

11237



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA
DE MÉXICO**

**FACULTAD DE MEDICINA
HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO
"FEDERICO GOMEZ"**

**DIAGNOSTICO DE HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO
¿CUÁNDO Y DÓNDE?**

T E S I S

**PARA OBTENER EL
TITULO DE ESPECIALISTA EN:**

PEDIATRÍA MÉDICA

P R E S E N T A :

DRA. CONSTANZA LEAÑOS PÉREZ

**DIRECTOR DE TESIS:
DR. LUIS MIGUEL DORANTES ÁLVAREZ**

0352006



MÉXICO, D.F.

SEPTIEMBRE 2005



Universidad Nacional
Autónoma de México



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.

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO
FACULTAD DE MEDICINA

HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO
"FEDERICO GÓMEZ"

DIAGNOSTICO DE HIPOTIROIDISMO CONGENITO ¿CUÁNDO Y DÓNDE?

DIVISIÓN DE ESPECIALIZACIÓN
DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO
FACULTAD DE MEDICINA
U.N.A.M.

TESIS PARA OBTENER EL TÍTULO DE ESPECIALISTA EN

PEDIATRIA MEDICA

PRESENTA:

DRA CONSTANZA LEAÑOS PEREZ



DIRECTOR DE TESIS: DR. LUIS MIGUEL DORANTES ALVAREZ



México, D.F., septiembre de 2005.

Autorizo a la Dirección General de Bibliotecas de la UNAM a difundir en formato electrónico e impreso el contenido de mi trabajo recopional.

NOMBRE: Leaños Perez
Constanza

FECHA: 29 SEPT 05

FIRMA: [Signature]

A Dios, por permitirme la experiencia de la vida.

A mis padres, por enseñarme la honestidad, el respeto a mi trabajo y a luchar incansablemente por mis sueños.

A Mari, por sus consejos y facilidad para guiar, por compartir cada momento conmigo.

A Tía, Boti y Jeru, por demostrarme su apoyo desde niña, porque siempre que los necesito están ahí.

A Héctor, por enseñarme a ser mejor cada día, por tu inmensa paciencia e infinito amor.

A mis maestros, por compartir sus experiencias.

A los niños del Hospital Infantil de México, por ser el motivo cada día.

DIAGNOSTICO DE HIPOTIROIDISMO CONGENITO. ¿CUÁNDO Y DONDE?

I. INTRODUCCION	1
II. MARCO TEORICO	3
1. GLANDULA TIROIDES	
1.1. ANATOMIA Y FISIOLOGIA	
1.1.1. HORMONAS TIROIDEAS	
1.2. FUNCIÓN	
2. HIPOTIROIDISMO CONGENITO	
2.1. GENERALIDADES: FRECUENCIA	
2.2. CLASIFICACIÓN Y ETIOPATOGENIA	
2.2.1. Hipotiroidismo congénito primario permanente	
2.2.2. Hipotiroidismo congénito primario transitorio	
2.2.3. Hipotiroidismo hipotálamo-hipofisario	
2.2.4. Hipotiroidismo periférico (resistencia a las hormonas tiroideas de tejidos diana)	
2.3. MANIFESTACIONES CLINICAS	
2.4. DIAGNOSTICO	
2.5. TRATAMIENTO	
2.6. COMPLICACIONES	
3. TAMIZ NEONATAL	
III. ANTECEDENTES	13
IV. JUSTIFICACIÓN	15
V. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	15
VI. OBJETIVOS	16
VII. HIPÓTESIS	17
VIII. METODOLOGÍA	17
IX. RESULTADOS	18
X. DISCUSIÓN	20
BIBLIOGRAFÍA	24
ANEXOS	26

I. INTRODUCCIÓN.

El hipotiroidismo congénito es una de las principales enfermedades prevenibles de la infancia, que gracias al descubrimiento del tamiz neonatal, desde hace ya varias décadas, han permitido realizar el diagnóstico de esta enfermedad antes de que las complicaciones ocurran. La principal y más grave complicación es el retraso mental, además de otras alteraciones neurológicas asociadas, como alteraciones en la memoria, desarrollo social y desarrollo escolar, motivo por el cual, desde el año de 1963, Guthrie propuso la toma de la muestra sanguínea, que al colocarla en papel filtro permite el diagnóstico de diversas patologías, metabólicas y endocrinológicas, entre ellas en hipotiroidismo congénito, con alto grado de especificidad y sensibilidad.

En México, el tamiz neonatal se instituyó como parte de la Norma Oficial Mexicana desde el año de 1988, con el objetivo de que toda clínica u hospital que atiende a un recién nacido, informe, asesore y tome la muestra sanguínea del tamiz neonatal, así como la obligación del pediatra es informar sobre el resultado de la prueba, y en los casos de resultar positiva para hipotiroidismo congénito, realizar la localización del paciente. Desafortunadamente esta practica no se realiza en todos los centros de salud, y en ocasiones los pacientes que acuden para atención médica no cuentan con esta prueba.

El Hospital Infantil de México "Federico Gómez", es un centro de referencia nacional, el cual recibe pacientes con diagnóstico y sin él de esta enfermedad. En ocasiones el diagnóstico se encuentra retrasado, ya sea por la falta de realización de tamiz neonatal, porque no se ha informado el resultado, o bien por falta de sospecha por el médico tratante. Es ya bien estudiado, que el diagnóstico retrasado de hipotiroidismo congénito provee de un mayor riesgo para desarrollar retraso mental, así como la falta de seguimiento y el tratamiento inadecuado o inoportuno.

La finalidad del presente trabajo es analizar las condiciones en las que se realiza el diagnóstico de los niños con hipotiroidismo congénito que acuden al Hospital Infantil de México, "Federico Gómez", si cuentan con tamiz neonatal, y si fue este el método de diagnóstico, de no contar con esta prueba, se analizará el método por el que se realizó dicho diagnóstico, además de analizar en la medida de lo posible las causas por las que no se realizó tamiz neonatal.

El cuadro clínico del hipotiroidismo congénito, en edades tempranas es muy sutil, lo cual en ocasiones dificulta el diagnóstico, pero posteriormente se presentan datos clínicos muy sospechosos. Es importante conocer las características clínicas que orillan a buscar atención médica, lo que puede hacer sospechar el diagnóstico de hipotiroidismo congénito.

El retraso mental secundario a hipotiroidismo congénito es una complicación grave, que determina el desarrollo tanto escolar como social del niño, lo cual se verá reflejado en su productividad. Es por ello, que es de primordial importancia hacer conciencia en el médico pediatra sobre la importancia de la realización del tamiz neonatal, sin olvidar que se trata de un procedimiento que requiere no solo la toma de la muestra y el envío al laboratorio correspondiente, sino también requiere de un seguimiento y compromiso para reducir el riesgo de retraso mental, ya sea con tratamiento adecuado y oportuno, así como medidas de rehabilitación que mejoren el pronóstico de estos pacientes.

II. MARCO TEORICO.

1. GLANDULA TIROIDES

1.1. ANATOMIA Y FISIOLOGIA

La glándula tiroides se desarrolla como una evaginación del epitelio faríngeo, anterior a la tráquea y al cartilago tiroides. Crece hacia abajo y el extremo distal prolifera formando dos lóbulos, mientras que el resto degenera y desaparece. Los dos grandes lóbulos laterales se conectan en la línea media por un ancho istmo, cuya parte superior puede sobresalir y formar el lóbulo piramidal.

La glándula está constituida por folículos tapizados por células cuboideas regulares y separadas por un estroma fibrovascular escaso. La luz está constituida por el coloide, que contiene una proteína llamada tiroglobulina a partir de donde se sintetizan las hormonas tiroideas.

1.1.1. HORMONAS TIROIDEAS

La síntesis y la secreción de las hormonas tiroideas pueden dividirse en cuatro pasos. El primer paso incluye el transporte activo de yodo a la célula tiroidea. El segundo paso incluye la oxidación del yodo a través de una peroxidasa, con la consecuente formación de monoyodotirosina (MIT) y diyodotirosina (DIT) a través de la organificación, cuando el yodo se une a moléculas de tirosina de la tiroglobulina. En el tercer paso el acoplamiento de dos moléculas de DIT forman la tetrayodotironina (T4), el acoplamiento de una molécula DIT y una molécula MIT forman la triyodotironina (T3), las cuales se almacenan en la luz folicular. El paso final incluye la liberación de T3 y T4 al torrente sanguíneo, a través de pinocitosis en forma de vesículas que serán hidrolizadas por proteasas. La tiroides es la principal fuente de T4, y solo el 20% de T3 se produce en la tiroides, el resto se obtiene a través de

monodeyodación del anillo de T4 en los tejidos periféricos. Las hormonas tiroideas circulantes se unen a la globulina fijadora de tiroxina (TGB), a prealbúmina y a la albúmina. Solo las hormonas libres son utilizadas por los tejidos. La función tiroidea está regulada por la hormona estimulante de tiroideas (TSH), secretada por la hipófisis anterior. La regulación de TSH está controlada por la acción de la hormona liberadora de tirotrópina (TRH), tripéptido de origen hipotalámico, que estimula la secreción y síntesis de TSH, además de que las hormonas tiroideas inhiben la secreción de TSH.

