

44



# UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

ESCUELA NACIONAL DE ENFERMERIA Y OBSTETRICIA

LA IMPORTANCIA DE QUE EL PERSONAL DE ENFERMERIA ESTE INFORMADO ACERCA DE LA PRUEBA DE TAMIZ NEONATAL EN MEXICO.

## TESIS DE COMPILACION

QUE PARA OBTENER EL TITULO DE:  
LICENCIADA EN ENFERMERIA Y OBSTETRICIA  
P R E S E N T A :  
GARCIA ORTIZ NAYELY IXTABAY

NUMERO DE CUENTA: 9117187-4



DIRECTORA DEL TRABAJO: LIC. ELVIA LETICIA RAMIREZ TORIZ

*Elvia Leticia Ramirez Toriz*

Enfermera Titular  
Escuela Nacional de Obstetricia

MEXICO, D. F. **TESIS CON FALLA DE ORIGEN**

SEPTIEMBRE, 2002



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.

## **AGRADECIMIENTOS**

**Mi más profundo cariño y gratitud a la Licenciada en Enfermería Elvia Leticia Ramírez Toriz, quien ha hecho posible que se logre una de mis metas.**

**Agradezco también a la Dra. Marcela Vela Amieva y a todo el personal de la Unidad de Genética de la Nutrición por el apoyo y colaboración recibida en la realización del presente trabajo**

## **Dedicatorias**

**A Bernardo García Colín y María Ortiz Armenta, mis padres por su paciencia, comprensión y apoyo incondicional, pero sobre todo por la vida.**

**In Memoriam Gala Armenta, mi abuela de quien aprendía que el ayudar a las personas nos hace cada vez mas grande y humilde.**

**A mi hermana Maribel e hijas María Esther, Julieta y Javier por el amor que nos tenemos y en este momento entrego con mi trabajo.**

**A mis tíos, primos, sobrinas y sobrinos por su cariño, apoyo, palabras de aliento y crítica que me llevaron a tomar con decisión y amor a mi trabajo.**

**A mis maestros :**

**Gracias por sus enseñanzas y sabiduría a los que aun se encuentran aquí y aquellos que nos adelantaron en el camino mil gracias.**

**A las personas que he servido con mis conocimientos y apoyo gracias por enseñarme lo que en realidad es el dar todo para su recuperación.**

**A los médicos con los que compartí mi etapa de estudiante:**

**Gracias por enseñarme lo importante que es el paciente.**

**Mi agradecimiento infinito y de corazón a ustedes que me permitieran lograr esto.**

## ÍNDICE

|   |    |
|---|----|
| INTRODUCCIÓN  | 3  |
| JUSTIFICACIÓN   | 5  |
| OBJETIVOS   | 6  |
| CAPÍTULO 1  |    |
| ANTECEDENTES DE LA PRUEBA DE TAMIZ NEONATAL EN MÉXICO   | 7  |
| CAPÍTULO 2 ¿QUÉ ES EL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO?   |    |
| 2.1 DEFINICIÓN DEL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO   | 9  |
| 2.2 ANATOMÍA DE LA GLÁNDULA TIROIDES  | 9  |
| 2.3 EMBRIOLOGÍA DE LA GLÁNDULA TIROIDES   | 12 |
| 2.4 FISIOLÓGÍA DE LA GLÁNDULA TIROIDES  | 14 |
| CAPÍTULO 3 FISIOPATOLOGÍA Y CONSECUENCIAS CLÍNICAS DEL<br>HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO                    |    |
| 3.1 FISIOPATOLOGÍA DEL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO   | 25 |
| 3.2 EL RETRASO MENTAL O DEFICIENCIA MENTAL  | 31 |
| CAPÍTULO 4 TAMIZ NEONATAL   |    |
| 4.1 TÉCNICA DE TOMA DE SANGRE DE CORDÓN UMBILICAL   | 35 |
| 4.2 TÉCNICA DE SANGRE DE TALÓN  | 36 |
| 4.3 MUESTRAS DE SANGRE INACEPTABLES   | 37 |
| CAPÍTULO 5. IMPORTANCIA DE LA DIVULGACIÓN DE LA PRUEBA DE TAMIZ<br>NEONATAL AL PERSONAL DE ENFERMERÍA |    |
| 5.1 DIFUSION DE LA PRUEBA DE TAMIZ NEONATAL AL PERSONAL DE<br>ENFERMERÍA                              | 39 |
| CAPÍTULO 6 CONCLUSIONES   | 40 |
| 6.1 PROPUESTAS  | 40 |
| 6.2 BIBLIOGRAFÍA  | 42 |
| 6.3 GLOSARIO  | 43 |

## INTRODUCCIÓN

El presente trabajo de investigación es una revisión exhaustiva sobre el tema de tamiz neonatal e hipotiroidismo congénito cuyo interés surgió al haber realizado el servicio social en el Laboratorio de la Unidad de Genética de la Nutrición del Instituto Nacional de Pediatría – del Instituto de Investigaciones Biomédicas de la UNAM y de la Dirección General de Salud Reproductiva de la SSA.

Este laboratorio es pionero en el manejo de dichos temas, así como en el diagnóstico y tratamiento de enfermedades de baja frecuencia tales como los errores innatos del metabolismo (EIM).

Al hablar de tamiz neonatal, nos referimos a un estudio selectivo, que se aplica a la población de recién nacidos aparentemente sanos, mediante el cual se pueden detectar gran variedad de enfermedades, entre ellas, el hipotiroidismo congénito que es un padecimiento frecuente en nuestro país pero que no tiene mucha difusión, ni en el equipo de salud ni en la población en general. Es necesario señalar que en otros países se utiliza el tamiz neonatal para detectar varias enfermedades sin embargo en México solo se utiliza para detectar hipotiroidismo congénito.

El desconocimiento de este hecho por el personal de enfermería es frecuente, y probablemente se deba a que durante la formación académica este tema no se considera importante y no se le otorga al estudiante información clara y suficiente sobre el mismo.

La finalidad de esta tesis es la de servir como guía para todos aquellos integrantes del equipo de salud que se encuentren interesados en el tema de tamiz neonatal, puesto que la práctica adecuada del mismo puede prevenir daños irreversibles en los recién nacidos, tales como el retraso mental o discapacidad intelectual.

En el primer capítulo se dan a conocer los antecedentes del Tamiz Neonatal en México. En el capítulo dos hablamos de la definición del hipotiroidismo congénito, así como de la anatomía, embriología y fisiología de la glándula tiroides. En el tercer capítulo definimos el tamiz neonatal y las diferentes técnicas para realizarlo. En el cuatro hablamos de la importancia de la difusión y divulgación de la prueba de tamiz neonatal entre el personal de enfermería y otros integrantes del equipo de salud.

Finaliza esta tesis con conclusiones, propuestas, bibliografía y anexos.

## JUSTIFICACIÓN

El hipotiroidismo congénito es un defecto al nacimiento que, cuando no recibe tratamiento adecuado y oportuno, causa retraso mental irreversible. Este padecimiento puede ser detectado oportunamente mediante un diagnóstico temprano a través de la prueba de tamiz neonatal.

El personal de enfermería juega un papel fundamental en el tamiz neonatal puesto que suele ser el encargado tanto de tomar la muestra, como de enviarla al laboratorio correspondiente para su procesamiento bioquímico. Es necesario explicar los fundamentos y utilidades de la prueba de tamiz neonatal para la detección de hipotiroidismo congénito, con la finalidad de que el personal de enfermería tenga conocimiento de la importancia de la misma y su posterior aplicación.



## **OBJETIVOS**

### **Objetivo General**

Difundir entre el personal de enfermería información sobre la prueba de tamiz neonatal por medio de la cual se puede detectar el hipotiroidismo congénito en los recién nacidos.

### **Objetivos Especificos**

Que el personal de enfermería cuente con la información necesaria acerca de la prueba de tamiz neonatal.

Que el personal de enfermería sea consciente de la importancia del tamiz neonatal para la detección del hipotiroidismo congénito en México.

## CAPÍTULO 1

### Antecedentes

En México el tamiz neonatal tuvo sus inicios en 1989, como un programa académico experimental del Instituto Nacional de Pediatría y de la Universidad Nacional Autónoma de México, el cual pronto mostró sus bondades y fue en 1995 cuando se constituyó como una acción obligatoria gracias a la expedición de la Norma Oficial Mexicana NOM-007-SSA2-1993, de atención a la mujer durante el embarazo, parto y puerperio y del recién nacido, criterios y procedimientos para la prestación del servicio, publicada en el Diario Oficial de la Federación, el 6 de enero de 1995.

