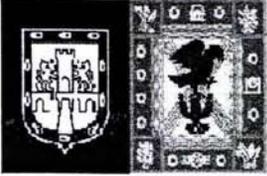


11237



GOBIERNO DEL DISTRITO FEDERAL  
México La Ciudad de la Esperanza



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO  
FACULTAD DE MEDICINA  
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSGRADO E INVESTIGACION

SECRETARIA DE SALUD DEL DISTRITO FEDERAL  
DIRECCION DE EDUCACION E INVESTIGACION  
SUBDIRECCION DE FORMACION DE RECURSOS HUMANOS

CURSO UNIVERSITARIO DE ESPECIALIZACION  
EN PEDIATRIA

“EPIDEMIOLOGIA DEL HIPOTIROIDISMO CONGENITO DETECTADO  
A TRAVES DEL TAMIZ NEONATAL EN UN HOSPITAL MATERNO  
INFANTIL DEL GOBIERNO DEL DISTRITO FEDERAL”

TRABAJO DE INVESTIGACION EPIDEMIOLOGICA

PRESENTADO POR  
DRA. MARIA SANDRA DIAZ OSORNIO

PARA OBTENER EL DIPLOMA DE ESPECIALISTA EN PEDIATRIA

DIRECTORA DE TESIS  
DRA. CAROLINA SALINAS OVIEDO

-2005-

0350741



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.

ESTA TESIS NO DEBE  
SALIR DE LA BIBLIOTECA

"EPIDEMIOLOGIA DEL HIPOTIROIDISMO CONGENITO DETECTADO A TRAVES  
DEL TAMIZ NEONATAL EN UN HOSPITAL MATERNO INFANTIL  
DEL GOBIERNO DEL DISTRITO FEDERAL"

DRA. MARIA SANDRA DIAZ OSORNIO



VO. BO.  
DRA. LAURA L. LOPEZ SOTOMAYOR

*Laura L. Lopez Sotomayor*

PROFESORA TITULAR DEL CURSO DE  
ESPECIALIZACION EN PEDIATRIA

VO. BO.  
DR. ROBERTO SANCHEZ RAMIREZ

*Roberto Sanchez Ramirez*

DIRECTOR DE EDUCACION E INVESTIGACION



DIRECCION DE EDUCACION  
E INVESTIGACION  
SECRETARIA DE  
SALUD DEL DISTRITO FEDERAL

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

NOMBRE: María Sandra Díaz Osornio

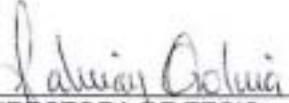
FECHA: 15-11-2005

FIRMA: *[Signature]*

"EPIDEMIOLOGIA DEL HIPOTIROIDISMO CONGENITO DETECTADO  
A TRAVÉS DE TAMIZ NEONATAL EN UN HOSPITAL MATERNO  
INFANTIL DEL GOBIERNO DEL DISTRITO FEDERAL"

DRA. MARIA SANDRA DIAZ OSORNIO

VO. BO.  
DRA. CAROLINA SALINAS OVIEDO

  
\_\_\_\_\_  
DIRECTORA DE TESIS

## **AGRADECIMIENTOS**

A Dios por estar a mi lado en los momentos más difíciles de mi vida y haberme dado siempre una respuesta.

A mi madre por ser la persona que siempre me enseñó a luchar por lo que quería.

A mis padres y hermanas por el apoyo que siempre me han brindado y por creer en mí.

Al Dr. Pedro López Díaz por ser una guía esencial en la decisión más importante de mi vida que es haber elegido ser médico.

Al Ing. Sergio Alejandro Marín Flores Avila por haber sido un ejemplo a seguir a pesar de todo tipo de adversidades, por ser mi compañero incondicional y por el gran cariño que siempre me mostró.

A la Dra. Carolina Salinas Oviedo por su gran ayuda para la realización de este trabajo, y por las facilidades proporcionadas para la terminación del mismo.

A mis amigas Alejandra Romero Martínez, Perla Flores Rangel y a mis compañeros de la especialidad que me escucharon, aconsejaron y apoyaron durante estos tres años de residencia.

## INDICE

### RESUMEN

I. INTRODUCCION.....	1
II. MATERIAL Y METODOS.....	8
III. RESULTADOS.....	9
IV. DISCUSION.....	11
V. REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS.....	16

### ANEXOS

- o CUADROS Y FIGURAS
- o RUTA CRITICA PARA DIAGNOSTICO OPORTUNO DE HIPOTIROIDISMO CONGENITO
- o EQUIPO MULTIDISCIPLINARIO DEL PROGRAMA DE TAMIZ NEONATAL
- o TECNICA DEL TALON PARA LA TOMA DE TAMIZ NEONATAL
- o MEDIDAS DE SEGURIDAD PARA LA TOMA DE LA MUESTRA

## RESUMEN

**Objetivo.-** Evaluar el registro de pacientes con hipotiroidismo congénito detectados por tamiz neonatal en un Hospital Materno Infantil del Gobierno del Distrito Federal.

**Material y métodos.-** Se realizó un estudio epidemiológico, observacional, descriptivo, transversal y retrospectivo. Se revisó el archivo del Servicio de Medicina Preventiva, del Hospital Materno Infantil Cuauhtepac, donde se encuentran los reportes de tamiz neonatal realizados de junio del 2004 a agosto del 2005, a fin de identificar el número de tamices neonatales realizados, sexo de los recién nacidos a quienes se les realizó, días de vida en que se toma la muestra, lugar de procedencia, si nacieron en la unidad hospitalaria, antecedentes de malformaciones congénitas, hijos de madres con enfermedad tiroidea, productos gemelares, prematuros, de término o postmaduros. Se indagó si había algún caso sospechoso de hipotiroidismo congénito mediante esta prueba, si se habían comprobado los casos, cual era el seguimiento, que tratamiento se les había iniciado y cuántos días de vida tenían en el momento en que se les inició el tratamiento con levo-tiroxina.

