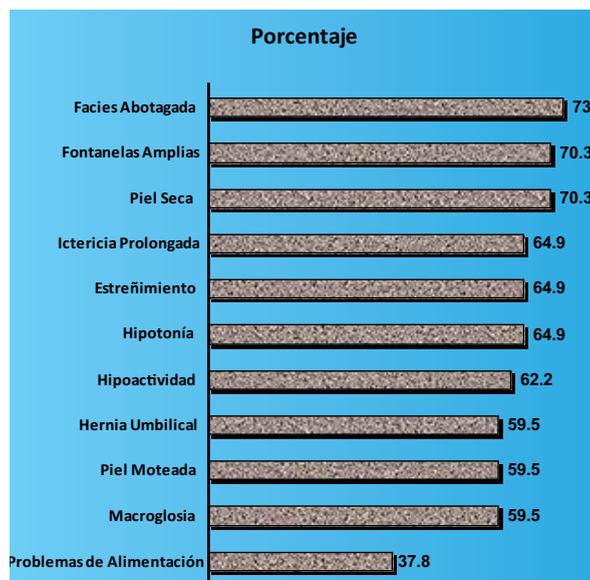


Figura 2. Frecuencia de signos y síntomas clínicos en 37 pacientes con hipotiroidismo congénito.

En la figura 3 se muestra el puntaje Z del peso, talla y peso/talla de los pacientes hipotiroideos al nacer y al momento del diagnóstico; el hipotiroidismo compromete estos parámetros, en especial el P/E.

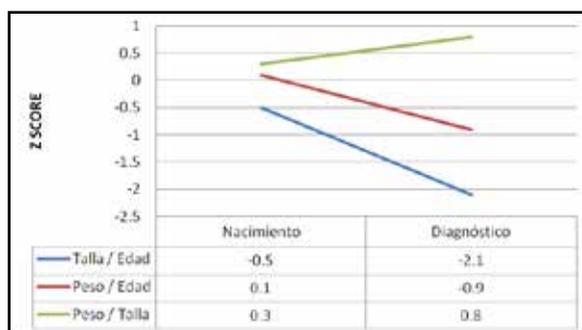


Figura 3. Puntaje Z para T/E, P/E, y P/T al nacimiento y al momento del diagnóstico.

El patrón de crecimiento del hipotiroideo congénito, evaluado en los cinco primeros controles, demuestra que el peso para la talla se mantiene adecuado dentro de los límites normales altos. Mientras que los valores de talla para la edad y peso para la edad muestran un patrón

ascendente a lo largo del periodo de control luego del diagnóstico y tratamiento (Figura 4).

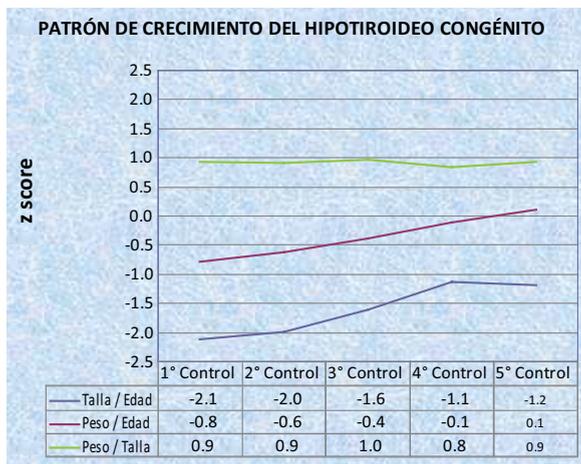


Figura 4. Patrón de crecimiento del hipotiroidismo congénito según puntaje Z para T/E, P/E y P/T.

DISCUSIÓN

El hipotiroidismo congénito sigue siendo una de las primeras causas de retardo mental prevenible en el país. Por tal motivo, desde comienzos del presente siglo tanto el Ministerio de Salud como EsSalud (Seguridad Social), han iniciado el tamizaje para hipotiroidismo congénito de los recién nacidos en algunos centros hospitalarios de ambas instituciones. Sin embargo, este procedimiento no cubre a todos los recién nacidos a nivel del país. Por ello es importante que el futuro pediatra sepa identificar los signos tempranos presentes en el paciente hipotiroidismo congénito a fin que puedan beneficiarse de un diagnóstico y tratamiento tempranos y evitar así las complicaciones de la enfermedad.

El diagnóstico clínico del hipotiroidismo congénito en el recién nacido se efectúa tardíamente debido a que los signos y síntomas clínicos se van instaurando en forma progresiva⁽¹⁰⁾, por ello se ha tratado de confeccionar nomogramas con los signos y síntomas más frecuentes y de presentación temprana para detectar estos pacientes. Así, uno de los primeros en idear este tipo de instrumento fue Letarte et al⁽⁸⁾ el cual fue desarrollado y mejorado por Blanco et al.⁽⁹⁾, quien señaló que un puntaje ≥ 4 constituía diagnóstico de hipotiroidismo congénito.

Cuando se evaluó el puntaje para sospecha diagnóstica de hipotiroidismo congénito utilizando los criterios de Blanco-López se pudo constatar que en todos los casos estudiados el puntaje obtenido fue mayor o igual a 4. De otro lado, la edad de

diagnóstico clínico fue de 5,93 meses que fue mucho menor que la edad promedio encontrado por Del Águila et al.⁽¹¹⁾ en 1992, que fue de 17,4 meses. Sin embargo, esta notable disminución en la edad de diagnóstico clínico es aún tardía desde que Raiti et al⁽¹²⁾ han señalado que el diagnóstico y tratamiento antes de los 3 meses de edad mejora el pronóstico de los pacientes.

