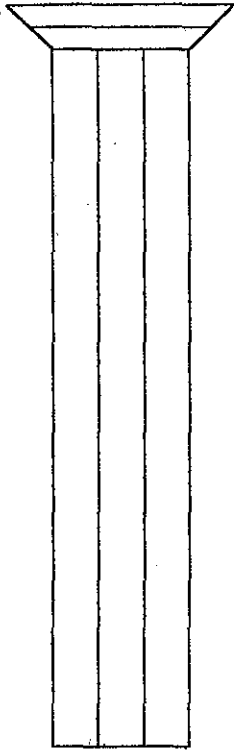
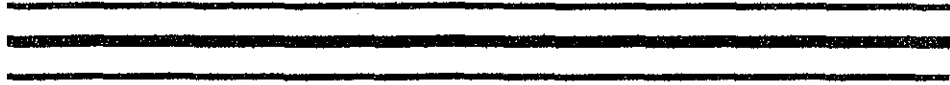




HOSPITAL DEL NIÑO  
 "DR. RODOLFO NIETO PADRON"  
 INSTITUCIÓN DE ASISTENCIA, ENSEÑANZA E INVESTIGACION  
 SECRETARIA DE SALUD EN EL ESTADO  
 UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

11237

173



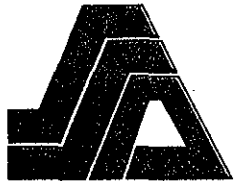
TESIS DE POSGRADO

PARA OBTENER EL TITULO DE:

MEDICO ESPECIALISTA EN  
 PEDIATRIA MEDICA

TITULO.:

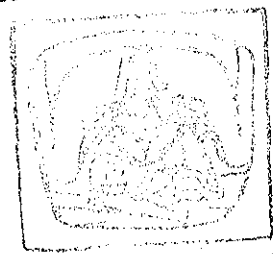
FRECUENCIA DE ALTERACIONES TIROIDEAS  
 EN NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN.



DRA. ALBA NOEMÍ ITZA ORTIZ



HOSPITAL DEL NIÑO  
 DEPARTAMENTO DE ENSEÑANZA



Villahermosa, Tab, Octubre de 2002

Av. Cit. G. Méndez M. No. 2832  
 C. P. 88100 Villahermosa, Tab



Universidad Nacional  
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

**Biblioteca Central**

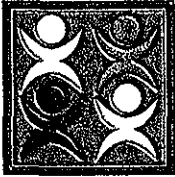


**UNAM – Dirección General de Bibliotecas**  
**Tesis Digitales**  
**Restricciones de uso**

**DERECHOS RESERVADOS ©**  
**PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL**

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

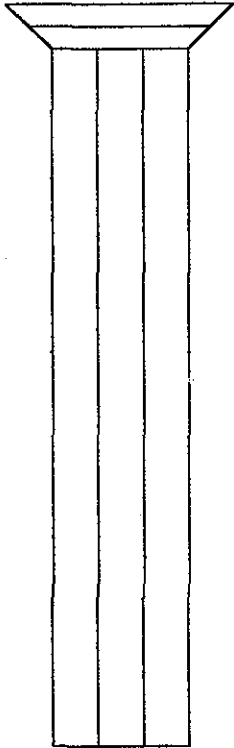


**HOSPITAL DEL NIÑO**  
**"DR. RODOLFO NIETO PADRON"**  
**INSTITUCIÓN DE ASISTENCIA, ENSEÑANZA E INVESTIGACIÓN**  
**SECRETARÍA DE SALUD EN EL ESTADO**  
**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO**

---

---

---



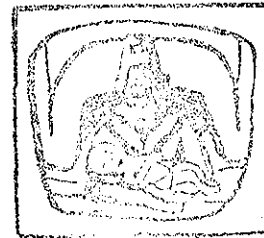
**TESIS DE POSGRADO**

**FRECUENCIA DE ALTERACIONES TIROIDEAS  
EN NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN.**

**ALUMNA: DRA. ALBA NOEMÍ ITZA ORTIZ**  
**ASESOR (S): DR. GUSTAVO A. RODRÍGUEZ LEON**  
**DR. LUIS GOMEZ VALENCIA**  
**LIC. LILIA DEL C. GUZMÁN CARRERA**