**Resultados.-** No se detectó ningún caso sospechoso de hipotiroidismo congénito a través de tamiz neonatal en el periodo de Junio del 2004 a Agosto del 2005; en ese mismo periodo se realizaron 2079 pruebas de tamiz neonatal, de los cuales 1106 fueron a recién nacidos del sexo masculino (53.1%) y 973 al sexo femenino (46.8%), el promedio de días de vida en el momento de toma de la muestra para tamiz es de 14.3 días. Nacieron en el Hospital Materno Infantil Cuauhtepac 1865 (89.7%) y 214 (10.2%) nacieron en otra Unidad, no se reporto ninguno con antecedente de ser hijos de madres con enfermedad tiroidea, ni presencia de malformaciones congénitas, se encontraron 4 productos gemelares que corresponden al 0.19%, de acuerdo a los registros 131 (6.3%) fueron prematuros, 1948 (93.6%) fueron de término, no se registro ningún recién nacido postmaduro, se encontró que el total de nacimientos del Hospital fue de 2634, de los cuales sólo a 1865 (70.8%) recién nacidos se les tomó la prueba de tamiz neonatal. Se detectaron 36 pruebas con errores en el llenado de datos lo que corresponde a un 1.73%. Se han repetido 79 muestras que corresponden a 3.79%.

**Conclusiones.-** La no detección de casos sospechosos de hipotiroidismo congénito a través de prueba de tamiz neonatal, es congruente con la incidencia de 1:2,458 recién nacidos. Sólo se cubrió un 70.8% de los pacientes que nacieron en esta unidad hospitalaria para la realización de prueba de tamiz neonatal, por lo que falta difusión por parte del personal de salud y falta la concientización de los padres. Hubo errores en el llenado de las formas en el 36 de los casos(1.73%), asimismo se sugiere repetir 79 pruebas (3.79%) debido a papel filtro sobresaturado de sangre, o gotas de sangre insuficientes, por lo que se concluye que a pesar de que en los últimos años la detección de esta enfermedad ha mejorado tanto bioquímica como operativamente, se requiere la capacitación del personal de salud en la toma de las muestras y llenado adecuado de las formas; y lograr cobertura total, al practicarles la prueba a todos los recién nacidos sin excepción, para contar con la frecuencia real de hipotiroidismo congénito y prevenir mediante un tratamiento oportuno y adecuado el daño neurológico.

**Palabras clave.-** Tamiz neonatal, Hipotiroidismo congénito.

## I. INTRODUCCION

En el año de 1961 el Dr. Robert Guthrie, pionero del tamiz neonatal, desarrolló en los Estados Unidos un método para detectar Fenilcetonuria, mediante una muestra de sangre fresca sobre un papel filtro (Método de Guthrie de inhibición bacteriana); poco después se probó que la misma se podría utilizar para otras enfermedades iniciando así la etapa del Tamiz Neonatal.<sup>2</sup>

En Canadá, John Dussault introdujo una de las pruebas de mayor impacto en el Tamiz neonatal, en el microanálisis en papel filtro de Tiroxina (T4) para la detección de hipotiroidismo congénito.<sup>4</sup>

En 1975 Hiroshi Naruse e Irie, en Japón, implementaron una técnica más sensible para el mismo padecimiento (hipotiroidismo congénito), mediante la medición de la hormona estimulante de tiroides (TSH).<sup>4</sup>

En los años 1975 a 1977 se desarrolla la primera fase piloto de Tamiz Neonatal para la detección de algunas enfermedades en México.<sup>10</sup>

En México es obligatorio tamizar para hipotiroidismo congénito a todos los recién nacidos. Esto se inició en los años setenta gracias a investigaciones realizadas por parte del Instituto de Investigaciones Biomédicas de la Universidad Nacional Autónoma de México (UNAM) y por el Instituto Nacional de Pediatría en la Unidad de Genética de la Nutrición, ya que México es uno de los países que tiene mayor frecuencia de hipotiroidismo congénito.<sup>31</sup>

Se calcula que 1:2,458 recién nacidos presenta esta enfermedad, por lo que a nivel nacional se hizo obligatorio este estudio apareciendo el 23 de

Octubre en la Norma Oficial Mexicana, NOM-007-SSA-1993 como parte del Programa de Atención de la Mujer durante el Embarazo, Parto y Puerperio y del Recién Nacido, la cual establece tomar la muestra de sangre a todos los Recién nacidos entre las 48 horas de vida y antes del mes de edad, a fin de detectar oportunamente a los niños con hipotiroidismo congénito y darles un tratamiento adecuado para prevenir el retraso mental irreversible.<sup>23</sup>

El Tamiz Neonatal se define como un estudio que sirve para seleccionar, identificar y clasificar enfermedades en el Recién Nacido, antes de que éstas se manifiesten; pudiendo aplicar un tratamiento adecuado desde los primeros días de vida para prevenir secuelas psicomotoras o la muerte.<sup>23</sup>

Actualmente se utilizan de forma ética y legal los criterios establecidos de Wilson y Jungner (1968) para la inclusión de pruebas de tamiz: sólo si el trastorno constituye un problema importante de salud pública, si existe una prueba de medición económica con alto nivel de detección y pocos falsos positivos, y si existen intervenciones efectivas de tratamiento y prevención de las complicaciones asociadas.<sup>10</sup>

Existen actualmente dos tipos de tamiz neonatal el básico y el ampliado en las unidades de salud de la Secretaria de Salud del Distrito Federal se realiza a la población en general el tamiz neonatal básico, el cual tiene como finalidad la búsqueda de hipotiroidismo congénito, el tamiz ampliado solo se solicita en casos de pacientes con sospecha de errores innatos del metabolismo.<sup>23</sup>

El tamiz neonatal básico incluye la detección de una a cinco enfermedades de mayor frecuencia o incidencia en cada país, la muestra puede tomarse del cordón umbilical o del talón del recién nacido, en el Instituto Nacional de Pediatría lugar donde se procesan las muestras recolectadas en los

hospitales del Gobierno del Distrito Federal se detecta hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita y fenilcetonuria.<sup>1</sup>

El tamiz neonatal ampliado se realiza en países desarrollados, utilizando también sangre en papel filtro obtenida por punción del talón lo cual permite diagnosticar oportunamente mediante el análisis de las acilcarnitinas (tandem) errores innatos del metabolismo de los aminoácidos, acidemias orgánicas y de la oxidación de los ácidos grasos, además de hipotiroidismo congénito, fibrosis quística, hiperplasia suprarrenal congénita y galactosemia.<sup>10</sup>

El hipotiroidismo congénito resulta de una inadecuada producción de hormona tiroidea debido a varias causas. Las principales son: a) migración incompleta o aberrante del esbozo tiroideo; b) diferenciación o crecimiento tiroideo defectuoso, lo cual resulta en una agenesia tiroidea o atrofia, y c) defectos en la biosíntesis de las hormonas tiroideas, o dishormonogénesis con o sin bocio.<sup>31</sup>