En relación al sexo, en el presente estudio se encontró una mayor incidencia en el sexo femenino, al igual que lo señalado en estudios anteriores^(10, 11, 12). No se encontraron diferencias estadísticamente significativas entre los pesos y las tallas de ambos sexos al momento del nacimiento. Además, a diferencia del mencionado estudio, las características predominantes al momento del diagnóstico del hipotiroidismo congénito, han variado según lo obtenido en nuestro estudio, desde que corresponden a los signos y síntomas tempranos.

Los datos de P/E y T/E en el momento del diagnóstico se encontraron fuertemente disminuidos, como se muestra en la figura 3, correspondiendo a retardo pondero-estatural; sin embargo, el peso para la talla se encontraba dentro de rango normal.

La instauración del tratamiento con L-tiroxina produce *catch-up growth* de la talla y del peso como se muestra en la figura 4, produciéndose un fenómeno de encarrilamiento tanto del peso y de la talla en lo que será su patrón de crecimiento y mejorando el pronóstico de estos pacientes^(13, 14), sin embargo, en algunos casos se suele ver un cierto retardo en el desarrollo, lo cual parece estar relacionado con el momento de inicio de la enfermedad y del tipo de lesión en el eje tiroideo^(2, 15, 16).

El método de Blanco-López ofrece gran sensibilidad y especificidad antes de los tres meses de edad⁽⁹⁾, lo que hace de él un método práctico para el diagnóstico temprano de hipotiroidismo congénito. En todo paciente sospechoso mediante este método, debe realizarse un estudio de TSH y T₄ Libre para la confirmación del diagnóstico.

En tanto no se establezca el Programa Nacional de Tamizaje para Hipotiroidismo Congénito, creemos que el entrenamiento de los futuros pediatras es fundamental para la detección temprana de esta patología y así evitar secuelas irreversibles.

CONCLUSIONES

A manera de conclusión podemos señalar que la edad de diagnóstico clínico del hipotiroidismo congénito en el Instituto Nacional de Salud del Niño desde 1992 ha disminuido en casi un año; de 17,4 a $5,93 \pm 5,28$ meses. Las manifestaciones clínicas más frecuentes son: facies abotagada, piel seca, fontanelas amplias, estreñimiento, hipotonía e ictericia. En el momento del diagnóstico, además de los signos y síntomas antes señalados, existe

retardo pondo-estatural, siendo el peso para la talla es adecuado.

RECOMENDACIONES

El tamizaje de hipotiroidismo congénito debe implementarse a nivel nacional a fin que los hipotiroides congénitos sean detectados y tratados oportunamente y de esta manera evitar el retardo mental que tiene un alto costo social.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Falen J. Hipotiroidismo Neonatal. Diagnóstico 1992, 30: 61 – 70
2. Korbage de Araújo MC, Baptista Nunes da Silva MH, de Albuquerque Diniz EM et al. A tireóide no feto e no recém-nacido: peculiaridades funcionais e principais doenças tireoidianas. *Pediatrics* (Sao Paulo) 2003; 25: 51 – 60
3. American Academic of Pediatrics Section on Endocrinology. New born screening for congenital hypothyroidism: recommended guidelines. *Pediatrics* 1993; 91: 1203 – 09
4. Rojas MI, Garmendia F, Solís-Rosas C et al. Detección precoz de Hipotiroidismo Congénito. Encuesta Preliminar. *Diagnóstico* 1984; 14:125-9.
5. Dávila Aliaga CR. Tamizaje neonatal: diagnóstico precoz para evitar discapacidad neurológica en niños. *Boletín "MINSALUD"* 2005; 9 (5 octubre)
6. Ermans A-M, Burdoux P, Delange F. Congenital hypothyroidism in endemic goiter. En: *Congenital Hypothyroidism*, JH Dussault y P Walker, Eds. Marcel Dekker, Inc. New York. Basel, 1983, pág. 317 – 29
7. Mäempää J. Congenital hypothyroidism. Aetiological and clinical aspects. *Arch Dis Child* 1972; 47: 914 – 23
8. Letarte J, Dussault JH, Guyda H. Investigación clínica y por laboratorio de los lactantes hipotiroides detectados precozmente. En: Collu R, Ducharme JR, Guyda H (ed): *Endocrinología Pediátrica*. Barcelona: A. Garrido Juan 1983; 435-36
9. Blanco López A. , Amarilla T, Dorantes-Alvarez L. , Evaluación clínica y de laboratorio en pacientes con Hipotiroidismo congénito. *Bol Med Hosp Infant Mex* 1986, 43(4): 228-32
10. Illig R. Congenital hypothyroidism. *Clin Endocrinol Metab* 1979; 8: 49 – 62
11. Del Águila C, Roja MI, Falen J. Evaluación clínica y diagnóstico precoz de hipotiroidismo congénito. *Diagnóstico* 1992; 30: 41 – 45
12. Raiti S, Newns GA. Cretinism: early diagnosis and its relation to mental prognosis. *Arch Dis Child* 1971; 67: 205 – 24
13. Murphy G, Hulse JA, Jackson D et al. Early treated hypothyroidism: development at 3 years. *Arch Dis Child* 1986; 61: 761 – 65
14. Rastogi MV, La Franchi SH. Congenital hypothyroidism. *Orphanet J Rare Dis* 2010; <http://www.ijrd.com/content/5/1/17>
15. Simic N, Asztalos EV, Rovet J. Impact of neonatal thyroid hormone insufficiency and medical morbidity on infant neurodevelopment and attention following preterm birth. *Thyroid* 2009; 19: 395 – 401
16. Ramírez Y, Marchena H. Características neuropsicológicas del niño preescolar con hipotiroidismo congénito en la provincia de Cienfuegos. *Rev Cubana Neuropsicol* 2009; 4: 36 – 43 .