Los receptores de las hormonas tiroideas tienen un origen común. El receptor B-1 se localiza en el núcleo caudado, el hipocampo y la corteza cerebral y regula las actividades cognitivas como la atención y la memoria, existe también receptores B-1 en la cóclea y la retina razón por lo cual tiene importantes implicaciones en la audición y la visión.

1.2. FUNCIÓN

Las hormonas tiroideas intervienen en el crecimiento y desarrollo, así como la maduración de los tejidos. Son necesarias para el crecimiento cerebral normal, la mielinización y la promoción de las conexiones neuronales. Desempeñan un papel importante en la neurogénesis, en la migración neuronal, en la formación de axones y de dendritas.

2. HIPOTIROIDISMO CONGENITO

El hipotiroidismo se debe a una producción insuficiente de las hormonas tiroideas o un defecto en el receptor, lo que produce deficiente acción de las hormonas tiroideas en su órgano blanco. Se puede deber a un defecto anatómico de la glándula, un defecto en el metabolismo de las hormonas tiroideas o por deficiencia de yodo.

2.1. GENERALIDADES: FRECUENCIA

Se estima que la frecuencia de hipotiroidismo congénito en la Secretaría de Salud es de 1 en 2629 casos de recién nacidos. (22) Esta enfermedad es la más frecuente de los padecimientos endocrinológicos, aproximadamente el 25% de la consulta de especialidad del Hospital Infantil de México Federico Gómez la dedica a esta entidad.

2.2. CLASIFICACIÓN Y ETIOPATOGENIA

De acuerdo con el sitio de afección se denomina hipotiroidismo primario cuando la lesión se localiza en la glándula tiroidea, si la lesión se localiza en la glándula hipófisis se denomina secundario, terciario si está a nivel hipotalámico y cuaternario si existe resistencia periférica a la acción de las hormonas tiroideas.

2.2.1. Hipotiroidismo congénito primario permanente

a) Dishormonogénesis tiroidea

Es un grupo de errores congénitos que resultan del bloqueo total o parcial de cualquiera de los procesos bioquímicos implicados en la síntesis y secreción de las hormonas tiroideas. La mayoría de los casos de hipotiroidismo es detectable al nacimiento, constituyen del 10-20% de la etiología global de hipotiroidismo congénito.

b) Disgenesias tiroideas

Son alteraciones en la morfogénesis de la glándula tiroidea. Es la causa más frecuente de hipotiroidismo congénito primario (80-90%). Es más frecuente en el sexo femenino con una relación 3:1. Se puede clasificar de la siguiente manera: agenesia o atirois cuando no se detecta glándula tiroidea; hipoplasia cuando la tiroidea es de tamaño pequeño y se localiza en región

anatómica normal; ectopia cuando la glándula, generalmente hipoplásica, está situada fuera del lugar habitual. La ectopia es la forma más frecuente.

2.2.2. Hipotiroidismo congénito primario transitorio

Se trata de hipofunción tiroidea que se normaliza en un periodo variable, según la etiología e intensidad del trastorno. Las causas pueden ser: exceso de yodo, y por fármacos antitiroideos, produciendo el hipotiroidismo iatrógeno; deficiencia de yodo durante la alimentación con fórmula; paso transplacentario de anticuerpos antitiroideos maternos. Ampliar un poco más.

2.2.3. Hipotiroidismo hipotálamo-hipofisiario

Se produce por falta de estímulo hipotálamo-hipofisiario sobre la glándula tiroidea. Estos hipotiroidismos no se detectan con los programas de tamiz neonatal. Se han descrito casos familiares de deficiencia aislada de TSH, panhipopituitarismo, agenesia hipofisiaria familiar y ausencia de silla turca. La deficiencia de TSH es una causa rara, se ha encontrado asociado a casos de hipopituitarismo con déficit combinado de hormona del crecimiento (GH) y prolactina (PRL), por alteraciones en un factor de transcripción Pit 1 que activa los genes de estas tres hormonas. Otra causa es el déficit de un factor de transcripción Prop 1 que regula la diferenciación de las células hipofisiarias que sintetizan gonadotropinas. Puede además haber hipotiroidismo transitorio, como en el caso de recién nacidos prematuros o en hijos de madres hipertiroideas.

2.2.4. Hipotiroidismo periférico (resistencia a las hormonas tiroideas de tejidos diana)

El síndrome de resistencia periférica a hormonas tiroideas (RTH) se considera una alteración genética causada por mutaciones en el gen que

codifica para el receptor de las hormonas tiroideas. Se caracteriza por bocio, taquicardia, hiperactividad, retraso en la edad ósea y sordera. La sospecha diagnóstica de RTH se basa en el hallazgo de valores séricos elevados de hormonas tiroideas libres y valores séricos no suprimidos de TSH.

2.3. MANIFESTACIONES CLINICAS

En las primeras semanas de la vida, las manifestaciones resultan poco características. El peso y la talla al nacer son normales. Se puede apoyar el diagnóstico con el índice clínico de hipotiroidismo, creado por Letarte et al., donde se calcula un índice con base en los síntomas más frecuentemente encontrados en niños con hipotiroidismo. La puntuación máxima son 13 puntos, y se considera patológica si la puntuación es superior a 4. (Tabla 1). El signo clínico de más valor es la fascies típica que consiste en fascies tosca, ojos separados, párpados y labios tumefactos, nariz corta con puente deprimido, la boca suele estar abierta y la lengua suele ser gruesa y ancha. Dicha fascies se produce por acumulación de ácido hialurónico que altera la composición de la piel, fija el agua y produce el mixedema característico. La duración de la ictericia fisiológica se prolonga y hay retraso en la evacuación de meconio. Se pueden encontrar dificultades para la alimentación, inactividad, somnolencia, crisis de asfixia y dificultades en la respiración, secundarias al tamaño aumentado de la lengua que provocan episodios de apnea, respiración ruidosa y obstrucción nasal. Es común encontrar las fontanelas muy abiertas.

Los lactantes afectados en quienes se retrasa el diagnóstico cursan con un cuadro clínico más evidente. Se encuentra importante retraso en el crecimiento y desarrollo físico y mental, dismorfia y alteraciones funcionales. El retraso en el crecimiento se manifiesta por talla baja, con extremidades cortas, con retraso también en la maduración ósea y en la dentición. El cabello es seco y áspero, las cejas son poco pobladas, el cuello es corto y grueso. El abdomen es voluminoso y suele existir hernia umbilical, secundario a la hipotonía de la pared abdominal.

Las extremidades suelen estar frías y con manchas, las manos anchas y los dedos cortos. Puede haber edema de genitales y en los miembros inferiores. La piel esta seca y escamada. Las manifestaciones van empeorando, el retraso en el desarrollo físico y mental se acentúan a los 3-6 meses de edad. Los lactantes parecen aletargados, tardan en incorporarse y en sentarse. La voz es ronca y no saben hablar. Los músculos suelen estar hipotónicos y el desarrollo sexual es tardío. Se encuentran múltiples afecciones funcionales en órganos y aparatos. El pulso es lento, como consecuencia de la pérdida del efecto inotrópico y cronotrópico positivos, con frecuencia hay soplos y cardiomegalia. La actividad peristáltica disminuye por lo que es común encontrar estreñimiento. En el sistema hematopoyético, como consecuencia de la disminución del requerimiento de oxígeno y menor producción de eritropoyetina se produce anemia. Por afección del metabolismo lipídico se presenta hipercolesterinemia. El hipotiroidismo congénito se asocia a otras malformaciones congénitas, más frecuentemente cardíacas.