El tamiz neonatal es un estudio con fines preventivos, que debe practicarse a todos los recién nacidos. Su objetivo es descubrir y tratar oportunamente enfermedades graves e irreversibles que no se pueden detectar al nacimiento, ni siquiera con una revisión médica muy cuidadosa.

El tamiz neonatal se realiza tomando una pequeña muestra de sangre del cordón umbilical o del talón del niño, misma que se colecta en una tarjeta especial de papel filtro, la que se envía por correo o mensajería al laboratorio donde se efectúa el análisis

Este estudio permite identificar a los recién nacidos afectados, cuando en apariencia todavía están sanos; si por medio del tamiz neonatal se descubre un recién nacido enfermo y se le da tratamiento adecuado desde las primeras semanas de vida, se logra evitar el daño cerebral y el paciente se desarrolla como una persona normal. En sus inicios el Programa de Tamiz Neonatal únicamente funcionaba en tres Estados de la República Mexicana (Distrito Federal, Estado de México y Tlaxcala), pero a partir de 1993 adquiere carácter nacional debido a que se incorporaron, en forma paulatina, el resto de los Estados

La incorporación de estas entidades federativas permitió que el número de recién nacidos tamizados aumentara en forma muy importante de 27,294 en 1992 a 529,241 en 1999.

La cobertura del programa (hasta 1999) era del 90%, siendo la Secretaría de Salud la Institución del Sector Salud con más alta cobertura, funcionando con 7 laboratorios regionales que se localizan en los Estados de Coahuila, Yucatán, Tamaulipas, Sonora, Tabasco, Veracruz y Nuevo León, y un laboratorio central de referencia ubicado en el Distrito Federal.

La cifra total de recién nacidos tamizados para hipotiroidismo congénito en la Secretaría de Salud, rebasa los 3,000,000

Actualmente sabemos que la frecuencia de hipotiroidismo congénito en México (1:2597) es discretamente mayor que la referida en otros países y existe un predominio de dos niñas hipotiroideas por un niño hipotiroideo, lo cual se ha observado también en otros países.<sup>1</sup>

---

1. <sup>1</sup> VELA Arrieva, MARCELA. Tamiz Neonatal del hipotiroidismo congénito en México frecuencia en los últimos diez años. Acta pediátrica de México No 4 Vol 21 México 2000 Págs 99-103

## **CAPÍTULO 2**

### **DEFINICIÓN DEL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO**

El hipotiroidismo congénito es una enfermedad que se presenta desde el nacimiento y se caracteriza por ausencia o malformación de la glándula tiroides o disminución en su funcionamiento que puede ser transitorio o permanente.

#### **2.1 ANATOMÍA DE LA GLÁNDULA TIROIDES**

La glándula tiroides es una glándula endócrina, impar y simétrica, situada en la parte anterior del conducto laringotraqueal.

Esta glándula segrega una sustancia que acelera el desarrollo y el metabolismo. El sistema nervioso vegetativo gradúa la acción de la tirosina, pues regula su liberación en el órgano productor, a la vez que su desintegración de la excitabilidad del sistema nervioso vegetativo

##### **Situación y medios de fijación**

La tiroides es una pequeña glándula en forma de manposa que se localiza en la parte anterior del cuello, detrás del cartilago del mismo nombre, se palpa como una masa de contorno no definido y a veces se ve como un abultamiento liso en el cuello.

La glándula esta formada por dos lóbulos, derecho e izquierdo, unidos por un istmo, dispuesto transversalmente delante del segundo y el tercer cartilagos traqueales, los lóbulos se modelan sobre los lados de la tráquea y el esófago, descendiendo hasta el sexto cartilago traqueal y ascendiendo hasta los lados de los cartilagos cricoides y tiroides

### **Color y consistencia**

La glándula tiroides es de color gris rosa o amarillento, según su estado de circulación y de una consistencia blanda que varía con la cantidad de líquido que contienen los folículos.

### **Peso**

Es más voluminosa en la mujer que en el hombre. Posee un peso medio de 25 a 30 gramos en el adulto.<sup>2</sup>

Es un órgano impar, con forma de campana, que consta de dos lóbulos laterales conectados por un delgado istmo.

La tiroides es uno de los tejidos con mayor vascularización del organismo irrigado principalmente por las arterias tiroideas en las carótidas externas. Los efectos que tiene sobre el crecimiento y la maduración, en el organismo que presenta es después del nacimiento es indispensable la actividad tiroidea para que el crecimiento sea normal. La promoción de la maduración esquelética es una acción específica, acumulativa e irreversible de la tiroxina y triyodotironina.

La glándula tiroides se encuentra situada en el cuello, a la altura de las vértebras cervicales C5 y C7.

La tiroides se encuentra cubierta por una cápsula fibrosa, intimamente adherida a la glándula subyacente, una vaina llamada falsa cápsula que se deriva de la hoja pretraqueal de la aponeurosis profunda. La hoja anterior de la vaina envuelve a los músculos infrahioideos, en tanto que la posterior envuelve a la tráquea, el esófago y los nervios laringeos recurrentes.

El istmo de la tiroides se localiza justo por debajo del cartilago cricoides, a media distancia entre la porción saliente del cartilago tiroides y la escotadura supraesternal.

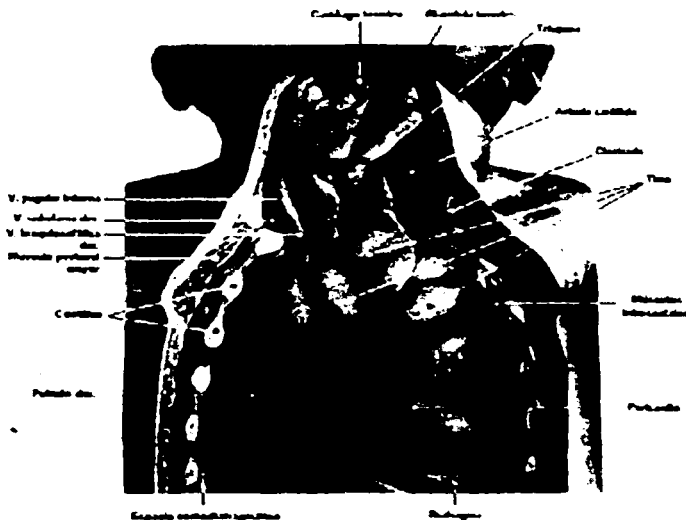
---

<sup>2</sup> QUITROZ GUTIERREZ, Dr Fernando. ANATOMIA HUMANA, Vol III Editorial Porrúa México 1996. Trigesima cuarta edición. Bs pagy 354.

Cada uno de los lóbulos tiene una apariencia de pera y mide alrededor de 2.5 a 4 cm de longitud, 1.5 a 2 cm de ancho y de 1 a 1.5 cm de grosor. El peso de una glándula tiroidea que se encuentre en un individuo normal es determinada por un ultrasonido, varía dependiendo de la ingestión de yodo en su dieta, la edad, y el peso corporal, pero el peso aproximado en un adulto es de 10 a 20 gramos.

La glándula tiroidea tiene un riego sanguíneo abundante. La arteria tiroidea superior nace de la arteria carótida común o de la externa, la arteria tiroidea inferior, del tronco tirocervical en la arteria subclavia y la pequeña arteria tiroidea ima, del tronco braquiocefálico en el arco aórtico, y a través de múltiples venas de la superficie que confluyen en las venas tiroideas superior, lateral e inferior.

Las hormonas tiroideas son únicas por el hecho de que contienen de 59 a 65 % del oligoelemento, yodo en las estructuras de las hormonas tiroideas T4 y T3.



TRABAJOS CON  
FALLA DE ORIGEN

## 2.2 EMBRIOLOGÍA DE LA GLÁNDULA TIROIDES

La glándula tiroides inicia su formación en la fase anterior en el piso de la faringe.

La bolsa así formada se desplaza en dirección descendente hacia el cartilago tiroides y alcanza su localización definitiva hacia la séptima semana de vida intrauterina, posteriormente se atrofia el conducto tirógloso.