**HOSPITAL DEL NIÑO**  
**DEPARTAMENTO DE ENSEÑANZA**



**Av. Cr. G. Méndez M. No. 2832**  
**C. P. 86100 Villahermosa, Tab**

**Villahermosa, Tab, Octubre de 2001**



PODER EJECUTIVO DEL  
ESTADO LIBRE Y  
SOBERANO DE TABASCO

# Hospital del Niño " Dr. Rodolfo Nieto Padrón "

INSTITUCIÓN DE SERVICIOS MEDICOS, ENSEÑANZA E INVESTIGACIÓN  
GOBIERNO DEL ESTADO DE TABASCO  
AV. GREGORIO MÉNDEZ MAGAÑA NO.2832, COL. TAMULTÉ C.P. 86150  
TEL: 3 51-10-55 3 51-10-90 y FAX: 3 51-10-78

OCTUBRE 30 DE 2001

ASUNTO: CONCLUSION DE TESIS

**DR. HUGO ARECHIGA URTUZUASTEGUI**  
**JEFE DE LA DIVISION DE ESTUDIOS DE POSGRADO**  
**E INVESTIGACION DE LA FACULTAD DE MEDICINA (UNAM)**  
**MEXICO, D.F.**


**AT'N. DR. PELAYO VILAR PUIG**  
**JEFE DE LA SUBDIVISION DE ESPECIALIZACIONES MEDICAS**  
**FACULTAD DE MEDICINA DE LA DIVISION DE ESTUDIOS**  
**DE POSGRADO E INVESTIGACION (UNAM)**

A través de este conducto comunicamos a ustedes, la conclusión de tesis "**FRECUENCIA DE ALTERACIONES TIROIDEAS EN NIÑOS CON SINDROME DE DOWN**", sustentado por la **DRA. ALBA NOEMI ITZA ORTIZ**, por lo que se autoriza para los fines y trámites correspondientes para la Titulación en la Especialidad de **Pediatría Médica**, ante esa Universidad Nacional Autónoma de México.

Aprovechamos la ocasión de enviarles un afectuoso saludo y quedamos a sus apreciables órdenes.

**ATENTAMENTE**

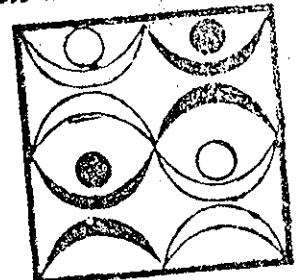
  
DR. DAVID E. BARAJAS IZQUIERDO  
DIRECTOR GENERAL  
HOSPITAL DEL NIÑO "DR. R.N.P."

  
M.enC. JOSÉ MANUEL DÍAZ GÓMEZ  
PROFESOR TITULAR DEL CURSO DE  
PEDIATRÍA MÉDICA Y  
JEFE DE ENSEÑANZA E INVESTIGACION

  
DR. GUSTAVO A. RODRIGUEZ LEON  
ASESOR DE TESIS

C.C.P.- DIRECCION GENERAL HOSPITAL DEL NIÑO  
C.C.P.- DEPARTAMENTO DE POSGRADO (UNAM)  
C.C.P.- DIRECCION DE ENSEÑANZA Y INVESTIGACION DE SECRETARIA DE SALUD

HOSPITAL DEL NIÑO  
Dr. Rodolfo Nieto Padrón



DIRECCION GENERAL

## **DEDICATORIA**

**A DIOS PORQUE CON SU HALITO ME DIO VIDA  
Y ME HA PERMITIDIO REALIZARME COMO PROFESIONISTA Y MADRE.**

**A MIS AMADOS PADRES: ANA Y SALOMÓN POR SU GRAN AMOR Y POR  
HABERME ENSEÑADO AMAR A MIS PRÓJIMOS.**

**A JAIME: QUIEN ES UN EXCELENTE ESPOSO, BUEN PADRE  
Y FIEL COMPAÑERO.**

**A MI PEQUEÑA MERARI: GRACIAS NENA POR ENSEÑARME SOBRE EL NIÑO  
SANO, HAS SIDO TU QUIEN ME HA ENSEÑADO MUCHO Y ME HA  
HECHO AMAR A UN MAS MI PROFESIÓN.**

**DR. GUSTAVO A. RODRÍGUEZ LEON: MUCHAS GRACIAS POR SU CONFIANZA Y  
DEDICACIÓN PARA CONCLUIR ESTE TRABAJO.**

**A MIS BUENOS AMIGOS DE LOS MALOS MOMENTOS DURANTE LA RESIDENCIA:  
DR. LUIS GOMEZ VALENCIA Y LIC. LILI GUZMÁN.**

**A LA NIÑEZ MEXICANA Y SU PADRES POR DEPOSITAR SU CONFIANZA EN LA  
QUE FUE NUESTRA CUNA DE PEDIATRIA, HOSPITAL DEL NIÑO "DR.  
RODOLFO NIETO PADRÓN"**