Entre las más comunes se ha encontrado glándula ectópica, agenesia tiroidea, bocio y dishormonogénesis, en ese orden de frecuencia, otras causas menos frecuentes son Cretinismo endémico, Hipopituitarismo, Hipotiroidismo neonatal transitorio e Hipotiroidismo adquirido o tardío.<sup>31</sup>

La prevalencia a nivel mundial de hipotiroidismo congénito es de dos a tres casos por cada 10,000 (1:2000 a 1:3000 recién nacidos); sin embargo, se han descrito variaciones en la frecuencia tanto geográficas como poblacionales, parecen más relacionadas con los trastornos por deficiencia de yodo que con las características étnicas poblacionales.<sup>9</sup>

Se ha observado la predominancia femenina que es una característica particularmente interesante de epidemiología del Hipotiroidismo congénito primario, sin embargo, no se sabe si las mujeres son más susceptibles de desarrollar esta enfermedad o si los fetos femeninos tienen mayor sobrevivencia uterina comparada con los masculinos.<sup>31</sup>

El cuadro clínico demuestra que más de 95% son asintomáticos al inicio, el resto puede presentar un cuadro inicial o temprano de postmadurez e hipertrofia, fontanela posterior amplia (mayor de 0.5 x 0.5 cm), dificultad respiratoria a la alimentación, hipotermia e hipoactividad, bradicardia y acrocianosis, mixedema, estreñimiento y distensión abdominal. Existe un cuadro clínico tardío con presencia de hipoactividad, hipotermia, rechazo a la vía oral y estreñimiento, llanto ronco, piel y cabello secos, macroglosia y mixedema, hernia umbilical, ictericia prolongada, baja ganancia ponderal, fontanela posterior amplia mayor de 1 cm.<sup>11</sup>

En cuanto a los aspectos genéticos, es de herencia generalmente esporádica, sin embargo las alteraciones de la hormogénesis tiroidea pueden ser de carácter autosómico recesivo. El consejo genético se basa en la etiología con riesgo de recurrencia del 25% en el siguiente embarazo en los casos autosómicos recesivos.<sup>15</sup>

En relación al tratamiento se inicia con levotiroxina oral a dosis necesaria para producir una concentración de T4 en el límite normal alto después de dos semanas de iniciado el manejo; la Norma Oficial indica 10 a 12 microgramos/kg/día.<sup>21</sup>

Se debe llevar un control mensual de crecimiento y desarrollo, así como niveles de hormona tiroidea por el servicio de Endocrinología.<sup>23</sup>

El pronóstico en pacientes que no se detectan y tratan oportunamente desarrollan retraso mental de grado variable aunque siempre presente, espasticidad, ataxia, falta de coordinación, hipo o hipertonia, disminución de la capacidad de atención, problemas del habla, retardo en el crecimiento y sordera neurosensorial (20%), así como síntomas de hipometabolismo (estreñimiento, bradicardia y mixedema).<sup>20</sup>

Actualmente existe un impacto del tamizaje para detección oportuna de hipotiroidismo congénito en países desarrollados el cual alcanza un 95% en América Latina, la cobertura es de 53.5%.

En México la frecuencia de detección mediante tamiz de hipotiroidismo congénito es una de las más altas a nivel mundial y la cobertura actual aproximada es de 90% ocupando el 5º lugar en Latinoamérica.<sup>23</sup>

Se desglosa de la siguiente manera la frecuencia y las coberturas alcanzadas.

#### México

Secretaría de Salud (SSA)

1988 Inicio Regional

1994 Inicio Nacional

Cobertura 1997 – 2004 35% a 90%

Frecuencia 1:2,693 Recién nacidos vivos.

Instituto Mexicano del Seguro Social (IMSS)

1994 Inicio Regional

1998 Inicio Nacional

Cobertura 2000 – 2004 53.5% a 80.5%

Frecuencia 1:2,716 Recién nacidos vivos.

IMSS – Solidaridad

1999 Inicio Nacional

Cobertura 1999 – 2004 53.5% a 80.5%

Frecuencia 1:2,716 Recién nacidos vivos.

Instituto de Seguridad Social al Servicio de los Trabajadores del Estado (ISSSTE).

1993 Inicio Regional

1998 Inicio Nacional

Cobertura 1997 – 2004 7.5% a 91%

Frecuencia 1:3,396 Recién nacidos vivos.

Secretaría de la Defensa Nacional (SEDENA)

Clínica de especialidades de la mujer

Cobertura 2000 77%

Cobertura 2004 100%

Actualmente en México se reporta una frecuencia de hipotiroidismo congénito de 1:2,693 a 1:3,600 Recién nacidos vivos.<sup>23</sup>

Se realizó un estudio entre varias dependencias del Sector Salud y la UNAM en la Ciudad de México, varios investigadores de la Facultad de Contaduría y Administración de la UNAM, efectuaron un análisis de costo – beneficio, el cual mostró que para el Hipotiroidismo congénito existe un beneficio neto de \$13,000 dólares por cada niño enfermo descubierto y tratado en forma temprana, mientras que el costo del papel filtro y su estudio se reduce hasta en \$50 pesos.<sup>10</sup>

Con toda la información anterior decidimos realizar un estudio para ver el impacto que tiene el tamiz neonatal realizado oportuna y adecuadamente en

un Hospital Materno Infantil del Gobierno del Distrito Federal, la detección de los casos, su seguimiento, el inicio del tratamiento, así como su canalización a servicios de tercer nivel para su seguimiento por parte de Pediatría, Endocrinología Pediátrica y Rehabilitación, nuestro objetivo general fue evaluar el registro de pacientes con hipotiroidismo congénito detectados por tamiz neonatal, para averiguar los datos ya mencionados.

## II. MATERIAL Y METODOS

Se realizó un estudio epidemiológico, observacional, descriptivo, transversal y retrospectivo con la búsqueda de pacientes con hipotiroidismo congénito detectados a través de tamiz neonatal en el Hospital Materno Infantil Cuauhtepc. Se revisaron 2079 pruebas de tamiz del archivo del Servicio de Medicina Preventiva de Junio del 2004 a Agosto del 2005. Se excluyeron aquellas pruebas de tamiz que no habían sido llenados adecuadamente y de los cuales no se pudo obtener la información completa.

A medida que se revisó la información se observó que no se han detectado casos de hipotiroidismo congénito a través del tamiz neonatal, además de que se había depurado el Archivo y que sólo se encontraron 2079 pruebas.