La producción de los folículos y producción de tiroglobulinas inician a las ocho semanas y alrededor de la décima se evidencia la acumulación de yodo.

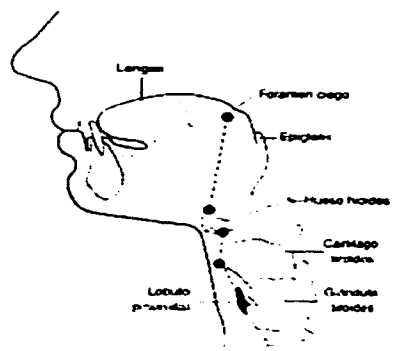
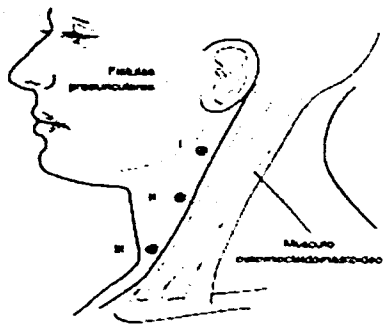
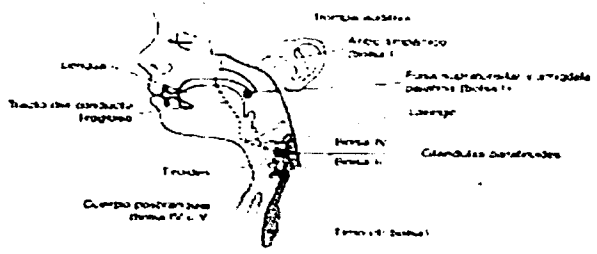
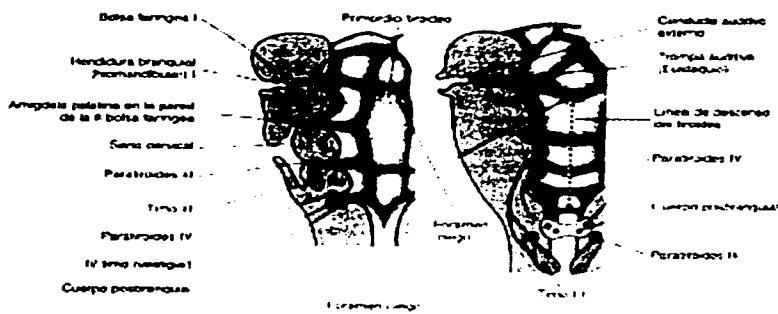
La hipófisis fetal inicia la producción de hormona estimulante de la tiroides también conocida como tirotrópina o TSH desde la octava semana de gestación, pero la madurez y la funcionalidad del eje hipotálamo-tiroideo se establece hasta las 20 semanas de gestación

La embriogénesis defectuosa origina la ausencia completa o parcial de la tiroides.

Las alteraciones en la vía migratoria de la tiroides rudimentaria pueden conducir a ectopia (localización anormal) con lo que el riesgo sanguíneo es inadecuado y no apoya la función tiroidea normal

Hacia el final de la vida intrauterina y durante el periodo neonatal, las hormonas tiroideas son esenciales para el crecimiento y desarrollo del sistema nervioso y del esquelético

La falta de hormona tiroidea intrauterina origina retraso de la maduración ósea y, si no se trata durante los primeros meses de vida postnatal, da por resultado deficiencia mental irreversible.





## 2.3 FISIOLÓGÍA DE LA GLÁNDULA TIROIDES

Las principales hormonas del tiroides se caracterizan por ser aminoácidos que contienen yodo, derivados de la tirosina: tiroxina (T4) y triyodotironina; 3,5,3'-triyodotironina (T3).<sup>3</sup>

### **Al sintetizarse las hormonas tiroideas**

Las hormonas tiroideas se sintetizan y almacenan como residuos de aminoácidos de tiroglobulina, proteína que constituye la mayor parte del coloide folicular del tiroides.

Esta glándula almacena grandes cantidades de hormonas potencial de esta manera, tiroglobulina extracelular puede constituir una porción grande de la masa de la glándula.

La tiroglobulina es una glucoproteína formada de dos subunidades parece ser idénticas.

La clonación molecular ha permitido saber que la tiroglobulina pertenece a una superfamilia de serina hidrolasas, incluso acetilcolinesterasa.

Los principales pasos en la síntesis, el almacenamiento, la liberación e intervención de hormonas tiroideas son

1. Captación del ión por la glándula
2. Oxidación del yoduro y yodación de grupos tirosil de la tiroglobulina.
3. Acoplamiento de residuos de yodotirosina mediante enlace éter para generar las yodotironinas
4. Proteólisis de la tiroglobulina, liberación de tiroxina y triyodotironina hacia la sangre

<sup>3</sup> [http://www.biopsicologia.net fichas/page\\_350.html](http://www.biopsicologia.net fichas/page_350.html) 2.4.7 Tirotrópica. Hormona estimulante-N3 pag 1

## **5. Conversión de tirosina en triyodotironina en tejidos periféricos.**

### **Captación de yoduro**

El yodo es un elemento inorgánico que se absorbe con facilidad en forma de yoduro y es parte integral de las hormonas tiroideas.

El sistema de transporte va a ser estimulado por la tirotropina (hormona estimulante de la tiroides, TSH) y bajo el control de un mecanismo autorregulador que va a aumentar la captación de yoduro cuando las reservas de yodo tiroideo son bajas lo que viene a señalar que la administración de yoduro puede ser capaz de revertir la situación.<sup>4</sup>

### **Oxidación de yodación**

La oxidación del yoduro hacia su forma activa se lleva a cabo mediante la peroxidasa tiroidea, que es una enzima que contiene el grupo "hem" y utiliza peróxido de hidrógeno ( $H_2O_2$ ) como oxidante.

En concreto, dicha enzima ha sido objeto de clonación siendo identificada como un autoantígeno en la enfermedad tiroidea autoinmunitaria.

### **Formación de tirosina y triyodotironina a partir de yodotirosinas**

El siguiente paso es el acoplamiento de dos residuos diyodotirosil para formar tirosina. El mecanismo comprende la transferencia enzimático de grupos, quizá como radicales libres de yodotirosil o iones con carga positiva, dentro de la tiroglobulina

La tiroglobulina se forma de manera primaria cerca del aminoterminal de la proteína, a diferencia de la triyodotirosina que se sintetiza, casi toda, cerca del carboxiterminal

---

<sup>4</sup> GANONG William, F. Fisiología, Médica Manual Moderno 17ª edición Págs

La concentración de hormona estimulante de la tiroides así como la disponibilidad del yoduro van a influir en las tasas de actividad sintética en los diversos tejidos. Dado que la triyodotironina es al menos cinco veces más activa que la tiroxina y sólo contiene tres cuartas partes del yodo de esta última, un decremento del yodo disponible necesita tener poco efecto sobre la cantidad efectiva de hormona tiroidea elaborada por la glándula.

Aun cuando un decremento en la disponibilidad de yoduro y el aumento relacionado de la proporción de monoyodotirosina favorecen la formación de triyodotironina sobre la tiroxina, una deficiencia de diyodotirosina puede alterar la síntesis de ambas formas de la hormona.

### **Secreción de hormonas tiroideas**

La proteólisis es una fase importante del proceso secretor. El cual se inicia con endocitosis del coloide desde la luz folicular, en la superficie apical de la célula.

La tiroglobulina "ingerida" aparece como gotas coloide intracelulares que, seguidamente, se fusionan con lisosomas que contienen las enzimas proteolíticas indispensables. Se piensa, que la tiroglobulina debe desintegrarse por completo hacia sus aminoácidos constitutivos para que se liberen las hormonas.

Las endopeptidasas desdoblan de manera selectiva a la tiroglobulina, lo que desencadena el origen de intermediarios que contienen hormonas, las cuales van a ser, posteriormente procesados por exopeptidasas. Seguidamente, las hormonas liberadas salen de la célula.

Ocurre que cuando se hidroliza la tiroglobulina, también se liberan monoyodotirosina y diyodotirosina, pero casi nunca salen del tiroides; en su lugar, se metabolizan de manera selectiva y el yodo, que ha sido liberado en forma de yoduro, se reincorpora hacia la proteína.