# ÍNDICE

	PAGINAS
RESUMEN	1 - 2
ANTECEDENTES	3- 5
MARCO TEORICO	6 - 9
V. JUSTIFICACIÓN	10
VI. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	11
VIII. OBJETIVOS	12
IX. METAS	13
X. METODOLOGÍA	14 - 18
Diseño del experimento}	
Unidad de observación	
Universo de trabajo	
Cálculo de muestra y sistema de muestreo	
Definición de variables	
Criterios y estrategias de trabajo clínico	
Instrumentos de medición y técnicas	
Criterios de inclusión	
Criterios de exclusión	
Métodos de recolección, base de datos	
Análisis estadístico	
Consideraciones éticas	
XI RESULTADOS	19 - 21
XII DISCUSIÓN	22 - 24
XIII CONCLUSIONES	25
XIV BIBLIOGRAFÍA	26 - 28
XV ORGANIZACIÓN	29
XVI EXTENSIÓN	29
XVII CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES	30
XVIII ANEXOS	31
XIX CUADROS	32 - 35

## RESUMEN

El Hipotiroidismo congénito (HC) es una urgencia pediátrica debido a que el retardo en su diagnóstico y en el inicio del tratamiento tendrá repercusiones muy importantes en el desarrollo del SNC. Este ocurre en un 20-30% de las personas con Síndrome de Down (SD) y en México, es escaso el número de individuos en los que se realiza el cribado sistemático de disfunción tiroidea a lo largo de su vida.

Las personas con SD precisan de la atención de salud y del conocimiento de los riesgos y problemas asociados que permiten conocer que alteraciones pueden aparecer y en que momentos de su vida, por ello es pertinente añadir a las recomendaciones de la población infantil en general, un grupo de actividades preventivas y exploraciones que permiten corregir, aliviar o evitar los problemas de salud en estos pacientes.

Nuestro objetivo en este estudio fue identificar la frecuencia de Hipotiroidismo Congénito asociado en el niño con Síndrome de Down. Y para ello se incluyeron 33 niños menores de un año de edad con diagnóstico citogenético de síndrome de Down atendidos en el Hospital del Niño de Enero de 1998 a Enero 2000. Se realizó cariotipo y perfil tiroideo.<sup>1</sup>

Los resultados fueron los siguientes: 3 resultaron con Alteración tiroidea: 1 con Hipotiroidismo, 1 con Hipertiroidismo y 1 limítrofe. La edad al diagnóstico fue al mes y 2 meses. No hubo predominio en el sexo afectado. La frecuencia de Alteraciones Tiroideas encontrada en pacientes con Síndrome de Down en el Hospital del Niño Dr. Rodolfo

Nieto Padrón fue del 9% en pacientes menores de 1 año de vida. Mismo que no fue tan alto como lo esperado en base a estudios previos realizados a nivel nacional e internacional y lo atribuimos a que la cobertura fue únicamente por 2 años siendo lo revisado en otros de 13 años. Sin embargo consideramos que si fue importante la afección tiroidea en este grupo de pacientes en comparación con niños de la población en general.



## ANTECEDENTES

La incidencia de alteraciones de la función tiroidea esta incrementada significativamente en el Síndrome de Down en todas las edades, aproximadamente un 45% de las personas con síndrome de Down presentan disfunción de la glándula tiroidea (1,2).

La asociación entre disfunción tiroidea y Síndrome de Down esta bien documentada. Estudios previos en niños y adolescentes nos muestran una elevada prevalencia de enfermedad tiroidea congénita autoinmune (3). Estudios recientes por Foxy y cols. establecieron la incidencia del Hipotiroidismo congénito en recién nacidos con síndrome de Down 1 en 141 con lo que es 28 veces más común que en la población en general.(3) Son muy pocos los datos epidemiológicos disponibles en Hipotiroidismo Congénito asociados con el Síndrome de Down y otros defectos al nacimiento. Por relación de registros de 2 poblaciones describimos la epidemiología de hipotiroidismo congénito y su asociación con otros defectos, en Atlanta de 1979 a 1992. los casos incluyeron todos los niños con hipotiroidismo congénito nacidos en 1979 a 1992 de madres residentes en la ciudad de Atlanta (4).