Se realizó una revisión a todas las pruebas buscando las siguientes variables: número de estudios de tamiz realizados por mes; sexo de los recién nacidos a los que se les realizó la prueba; edad con la que contaban en el momento en que se tomó la muestra, lugar de nacimiento: si procedían del Hospital Materno Infantil Cuauhtepc o de cualquier otra Unidad, se buscó si existía la presencia de malformaciones congénitas o el antecedente de que fueran hijos de madres con enfermedad tiroidea, si había productos gemelares, si habían nacido prematuramente, eran de término o productos postmaduros.

Mientras se avanzó en el estudio ingresaron otras variables como: errores en el llenado de la prueba, muestras que se solicitaban volver a repetir y el total de nacimientos en el Hospital Materno Infantil Cuauhtepc.

Para el plan de tabulación se elaboró base de datos en Excel; el plan de análisis estadístico consideró número de casos y medidas de resumen (porcentajes). Se trató de un estudio sin riesgo desde el punto de vista ético.

### III. RESULTADOS

Al inicio de este estudio se detectó que no se ha notificado ningún caso de hipotiroidismo congénito a través de la prueba de tamiz neonatal en el Hospital Materno Infantil Cuauhtémoc, por lo que fue necesario modificar algunas variables que originalmente se habían planteado.

Se realizaron en total 2079 pruebas de Tamiz Neonatal de Junio del 2004 a Agosto del 2005 como se describe en los Cuadros I y II y en las Figuras 1 y 2. De los 2079 (100%) estudios realizados que se revisaron, se encontró que 1106 (53.1%) se llevaron a cabo en recién nacidos del sexo masculino y 973 (46.8%) del sexo femenino, como se muestra en el Cuadro III, Figura 3.

Se encontró una gran variación en cuanto a los días de vida que tenían los recién nacidos al momento de tomar las muestras de sangre para la prueba de tamiz neonatal.

Se encontró una muestra que se tomó a las pocas horas de vida de un recién nacido y otra que se tomó a los 36 días de vida.

En rango de edad fue una mínima de 0 días con una máxima de 36 días de vida, y un promedio de 15.5, el cual predominó en la mayoría de los meses.

En cuanto a lugar de procedencia de los pacientes a los cuales se les realizó el estudio de tamiz, se encontró que 1865 (89.7%) fueron de recién nacidos que nacieron en el Hospital Materno Infantil Cuauhtémoc y que fueron referidos al Servicio de Medicina Preventiva para la toma de la muestra de talón; 214 (10.2%) nacieron en otra Unidad, como se muestra en el Cuadro IV.

De los 2079 revisados no se detectaron pruebas donde el formato de llenado mencionara la presencia de malformaciones, tampoco se encontró ningún recién nacido con antecedente de ser hijo de madre con enfermedad tiroidea. Sólo se encontraron cuatro productos gemelares que corresponden a 0.19% de todos los estudios realizados, los cuatro fueron prematuros.

Se registraron 131 (6.3%) productos prematuros, 1948 (93.6%) de término, no se registraron productos postmaduros, como se muestra en el Cuadro V. Se detectaron 36 (1.73%) formatos con errores en el llenado y 79 (3.79%) pruebas que tenían la indicación de que se volviera a repetir la muestra por tratarse de muestras sobresaturadas de sangre o con muestra insuficiente para la realización de la prueba, como se puede observar en el Cuadro VI.

Se obtuvo información acerca del total de nacimientos en el Hospital Materno Infantil Cuatepec de Junio del 2004 a Agosto del 2005, los cuales corresponden a 2634 (100%), de los cuales solamente 1865 (70.8%) se tamizaron en la misma Unidad, como se muestra en el Cuadro VII.

#### IV. DISCUSION

Desde que se inicia el Programa de Tamiz Neonatal para la Detección de Hipotiroidismo Congénito en el mundo, se estima que se han analizado más de 150 millones de recién nacidos y se han descubierto cerca de 42,000 afectados, en los últimos años la búsqueda de esta enfermedad ha mejorado tanto bioquímica como operativamente, lo cual ha repercutido en el hallazgo de un mayor número de enfermos y por ende, tasas de prevalencia más altas.<sup>31</sup>

Sin embargo, para hablar con certeza de la verdadera frecuencia de la enfermedad se tendría que contar con una cobertura total, es decir, practicar la prueba a todos los recién nacidos sin excepción y sin fallas en la localización de casos sospechosos, hecho que aún no se ha podido lograr cabalmente.<sup>10</sup>

En el presente estudio se encontró que sólo un 70,8% de los recién nacidos que fueron atendidos en la unidad ya sea por parto o cesárea, acudieron para la toma de muestra y realización de la prueba de tamiz neonatal; el resto solo se supone que acudieron a otras unidades, pero se desconoce si se realizaron el estudio o no, por lo tanto no existe la certeza de que exista algún caso sospechoso de hipotiroidismo congénito.

Es necesario fomentar la capacitación e información del personal de Salud, para que tanto estudiantes, como enfermeras, médicos internos, residentes y médicos adscritos conozcan esta patología y que sepan como llenar la información adecuadamente para que los pacientes se puedan localizar en caso de haber sospecha de hipotiroidismo en alguno de los recién nacidos, También se requiere reforzar la capacitación en la toma de la muestra de talón, ya que actualmente se recomienda que la muestra sea tomada de

talón, y no de cordón umbilical, debido a que puede estudiarse con mayor seguridad y menor riesgo de falsos positivos después de 72 horas de vida del recién nacido y antes del mes de edad, los errores del metabolismo requieren que el recién nacido haya ingerido alimento antes de que se tome la muestra,<sup>23</sup> para tener los metabolitos activos dentro del organismo y que se puedan detectar después de 72 hrs.

Asimismo se requieren lancetas que permitan la toma de una muestra adecuada; en el mismo rubro, se requiere capacitación para colocar la muestra adecuada en el papel filtro, de tal forma que el papel no quede sobresaturado o que la muestra sea insuficiente y por ello se requiera repetir el procedimiento, como ocurrió en 79 (3.79%) de los casos.

Se requiere reorganizar el Servicio para que las muestras sean llevadas a la unidad donde se van a analizar cuanto antes. En este caso se llevan al Instituto Nacional de Pediatría, donde actualmente se estudia no solamente el hipotiroidismo congénito, sino también la hiperplasia suprarrenal congénita y la fenilcetonuria.<sup>31</sup>

Por otra parte, en el Instituto Nacional de Perinatología se planea realizar tamiz ampliado y no solo el básico, para todos los recién nacidos.<sup>23</sup>

El trabajo en equipo y la conciencia en todo el personal de salud y la población, podría influir favorablemente en la mejora de la detección de casos, para sí brindar un tratamiento oportuno y evitar el daño neurológico.