En situaciones normales, este yodo se vuelve a utilizar, sin embargo, cuando la hormona estimulante de la tiroides activa intensamente la proteólisis, algo del yoduro llega a la circulación, a veces con pequeñas cantidades de yodotirosina.<sup>5</sup>

### **Conservación de tirosina en triyodotironina en los tejidos periféricos.**

Aunque la tiroides secreta triyodotironina, el metabolismo de la tirosina, mediante monodesyodación secuencial en los tejidos periféricos, origina cerca del 80% de la triyodotironina, y es la vía metabólica "activadora".

Fuera del tiroides, el principal sitio de conversión de tirosina en triyodotironina, es el hígado; así cuando a pacientes con hipotiroidismo, se les administra tirosina a dosis que producen concentraciones plasmáticas normales de tirosina, ocurre que la cifra plasmática de triyodotironina, también alcanza el límite normal.

Casi todos los tejidos periféricos utilizan triyodotironina que se deriva de la hormona circulante, aunque existen excepciones, como es el caso del cerebro y la hipófisis, para los cuales la generación local de triyodotironina es una importante fuente de la hormona intracelular.

La yodotironina 5'-desyodasa, es la enzima encargada de convertir la tirosina en triyodotironina. Se trata de dos isozimas distintas, que se expresan y regulan de modo diferente en los tejidos periféricos.

En concreto, la 5'-desyodasa tipo I (5'D-I) se localiza en el hígado, riñones y tiroides y se caracteriza porque genera triyodotironina circulante que se utiliza en la mayoría de los tejidos blandos periféricos.

Por su parte, la 5'-desyodasa tipo II (5'D-II) se limita al cerebro, a la hipófisis y en ratas a la grasa parda, y funciona para aportar triyodotironina intracelular a esos tejidos.

---

<sup>5</sup> GUYTON, Hall. Fisiología y fisiopatología. Interamericana. Pag. 603. México

## **Transporte de hormonas tiroideas en sangre.**

Las hormonas tiroideas se transportan en la sangre en relación fuerte, pero no covalente, con alguna de las proteínas plasmáticas. La globulina unida a la tirosina es el principal transportador de hormonas tiroideas.

La triyodotironina se une de una manera menos ávida, ya que la tirosina, pero no la triyodotironina esta unida también por medio de la trasntirenina (llamada prealbúmina de unión a tirosina), pero se une a la tirosina y a la triyodotironina.

La albúmina también puede servir como transportador de la tirosina en el caso que otros mas componentes estén saturados. La unión de hormonas tiroideas a las proteínas plasmáticas protege a las hormonas contra el metabolismo y excreción, por esta razón sus vidas medias en circulación son largas.

## **Desintegración y eliminación.**

La tirosina se elimina con lentitud, ya que tiene una vida media de 6 ó 7 días. En el caso del hipotiroidismo congénito aumenta 9 ó 10 días, todo esto debido a las tasas alteradas de metabolismo de la hormona.

Las hormonas tiroideas se degradan principalmente en el hígado sin desyodación; la tirosina y triyodotironina se conjugan con los ácidos glucurónico y sulfúrico por medio de un grupo hidroxilo fenólico, y se excretan en la bils.

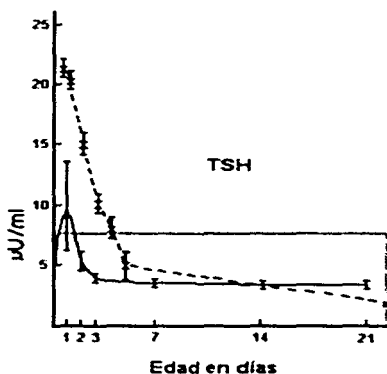
Existe una circulación enteropática de hormona tiroideas, estas últimas se liberan por medio de hidrólisis de los conjugados en el intestino desde donde se reabsorben. Parte del material conjugado llega al colon sin cambios, donde se hidroliza y se elimina por las heces como los compuestos libres.

La principal vía de metabolismo de la tirosina es la desyodación hacia triyodotironina o T3 inversa, que desyodan hacia tres diyodotironinas distintas, metabolitos inactivos que son constitutivos normales del plasma humano.

### Regulación de la función tiroidea.

La hormona estimulante de la tiroides es a su vez controlada por la hormona liberadora de tirotrópina (TRH) y por la cantidad de hormonas tiroideas en circulación, es decir, que si por ejemplo se administra hormona tiroidea, llega una señal al gen que codifica la tirotrópina para que disminuya su transcripción, no se secreta hormona estimulante de la tiroides y esta glándula queda inactiva.

Existen otros mecanismos que afectan a la secreción de hormona estimulante de la tiroides como son la reducción de la secreción de hormona liberadora de tirotrópina desde el hipotálamo y una reducción del número de receptores para la hormona liberadora de tirotrópina sobre la hipófisis.



## **Hormona liberadora de tirotrópina (TRH)**

La TRH provoca la liberación de hormona estimulante de la tiroides, que se forma a partir de las glándulas secretadas, y estimula la síntesis de las subunidades a y b.

Hay sustancias que inhiben, a dosis farmacológicas, la secreción de hormona estimulante; algunas de ellas son la somatostatina, la dopamina y glucocorticoides.

La TRH es un tripéptido que se sintetiza en el hipotálamo y se libera hacia la circulación porta-hipofisaria, donde entra en contacto con receptores para la hormona liberadora de tirotrópina sobre los tirotrópos. Esta unión con el receptor, que está acoplado a la proteína G, desencadena la estimulación de la hidrólisis de los polifosfatidil-inositoles y activan la protein-quinasa C.

Por último, la hormona liberadora de tirotrópina estimula la síntesis de hormona estimulante del tiroides y la liberación de la misma a través del tirotrópo.

La TRH se ha localizado en el sistema nervioso central (SNC), en la corteza cerebral, estructura circunventriculares, neurohipófisis, epífisis y médula espinal, también en terminaciones nerviosas, por esto se ha propuesto que actúa como neurotransmisor o neuromodulador.

En experimentos se ha comprobado que la administración de esta hormona provoca efectos sobre la conducta, la termorregulación, el tono del sistema nervioso autónomo y la función cardiovascular, mediados por el SNC.

También se ha localizado en islotes pancreáticos y en zonas del tubo digestivo, sin que se conozca su función fisiológica.

### **Acciones de la hormona estimulante de la tiroides sobre la tiroides.**

Se ha comprobado que la respuesta inmediata sobre el metabolismo de las hormonas tiroideas cuando se administra esta hormona, es un incremento en la secreción, que se presenta a los pocos minutos.

Cuando se une esta hormona con su receptor de membrana plasmática, hay un incremento en la vascularización de la glándula, hipertrofia a las células tiroideas e hiperplasia de las mismas.

El receptor de la hormona estimulante de la tiroides pertenece a la familia de receptores acoplados a la proteína G y es similar, estructuralmente, a la hormona luteinizante (LH) y a la foliculo estimulante (FSH), ya que comparten secuencias de aminoácidos y poseen dominios extracelulares grandes que participan en la unión de la hormona.

Cuando la hormona estimulante del tiroides se une al receptor, se estimula la adenil ciclasa y aumentan las concentraciones de AMPc en las células. Si hay una concentración mayor que la necesaria para estimular la formación de AMPc, la hormona provoca la activación de la fosfolipasa C, resultado en la hidrólisis de polifosfatidil-inositoles, incremento de calcio citoplasmático y activación de la protein-quinasa C.

Ambas vías de emisión de señales, la adenil ciclasa y la fosfolipasa C, parecen medir los efectos de la hormona estimulante del tiroides sobre el funcionamiento tiroideo de los humanos.

### **Acciones de las hormonas tiroideas.**

El mecanismo bioquímico por medio del cual estas hormonas ejercen sus efectos se propone que es el siguiente: la triyodotironina regula la transcripción de genes.



uniéndose a receptores nucleares de alta afinidad, que se unen a una secuencia de ADN específica para sintetizar las proteínas.

Por lo general, un receptor sin hormona está unido al elemento de reacción del tiroides en estado basal, esto reprime la transcripción de genes, aunque hay casos de activación. La unión por medio de triyodotironina puede activar la transcripción de genes por la liberación de tal represión. Los receptores relacionados con la hormona también pueden tener efectos de activación o represión directa. La tirosina también se une a los receptores pero con una afinidad menor.

### **Crecimiento y desarrollo.**

Esta hormona es crítica para el desarrollo cerebral; en el momento de la neurogénesis es cuando aparecen los receptores funcionales, unidos a la cromatina, para la hormona tiroidea.