Determinamos los casos por revisión de la lista de nacimientos y la lista de programas de defectos congénitos, registrados en Atlanta de 1979 a 1992 en una población menor de 1 año de vida. De 97 niños nacidos a término identificados con Hipotiroidismo Congénito y/o defectos congénitos (1:5000 nacidos vivos) 87 tuvieron hipotiroidismo congénito primario y 10 secundario. La tasa de Hipotiroidismo Congénito primario fue alta entre los no hispanos blancos como negros (1:4400 contra 1:10000) y entre mujeres comparado como hombres (1:4000 contra 1:7700). Entre los niños con hipotiroidismo congénito primario, 77 tuvieron únicamente Hipotiroidismo Congénito, 3 con síndrome de Down y 7 no tuvieron relación con defectos estructurales mayores.

Con base en la tasa de anomalías estructurales mayores y Síndrome de Down en la población de Atlanta en un estudio realizado de 1979 a 1992 concluyeron que:

1) Niños con Síndrome de Down tuvieron 35% de riesgo elevado para Hipotiroidismo Congénito primario comparado con niños de la población general.

2) Niños con Hipotiroidismo Congénito primario tuvieron 2.2% de riesgo elevado para anomalías estructurales mayores(4).

## MARCO TEORICO

El Hipotiroidismo se debe a una producción insuficiente de hormona tiroidea o a un defecto de su receptor, el proceso puede manifestarse desde el nacimiento. Se ha comprobado una prevalencia de Hipotiroidismo Congénito de 1 por cada 4000 lactantes en todo el mundo. En México se ha reconocido que el problema ocurre en aproximadamente 1 de cada 1500 a 2300 recién nacidos esta frecuencia es una de las más altas del mundo y aun no se tiene una respuesta para explicar tal fenómeno (5).

Los trastornos que ocasionan con más frecuencia Hipotiroidismo Congénito son disgenesia de la glándula tiroidea (agenesia o displasia), errores en la síntesis de tiroxina y tiroidea de localización sublingual. Se considera que el HC es una urgencia pediátrica debido a que el retardo en el diagnóstico y en el inicio del tratamiento tendrá repercusiones muy importantes en el desarrollo del SNC. Se puede sospechar y confirmar el diagnóstico en las primeras semanas de vida si se conocen las primeras manifestaciones. La duración prolongada de la ictericia fisiológica puede ser el signo más precoz. dificultades para la alimentación, inactividad, somnolencia. Los lactantes afectados

lloran poco, duermen mucho, tienen poco apetito. Puede haber estreñimiento, abdomen voluminoso y suele haber hernia umbilical (5). En EE.UU. la mayoría de las campañas de detección selectiva del hipotiroidismo en recién nacidos determinan los niveles de T4, complementados con la medición de la TSH cuando T4 es baja (6). En México, es escaso el número de individuos con síndrome de Down en los que se realiza cribado sistemático de disfunción tiroidea a lo largo de su vida, apenas el 15-30%. Se recomienda determinar al nacer, 6 meses de vida, al año y anualmente TSH. En caso de disfunción tiroidea compensada (elevación aislada de TSH), repetir cada 6 meses TSH, T4 y rT3 hasta que se normalice la función o se diagnostique de hipotiroidismo franco (7).

La trisomía 21 ó Síndrome de Down, es la autosomopatía más frecuente. Su frecuencia es de 0.6 a 1/1000 de todos los nacidos. Fue descrita por primera vez por el Dr. John Langdon Haydon Down en 1866(8).

El Síndrome de Down es la primera causa congénita de retraso mental, en España se producen alrededor de 650 casos nuevos cada año, ocurriendo en uno de cada 900 recién nacidos vivos. El 55% de los casos el síndrome está causado por trisomía 21 pura, debida a la

no disyunción en la fase de meiosis, el 80% de los casos de estas trosomías es de origen materno; en el 45% es causado por translocación de un cromosoma; alrededor de 1 a 3% son por mosaicismo, es decir, un mismo individuo presenta líneas celulares normales y trisómicas (9).

La carga génica del cromosoma 21 triplemente representado, es el origen del desequilibrio que condiciona las alteraciones del desarrollo, estructura y función de diversos sistemas y órganos, destacando el retraso mental. Pero también existe un incremento del riesgo de padecer cardiopatías congénitas, hipoacusia, alteraciones oculares o enfermedades del tiroides. (10).

Ciertos riesgos y problemas ocurren con mayor frecuencia en niños con Síndrome de Down, de ahí la importancia de conocerlos ya que de su detección y manejo oportunos depende la calidad de vida de estos pacientes. En caso de encontrar una disminución del crecimiento en referencia a las tablas estándares del Síndrome de Down, se precisará investigar las causas, siendo las más frecuentes cardiopatías congénitas, hipotiroidismo, déficit de hormona de crecimiento, ausencia de soporte nutricional y más raramente leucemia. (11).