Los avances tecnológicos permiten nuevas oportunidades no solo para esta enfermedad, incluso en países desarrollados se cuenta con tamiz para otras enfermedades, tales como:

1. Endocrinopatías

- Hipotiroidismo congénito
- Hiperplasia suprarrenal congénita
- Diabetes Mellitus tipo 1

2. Errores Innatos del Metabolismo (Cerca de 50 enfermedades)

- Fenilcetonuria
- Galactosemia
- Deficiencia de biotinidasa
- Homocistinuria
- Enfermedad de orina de maple (arce)
- Tirosinemia
- Deficiencia de Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa
- Fibrosis quística

3. Infecciones congénitas

- Citomegalovirus
- Toxoplasmosis
- HIV

4. Anemia de células falciformes

5. Tamiz Infantil

- Neuroblastoma
- Contenido total de lípidos fecales (síndrome de mala absorción intestinal)
- Enfermedad de Wilson
- Diabetes Mellitas tipo 1.

6. Tamiz auditivo

7. Contaminación ambiental

8. Atresia de vías biliares

En el caso de México ya se habla del Tamiz auditivo pero por el momento solo se realiza a nivel privado; sin embargo, no podemos avanzar adecuadamente si no existe un conocimiento del alcance de este tipo de pruebas y hacia que enfermedades están enfocadas. Sería de utilidad colocar carteles en el hospital, donde se explique la importancia de que se realice la prueba de tamiz neonatal; repartir folletos para que la población esté informada, concertar una cita una semana después del nacimiento para que se acuda a tomar la muestra de talón que es la más útil, y volver a citar a los padres para que regresen y se puedan enterar del resultado.

Anteriormente solo se les indicaba que si no se les llamaba por teléfono era debido a que el resultado de la prueba fue negativo; sin embargo, actualmente sí se requiere un comprobante de que es el resultado fue negativo, ya que esto permite la protección legal y además a los familiares les es útil ya que en algunas escuelas privadas es requisito para entrar, por ejemplo, a nivel preescolar, además de que incrementa la confianza de los padres hacia el personal de salud.

Es necesario crear biobancos donde se resguarden los estudios del tamiz realizado que deberían quedar en el expediente clínico, aunque resulte difícil por la corta estancia de los recién nacidos dentro del hospital.

Se recomienda concientizar al personal de salud en el sentido de no tirar los resultados a la basura, ni quemarlos, sino guardarlos en el expediente clínico, ya que en un futuro se pudieran necesitar para el mismo paciente o como documento médico legal, además de los costos que representa el destruirlos.

Lo adecuado es registrar en dos libretas la información de los pacientes a los que se les tomo la muestra, el folio que les corresponde, dirección, edad,

sexo, fecha, si son hijos de madres con enfermedad tiroidea o presencia de alguna malformación congénita y tener la información a la mano y una de respaldo para poder localizar a tiempo a un caso sospechoso.

Tanto personal de salud como familiares deben de conocer la ruta crítica para diagnóstico oportuno de hipotiroidismo congénito, a fin de que cuando se presente el caso, no sea excusa que no se encuentra al médico adscrito al servicio, por lo que no se pudo hacer el diagnóstico y dar un tratamiento oportuno, ya que por cada día que pasa el daño neurológico avanza y es irreversible.

Además se debe realizar un seguimiento del paciente, para asegurarse de que esta bajo tratamiento y atendido por el personal adecuado.

En el caso de los Hospitales Materno Infantiles, al detectarse un caso sospechoso, debe de enviarse al Instituto Nacional de Pediatría, a un tercer nivel de atención, ya que es donde se encuentra el equipo especializado y el personal de salud que se encarga del seguimiento de estos pacientes.

## V. REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Vela-Amieva Marcela, et al. Guía para el diagnóstico de los errores innatos del metabolismo: el tamiz neonatal. PAC. 1998:28.
2. Guthrie R, Susie A. A simple phenylalanine method for detecting phenilketonuria in large populations of newborn infants. Pediatrics 1963; Vol.32:338-343.
3. Houston IB, Veale AMO. Screening for inborn errors of metabolism. Lab Manag 1971;9:30.
4. Dussault JH, Laberge C. Thyroxine determination in dried blood by radioimmunoassay. A screening method for neonatal hypothyroidism? Union Med Can 1973; Vol. 102:2062-2064.
5. Naruse H. Development of neonatal screening in Japan. Tokio: Tokio Institute of Medical Science, Dyorin University; 1995 Feb.
6. Committee on Genetics. Newborn Screening Fact Sheets. Pediatrics 1996;98:473-501.
7. Mamunes P. Newborn screening test. Pediatr Clin North Am 1980;27 (4):733.
8. Casanueva E, et al. Programa de prevención de retardo mental por tamiz neonatal. Estrategias para optimizar la cobertura. Perinatol Reprod Hum 1988;2:149-154.
9. Dámaso-Ortiz B, et al. Examen de tamiz neonatal para el diagnóstico de hipotiroidismo congénito. Experiencia en el Instituto Nacional de Perinatología. Boletín Médico Hosp.. Infantil de México. 1995;52:244-248.
10. Velásquez A. Antonio, Vela-Amieva Marcela. Adelantándose al daño: el tamiz neonatal. Boletín Médico del Hospital Infantil de México. 2003; No. 1, Vol. 60 Enero-Febrero:102-110.
11. Games E. Juan, Palacios T. Jaime. Introducción a la pediatría. 6ª. Edición. Editores Méndez Oteo, 1997:665-670.

12. Novales C. Xavier, et al. Medicina Interna, Temas de Pediatría. Asociación Mexicana de Pediatría, A.C. Editorial McGraw-Hill Interamericana, 2002:117-130.
13. Gomella L. Tricia, et al. Neonatología. 4ª. Edición, Editorial Panamericana, 2002:651-652.
14. Balcells Alfonso. La clínica y el laboratorio. 19ª. Edición, Editorial Masson, 2002:561-562.
15. Guizar V. Jesús. Genética clínica diagnóstico y manejo de las enfermedades hereditarias. 3ª. Edición. Editorial Manual Moderno. 2001:401-442.
16. Lieh-Lai W. Mary, et al. Manual de Pediatría. Atención de trastornos agudos. 2ª. Edición, Editorial McGraw-Hill. 2003:62.
17. Treviño M. Gilberto, et al. Manual de Pediatría. 1ª. Edición. Editorial McGraw-Hill Interamericana. 2002:685-689.
18. Behrman E. Richard, et al. Nelson Manual de Pediatría. 16ª. Edición. Editorial McGraw-Hill Interamericana. 2002:640-642.
19. Schwartz M. William, et al. Manual clínico de pediatría. 1ª. Edición. Editorial McGraw-Hill Interamericana. 1998:348,581.
20. Siberry K. George. Manual de pediatría del Harriet Lane. 15ª. Edición. Editorial McGraw-Hill. 2002:27-30,801.
21. Taketomo K. Carol, et al. Manual de prescripción pediátrica. 10ª. Edición. Editores Inter.-Sistemas. 2004:635-635.
22. Cloherty P. John. Manual de cuidados neonatales. 3ª. Edición. Editorial Masson. 2002:27-30,801.
23. Memorias del Curso-Taller de Tamiz Neonatal Agosto 2005. Instituto Nacional de Perinatología. Isidro Espinosa De los Reyes.
24. Barkin M. Roger, et al. Urgencias pediátricas Guía para el tratamiento ambulatorio. 5ª. Edición. Editorial Mosby. 2000:615-616.