Tabla 1. Índice clínico de hipotiroidismo

Signos y síntomas clínicos	Puntos
Problemas de alimentación	1
Estreñimiento	1
Inactividad	1
Hipotonía	1
Hernia umbilical	1
Macroglosia	1
Piel moteada	1
Piel seca	1.5
Fontanela posterior > 5 mm ²	1.5
Fascies grotesca	3
Total	13

2.4. DIAGNOSTICO

El diagnóstico se basa en estudios de laboratorio y en exámenes de gabinete. La figura 1 muestra un algoritmo diagnóstico cuando existe sospecha clínica.

a) Exámenes que determinan el estado de hipofunción tiroidea.

La concentración sérica de T4 está descendida en el hipotiroidismo de cualquier origen, excepto en el de resistencia generalizada a hormonas tiroideas, donde está aumentada. Es preferible determinar el valor de T4 libre que el de T4 total, ya que la fracción libre no influye en el valor de TBG. El valor de TSH sérica está siempre elevado en el hipotiroidismo primario. En el hipotiroidismo secundario su concentración puede ser normal o baja. En el de resistencia a las hormonas tiroideas es característico el hallazgo de TSH bajo el rango normal.

b) Pruebas que establecen el nivel anatómico de alteración del eje hipotálamo-hipófisis-tiroides.

La determinación del valor sérico basal de TSH es suficiente para el diagnóstico del hipotiroidismo primario. La curva de TRH permite realizar el diagnóstico diferencial entre el hipotiroidismo secundario y terciario, no se obtiene respuesta de TSH en el secundario, y en el hipotiroidismo terciario la respuesta de TSH a TRH es positiva.

c) Exámenes que estudian la etiología.

Gamagrafía Tiroidea: Se utiliza para diagnosticar la existencia o no de glándula tiroides y apreciar la estructura de la glándula.

Ecografía Tiroidea: Permite evaluar el tamaño, localización y características de la glándula

Valor sérico de tiroglobulina (Tg): Es un marcador más exacto que la gamagrafía tiroidea de la presencia o ausencia de tejido tiroideo. La concentración de Tg se correlaciona con la cantidad de tejido tiroideo.

Anticuerpos antitiroideos: La medida de los anticuerpos antitiroideos clásicos (antitiroglobulina y antimicrosomales) es fundamental en el diagnóstico etiológico de algunos casos de hipotiroidismo transitorio.

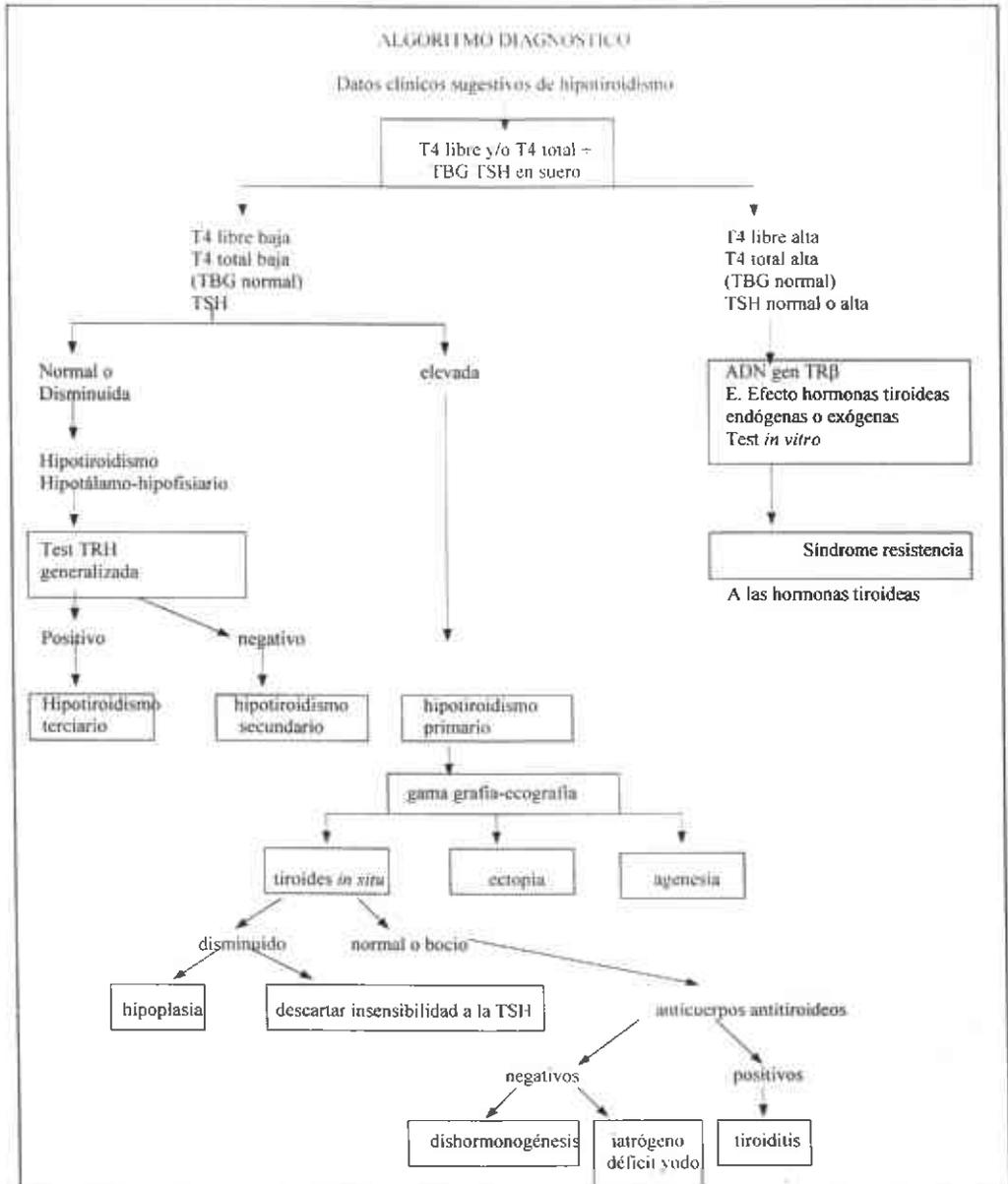


Figura 1. Algoritmo diagnóstico del hipotiroidismo sospechado clínicamente.

d) Estudio radiológico.

Ya se comentó que es común encontrar retraso en la maduración ósea. Durante el periodo neonatal se puede calcular la superficie de la epifisis distal del fémur en mm². Si el diagnóstico se realiza en edades posteriores se puede encontrar el retraso característico en la radiografía de la mano. A largo plazo se observan otras alteraciones que completan el síndrome radiológico: disgenesia epifisiaria y alteraciones vertebrales (doble contorno de los cuerpos vertebrales, muescas en el borde anterior de los cuerpos vertebrales en lengüeta), agrandamiento de la silla turca.

2.5. TRATAMIENTO

Se requiere el tratamiento sustitutivo con hormonas tiroideas. El fármaco de elección es la L-tiroxina sódica, su vía de administración es oral. La dosis varía en función a la edad y de la gravedad del hipotiroidismo. En general se recomienda administrar una dosis de 100mcg/m²sc/día, pero deberá individualizarse con la edad (tabla 2).

Deberá iniciarse el tratamiento precozmente, ya que cuando el tratamiento se instaura tarde los niños tendrán un retraso mental irreversible. (2) El control y el tratamiento del paciente debe continuarse, y por ningún motivo suspenderse hasta que alcance una edad neurológica equivalente a los dos años. Si se requiere corroborar el diagnóstico, a partir de este momento se puede suspender durante 6 a 8 semanas el tratamiento, y realizar nuevos exámenes tiroideos. (18)

Tabla 2. Dosis recomendada de L-tiroxina en función de la edad en el hipotiroidismo congénito primario

EDAD	DOSIS (mcg/kg/d)	mcg/d
0 - 3 meses	10-15	50
3 -12 meses	7-10	50-75
1 - 5 años	5-7	75-100
6 - 12 años	3-4	100-150
12 - 16 años	2-4	100-150
> 16 años	2-3	100-200

3. TAMIZ NEONATAL

El tamiz neonatal (TN) se emplea como medida preventiva a nivel mundial, ya que determina enfermedades que difícilmente se detectan al nacimiento. Se inicia en Estados Unidos en 1963 como programa para la detección de fenilcetonuria, por lo que la tarjeta de recolección de muestras de sangre lleva el nombre de su creador, tarjeta de Guthrie. (9) El desarrollo del TN llevó a la determinación de hormonas tiroideas, inicialmente midiendo la hormona tiroidea T4 y después la TSH y con ello se convirtió en una de las herramientas más poderosas en la prevención del hipotiroidismo congénito y sus complicaciones. Otros avances se han dado entorno al TN, utilizando el llamado ahora TN ampliado que tiene la capacidad de detectar 40 enfermedades. (7)