En buena parte de los casos la disfunción tiroidea ocurre en niños aparentemente asintomáticos o solapados a la clínica típica del Síndrome de Down (hipotonía, estreñimiento, incremento ponderal o crecimiento lento), por lo que podemos no pensar en el Hipotiroidismo (12).

La observación de disfunción tiroidea se incrementa con la edad, particularmente por encima de los 25 años. La forma mas común es el aumento aislado de TSH o "hipertirotropinemia idiopática", presente en cerca del 50% de los individuos con SD, al parecer debido a neuroregulación defectuosa de la TSH, que en estudios de 24hrs. varia entre niveles normales y altos. En un 40% de los casos

evoluciona a la normalidad , recomendándose control cada 6 meses en esta situación para confirmar un estado de hipotiroidismo franco, añadiéndose en la evaluación la determinación de  $rt_3$  (12).

Se estima que el 12 al 17% de los casos son hipotiroidismos adquiridos y de éstos, el 33% de causa autoinmune(13).

## JUSTIFICACION

Siendo la incidencia del Síndrome de Down de 1 nuevo caso cada semana en el Hospital del Niño (fuente: archivo clínico de 1998 al 2000) ,y dado que estos niños padecen diversas alteraciones orgánicas que repercuten mucho en su crecimiento y desarrollo, y dado que la afección tiroidea es una de las más frecuentes y la que mayor daño produce en su desarrollo, nos interesó identificar cuál era la frecuencia de estos niños con síndrome de Down afectados por Hipotiroidismo, ya que en estudios previos a nivel internacional resultó una incidencia de hasta 45% (1).

Se sabe que puede ocurrir a cualquier edad, sin embargo es en los primeros meses de vida que el daño es irreversible por lo que nos enfocamos desde la edad de recién nacidos hasta los 12 meses de vida.

De los resultados obtenidos se establecerán medidas para su detección oportuna, ya que de no sospecharse a tiempo la calidad de vida de estos niños se limitará aun más.



## PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

El mayor conocimiento de los riesgos y problemas asociados al síndrome de Down permite conocer que alteraciones pueden aparecer y en qué momentos de la vida del niño, por ello es pertinente añadir actividades preventivas que permitan corregir, aliviar o evitar los problemas de salud en estos pacientes. Entre sus principales problemas de salud se encuentran las cardiopatías, retraso del crecimiento y desarrollo psicomotor, problemas oculares y de la audición, y de la función tiroidea. Y tras haber observado en nuestro Hospital del Niño que la frecuencia de niños con síndrome de Down es alta, nos cuestionamos si en ellos existe también una frecuencia tan alta de hipotiroidismo como en lo revisado en otros países.

## **OBJETIVO GENERAL**

Identificar la frecuencia de Hipotiroidismo Congénito asociado en el niño con Síndrome de Down.

## **METAS**

1. Publicación en revistas.
2. Presentación en foro

## **METODOLOGÍA**

### **TIPO DE INVESTIGACIÓN.**

Estudio retrospectivo y descriptivo.

### **UNIVERSO DE TRABAJO.**

Hospital del Niño Dr. Rodolfo Nieto Padrón, en la ciudad de Villahermosa, tabasco. Durante el periodo de 1º de Enero de 1998 al 1º de Enero de 2000.

### **UNIDAD DE OBSERVACIÓN.**

Todos los lactantes de 1 año de edad con diagnóstico de síndrome de Down que asisten al Hospital del Niño.

## **METODOS DE MUESTREO.**

Se revisaron los expedientes del servicio de genética y estimulación temprana de 1998 al 2000 con un total de 96 casos, ingresando al estudio 33.

## **TAMAÑO DE LA MUESTRA.**

El universo de trabajo serán todos los lactantes menores de 1 año de edad atendidos Enero de 1998 a Enero del 2000 en el Hospital del Niño con diagnóstico clínico y citogenético de Síndrome de Down.

## **CRITERIOS DE INCLUSIÓN.**

- 1.Lactantes de ambos sexos.
- 2.De recién nacidos a 12 meses de edad.
- 3.Diagnóstico de Síndrome de Down.

## **CRITERIOS DE EXCLUSIÓN.**

- 1.Niños con Síndrome de Down sin perfil tiroideo
- 2.Niños sin cariotipo.
- 3.Expedientes incompletos.