Si hay deficiencia de esta hormona durante este período de neurogénesis activa aparecerá un retraso mental irreversible (cretinismo) y se acompaña de alteraciones morfológicas del cerebro diversas, debidas a anomalías en la migración neuronal, alteraciones en las proyecciones axónicas y reducción de la sinaptogénesis.

La proteína básica de la mielina es producto de un gen regulado por la hormona tiroidea durante el desarrollo, si hay una expresión reducida de esta proteína aparece una mielinización defectuosa del cerebro hipotiroideo. Por otro lado, se sabe que la hormona tiroidea regula la expresión de otros genes menores específicos para el cerebro.

A parte del cerebro, las hormonas tiroideas influyen en otros tejidos como puede observarse en los individuos que padecen cretinismo.

El cretinismo se puede clasificar en endémico o esporádico.

El primero se observa en regiones donde hay presencia de bocio endémico y suele estar provocado por la deficiencia de yodo, aunque la existencia de bocio no esta predeterminada.

El esporádico esta causado por la deficiencia de yodo, aunque la existencia de bocio no está predeterminada. También está causado por el desarrollo anormal de la tiroides que resulta en una secreción hormonal defectuosa que provoca bocio. Esta enfermedad se puede detectar al momento del nacimiento.

Sin tratamiento provocará en cadena los siguientes síntomas: enanismo, retraso mental que se manifiesta por incapacidad, impasibilidad y apatía.

La cara se encontrará hinchada e inexpresiva, la lengua presentará macroglosias y puede presentar protrusión por los labios engrosados de la boca semiabierta.

La piel presenta un color icterico, la frecuencia cardiaca es baja, así como la temperatura corporal. El apetito se ve alterado observándose una alimentación lenta que, en muchas ocasiones, se ve interrumpida por sofocación. El estreñimiento es frecuente y hay presencia de hernia umbilical.

### **Acción calorífica**

La hormona tiroidea provoca un incremento en el consumo de oxígeno que afecta a casi todos los tejidos periféricos siendo notorio en el caso del corazón, músculos esqueléticos, hígado y riñones.

En concreto, entre el 30% y el 40% del incremento del consumo de oxígeno puede atribuirse a la estimulación de la contractibilidad cardiaca. No obstante, existen varios órganos, entre ellos el cerebro, las gónadas y el bazo, que muestran respuesta a estos efectos calorígenos de la hormona tiroidea.

### **Efectos cardiovasculares**

La hormona tiroidea también ejerce su acción sobre la función cardíaca ya sea directa o indirectamente, siendo especialmente notorio en casos de disfunción tiroidea.

En el hipotiroidismo, se observa taquicardia, índice cardíaco disminuido de la presión el pulso y aumento en la presión arterial media.

### **Efectos metabólicos**

Las hormonas tiroideas intervienen en el metabolismo energético.

En casos de hipotiroidismo, se observa un decremento en la absorción de glucosa a partir del intestino así como una disminución de la secreción de insulina; así mismo la captación periférica de glucosa también se ve afectada mostrándose mas lenta, excepto en el cerebro.

## CAPÍTULO 3

### 3. FISIOPATOLOGÍA DEL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

Para que el crecimiento del ser humano, incluso desde la etapa embionaria, sea normal, es indispensable tener una actividad tiroidea adecuada.

En el hipotiroidismo congénito neonatal, los huesos largos permanecen en la etapa infantil y se presenta un retraso el cual impide el cierre de la epífisis.

En los sujetos normales, los centros de osificación de varios huesos, entre ellos los huesos del tobillo y la muñeca, quedan establecidos en etapas características de la vida y están en regular cronología que el examen radiológico de los niños suele bastar para determinar la edad ósea.

En el hipotiroidismo congénito, se observa un retraso con respecto a la edad cronológica del niño.

Las hormonas tiroideas son únicas por el hecho de que contienen de 59 a 65 % del oligoelemento, yodo en las estructuras de las hormonas tiroideas T4 y T3.

El embrión no produce sus propias hormonas tiroideas hasta la décima semana de vida, aproximadamente y es precisamente en esta fecha, y a la 18ª semana de gestación cuando se produce un crecimiento importante del cerebro y se forman los neuroblastos que dura hasta el 7 mes de gestación.

El hipotiroidismo neonatal puede resultar por la falta de la hormona tiroidea estimulante que puede dar en distintos tipos de hipotiroidismo congénito (HC) para descender durante el desarrollo embrionario desde un origen en la base de la lengua, hasta su sitio habitual que es en la parte inferior del cuello.

Y esto a su vez se puede clasificar como

1. **Primario** cuando la deficiencia tiroidea es una consecuencia inmediata que con lleva a una alteración de la tiroides.
2. **Secundario** que se presenta por una deficiencia hipofisiaria de TSH (hormona estimulante de tiroides).
3. **Terciario** que es debido a la carencia hipotalámica de TRH (hormona liberadora de tiotropina).
4. **Resistencia periférica a la acción de hormonas tiroideas.**

El hipotiroidismo congénito es un síndrome caracterizado por la deficiencia en la producción de hormona tiroidea, o a causa de una inadecuada formación de la misma glándula (atireosis o nódulo tiroideo ectópico), deficiencia enzimática en la biosíntesis de la hormona tiroidea (dishormogénesis), o por situaciones excepcionales a insensibilidad de la acción de la hormona tiroidea.

Este padecimiento es una de las enfermedades más frecuentes dentro de las alteraciones metabólicas la cual en particular es grave, pues estas hormonas son indispensables en el desarrollo normal del paciente.

### **Diagnóstico oportuno**

Para llevar a cabo el diagnóstico oportuno de hipotiroidismo congénito, se realiza una prueba de escrutinio o tamiz metabólico neonatal cuyo procedimiento es el siguiente

A. A todo niño, entre las 48 horas y el mes de edad, se le punciona en el talón, para obtener seis gotas de sangre. Alternativamente, se puede tomar sangre del cordón umbilical, dentro de los primeros 30 minutos de vida del bebé.

**B. Las gotas de sangre se colectan en papel filtro específico (S & S 903) y se llena la ficha de identificación.**

**C. Las muestras de sangre y las fichas de identificación, junto con su relación se envían al laboratorio correspondiente.**

**D. El laboratorio procesa las muestras y notifica de los casos probables, en un plazo no mayor de dos semanas.**

**E. La unidad de salud localiza el caso probable y lo refiere a un laboratorio especializado para que le practiquen las pruebas confirmatorias (ver más adelante).**

### **Caso probable de hipotiroidismo congénito**

Un caso probable de hipotiroidismo congénito, es el niño que tiene más de 25  $\mu\text{UI/ml}$  (micro unidades internacionales de tirotrópina por mililitro de suero), en una muestra de sangre de talón o de venopunción colectada en papel filtro, o bien, más de 40  $\mu\text{UI/ml}$  de tirotrópina, en una muestra de sangre colectada del cordón umbilical.

### **Caso comprobado de hipotiroidismo congénito**

Para comprobar un caso de hipotiroidismo congénito, se procede de la manera siguiente:

- 1. A todo caso probable se le extrae por punción venosa cuatro mililitros de sangre.**
- 2. Se determinan tirotrópina (TSH) y tetrayodotironina (T4) en el suero de la sangre extraída.**

3. El diagnóstico se comprueba cuando la concentración de tirotropina es mayor de 25 micro unidades internacionales por mililitro de suero y la concentración de tetrayodotironina por debajo de 7 microgramos por 100 mililitros de suero.

4. El diagnóstico puede completarse con una gammagrafía de tiroides, para determinar si hay presencia, ausencia o malformación de la tiroides.

5. El caso probable de hipotiroidismo congénito en el cual los estudios confirmatorios resultaron negativos (falso positivo), se contrarefiere a la unidad de salud inicial para continuar con el control de su nutrición, crecimiento y desarrollo.