En México el TN se empezó a utilizar en 1973 a través de investigaciones de la Universidad Nacional Autónoma de México, medida preventiva que se hizo obligatoria a nivel nacional para la prevención del hipotiroidismo congénito en 1988 en la Norma Oficial Mexicana en la cual se establece que toda unidad que atienda partos y recién nacidos debe efectuar el examen de tamiz neonatal entre el segundo día y la segunda semana de vida, de sangre extraída por punción del talón la cual se colecta en papel filtro (la prueba debe efectuarse antes del primer mes, para evitar daño cerebral que se manifiesta por retraso mental). (18)

El momento ideal de la realización del TN es entre el tercer y quinto día de vida extrauterina, con la recolección de muestra sanguínea del talón, previa asepsia, se elimina la primera gota de sangre y las siguientes seis gotas son recolectadas en una tarjeta de papel filtro y se realiza determinación de TSH a través de ensayo inmuno enzimático (ELISA). El valor de corte de TSH en sangre total es de $10\mu\text{UI/ml}$. Se consideran por tanto, casos negativos o normales los que tienen un valor de TSH por debajo de $10\mu\text{UI/ml}$. Se consideran casos positivos aquellos cuya TSH $>50\mu\text{UI/ml}$. Los valores intermedios indican sospecha de diagnóstico. Se detectarán muchos falsos positivos debido a la elevación fisiológica de TSH, sobre todo en prematuros, niños sometidos a cirugía y enfermos críticos, por lo que se recomienda repetir la toma 2 semanas después. (8)

En el año de 2001 la cobertura reportada por la Secretaría de salud fue de 98.2%, haciendo posible la detección en el 85% de los casos. Más de 600,000 muestras se toman al año y son referidos a laboratorios a lo largo de la república mexicana destinados para la determinación del TN, en junio de 2005 la secretaria de salud manifestó que tiene una cobertura de 73 por ciento de los recién nacidos, de los cuales, se han diagnosticado mil 453 con hipotiroidismo congénito.

III. ANTECEDENTES

Con frecuencia los datos clínicos del hipotiroidismo congénito son sutiles, especialmente en recién nacidos, de ahí radica la importancia del tamiz neonatal, que permite el diagnóstico de la endocrinopatía en los primeros días de vida y con esto, el inicio oportuno de la terapia sustitutiva. (15, 27) Es por lo mismo que en nuestro país se ha establecido como obligación desde 1988. (18) Cerca de 1125 unidades médicas de la Secretaría de Salud realizan esta prueba. (22,23) No sólo es un programa que incluye el análisis de laboratorio, requiere de educación, y seguimiento para la evaluación integral, así como la obligación de

El momento ideal de la realización del TN es entre el tercer y quinto día de vida extrauterina, con la recolección de muestra sanguínea del talón, previa asepsia, se elimina la primera gota de sangre y las siguientes seis gotas son recolectadas en una tarjeta de papel filtro y se realiza determinación de TSH a través de ensayo inmuno enzimático (ELISA). El valor de corte de TSH en sangre total es de $10\mu\text{UI/ml}$. Se consideran por tanto, casos negativos o normales los que tienen un valor de TSH por debajo de $10\mu\text{UI/ml}$. Se consideran casos positivos aquellos cuya TSH $>50\mu\text{UI/ml}$. Los valores intermedios indican sospecha de diagnóstico. Se detectarán muchos falsos positivos debido a la elevación fisiológica de TSH, sobre todo en prematuros, niños sometidos a cirugía y enfermos críticos, por lo que se recomienda repetir la toma 2 semanas después. (8)

En el año de 2001 la cobertura reportada por la Secretaría de salud fue de 98.2%, haciendo posible la detección en el 85% de los casos. Más de 600,000 muestras se toman al año y son referidos a laboratorios a lo largo de la república mexicana destinados para la determinación del TN, en junio de 2005 la secretaria de salud manifestó que tiene una cobertura de 73 por ciento de los recién nacidos, de los cuales, se han diagnosticado mil 453 con hipotiroidismo congénito.

III. ANTECEDENTES

Con frecuencia los datos clínicos del hipotiroidismo congénito son sutiles, especialmente en recién nacidos, de ahí radica la importancia del tamiz neonatal, que permite el diagnóstico de la endocrinopatía en los primeros días de vida y con esto, el inicio oportuno de la terapia sustitutiva. (15, 27) Es por lo mismo que en nuestro país se ha establecido como obligación desde 1988. (18) Cerca de 1125 unidades médicas de la Secretaría de Salud realizan esta prueba. (22,23) No sólo es un programa que incluye el análisis de laboratorio, requiere de educación, y seguimiento para la evaluación integral, así como la obligación de

informar el resultado a los padres y las posibles complicaciones, con el seguimiento adecuado. El pediatra por tanto debe procurar el estudio en aquellos recién nacidos en los que no se ha tomado el tamiz neonatal y que se encuentran en riesgo. (10) Con el paso de los años se ha mejorado el proceso de la toma de la muestra lo que permite contar con resultados con más anticipación. (22, 10)

En los pacientes con hipotiroidismo congénito, el diagnóstico y tratamiento temprano son la prioridad, antes de que aparezcan síntomas de retraso en el desarrollo. El grado de severidad de la enfermedad interviene importantemente en el desarrollo escolar, así como es factor pronóstico el apego al tratamiento durante la infancia. (12, 13, 16) El riesgo de retraso escolar no se afecta si el inicio del tratamiento fue en los primeros 40 días de vida. El reemplazo adecuado de hormonas tiroideas ha mostrado que mejoran el desarrollo, inclusive con formas graves de hipotiroidismo congénito. (15) Raiti y Klein desde los años setentas, publicaron al respecto, los análisis realizados demostraron que los niños con hipotiroidismo congénito diagnosticado previo al tercer mes de vida, desarrollan un intelecto normal. (19, 14)

Las alteraciones consecuentes a la falta de tratamiento de los niños con hipotiroidismo congénito son variables. Así pueden presentarse cuadros neurológicos de retraso psicomotor importante, alteraciones en la atención (13), alteraciones motoras, del lenguaje, de memoria, relacionadas con el desarrollo del coeficiente intelectual. (12, 6)

En México en el año de 1997, el programa de la Secretaría de Salud logró el tamizaje a un millón de niños, con prevención del retraso mental en cerca de 500 niños mexicanos. (26) En el Instituto Nacional de Perinatología se realizaron 13,510 estudios de tamiz neonatal en recién nacidos en un periodo de 3 años, reportando sensibilidad del 100% y especificidad de la prueba en 99%, encontrando una incidencia global de 1 por 1250 tamizados. (5) Vela et. al. en un periodo de 9 años reportó 1,547,009 recién nacidos a lo largo de la república

mexicana, siendo el mayor número en el Distrito Federal, encontrándose una frecuencia nacional de 3.9 por cada 10,000 nacidos vivos. (22, 23)

La técnica aplicada en el tamiz neonatal es la espectrometría de masas en tandem, proceso en el que se determina el peso y la estructura de átomos y moléculas. Los espectrómetros separan inicialmente los iones moleculares de la sangre y después son fragmentados, para posteriormente ser separados nuevamente y así analizados. (26) Con esto se pueden identificar compuestos orgánicos y la detección oportuna de gran cantidad de defectos.

IV. JUSTIFICACIÓN

El tamiz neonatal se ha establecido por parte de la Norma Oficial Mexicana como obligatorio en niños que se sospecha hipotiroidismo congénito, el cual debe realizarse entre el segundo día de vida y las dos siguientes semanas al nacimiento.

El Hospital Infantil de México (HIM) por ser un centro de concentración y referencia, recibe pacientes de la república mexicana, los cuales han acudido previamente con médicos para su tratamiento. El establecer el diagnóstico de hipotiroidismo congénito es prioritario para el tratamiento adecuado y oportuno, lo cual determina el desarrollo psicomotor del niño, por lo tanto es importante definir si se está realizando adecuadamente el diagnóstico y si se hace oportunamente, así como el método que se aplica para este diagnóstico.

V. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Aún cuando la Norma Oficial Mexicana establece como obligatoria la toma del tamiz neonatal al recién nacido, muchos centros de salud y hospitales no practican este método, lo que retrasa el diagnóstico y tratamiento de los niños con hipotiroidismo congénito. El Hospital Infantil de México, centro de referencia nacional, tiene el primer contacto con el niño en el que se sospecha

mexicana, siendo el mayor número en el Distrito Federal, encontrándose una frecuencia nacional de 3.9 por cada 10,000 nacidos vivos. (22, 23)

La técnica aplicada en el tamiz neonatal es la espectrometría de masas en tandem, proceso en el que se determina el peso y la estructura de átomos y moléculas. Los espectrómetros separan inicialmente los iones moleculares de la sangre y después son fragmentados, para posteriormente ser separados nuevamente y así analizados. (26) Con esto se pueden identificar compuestos orgánicos y la detección oportuna de gran cantidad de defectos.

IV. JUSTIFICACIÓN

El tamiz neonatal se ha establecido por parte de la Norma Oficial Mexicana como obligatorio en niños que se sospecha hipotiroidismo congénito, el cual debe realizarse entre el segundo día de vida y las dos siguientes semanas al nacimiento.

El Hospital Infantil de México (HIM) por ser un centro de concentración y referencia, recibe pacientes de la república mexicana, los cuales han acudido previamente con médicos para su tratamiento. El establecer el diagnóstico de hipotiroidismo congénito es prioritario para el tratamiento adecuado y oportuno, lo cual determina el desarrollo psicomotor del niño, por lo tanto es importante definir si se está realizando adecuadamente el diagnóstico y si se hace oportunamente, así como el método que se aplica para este diagnóstico.

V. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Aún cuando la Norma Oficial Mexicana establece como obligatoria la toma del tamiz neonatal al recién nacido, muchos centros de salud y hospitales no practican este método, lo que retrasa el diagnóstico y tratamiento de los niños con hipotiroidismo congénito. El Hospital Infantil de México, centro de referencia nacional, tiene el primer contacto con el niño en el que se sospecha

mexicana, siendo el mayor número en el Distrito Federal, encontrándose una frecuencia nacional de 3.9 por cada 10,000 nacidos vivos. (22, 23)

La técnica aplicada en el tamiz neonatal es la espectrometría de masas en tandem, proceso en el que se determina el peso y la estructura de átomos y moléculas. Los espectrómetros separan inicialmente los iones moleculares de la sangre y después son fragmentados, para posteriormente ser separados nuevamente y así analizados. (26) Con esto se pueden identificar compuestos orgánicos y la detección oportuna de gran cantidad de defectos.

IV. JUSTIFICACIÓN

El tamiz neonatal se ha establecido por parte de la Norma Oficial Mexicana como obligatorio en niños que se sospecha hipotiroidismo congénito, el cual debe realizarse entre el segundo día de vida y las dos siguientes semanas al nacimiento.

El Hospital Infantil de México (HIM) por ser un centro de concentración y referencia, recibe pacientes de la república mexicana, los cuales han acudido previamente con médicos para su tratamiento. El establecer el diagnóstico de hipotiroidismo congénito es prioritario para el tratamiento adecuado y oportuno, lo cual determina el desarrollo psicomotor del niño, por lo tanto es importante definir si se está realizando adecuadamente el diagnóstico y si se hace oportunamente, así como el método que se aplica para este diagnóstico.

V. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Aún cuando la Norma Oficial Mexicana establece como obligatoria la toma del tamiz neonatal al recién nacido, muchos centros de salud y hospitales no practican este método, lo que retrasa el diagnóstico y tratamiento de los niños con hipotiroidismo congénito. El Hospital Infantil de México, centro de referencia nacional, tiene el primer contacto con el niño en el que se sospecha

hipotiroidismo congénito tardíamente, en ocasiones sin tratamiento aún cuando ha sido evaluado previamente por un médico externo al hospital. Por lo mismo durante el estudio se planea contestar las siguientes preguntas:

- ¿A que edad se realizó el diagnóstico de hipotiroidismo congénito en los niños que acuden al Hospital Infantil de México?
- ¿Dónde nacieron los niños con diagnóstico de hipotiroidismo congénito que acuden al Hospital Infantil de México?
- ¿En que porcentaje se realizó tamiz neonatal en los niños con diagnóstico de hipotiroidismo congénito que acuden al Hospital Infantil de México?
- De los niños que no cuentan con tamiz neonatal, ¿por qué no se realizó?
- De los niños que no cuentan con diagnóstico de hipotiroidismo congénito por tamiz neonatal, ¿cómo y dónde se realizó el diagnóstico de hipotiroidismo congénito?
- ¿Se sospechó el diagnóstico de hipotiroidismo congénito por el médico de primer contacto?
- ¿Se sospechó el diagnóstico de hipotiroidismo congénito en la primera consulta en el Hospital Infantil de México?
- ¿Cuál fue el síntoma principal por lo que acudieron a la primera consulta?
- De los pacientes diagnosticados después de los 3 meses de edad, ¿qué porcentaje presenta retraso en el desarrollo psicomotor?

VI. OBJETIVOS

1. Analizar la edad a la que se realiza el diagnóstico de hipotiroidismo congénito del Hospital Infantil de México.
2. Analizar donde nacieron los niños con diagnóstico de hipotiroidismo congénito del Hospital Infantil de México.
3. Analizar el porcentaje en el que se realizó tamiz neonatal de los niños con diagnóstico de hipotiroidismo congénito del Hospital Infantil de México.

hipotiroidismo congénito tardíamente, en ocasiones sin tratamiento aún cuando ha sido evaluado previamente por un médico externo al hospital. Por lo mismo durante el estudio se planea contestar las siguientes preguntas:

- ¿A que edad se realizó el diagnóstico de hipotiroidismo congénito en los niños que acuden al Hospital Infantil de México?
- ¿Dónde nacieron los niños con diagnóstico de hipotiroidismo congénito que acuden al Hospital Infantil de México?
- ¿En que porcentaje se realizó tamiz neonatal en los niños con diagnóstico de hipotiroidismo congénito que acuden al Hospital Infantil de México?
- De los niños que no cuentan con tamiz neonatal, ¿por qué no se realizó?
- De los niños que no cuentan con diagnóstico de hipotiroidismo congénito por tamiz neonatal, ¿cómo y dónde se realizó el diagnóstico de hipotiroidismo congénito?
- ¿Se sospechó el diagnóstico de hipotiroidismo congénito por el médico de primer contacto?
- ¿Se sospechó el diagnóstico de hipotiroidismo congénito en la primera consulta en el Hospital Infantil de México?
- ¿Cuál fue el síntoma principal por lo que acudieron a la primera consulta?
- De los pacientes diagnosticados después de los 3 meses de edad, ¿qué porcentaje presenta retraso en el desarrollo psicomotor?

VI. OBJETIVOS

1. Analizar la edad a la que se realiza el diagnóstico de hipotiroidismo congénito del Hospital Infantil de México.
2. Analizar donde nacieron los niños con diagnóstico de hipotiroidismo congénito del Hospital Infantil de México.
3. Analizar el porcentaje en el que se realizó tamiz neonatal de los niños con diagnóstico de hipotiroidismo congénito del Hospital Infantil de México.

4. Analizar porque no se realizó tamiz neonatal, donde y cuando se realizó el diagnóstico de hipotiroidismo congénito.
5. Analizar las causas por las cuales aquellos pacientes que se les realizó el tamiz neonatal no fueron diagnosticados.
6. Determinar si el médico de primer contacto fuera del Hospital Infantil de México sospechó el diagnóstico de hipotiroidismo congénito.
7. Establecer si se sospecha el diagnóstico del Hospital Infantil de México en la primera consulta.
8. Establecer los síntomas principales que provocan la consulta del niño con hipotiroidismo congénito.
9. Analizar el porcentaje de pacientes con retraso en el desarrollo psicomotor diagnosticados tardíamente.

VII. HIPÓTESIS

Por ser un estudio descriptivo no existen hipótesis.

VIII. METODOLOGÍA

Es un estudio descriptivo retrolectivo de una serie de casos de hipotiroidismo congénito del Hospital Infantil de México, donde se pretende analizar frecuencias simples y medidas de tendencia central.

Se analizarán los expedientes de los niños con diagnóstico de hipotiroidismo congénito del Hospital Infantil de México, entre 15 días de vida hasta 6 años, entre los años 1999 y 2005. Se consideraron criterios de exclusión pacientes con diagnóstico de hipotiroidismo congénito con factores de riesgo para retraso en el desarrollo psicomotor como el síndrome de Down, Parálisis Cerebral Infantil, hipoxia neonatal, etc. Para completar la información, se localizará, en medida de lo posible al paciente, para completar la recolección de datos.