## **DEFINICIÓN DE VARIABLES.**

### **DEPENDIENTES.**

- 1.Cariotipo (47, XX 21 ó 47, XY 21)
- 2.Perfil tiroideo:T3 total (ng/ml), T4 total y TSH (ug/dl).

### **INDEPENDIENTES:**

- 1.Lactantes de 0 a 12 meses de edad.
- 2.De ambos sexos ( masculino y femenino).

## **CRITERIOS Y ESTRATEGIAS DE TRABAJO CLINICO.**

Los pacientes en estudio acudieron a la consulta externa del Hospital del Niño Dr. Rodolfo Nieto Padrón. Los médicos especialistas adscritos a los servicios de Endocrinología, Genética y Estimulación temprana, valoraron a los pacientes con Síndrome de Down observando los rasgos característicos (epicanto, implantación baja del cabello, macroglosia, hernia umbilical, clinodactilia, pliegue simiano, nariz pequeña y aplanada, hipotonicidad muscular, retraso psicomotor) y confirmaron el diagnóstico mediante el cariotipo. Y a demás se solicito perfil tiroideo a los incluidos al trabajo.

## **INSTRUMENTOS DE MEDICION Y TÉCNICAS.**

Las muestras sanguíneas fueron tomadas por químicos de los servicios de laboratorio general y genética del Hospital de Niño. Para el perfil tiroideo se obtuvo 2ml de sangre periférica, se tiño por el método ELISA y se realizó la lectura con equipo IMX. En el cariotipo se tomo de 1 a 2ml de sangre periférica con jeringa heparinizada, se cultivaron los linfocitos utilizando la técnica de bandas G y lectura al microscopio con cámara fotográfica.

## **METODOS DE RECOLECCION, BASES DE DATOS.**

Se revisaron expedientes clínicos de Enero de 1998 a Enero de 2000 de los servicios antes mencionados.

El documento se procesó en el programa Windows 98 y en PowerPoint.

## **ANÁLISIS ESTADÍSTICO.**

Se obtuvieron porcentajes y promedios.

## **CONSIDERACIONES ETICAS.**

En este estudio no se realizó método invasivo, por lo que no tuvo implicación ética.



## RESULTADOS.

Se incluyeron 33 pacientes, cumpliendo los criterios de inclusión. Con edades de 15 días como mínimo y de 1 año de vida como máximo. Siendo el promedio de edad al diagnóstico de 2 meses: hipertiroidismo y limitrofe (Tabla 1).

De estos, 18 (55%) fueron del sexo femenino y 15 (45%) fueron del sexo masculino (Tabla 2).

Los 33 pacientes estudiados presentaron rasgos fenotípicos de síndrome de Down (epicanto, macroglosia, puente nasal plano, implantación baja del cabello, clinodactilia, pliegue simiano) y se corroboró con el estudio citogénético. Se reportó trisomía 21 regular en el 100% de los casos (Tabla 3).

Entre los antecedentes revisados en los expedientes se encontraron 20 madres con edades entre 16 y 25 años, 8 con edades de 26 a 35 y 5 con edades de 36 a 45 años. Siendo el rango de edad materna de los pacientes con alguna de las alteraciones tiroideas de 26 a 35 años.

18 pacientes procedían de medio urbano, 5 de medio suburbano y 10 de medio rural. Predominando el municipio Centro con 13 casos.

14 (39%) niños fueron productos de primera gesta y 19 (57%) de gesta múltiple (Tabla 4).

A todos los pacientes se les realizó perfil tiroideo en su primera visita al hospital, 3 resultaron con TSH elevada (4.5 ug/ml, 50 ug/ml, y 12.8 ug/ml) y 2 con T4 total también elevada.

Entre las alteraciones tiroideas se halló 1 paciente con diagnóstico de **hipotiroidismo** congénito confirmándose como causa agenesia de tiroides, y con antecedentes de ser residente del municipio de Cunduacan, de sexo masculino y padres con consanguinidad. 1 caso se reportó con **hipertiroidismo**: de sexo masculino y procedente de Coahuila. 1 resultó con **TSH límite**: de sexo femenino y procedente del municipio Centro. Con un total de 3 casos que representa así un 9% de los pacientes en estudio afectados (Tabla 5).

En cuanto al sexo 2 fueron masculinos y 1 femenino, el límite. No correlacionándose con lo reportado en la literatura donde el predominio es de sexo femenino 3:1 en pacientes con hipotiroidismo congénito (5).

Como complicaciones propias del síndrome de Down:8  
presentaron cardiopatías como PCA 3(9%), CIV 4 (12%) y CIA 1 (3%),  
falleciendo 1 por esta causa.