### **Tratamiento**

El tratamiento del caso comprobado de hipotiroidismo congénito se lleva a cabo de la manera siguiente:

1. Hormona tiroidea via oral en una toma equivalente a 7 a 10 microgramos de L-tiroxina por kilo de peso por día.

2. A las cuatro semanas de iniciado el tratamiento, determinación de tirotropina y tetrayodotironina en suero, se adecua la dosis de hormona tiroidea para mantener la concentración de tirotropina en cifras por abajo de 10 micro unidades internacionales por mililitro de suero y la de tetrayodotironina entre 7 y 11 microgramos por 100 mililitros de suero

3. Se continúa la administración de hormona tiroidea y se cita al niño cada cuatro meses para vigilar si su crecimiento y desarrollo son normales o si hay síntomas de hipertiroidismo

4. Si hay retraso del crecimiento y del desarrollo o síntomas de hipertiroidismo, se realiza determinación de tirotropina y de tetrayodotironina en suero y adecuación de la dosis de hormona tiroidea según sea el caso

## **Hipotiroidismo congénito transitorio o permanente**

Para diferenciar si se trata de hipotiroidismo congénito transitorio o permanente, se procede de la manera siguiente:

1. A los dos años de edad, se suspende la administración de hormona tiroidea durante un mes.

2. Se determina tirotropina y tetrayodotironina en suero.

3. Si las concentraciones de tirotropina y tetrayodotironina son normales, se considera al niño eutiroideo y se da de alta por curación; se contrarefiere a una unidad de salud de primer nivel de atención para continuar el control de su nutrición, crecimiento y desarrollo.

4. Si la concentración de tirotropina es mayor de 10 micro unidades internacionales por mililitro de suero y la de tetrayodotironina menor de 7 microgramos por 100 mililitros de suero, se trata de un hipotiroidismo congénito permanente y se reanuda la administración de hormona tiroidea a dosis adecuada para mantener la concentración de tirotropina en cifras por abajo de 10 micro unidades internacionales por mililitro de suero y la de tetrayodotironina entre 7 y 11 microgramos por 100 mililitros de suero

5. Se cita al niño con hipotiroidismo congénito permanente cada 6 meses, para vigilar si su crecimiento y desarrollo son normales o si hay síntomas de hipertiroidismo

### **Seguimiento**

Si hay retraso del crecimiento y del desarrollo o síntomas de hipertiroidismo, determinación de tirotropina y de tetrayodotironina en suero y en su caso, adecuación de la dosis de hormona tiroidea.

El control y el tratamiento del paciente se continúan durante toda la vida.



## **Pronóstico**

El diagnóstico y tratamiento precoz de la afección condiciona un crecimiento y desarrollo neurológico y psicomotor normal. El periodo más crítico son los primeros seis meses de vida. La instalación del aporte farmacológico de las hormonas tiroideas antes del mes de edad, garantizará un desarrollo de las funciones cerebrales prácticamente en un 100%, siempre y cuando no existan otras condicionantes de retraso. Cuando el tratamiento se establece hasta el tercer mes de vida, el pronóstico funcional del SNC es factible sólo en un 75%, con afección moderada de la inteligencia. Sin embargo, si el aporte sustitutivo es instalado cuando las manifestaciones clínicas son evidentes e importantes, o después de los seis meses de edad, el riesgo de retraso mental es superior al 50%. Cuando ya se ha establecido daño al sistema nervioso central, las funciones mentales superiores son delimitadas en forma importante y las actividades de rehabilitación sólo son dirigidas a lograr funciones de supervivencia.

### 3.1 EL RETRASO MENTAL O DEFICIENCIA MENTAL

El retraso mental o deficiencia mental.

De modo estricto, el retraso mental no es una enfermedad, sino un síntoma o cuando más la expresión de un bajo nivel de alguna de las funciones intelectuales.

La Asociación Psiquiátrica Americana asienta que el término se refiere "al funcionamiento intelectual general subnormal que tiene su origen durante el periodo del desarrollo y esta asociado con dificultad de aprendizaje, ajuste social o maduración".

El retraso mental (RM), en aquellos estados que resultan de factores socioeconómicos, culturales o psicológicos, o bien los dos últimos, cuya relación con los biológicos aún se comprende insuficientemente.

La proporción de los casos con deficiencia mental sigue siendo comparativamente menor, pero los recientes adelantos en la ciencia médica han permitido identificar un número creciente de alteraciones cromosómicas (1 en 560 nacidos vivos) y metabólicas (1 en 260) como causas de subnormalidad mental.

Se estima que en México, el número de sujetos con "necesidad de ayuda especial" alcanza una cifra no menor de cuatro millones, de los cuales la quinta parte tiene algún grado de subnormalidad mental, la magnitud de este problema es enorme a todas luces, así como su trascendencia social en términos de pérdida de energía humana y de sufrimiento <sup>6</sup>

Se conoce como retraso mental a la función intelectual significativamente inferior a la medida para una determinada fase del desarrollo de un niño y coexistente con déficit de la conducta adaptativa

---

\* VALENZUELA H, Rogelio. Manual de Pediatría. Interamericana McGraw-Hill. Pags. 636-641.

Se define estadísticamente como un rendimiento cognoscitivo que, que según los test, se encuentra dos desviaciones típicas por debajo de la media de la población general (algo por debajo del tercer percentil).

En el siguiente cuadro se muestran los niveles de retraso mental según puntuaciones de cociente de inteligencia establecidas a partir de dos test característicos.

| NIVEL DE RETRASO | CI EN EL STANFORD-BINET | CI EN EL WISC-III | CONSIDERACION        |
|------------------|-------------------------|-------------------|----------------------|
| LEVE             | 67-52                   | 70-55             | <<EDUCABLE>> (EMR)   |
| MODERADO         | 51-36                   | 54-40             | <<ENTRENABLE>> (TMR) |
| ACENTUADO        | 35-20                   | 39-25             | << ENTRENAMIENTO     |
| PROFUNDO         | <20                     | <24               | • IMPOSIBLE>>        |

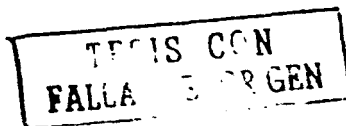
- NINGUNO SE CONSIDERA EN LA ACTUALIDAD WISC III WESCHLER INTELLIGENCE SCALE FOR CHILDREN 3ª ed

Estas categorías no reflejan necesariamente el nivel funcional real del individuo examinado

En la escuela un individuo con un RM leve puede, por su escasa capacidad social (adaptativa), obtener más beneficios estando en una clase para niños definidos como <<educables>>.

La investigación actual apoya la postura de que las personas con RM acentuado o profundo son capaces de reaccionar, aunque de forma muy limitada, a alguna intervención educativa.

La agresión al sistema nervioso central (SNC) que ocasiona el retraso mental puede estar relacionada con alteraciones genéticas, influencias teratogénicas,



lesiones perinatales, enfermedad infantil adquirida y factores ambientales y sociales. (anexo 1)

Aunque puede descubrirse una causa orgánica, es preciso considerar el rendimiento de cada individuo como función de la interacción de influencias ambientales sobre el sustrato orgánico de la persona.

Así, es frecuente que un niño retrasado tenga dificultades de conducta derivadas tanto del proceso responsable del retraso como de la reacción familiar al niño y a dicho proceso.

En términos generales, en las formas mas graves de retraso pueden descubrirse factores biológicos, y cuanto antes se identifica el retraso, mas grave suele ser la desviación con respecto a la normalidad.

La pauta de desarrollo de un individuo puede ayudar a emitir un diagnóstico, pero en un momento dado, puede ser muy difícil predecir con precisión el rendimiento futuro.

Al enfocar el diagnóstico de RM, el primer paso es proporcionar evaluaciones interdisciplinarias para identificar fuerza y debilidad funcional

Se necesitan expertos de cada disciplina para caracterizar al niño desde el punto de vista funcional con el fin de iniciar tratamientos médicos y de habilidad.

Una vez que se han identificado los retrasos del desarrollo, la anamnesia y la exploración física pueden indicar el momento del desarrollo en el que pudo haberse producido la agresión al SNC y minimizar la necesidad de realizar pruebas de laboratorio.