4. Analizar porque no se realizó tamiz neonatal, donde y cuando se realizó el diagnóstico de hipotiroidismo congénito.
5. Analizar las causas por las cuales aquellos pacientes que se les realizó el tamiz neonatal no fueron diagnosticados.
6. Determinar si el médico de primer contacto fuera del Hospital Infantil de México sospechó el diagnóstico de hipotiroidismo congénito.
7. Establecer si se sospecha el diagnóstico del Hospital Infantil de México en la primera consulta.
8. Establecer los síntomas principales que provocan la consulta del niño con hipotiroidismo congénito.
9. Analizar el porcentaje de pacientes con retraso en el desarrollo psicomotor diagnosticados tardíamente.

VII. HIPÓTESIS

Por ser un estudio descriptivo no existen hipótesis.

VIII. METODOLOGÍA

Es un estudio descriptivo retrolectivo de una serie de casos de hipotiroidismo congénito del Hospital Infantil de México, donde se pretende analizar frecuencias simples y medidas de tendencia central.

Se analizarán los expedientes de los niños con diagnóstico de hipotiroidismo congénito del Hospital Infantil de México, entre 15 días de vida hasta 6 años, entre los años 1999 y 2005. Se consideraron criterios de exclusión pacientes con diagnóstico de hipotiroidismo congénito con factores de riesgo para retraso en el desarrollo psicomotor como el síndrome de Down, Parálisis Cerebral Infantil, hipoxia neonatal, etc. Para completar la información, se localizará, en medida de lo posible al paciente, para completar la recolección de datos.

4. Analizar porque no se realizó tamiz neonatal, donde y cuando se realizó el diagnóstico de hipotiroidismo congénito.
5. Analizar las causas por las cuales aquellos pacientes que se les realizó el tamiz neonatal no fueron diagnosticados.
6. Determinar si el médico de primer contacto fuera del Hospital Infantil de México sospechó el diagnóstico de hipotiroidismo congénito.
7. Establecer si se sospecha el diagnóstico del Hospital Infantil de México en la primera consulta.
8. Establecer los síntomas principales que provocan la consulta del niño con hipotiroidismo congénito.
9. Analizar el porcentaje de pacientes con retraso en el desarrollo psicomotor diagnosticados tardíamente.

VII. HIPÓTESIS

Por ser un estudio descriptivo no existen hipótesis.

VIII. METODOLOGÍA

Es un estudio descriptivo retrolectivo de una serie de casos de hipotiroidismo congénito del Hospital Infantil de México, donde se pretende analizar frecuencias simples y medidas de tendencia central.

Se analizarán los expedientes de los niños con diagnóstico de hipotiroidismo congénito del Hospital Infantil de México, entre 15 días de vida hasta 6 años, entre los años 1999 y 2005. Se consideraron criterios de exclusión pacientes con diagnóstico de hipotiroidismo congénito con factores de riesgo para retraso en el desarrollo psicomotor como el síndrome de Down, Parálisis Cerebral Infantil, hipoxia neonatal, etc. Para completar la información, se localizará, en medida de lo posible al paciente, para completar la recolección de datos.

IX. RESULTADOS

Se realizó el análisis de 46 expedientes de niños desde 15 días de vida hasta 6 años que se atienden en el Hospital Infantil de México "Federico Gómez", que se diagnosticaron con hipotiroidismo congénito entre 1999 y 2005. Se obtuvieron los siguientes resultados:

- 4 nacieron en medio privado (8.69%), 2 en Centros de Salud (4.34%), 4 en su domicilio (8.69%), 6 en hospitales de Salubridad (13.04%), 30 de ellos se desconoce (65.21%).
- 14 cuentan con tamiz neonatal (30.43%), 6 no tienen esta prueba (13.04%), 26 se desconoce la información (56.52%).
- De los pacientes que cuentan con tamiz neonatal, 5 se desconoce el resultado (35.71%), a 5 los llamaron para informar sobre resultado positivo y con eso se hizo diagnóstico (35.71%), a 1 lo llamaron ya que había acudido al HIM (7.14%) y tenía diagnóstico de HC, 1 no llamaron (7.14%), 2 resultó negativo el tamiz (14.28%).
- Existen diversas razones por las que no se practicó el tamiz neonatal, en 2 casos no acudieron a su cita (33.33%), 2 no se les informó el procedimiento (33.33%) y 2 (33.3%) no existe información en el expediente y no fue posible obtener esta información.
- Salvo en los 5 casos en donde se informó del resultado positivo de la prueba, en el resto fue necesario realizar el diagnóstico por medio de otra prueba, el perfil tiroideo. Esta prueba se realizó en 32 casos en el Hospital Infantil de México (78.04%) y en 9 (21.95%) casos fuera del Hospital Infantil de México, solicitado por médico externo.

- Se realizaron 2 grupos, aquellos en los que el diagnóstico de HC se hizo a través de tamiz neonatal (grupo 1, n=5) y aquellos en los que el diagnóstico se hizo a través de perfil tiroideo (grupo 2, n=41).
- El diagnóstico se realizó a pacientes con edad desde los 15 días de vida hasta los 17 meses (promedio 4.2 meses). El grupo 1 con promedio de edad de 1.5meses, el grupo 2 con promedio de 4.5meses.
- 32 (69.56%) pacientes fueron atendidos previamente por un médico externo al HIM y 14 (30.43%) no recibieron atención médica previa al ingreso. Del grupo 1, 4 (80%) pacientes, del grupo 2, 28 (68.29%) pacientes fueron atendidos previamente por un médico.
- De los pacientes que fueron atendidos por médico de primer contacto, a 17 se les sospechó el diagnóstico de HC (53.12%). Del grupo 1, a 2 pacientes se les sospechó el diagnóstico de HC y fueron referidos al HIM, 2 pacientes fueron referidos por otra patología sin sospecha de HC. Del grupo 2, a 15 pacientes se les sospechó el diagnóstico de HC y fueron referidos al HIM.
- De los 46 pacientes que acudieron al HIM, 38 (82.60%) se sospechó el diagnóstico en HIM, 5 (10.86%) ya tenían diagnóstico, 3 (6.52%) no se sospechó el diagnóstico al ingreso, se diagnosticó otra patología (distensión abdominal, amastia, síndrome nefrótico).
- Los síntomas por lo que se acudió a la primera consulta se muestran en el cuadro siguiente:

SINTOMA	NUMERO DE CASOS
Estreñimiento	29
Alteraciones en la piel	4
Fontanela anterior amplia	1
Hernia umbilical	8
Macroglosia	2
Inactividad	5
Hipotonia	3
Alteración de la alimentación	6
Retraso en desarrollo psicomotor	2
Fascies característica	6
Llanto ronco	11
Ictericia	11
Otro	12

- De los 14 pacientes diagnosticados después de los 3 meses de edad, 4 (28.57%) pacientes presentan RDPM leve, 2 (14.28%) moderado y 4 (28.57%) severo, 4 (28.57%) se desconoce la información. Del grupo 1, 2 pacientes tienen desarrollo psicomotor normal, 1 leve, 1 moderado y 1 severo. 27 (58.69%) pacientes acuden a rehabilitación, 7 (15.21%) de ellos no acuden y 12 (26.08%) se desconoce la información.

DISCUSIÓN

La importancia de realizar el diagnóstico en pacientes con hipotiroidismo congénito radica en realizarlo oportunamente antes de que aparezcan las complicaciones neurológicas que intervendrán importantemente en la productividad de estos pacientes. (25) Es por ello que se han realizado muchos esfuerzos por lograr el tamizaje en todos los niños mexicanos, por lo que se encuentra ya establecido como parte de la Norma Oficial Mexicana. A pesar de todos estos esfuerzos, llama la atención que en el Hospital Infantil de México se reciben niños que no cuentan con tamiz neonatal y que posteriormente se realiza el diagnóstico a través del perfil tiroideo.