## DISCUSIÓN.

Se considera que el hipotiroidismo congénito es una urgencia pediátrica debido a que el retardo en el diagnóstico y en el inicio del tratamiento tendrá repercusiones muy importantes en el desarrollo del SNC.

Y se sabe que la incidencia de alteraciones en la función tiroidea esta incrementada hasta un 45% en pacientes con síndrome de Down (1,5). En el presente estudio resulto ser la frecuencia de 9% aparentemente mucho menor a lo descrito en otras revisiones, pero cabe aclarar que en éstos el período en estudio fue mucho mayor siendo su población también mayor por lo que estamos convencidos de la importancia de vigilar, entre otros padecimientos que afectan a estos pacientes, la función tiroidea.

La forma más común es el aumento aislado de TSH, presente en cerca del 50% de los pacientes con síndrome de Down, al parecer debido a una neuroregulación defectuosa de la TSH. En un 40% de los casos evoluciona a la normalidad, recomendándose control cada 6 meses en esta situación para confirmar un estado de

hipotiroidismo franco, añadiéndose en la evaluación la determinación de rT3 (4).

El síndrome de Down presenta unos rasgos fenotípicos tan característicos que su diagnóstico puede realizarse con facilidad en el período neonatal. Se han descrito hasta 300 rasgos diferentes (8).

Por lo que se deberá tener muy presente al estar en contacto con un paciente Down de la importancia de su estudio integral, procurando el máximo logro de sus capacidades. Esperamos en un futuro no muy lejano, en México el cribado sistemático de disfunción tiroidea se realice a más del 15-30% de éstos pacientes.

Por estudios previos realizados en EE.UU. se sabe que el Hipotiroidismo en niños con síndrome Down es hasta de 33% por causa autoinmune. La etiología encontrada en nuestro hospital fue por agenesia del tiroides, misma que figura entre las causas más comunes de Hipotiroidismo para la población en general.(5). Es importante mencionar que no se debería omitir el solicitar los estudios de función tiroidea a éstos pacientes ya que con mucha frecuencia los datos clínicos que caracterizan a la hipofunción tiroidea ( fascies características) pueden pasarse desapercibidos en los pacientes con síndrome de Down al coincidir en muchos signos las dos patologías,

sin embargo se ha demostrado y lo corroboramos en la presente experiencia que los niños con síndrome Down pueden presentar disfunciones tiroideas que deban diagnosticarse oportunamente y que no solo deberán fundamentarse en las características sino realizando el tamiz neonatal y la valoración adecuada de la función tiroidea, en la cual pudieran existir solo alteraciones bioquímicas en algunas ocasiones, y en otras demostrarse una disfunción tiroidea franca como se muestra en esta serie de pacientes.

## CONCLUSIÓN.

En el presente estudio confirmamos que el Hipotiroidismo Congénito si está asociado al Síndrome de Down así como a otras alteraciones en la función del Tiroides tales como el Hipertiroidismo y la elevación aislada de TSH. La frecuencia encontrada para nosotros si ha sido significativa y los resultados fueron similares a estudios previos realizados. Siendo importante la valoración bioquímica de la función tiroidea en estos niños y su seguimiento. Por lo que recomendamos valorar la función tiroidea cada año en los niños con síndrome de Down y cada 6 meses en aquellos que se encuentre alteración bioquímica y/o clínica de su función tiroidea.

## BIBLIOGRAFÍA

- 1.- Castro A., Linares R. "Estudio de la función tiroidea en personas con síndrome de Down". Aten. Primaria. 1999;23:87-90.
- 2.- [www.aepap.org/previnfaf/Down.htm](http://www.aepap.org/previnfaf/Down.htm). Madrid, España. 2001.
- 3.- Fort P., Lifshitz F y cols. "Asociación de hipotiroidismo congénito y anomalías gastrointestinales congénitas en niños con síndrome Down". Journal Pediatrics. 1998;147:241-46.
- 4.- Rooney S, Walsh E. "Estudio de hipotiroidismo congénito asociado con defectos al nacimiento, Atlanta, 1979 a 1992". Med Genet. 1998;71:29-32.
- 5.- Loredo A. "Hipotiroidismo". En Medicina Interna Pediátrica de Loredo Abdalá. Edit. I interamericana. México, DF 1997:57-59.
- 6.- Piachaud J., Rohde J., Pasupathy A. "health screening for people with Down's syndrome". Intellect Disabil Res. 1998;42:341-45.



7.- Connolly BH, Morgan SB, Russell SF. "Health supervision for children with Down syndrome pediatrics". American Academy of Pediatrics.1997;93:855-59.