En casi un tercio de las personas con retraso mental, su minusvalía no tiene razones fácilmente identificables. Sin embargo, en muchos casos es posible descargar suficientes factores que siente la familia por su responsabilidad en la producción del defecto.

| TRANSTORNOS   | PORCENTAJE DE RETRASO MENTAL TOTAL EN EL GRUPO |
|---|--|
| <b>TRANSTORNOS HEREDITARIOS:</b> origen preconcepcional, expresión variable, múltiples efectos somáticos, es frecuente la evolución progresiva.   | 5  |
| <b>Errores innatos del metabolismo:</b> por ejemplo, enfermedad de Tay-Sachs, enfermedad de Hürler, fenilcetonuria.<br><b>Otras anomalías monogénicas:</b> (por ejemplo, distrofia muscular, neurofibromatosis, esclerosis tuberosa).<br><b>Aberraciones cromosómicas, incluidas las translocaciones, síndrome del cromosoma X frágil</b><br><b>Síndromes familiares poligénicos.</b>       | 32   |
| <b>ALTERACIONES TEMPRANAS EN EL DESARROLLO EMBRIONARIO:</b> hechos esporádicos que afectan a la embriogénesis, alteraciones fenotípicas, por lo general déficit estable del desarrollo.<br><br>Alteraciones cromosómicas, incluidas las trisomías, como el Síndrome de Down.<br>Síndromes de infección prenatal (p.ej., infecciones intrauterinas, fármacos, alcohol, fuerzas desconocidas) | 11   |
| <b>OTROS PROBLEMAS DURANTE LA GESTACIÓN Y MORTALIDAD PERINATAL:</b> tiene impacto sobre el desarrollo del feto durante los dos últimos trimestres o al nacer, frecuentes alteraciones neurológicas, trastornos estables o, en ocasiones, empeoramiento.<br>Malnutrición fetal e insuficiencia placentaria.<br>Dificultades perinatales (p.ej., prematuridad, hipoxia, traumatismo.)         | 4  |
| <b>ENFERMEDADES INFANTILES ADQUIRIDAS:</b> modificación súbita del estado de desarrollo, potencial variable de recuperación funcional.<br>Infección (p.ej., encefalitis, meningitis)<br>Traumatismo craneal<br>Otras causas (p.ej., parada cardíaca, intoxicaciones)  | 18   |
| <b>PROBLEMAS DE AMBIENTALES Y SOCIALES:</b> influencias dinámicas, actúan a lo largo de todo el desarrollo; combinadas habitualmente con otras incapacidades.<br><br>Reprivación<br>Neurosis o psicosis parental<br>Neurosis infantil<br>Psicosis infantil  | 18   |
| <b>DE CAUSA DESCONOCIDA:</b> problemas no identificados de carácter hereditario, gestacional, perinatal, adquiridos, o ambientales, o bien presencia de múltiples elementos   | 18   |

\* RETRASO MENTAL, PARÁLISIS CEREBRAL, TRANSTORNOS CONVULSIVOS Y MINUSVALÍAS SENSORIALES (TOMADO DE CROCKER AC. NELSON: PP. MENTAL RETARDATION, EN LEVINE MD, CAREY WB, (CROCKER EDS.) DEVELOPMENTAL NEUROLOGICAL PEDIATRICS, 2<sup>da</sup> ED. PHILADELPHIA, WB SAUNDERS, 1962, P. 502)

TEJIS CON  
FALLA DE ORIGEN

## CAPÍTULO 4

### 4. TAMIZ NEONATAL

Los estudios de tamiz neonatal, que se practican en la mayoría de los países, consisten en el análisis de unas pocas gotas de sangre del recién nacido, para buscar indicios de una enfermedad que todavía no se manifiesta clínicamente.

Estos estudios se pueden realizar mediante la toma de sangre de cordón umbilical o la toma de sangre de talón del recién nacido. La muestra por punción del talón después de las 48 horas de vida tiene enormes ventajas, especialmente para identificar errores innatos del metabolismo, tales como trastornos de aminoácidos, ácidos orgánicos y ácidos grasos.

#### 4.1 TÉCNICA DE TOMA DE SANGRE DEL CORDÓN UMBILICAL

##### DESCRIPCIÓN DE LA TÉCNICA DE CORDÓN

###### Material necesario

Tarjeta de papel filtro, ficha de identificación, dos pinzas fuertes, una jeringa de 1, 3, o 5 ml con aguja # 21.

###### Características del papel filtro para el tamiz neonatal (tarjeta de Guthrie)

Durante más de tres décadas, el papel filtro que se ha utilizado para recolectar las muestras y que se ha seleccionado en casi todos los países como el medio ideal para el depósito de la sangre, es del tipo Schleicher & Schuell 903<sup>TM</sup>.<sup>11</sup> Algunas de las características y ventajas que tiene este papel son que está manufacturado con 100% algodón y especialmente diseñado para la absorción uniforme de la sangre (con una media de 1 24  $\mu$ l de absorción de sangre total en un círculo de 1/8 de pulgada). Una vez que la sangre se ha depositado y secado en el papel,

permite que la mayoría de los metabolitos contenidos en la muestra se estabilicen y puedan ser transportados por correo, para su análisis posterior.<sup>7</sup>

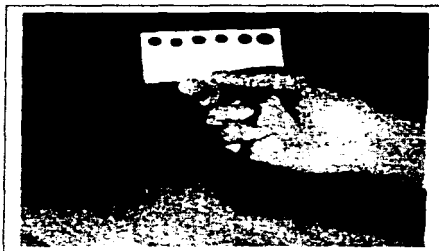
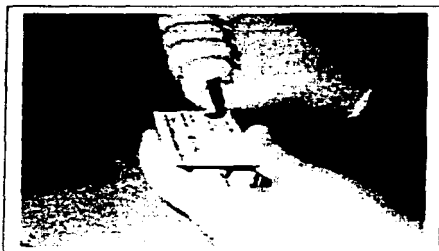
### Técnica

- 1) Pinzar el cordón umbilical en forma habitual, con dos pinzas fuertes, una cerca de la madre y otra cerca del niño
- 2) Se corta el cordón umbilical entre las pinzas, procurando hacer el corte cerca de la pinza de la madre, de manera que quede la parte más larga del cordón con el recién nacido, se separa al niño para llevarlo a la cuna térmica donde se iniciarán los cuidados de rutina
- 3) Una vez que se recibe al niño en la cuna térmica, se forma una asa con el cordón umbilical, rotando el cabo terminal de dicho cordón a una distancia de 10 centímetros, cerrando el asa con la misma pinza
- 4) Se realiza la ligadura del cordón en forma tradicional con cinta de algodón o bien con pinza desechable ("clamp" umbilical) y se corta el asa, separándola del recién nacido
- 5) Ya separada del niño, el asa se venopunciona con la jeringa y se extrae de 0.5 a 1 ml de sangre
- 6) Una vez extraída la sangre, se procede a quitarle la aguja a la jeringa y se forma una gota de sangre, misma que se absorbe en cada uno de los seis círculos impresos en el papel filtro.

Las gotas de sangre deben impregnar hasta la cara posterior de la tarjeta de papel filtro (1h)

- 7) Se deja secar la tarjeta por tres horas a temperatura ambiente.
- 8) Se llena la ficha de identificación del paciente
- 9) Se envía al laboratorio para la cuantificación de TSH.<sup>8</sup>

<sup>7</sup> Guthrie R, Susi A. A simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants. Pediatrics 1963, 32: 338-43



<sup>8</sup> Vela M, Aguirre BE, Zamudio AM, Gamboa S, Von-Schmeling G, Catalán EEA, et al Técnica de toma de sangre del cordón umbilical para tamiz neonatal. *Acta Pediatr Mex* 2000, 21(6) 252-256



## 4.2 TÉCNICA DE SANGRE DE TALÓN

- 1) Identifique el área de punción a los lados de 2 líneas imaginarias, una que va de la mitad del primer dedo hacia el talón y la otra que va desde el pliegue interdigital del cuarto y quinto dedo hacia el talón.
- 2) Inmovilice el pie.
- 3) Limpie el área a puncionar con la torunda alcoholada y deje evaporar el exceso de alcohol.
- 4) Puncione el talón con un solo movimiento, continuo y seguro en dirección casi perpendicular a la superficie de la piel.
  - Tenga cuidado de no exprimir el área vecina ya que se producirá hemólisis mezclándose el líquido intersticial con las gotas de sangre.
- 5) Si la sangre no fluyera, coloque el pie por debajo del nivel del corazón y frote la pierna para producir una mayor afluencia de sangre al pie.
- 6) Elimine la primera gota con un algodón limpio y espere a que se forme una segunda gota
- 7) Ponga en contacto la superficie de la tarjeta con la gota de sangre y deje que se impregne por completo el círculo teniendo cuidado de que la piel no toque la tarjeta.
- 8) La gota debe ser suficientemente grande para saturar el círculo completo e impregne hasta la cara posterior de la tarjeta de papel filtro
- 9) Espere una nueva gota
- 10) Ponga en contacto nuevamente la tarjeta con la gota de sangre para llenar el segundo círculo
- 11) Repita el mismo procedimiento hasta que haya llenado perfectamente los 6 círculos de la tarjeta
- 12) Una vez completa la recolección de sangre, levante el pie del niño por arriba del nivel del corazón y presione el área de la punción con un algodón limpio.
- 13) Deje secar la tarjeta y procure no tocar con los dedos los círculos que contienen las muestras de sangre