25. Rodríguez S. Romeo, et al. Urgencias en Pediatría. 5ª. Edición. Editorial McGraw-Hill- Interamericana. Hospital Infantil de México. 2002:742-747.
26. Fejerman Natalio, et al. Neurología pediátrica. 2ª. Edición. Editorial Médica Panamericana. 2001:947.
27. Montesano D. Jesús R. Manual del protocolo de investigación. Editorial Auroch. 2001:10-25.
28. Hernández S.M. en C. Roberto, et al. Metodología de la Investigación. 3ª. Edición. Editorial McGraw-Hill. 2003:42-55.
29. Vela-Amieva Marcela, et al. Hipertirotropinemia en recién nacidos mexicanos. Salud pública de México. 2003; No.4, Vol. 45:269-275.
30. Velásquez Antonio. El nuevo tamiz neonatal: una revolución en la pediatría preventiva. Boletín Médico del Hospital Infantil de México. 1998; No.6, Vol. 55 Junio:311-313.
31. Vela-Amieva Marcela, et al. Epidemiología del hipotiroidismo congénito en México. Salud pública de México. 2004; No. 2, Vol. 46 Marzo-Abril:141-147.

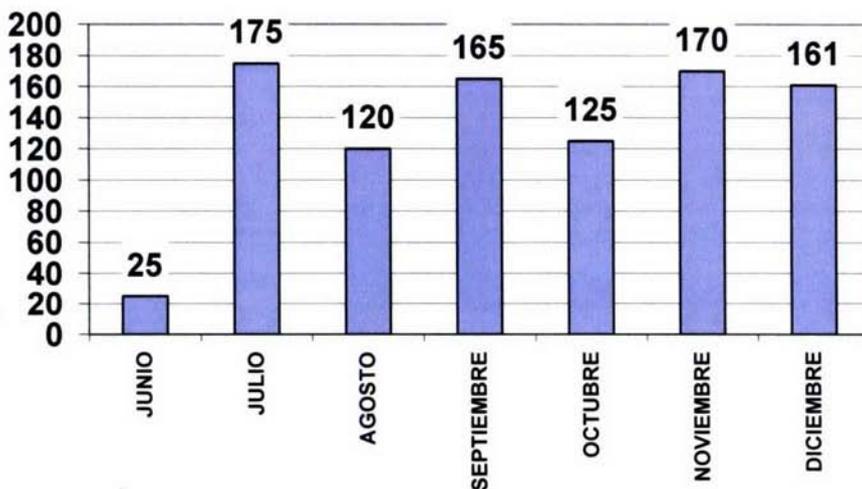
# ANEXOS

**CUADRO I. NUMERO DE PRUEBAS DE TAMIZ NEONATAL REALIZADOS DE JUNIO A DICIEMBRE DEL 2004.**

<b>AÑO 2004</b>	<b>N° DE PRUEBAS DE TAMIZ NEONATAL REALIZADAS</b>
JUNIO	25
JULIO	175
AGOSTO	120
SEPTIEMBRE	165
OCTUBRE	125
NOVIEMBRE	170
DICIEMBRE	161

Fuente: Archivo Clínico Servicio de Medicina Preventiva HMI. Cuatepec, 2004.

**FIGURA 1. NUMERO DE PRUEBAS DE TAMIZ NEONATAL REALIZADOS DE JUNIO A DICIEMBRE DEL 2004.**



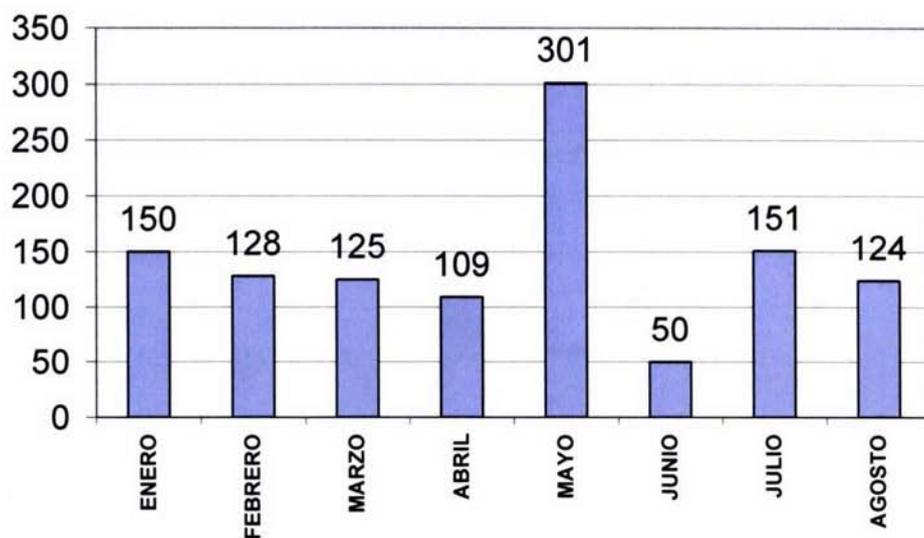
Fuente: Archivo Clínico Servicio de Medicina Preventiva HMI. Cuatepec, 2004.

**CUADRO II. NUMERO DE PRUEBAS DE TAMIZ REALIZADAS DE ENERO A AGOSTO DEL 2005.**

<b>AÑO 2005</b>	<b>No. DE PRUEBAS DE TAMIZ REALIZADAS</b>
ENERO	150
FEBRERO	128
MARZO	125
ABRIL	109
MAYO	<b>301</b>
JUNIO	50
JULIO	151
AGOSTO	124

Fuente: Archivo Clínico Servicio de Medicina Preventiva HMI. Cuauhtepic, 2005.