8.-[http://infodoctor.org/infodoc/alzheimer/articulos/syndrome Down.htm](http://infodoctor.org/infodoc/alzheimer/articulos/syndrome%20Down.htm).

9.- Hamerton JL., Jervis GA., Becker L. "Incidence of chromosome abnormalities". Clin Genet.1995;8:223-29

10.- Rebecca B., Saenz M. "Primary care of infants and Young children with Down syndrome". Am Fam Physycian. 1999;59:381-90.

11.- Mitchell C. "Health watch for the person with Down syndrome". National Down Syndrome Congress.1996;148:441-42.

12.- LeonardS., Bower C. y cols. "Medical aspects of school aged children with down syndrome". Med Child Neurol.1999;41:683-88.

13.- Cohen w. Down Syndrome Quarterly. "Health care guidelines for individuals with Down syndrome:1999 revision".Down Syndrome Quartely. 1999;4:65-70.

14.- Moreno J., Velasco R. y cols. "Alteración de la función tiroidea en el síndrome de Down". Síndrome de Down. 1995;24819:1-3.

## **ORGANIZACION**

**INVESTIGADOR RESPONSABLE:** Dr. Gustavo A. Rodríguez León.

**INVESTIGADORES ASOCIADOS:** Dr. Luis Gómez Valencia.

Lic Lilia del C. Guzmán Carrera.

**TESISTA:** Dra. Alba Noemí Itzá Ortiz.

## **EXTENSIÓN**

Publicación en revistas médicas de circulación nacional.

**ESTA TESIS NO SALE  
DE LA BIBLIOTECA**

## **ORGANIZACION**

**INVESTIGADOR RESPONSABLE:** Dr. Gustavo A. Rodríguez León.

**INVESTIGADORES ASOCIADOS:** Dr. Luis Gómez Valencia.

Lic Lilia del C. Guzmán Carrera.

**TESISTA:** Dra. Alba Noemí Itzá Ortiz.

## **EXTENSIÓN**

Publicación en revistas médicas de circulación nacional.

**ESTA TESIS NO SALE  
DE LA BIBLIOTECA**

## CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES

ACTIVIDAD	BIMESTRE				
	1	2	3	4	5
Planteamiento del problema		*			
Revisión bibliográfica		*	*		
Elaboración de protocolo			*	*	
Revisión de expedientes				*	*
Captura de la información					*
Procesamiento de datos					*
Análisis					*

## HOJA DE RECOLECCION DE DATOS (ANEXO 1)

### **DATOS DE IDENTIFICACIÓN.**

1.No. Expediente.

2.Edad.

3.Sexo.

4.Procedencia.

### **ANTECEDENTES.**

5.Edad materna.

6.No. de gesta.

7.Consanguinidad.

8.Amenaza de aborto.

**TABLA 1**

**EDAD DIAGNOSTICA DE ALTERACION TIROIDEA**

<b>ALTERACION TIROIDEA</b>	<b>NO. DE CASOS</b>	<b>EDAD (MESES)</b>
<b>HIPOTIROIDISMO</b>	<b>1</b>	<b>1</b>
<b>HIPERTIROIDISMO</b>	<b>1</b>	<b>2</b>
<b>LIMITROFE</b>	<b>1</b>	<b>2</b>

**TABLA 2**

**NUMERO Y PORCENTAJE DE CASOS POR SEXO**

<b>SEXO</b>	<b>NO. DE CASOS</b>	<b>%</b>
MASCULINO	15	45
FEMENINO	18	55

**TABLA 3**

**DIAGNOSTICO CITOGENETICO**

<b>CARIOTIPO</b>	<b>No. CASOS</b>	<b>%</b>
TRISOMIA 21	33	100



**TABLA 4**

**CARACTERISTICAS GENERALES DE LAS MADRES**

<b>EDAD MATERNA</b>	<b>NO. DE CASOS</b>	<b>%</b>
16 – 25	20	60
26 – 35	8	24
36 – 45	5	15
<b>NO. DE GESTA</b>		
PRIMIGESTA	14	39
MULTIGESTA	19	57

**TABLA 5**  
**NUMERO DE CASOS Y PORCENTAJE DE ALTERACIONES**  
**TIROIDEAS.**

<b>ALTERACIONES TIROIDEA</b>	<b>No CASOS</b>	<b>%</b>
LIMITROFE	1	3
HIPOTIROIDISMO	1	3
HIPERTIROIDISMO	1	3
TOTAL	3	9