La finalidad es lograr una completa cobertura nacional en la realización del tamizaje. Del total de los pacientes que sabemos si se realizó o no esta prueba, es de suma importancia mencionar que en el 30.2% de los casos no cuentan con tamiz neonatal, lo que nos orilla a sospechar que cerca un tercio de los pacientes

SINTOMA	NUMERO DE CASOS
Estreñimiento	29
Alteraciones en la piel	4
Fontanela anterior amplia	1
Hernia umbilical	8
Macroglosia	2
Inactividad	5
Hipotonia	3
Alteración de la alimentación	6
Retraso en desarrollo psicomotor	2
Fascies característica	6
Llanto ronco	11
Ictericia	11
Otro	12

- De los 14 pacientes diagnosticados después de los 3 meses de edad, 4 (28.57%) pacientes presentan RDPM leve, 2 (14.28%) moderado y 4 (28.57%) severo, 4 (28.57%) se desconoce la información. Del grupo 1, 2 pacientes tienen desarrollo psicomotor normal, 1 leve, 1 moderado y 1 severo. 27 (58.69%) pacientes acuden a rehabilitación, 7 (15.21%) de ellos no acuden y 12 (26.08%) se desconoce la información.

DISCUSIÓN

La importancia de realizar el diagnóstico en pacientes con hipotiroidismo congénito radica en realizarlo oportunamente antes de que aparezcan las complicaciones neurológicas que intervendrán importantemente en la productividad de estos pacientes. (25) Es por ello que se han realizado muchos esfuerzos por lograr el tamizaje en todos los niños mexicanos, por lo que se encuentra ya establecido como parte de la Norma Oficial Mexicana. A pesar de todos estos esfuerzos, llama la atención que en el Hospital Infantil de México se reciben niños que no cuentan con tamiz neonatal y que posteriormente se realiza el diagnóstico a través del perfil tiroideo.

La finalidad es lograr una completa cobertura nacional en la realización del tamizaje. Del total de los pacientes que sabemos si se realizó o no esta prueba, es de suma importancia mencionar que en el 30.2% de los casos no cuentan con tamiz neonatal, lo que nos orilla a sospechar que cerca un tercio de los pacientes

a nivel nacional por algún motivo no se les está realizando esta prueba. La falta de realización de tamiz neonatal no tiene relación en cuanto al lugar de nacimiento, por lo que podemos sospechar que se encuentra deficiente en la mayoría de los centros de atención médica, y que aún está deficiente la capacitación a parteras y empíricas. A pesar de estos hallazgos se ha encontrado en otros estudios que el 92.4% de los niños en los hospitales privados fueron tamizados, 50.8% en seguridad social y el 44.3% que se atienden a población abierta. (24)

Se debe comentar, que gran parte de la información se desconoce, bien porque el familiar no lo sabe, o bien porque no está asentado en el expediente. Esto llama importantemente nuestra atención para continuar esforzándonos en la realización de un expediente clínico completo. Se encontró también que parte de la información se encuentra errónea, teléfonos, direcciones, etc., lo cual no permitió la búsqueda de muchos datos que pudieron haber sido beneficiosos para evaluar el diagnóstico de los niños del Hospital Infantil de México. Esto también permite sospechar que parte de la falta de diagnóstico a través de tamiz neonatal pueda deberse a que no se encuentra con facilidad a los pacientes en caso de requerir intervención.

En cuanto a los 2 grupos de diagnóstico, se encontró que la edad al diagnóstico de los niños del grupo 1 fue menor que en el grupo 2, lo cual es parte del objetivo en la realización de tamiz neonatal al nacimiento, y en estos casos el tratamiento se inició oportunamente, por lo que el programa de tamiz neonatal en estos casos es eficiente. En el grupo 2 se realizó el diagnóstico por arriba de los 4 meses, y ya está bien establecido que el diagnóstico arriba de los 3 meses aumenta el riesgo de desarrollar retraso mental. En un estudio publicado el tiempo transcurrido ente el nacimiento y el inicio de tratamiento fue de 59 días, lo cual es similar a lo encontrado en este trabajo. (24)

Considero debemos hacer mayor hincapié en el resultado del tamiz neonatal, y hacer partícipes a los padres de cada niño para estar al pendiente del resultado, no únicamente si se les llama para reportar un resultado positivo. También es importante continuar el seguimiento de un niño que ya ha sido diagnosticado con hipotiroidismo congénito. Se encontró que la mayoría de los casos evaluados en este trabajo se encuentran con algún grado de retraso del desarrollo psicomotor, lo cual tiene relación con la edad de diagnóstico encontrada. Es por ello, que debemos continuar la vigilancia de estos pacientes, además de promover que acudan a rehabilitación. (17)

Además, ya se comentó que la técnica de la toma de tamiz neonatal es de primordial importancia. En 2 casos el resultado de tamiz neonatal fue negativo, y los padres fueron avisados del resultado. En estos casos el diagnóstico de hipotiroidismo es de origen primario y no de origen central, por lo que probablemente no se está tomando adecuadamente la muestra. Velásquez reportó que menos del 5% de las muestras fueron inaceptables en su estudio, por ser insuficientes o mal tomadas, lo que difiere en este caso. (24)

Otro dato importante es que el 69.5% de los niños que actualmente cuentan con diagnóstico de hipotiroidismo congénito, fueron evaluados previamente por un médico y no en todos los casos se sospechó el diagnóstico de hipotiroidismo congénito, bien porque como ya se comentó, los datos son sutiles en los primeros meses o bien porque se desconoce ampliamente esta patología. Otro punto a comentar, es que parte de la atención al recién nacido es la evaluación por un médico a los 8 días de vida y una segunda revisión al mes de edad. El 30% de los pacientes evaluados en el presente trabajo no cuentan con una consulta previa, por lo que debemos hacer mayor hincapié en la atención del recién nacido. Cabe mencionar que las manifestaciones principales al ingreso de los pacientes y el motivo de consulta son parte del índice clínico de hipotiroidismo, por lo que deberemos reforzar el conocimiento médico al respecto, ya que en cerca de la mitad de los casos, a pesar de contar con una evaluación médica, no se sospechó el diagnóstico.

El Hospital Infantil de México en la mayoría de los casos sospechó el diagnóstico en la primera consulta, lo que permite establecer que el diagnóstico se hace oportunamente cuando han llegado ya al hospital.

En 1980 en Europa, en 36 centros de 12 países, se realizaron 489,868 pruebas de tamiz neonatal. En 1992, 50 millones de niños fueron sometidos a esta prueba en todo el mundo, diagnosticándose 3000-4000 casos de hipotiroidismo congénito. (4) En Europa se reporta una incidencia de 1/3500 a 1/4000 recién nacidos. (5) En los Estados Unidos 1/3200 a 1/4000, en España 1/2000. En México hasta 1995 1/1951 a 1/2629, lo que habrá de sospechar en niños no diagnosticados a través de tamiz neonatal y el alto porcentaje de hipotiroidismo congénito en México. (24) Entre enero y diciembre de 1993, el número de niños tamizados fue de 178,961 con diagnóstico en 111 niños con hipotiroidismo congénito. En contraste, en Australia en un periodo de 12 años, hasta 1988, se realizaron 704,723 pruebas de tamiz neonatal y 199 niños fueron diagnosticados con hipotiroidismo congénito. (3) En Estados Unidos hay aproximadamente 4,000,000 nacimientos al año y 370,000 nacimientos por año en Canadá, de los cuales únicamente el 5% de los niños, no son tamizados al nacimiento. (10) Aunque la mayor frecuencia de hipotiroidismo congénito en Estados Unidos lo tiene la población de origen hispano.

Es importante contar con la toma adecuada del tamiz neonatal, tener un laboratorio accesible geográficamente y un control más estrecho de los resultados. (10) Se requiere de capacitación del médico general y pediatra para la sospecha del diagnóstico de hipotiroidismo congénito, así como seguimientos hasta la adolescencia para evaluar el desarrollo neurológico a largo plazo, y dar tratamiento oportuno para mejorar la calidad de vida de los niños mexicanos. (20)