**FIGURA 2. NUMERO DE PRUEBAS DE TAMIZ REALIZADAS DE ENERO A AGOSTO DEL 2005.**



Fuente: Archivo Clínico Servicio de Medicina Preventiva HMI. Cuauhtepic, 2005.

**CUADRO III. NUMERO DE PRUEBAS DE TAMIZ NEONATAL POR SEXO  
JULIO 2004 A AGOSTO 2005.**

<b>AÑO 2004</b>	<b>MASCULINO</b>	<b>FEMENINO</b>
JUNIO	17	8
JULIO	93	82
AGOSTO	61	59
SEPTIEMBRE	95	70
OCTUBRE	68	57
NOVIEMBRE	92	78
DICIEMBRE	93	68
<b>AÑO 2005</b>	<b>MASCULINO</b>	<b>FEMENINO</b>
ENERO	76	74
FEBRERO	67	61
MARZO	71	54
ABRIL	59	50
MAYO	148	153
JUNIO	25	25
JULIO	71	80
AGOSTO	70	54
<b>TOTAL</b>	<b>1106</b>	<b>973</b>
<b>PORCENTAJE</b>	<b>53.1%</b>	<b>46.8%</b>

Fuente: Archivo Clínico Servicio de Medicina Preventiva HMI. Cuatepec, 2004-2005.

**FIGURA 3. PORCENTAJE DE PRUEBAS DE TAMIZ  
NEONATAL  
REALIZADAS POR SEXO 2004 - 2005**



Fuente: Archivo Clínico Servicio de Medicina Preventiva HMI. Cuautepec, 2004-2005.

**CUADRO IV. PORCENTAJE DE PACIENTES QUE NACIERON EN EL HOSPITAL MATERNO NFANTIL DE CUAUTEPEC CON PRUEBA DE TAMIZ NEONATAL V.S. LOS QUE NACIERON EN OTRA UNIDAD.**

<b>AÑO 2004</b>	<b>NACIERON EN HMIC</b>	<b>NACIERON EN OTRA UNIDAD</b>
JUNIO	21	4
JULIO	136	39
AGOSTO	106	14
SEPTIEMBRE	155	10
OCTUBRE	112	13
NOVIEMBRE	137	33
DICIEMBRE	147	14
<b>AÑO 2005</b>	<b>NACIERON EN HMIC</b>	<b>NACIERON EN OTRA UNIDAD</b>
ENERO	134	16
FEBRERO	117	11
MARZO	117	8
ABRIL	97	12
MAYO	276	25
JUNIO	49	1
JULIO	144	7
AGOSTO	117	7
TOTAL	1865	214
PORCENTAJE	89.7%	10.2%

Fuente: Archivo Clínico Servicio de Medicina Preventiva HMI. Cuautepec, 2004-2005.

**CUADRO V. PORCENTAJE DE RECIEN NACIDOS PREMATUROS, DE TERMINO Y POSTMADUROS A LOS CUALES SE LES REALIZO LA PRUEBA DE TAMIZ NEONATAL.**

<b>AÑO 2004</b>	<b>PREMATUROS</b>	<b>TERMINO</b>	<b>POSTMADUREZ</b>
JUNIO	0	25	0
JULIO	5	170	0
AGOSTO	6	114	0
SEPTIEMBRE	7	158	0
OCTUBRE	7	118	0
NOVIEMBRE	12	158	0
DICIEMBRE	16	145	0
<b>AÑO 2005</b>	<b>PREMATUROS</b>	<b>TERMINO</b>	<b>POSTMADUREZ</b>
ENERO	8	142	0
FEBRERO	7	121	0
MARZO	5	120	0
ABRIL	10	99	0
MAYO	24	277	0
JUNIO	2	48	0
JULIO	9	142	0
AGOSTO	13	111	0
TOTAL	131	1948	0
PORCENTAJE	6.3%	93.6%	0

Fuente: Archivo Clínico Servicio de Medicina Preventiva HMI. Cuauhtepic, 2004-2005.

**CUADRO VI. PORCENTAJE DE FORMATOS CON ERRORES EN EL LLENADO Y AQUELLOS QUE SE SOLICITABA REPETIR.**

<b>AÑO 2004</b>	<b>ERRORES EN LLENADO</b>	<b>REPETICION DE MUESTRAS</b>
JUNIO	0	0
JULIO	9	6
AGOSTO	1	13
SEPTIEMBRE	4	0
OCTUBRE	6	0
NOVIEMBRE	5	0
DICIEMBRE	1	35
<b>AÑO 2005</b>	<b>ERRORES EN LLENADO</b>	<b>REPETICION DE MUESTRAS</b>
ENERO	2	4
FEBRERO	0	14
MARZO	2	1
ABRIL	0	0
MAYO	1	0
JUNIO	1	0
JULIO	0	6
AGOSTO	4	0
<b>TOTAL</b>	36	79
<b>PORCENTAJE</b>	1.73%	3.79%

Fuente: Archivo Clínico Servicio de Medicina Preventiva HMI. Cuauhtepic, 2004-2005.

**CUADRO VI. PORCENTAJE DE NACIMIENTOS ATENDIDOS EN EL HOSPITAL MATERNO INFANTIL CUAUTEPEC Y DE RECIEN NACIDOS CON PRUEBA DE TAMIZ NEONATAL DE LA MISMA UNIDAD.**

<b>AÑO 2004</b>	<b>TOTAL DE NACIMIENTOS</b>	<b>SE LES REALIZO PRUEBA DE TAMIZ</b>
JUNIO	124	21
JULIO	134	136
AGOSTO	186	106
SEPTIEMBRE	166	155
OCTUBRE	161	112
NOVIEMBRE	180	137
DICIEMBRE	202	147
<b>AÑO 2005</b>	<b>TOTAL DE NACIMIENTOS</b>	<b>SE LES REALIZO PRUEBA DE TAMIZ</b>
ENERO	138	134
FEBRERO	156	117
MARZO	146	117
ABRIL	177	97
MAYO	175	276
JUNIO	210	49
JULIO	235	144
AGOSTO	244	117
TOTAL	2634	1865
PORCENTAJE	100%	70.8%

Fuente: Archivo Clínico Servicio de Medicina Preventiva HMI. Cuauhtepc, 2004-2005.