- 14) Ponga la tarjeta y la ficha de identificación en el sobre y envíela al laboratorio para su estudio.<sup>9</sup>

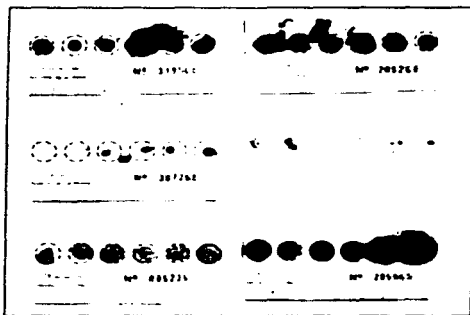


---

Vela M, Aguirre BE, Zamudio AM, Gamboa S, Von-Schmetling G, Catalán EEA, et al. Técnica de toma de sangre del talón para tamiz neonatal. *Acta Pediatr Mex* 1987, 21(6): 252-256.

#### 4.3 MUESTRAS DE SANGRE INACEPTABLES

1. La gota de sangre invade al círculo vecino. Esto sucede cuando la gota de sangre se desparrama sobre la piel. Limpie el talón con algodón limpio y obtenga una nueva gota de sangre.
2. Muestra sobresaturada se impregnan varias gotas sobre un mismo círculo.
3. Muestra con la sangre insuficiente en la tarjeta
  - No lleno el círculo
  - No impregnó la parte posterior de la tarjeta
4. Muestra diluida y descolorida se mezcló sangre con alcohol.
5. Muestra contaminada



## CAPÍTULO 5

### **Difusión de la prueba de tamiz neonatal al personal de enfermería.**

Mediante la capacitación al personal de enfermería así como al personal de medicina preventiva.

Debe realizarse para que este programa sea conocido por todos los estudiantes de enfermería, los cuales deben de contar con la información adecuada y necesaria sobre el tema ya que debe tener la capacidad de contar con la suficiente información sobre cómo debe realizarse la toma de muestra ya que esto es tan importante para los niños que en adelante serán también nuestros hijos y no deseáramos que por falta de la capacidad del personal llegara a presentar retraso mental.

Realizar cursos monográficos para el personal de enfermería ya que es muy importante que se encuentre informado de este tema, que es muy importante para la niñez mexicana la cual será librada de presentar retraso mental.

Los medios de comunicación realizarán la difusión a todas aquellas parejas que cuenten con la información adecuada acerca de los beneficios que le pueden traer el detectar una enfermedad la cual puede causarle retraso mental.

La información que se le proporcionará a los padres de familia para que realice la prueba de tamiz neonatal, debe ser gratuita y de fácil entendimiento.

## CAPÍTULO 6

### **Conclusiones.**

A las conclusiones que he llegado es que nosotros como personal de enfermería no contamos con ninguna información acerca de este tema ya que no todos los estudiantes que nos encontramos estudiando y que posteriormente seremos personal que laborará en las Instituciones de Salud, seremos capaces de saber cuál es la función del personal que realice la toma de prueba de tamiz ya que para muchos de nosotros como estudiantes no tenemos ningún tipo de contacto con este tema ni por equivocación.

Por tal motivo se me hizo algo muy importante ya que este tema nunca lo había oído mencionar, por esto, la finalidad de esta tesis.

También es muy importante abrir nuevas líneas de investigación para poder generar información que le sea de utilidad al estudiante.

## **Propuestas:**

Incluir en el plan de estudios los temas de errores innatos del metabolismo dentro de los cuales se encuentren entre ellos el hipotiroidismo congénito.

Contar con capacitación e información acerca del tema de tamiz neonatal debido a esta prueba es muy importante que todos los estudiantes de enfermería, tengan esta información ya que formamos parte del personal que tienen que realizar la toma de muestra.

Que el estudiante de enfermería, cuente con información sobre el tema de hipotiroidismo congénito en pacientes pediátricos como medida preventiva de una de las enfermedades que puede causar retraso mental

Que el estudiante de 7° y 8° semestre de enfermería cuente con esta capacitación de acerca de la prueba de tamiz neonatal, por que formamos parte del personal que debe realizar el procedimiento.

Que el personal de enfermería que labora en los servicios de control prenatal proporcionen información sobre la importancia de realizar al recién nacido la prueba de tamiz para una detección oportuna del hipotiroidismo congénito

Establecer cursos monográficos de tamizaje neonatal en Instituciones del Sector Salud con la finalidad de unificar estándares en el manejo de la prueba y del procedimiento

## REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Guthrie R, Susi A. A simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants. *Pediatrics* 1963; 32: 338-43.
2. Therrell BL. Laboratory methods for neonatal screening. Washington: American Public Health Association, 1993; 264 pp.
3. Dussault J.H. The impact of systematic screening for congenital hypothyroidism. In: Farriaux J.P., Dhondt J.L. (eds) *New Horizons in neonatal screening*. Elsevier Science B.V., Amsterdam 1994; 123-129.
4. Marcela Vela, Salvador Gamboa, Antonio Loera-Luna, Blanca Estela Aguirre, Gregorio Pérez-Palacios, Antonio Velázquez. Neonatal screening for congenital hypothyroidism in Mexico: experience, obstacles, and strategies. *J Med Screening*, 1999, (6)2 77-79.
5. Velázquez A. El nuevo tamiz neonatal, una revolución en la pediatría preventiva. *Bol Med Hosp Infant Mex*, 1998; 55 313-315.
6. Naylor EW. Recent developments in neonatal screening. *Semin Perinatol* 1985; 232-249.
7. Fisher DA, Klein AH. Thyroid development and disorders of thyroid function in the newborn. *New Engl J Med* 1981. 304: 702.
8. Fisher DA. Estados eutiroideos de tiroxina (T4) y triyodotironina (T3) bajas en prematuros y neonatos enfermos. En Mahoney C.P. ed *Endocrinología Pediátrica y de Adolescentes*. Clínicas Pediátricas de Norteamérica. Interamericana-McGraw Hill, 1990, 6 1357-1372.
9. Knudsen RC, Slazky WE, Richmond JY, Hannon WH. Guidelines for the shipment of dried blood spot specimens. *Safety & Health Monograph*. U. S. Department of Health & Human Services Center for Disease Control and Prevention. Atlanta, GA. May, 1993.
10. Federal Register 42 CFR part 72. Interstate shipment of etiologic agents. 1980. 45 48626-7.
11. American Academy of Pediatrics. Newborn screening for congenital hypothyroidism recommended guidelines. *Pediatrics* 1993, 91: 1203-1209.

12. Dobrowolski SF, Banas RA, Naylor EW, Powdrill T, Thakkar D. DNA microarray technology for neonatal screening. *Acta Paediatr* 1999; 88 Suppl 432: 61-64.



## GLOSARIO:

**AGENESIA:** es el termino que se da a falta de tejido tiroideo.

**ATIREOSIS:** falta de tiroides

**BOCIO** es un aumento en el tamaño de la glándula tiroides.

**CI:** COEFICIENTE INTELECTUAL

**DISGENESIA TIROIDEA:** es la deficiencia que tiene el tejido tiroideo para ser capaz de secretar la cantidad necesaria y suficiente de hormona como para mantenerse como eutiroidimo

**EUTIROIDEO** estado de funcionamiento normal de la glándula tiroides<sup>10</sup>

**GAMAGRAFÍA** tecnica radiológica basada en la reconstrucción de un órgano mediante los centellos contados por un contador Geiger tras la administración de isótopo radioactivos que se fija en el órgano que se estudia.<sup>11</sup>

---

<sup>10</sup> DICCIONARIO MEDICO Ediciones científicas y técnicas,S.A. Masson. 3ª edición. España, Barcelona.  
Manuales Salvat 730pags.

<sup>11</sup> Idem