BIBLIOGRAFÍA

1. 5TH Meeting of the International Society for Neonatal Screening. June 2002
2. Bongers-Schokking J. Influence of timing and dose of thyroid hormone replacement on development in infants with congenital hypothyroidism. *J Pediatr* 2000; 136:292-297
3. Connelly J. Newborn Screening for Congenital Hypothyroidism, Victoria, Australia, 1997-1997. Part 1: The Screening programme, demography, baseline perinatal data and diagnostic classification. *J Ped Endocr and Metab* 2001; 14:1597-1610
4. Cornejo J. Hipotiroidismo congénito y el tamiz neonatal. PAC, *Pediatría* 3, libro 4: 203-210
5. Dámaso-Ortiz B, San Pedro-Suárez M. Examen de tamiz neonatal para el diagnóstico de hipotiroidismo congénito. Experiencia en el Instituto Nacional de Perinatología. *Bol Med Hosp. Infant Mex* 1995; 52(4):244-248
6. Derksen G, Verkerk P. Neuropsychologic Development in Early Treated Congenital Hypothyroidism: Analysis of Literature Data 1996; 39(3):561-566
7. Dussault J. The Anecdotal History of Screening for Congenital Hypothyroidism. *J Clin Endocr Metab* 1999; 84 (12): 4332-4334
8. Fisher D. Editorial: NextGeneration Newborn Screening for Congenital Hypothyroidism?. *J Clin Endocr and Met* 2005; 90(6):3797-37799
9. Guthrie R, Susi A. A simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants. *Pediatrics* 1963; 32: 338-43
10. Issues in Newborn Screening, Committee on Genetics. *Pediatrics* 1992;89(2):345-349
11. Kooistra L, Van der Meere J. Sustained attention problems in children with early treated congenital hypothyroidism. *Acta Paediatr* 1996; 85: 425-429
12. Kooistra L, Laane C. Motor and cognitive development in children with congenital hypothyroidism: A long-term evaluation of the effects of neonatal treatment. *J Pediatr* 1994;124 (6):903-909
13. Kooistra L, Stermerdink N, Van der Meere J et al. Behavioural correlates of early-treated congenital hypothyroidism. *Acta Paediatr* 2001;90:1141-1146
14. Klein AH, Meltzer S, Kenny FM. Improved prognosis in congenital hypothyroidism treated before age three months. *J Pediatr* 1972;81-912-915
15. LaFranchi S. Congenital hypothyroidism: etiologies diagnosis and management. *Thyroid* 1999; 7:735-740

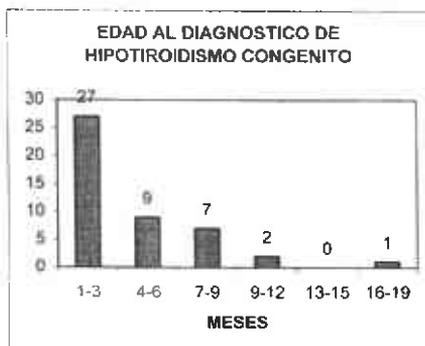
16. Léger J, Larroque B. Influence of severity of congenital hypothyroidism and adequacy of treatment on school achievement in young adolescents: a population-based cohort study. *Acta Paediatr* 2001; 90: 1249-1256
17. Mehul D. Outcomes of neonatal screening for congenital hypothyroidism. *Curr Op in Ped* 1996;8:389-395
18. Norma Oficial Mexicana-007-SSA2-1993. Atención a la mujer durante el embarazo, parto y puerperio y del recién nacido, criterios y procedimientos para la prestación del servicio. *Diario Oficial de la Federación Tomo CDXCVI no. 5 México, D.F.* 6 de enero de 1995
19. Raiti S, News G. Cretinism: early diagnosis and its relation to mental prognosis. *Arch Dis Child* 1971; 46:692-694
20. Serving the Family from Birth to the medical home. *Newborn Screening: A blueprint for the future. A call for a National Agenda on State Newborn Screening Programs.* *Pediatrics* 2000;106(2):389-397
21. Simonsen H. Neonatal Screening in the New Millennium. *Acta Paediatrica* 1999; 88:supplement 432
22. Vela M, Gamboa S. Tamiz neonatal del hipotiroidismo congénito en México. Frecuencia en los últimos diez años. *Acta Pediatr Mex* 2000; 21(4): 99-103
23. Vela M, Aguirre B. Técnica de toma de sangre del cordón umbilical para tamiz neonatal. *Acta Pediatr Mex* 2000; 21 (6): 252-256
24. Velásquez A. Tamiz Neonatal para hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria. *Salud Pública Mex* 1994;36(3):294-256
25. Velásquez-Arellano, Vela-Amieva. Adelantándose al daño: el tamiz neonatal. *Bol Med Hosp Infant Mex* 2003; 60(1): 102-110
26. Velásquez A. El nuevo tamiz neonatal: una revolución en la pediatría preventiva. *Bol med Hosp. Infant Mex* 1998; 55 (6):311-313
27. Van Vliet G. Neonatal hypothyroidism: treatment and outcome. *Tyroid* 1999; 9:79-84
28. Wald NJ. Guidance on terminology. *Jmed Screen* 1994;1:76

ANEXOS

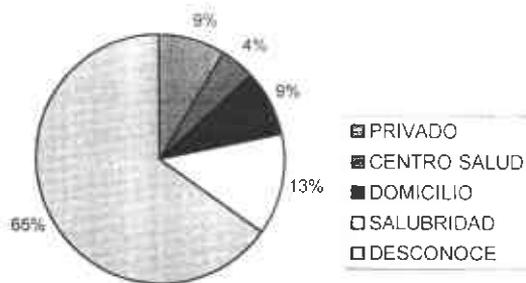
1. Hoja de recolección de datos

NOMBRE:					REGISTRO:				
DIRECCION:									
TELEFONO:									
FECHA NAC:									
LUGAR DE NACIMIENTO:									
PRIVADO	C.SALUD	ISSTE	IMSS	DOMICILIO	SALUBRIDAD				
FECHA DX:					EDAD DX:				
FECHA	TAMIZ NACIMIENTO		SI	NO					
	PT		HIM	EXTRA HIM					
XQ NO TAMIZ AL NACIMIENTO?									
LO VIÓ AGLUN MEDICO		SI	NO	MOTIVO:					
SOSPECHO DX:		SI	NO						
REFIERE A HIM?		SI	NO	H. CONG	OTRO				
HIM SOSPECHA DX?		SI	NO						
INGRESO POR?									
DPM:		NORMAL	LEVE	MOD	SEVERO				
REHABILITACION		SI	NO						
SEGUIMIENTO		BUENO	REGULAR	MALO					
ENFERMEADES AGREGADAS									

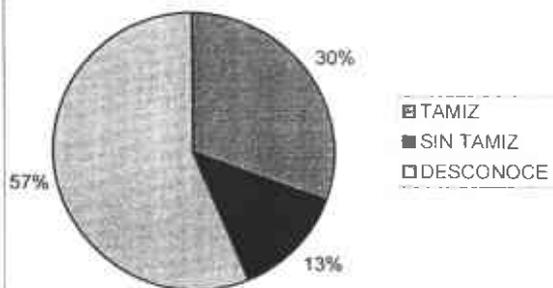
2. Graficos.



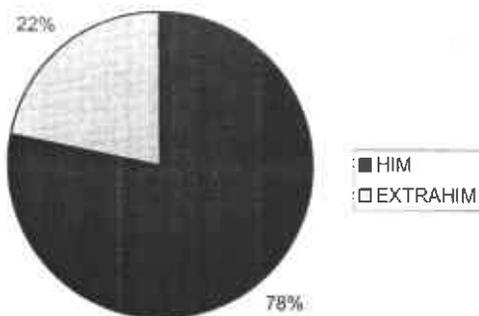
LUGAR DE NACIMIENTO



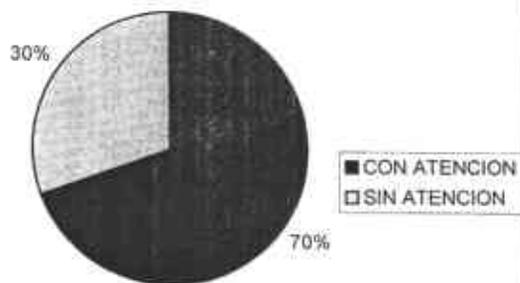
REALIZACION DE TAMIZ NEONATAL



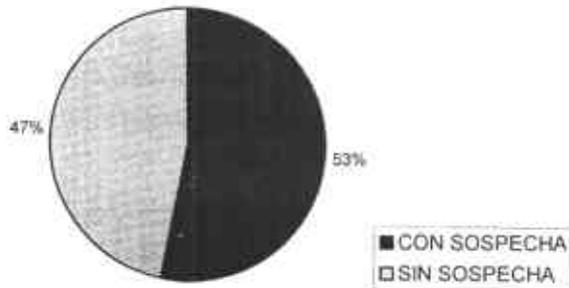
REALIZACION DE PERFIL TIROIDEO



ATENCION POR MEDICO EXTERNO AL HOSPITAL INFANTIL DE MEXICO



**SOSPECHA DE DIAGNOSTICO DE
HIPOTIROIDISMO CONGENITO POR
MEDICO EXTERNO AL HIM**



**SOSPECHA DE HIPOTIROIDISMO
CONGENITO EN EL HIM EN LA
PRIMERA CONSULTA**