## ANEXO

### RUTA CRITICA PARA DIAGNOSTICO OPORTUNO DE HIPOTIROIDISMO CONGENITO<sup>23</sup>

1. Al Recién Nacido se le debe tomar una muestra de sangre puede ser de cordón umbilical a los 30 minutos de vida extrauterina o sangre de talón a partir de las 48 hrs. de vida hasta 1 mes de edad, es preferible la muestra de talón ya que tiene menos riesgo de falsos positivos.
2. La muestra se debe tomar en papel filtro S&S, se debe llenar adecuadamente la ficha de identificación y se debe registrar en la libreta de control.
3. Se debe enviar al laboratorio correspondiente.
4. Se debe de procesar la muestra para cuantificación de TSH.
5. Si la muestra en un Recién Nacido de Término es  $> 25 \mu\text{UI}$  de sangre de talón o  $> 60\mu\text{UI}$  de sangre de cordón ó en caso de Recién nacido prematuro es  $> 25\mu\text{UI}$  de sangre de talón o  $> 40\mu\text{UI}$  de sangre de cordón, se trata de caso probable de Hipotiroidismo Congénito.\*
6. Se debe localizar el caso inmediatamente
7. Se deben realizar pruebas confirmatorias, primero se deben extraer 4 ml de sangre para perfil tiroideo
8. En caso de que la TSH  $< 5\mu\text{UI}$  en suero\* y la T4 libre  $> 0.7\text{ng/dl}$  se trata de un "Falso positivo" y se descarta.
9. Pero si la TSH es  $> 5\mu\text{UI}$  suero\* y T4 libre  $< 0.7 \text{ ng/dl}$  entonces se realiza la Edad ósea y la Gammagrafia tiroidea, una vez comprobado el caso de hipotiroidismo congénito.
10. Iniciar inmediatamente tratamiento con Levo-tiroxina de 10-12  $\mu\text{g/kg/día}$ .
11. Control a las 4 semanas de perfil tiroideo.
12. Si la TSH es igual o menor a  $10\mu\text{UI/ml}$  de suero y la T4 de 7 a  $11\mu\text{g}/100\text{ml}$ , se procede a ajustar la dosis y a seguir tomando los controles periódicos.

\*Los valores de las pruebas de función tiroidea varían según laboratorio.

EQUIPO MULTIDISCIPLINARIO DEL PROGRAMA DE TAMIZ  
NEONATAL

- MEDICINA PREVENTIVA
- TRABAJO SOCIAL
- ENFERMERIA
- NEONATOLOGIA
- PEDIATRIA
- LABORATORIO
- GENETICA
- ENDOCRINOLOGIA
- MEDICINA FETAL

ESTA TESIS NO DEBE  
SALIR DE LA BIBLIOTECA

## TECNICA DEL TALON PARA LA TOMA DE TAMIZ NEONATAL<sup>23</sup>

Este estudio consiste en la extracción de 5 gotas de sangre del talón del recién nacido que se recolectan en un papel filtro.

### *Material y Equipo.*

- Mesa de exploración
- Charola de mayo
- Torundas de algodón
- Alcohol
- Lanceta estéril
- Micropore
- Tarjeta de papel filtro
- Ficha de identificación
- Contenedor de objetos punzo cortantes

### *Principios Básicos*

En los estudios en los que se utilizan muestras de sangre, al realizar la extracción con la técnica correcta proporciona beneficios al paciente, ya que los resultados nos orientan acerca del estado de salud del mismo en forma veraz.

1. Llenado de ficha de identificación, se anotaran los datos completos del recién nacido, utilizando preferentemente letra de molde para una fácil lectura y localización del paciente.
2. Antes de la toma de la muestra se deberá hacer la Identificación del papel filtro con los apellidos maternos y el sexo del neonato. No tocar el papel filtro con las manos.
3. Las muestras de sangre se obtienen del talón a través de una punción con lanceta estéril.

### *Técnica*

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 desde el pliegue interdigital del cuarto y quinto dedo hacia el talón).
2. Inmovilice el pie (deteniéndolo con el pulgar y el índice) para realizar la punción.
3. Realice la asepsia del 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 del pie.
5. Tenga cuidado de no exprimir el área vecina ya que se produciría hemólisis mezclándose el líquido intersticial con las gotas de sangre.
6. Si la sangre no fluye, coloque el pie por debajo del nivel del corazón y frote el talón para producir una mayor afluencia de sangre.
7. Elimine la primera gota con el algodón limpio y espere a que se forme una segunda gota (para evitar que se diluya con el alcohol).
8. 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.
9. La gota debe ser suficientemente grande para saturar el círculo completo e impregnar hasta la cara posterior de la tarjeta de papel filtro.
10. Espere una nueva gota
11. Ponga en contacto nuevamente la tarjeta con la gota de sangre para llenar el segundo círculo y así sucesivamente se repite hasta llenar los 5 círculos.
12. Deje secar la tarjeta y procure no tocar con los dedos los círculos que contienen las muestras de sangre.
13. Enviarla al laboratorio para su estudio lo antes posible.

## MEDIDAS DE SEGURIDAD PARA LA TOMA DE LA MUESTRA

1. Inmovilice perfectamente al recién nacido para evitar accidentes al momento de la punción.
2. Asegúrese de que el talón del neonato esté normotérmico para lograr mayor vascularización.
3. Mantenga el talón por debajo del nivel del corazón para obtener mayor sangrado.
4. Realice la asepsia exclusivamente con alcohol, nunca con gamophenmeritolate o alguna otra solución debido a la dificultad para evaporarse.
5. Evite el uso de isodine ya que por su contenido de yodopolivinilpirrolidona 0.8 de yodo corre el riesgo de dejar residuos en la piel y alterar el resultado del examen.
6. Asegúrese de que el talón del recién nacido ya no sangre al terminar de tomar la muestra y colocar micropore en el sitio de punción.
7. Informe a la madre del neonato que el examen de sangre no le causará ninguna reacción posterior.
8. Los datos de las fichas de identificación y del papel filtro deben ser llenados con letra de molde para facilitar la lectura y localización del paciente.
9. Las muestras de sangre deben ser protegidas del calor y la humedad extrema.
10. Evite el contacto con sangre fresca o con la impregnada en el papel filtro.
11. Evite tamizar a los niños menores de 48 horas de vida extrauterina, para no dar falsos positivos en el resultado del examen.
12. Envíe al laboratorio las muestras de sangre lo antes posible, sin olvidar que un diagnóstico oportuno es el objetivo central del tamiz neonatal.
13. En caso de que la muestra de tamiz sea de un hijo de madre con VIH positivo, coloque la muestra ya tomada en una bolsa de plástico transparente e indique en el formato de identificación VIH para tener un cuidado especial en el manejo de la muestra.