

DOI: 10.26820/reciamuc/5.(1).ene.2021.233-240

URL: <https://reciamuc.com/index.php/RECIAMUC/article/view/612>

EDITORIAL: Saberes del Conocimiento

REVISTA: RECIAMUC

ISSN: 2588-0748

TIPO DE INVESTIGACIÓN: Artículo de revisión

CÓDIGO UNESCO: 32 Ciencias Médicas

PAGINAS: 233-240



Hipotiroidismo congénito y el tamizaje neonatal

Congenital hypothyroidism and neonatal screening

Hipotireoidismo congênito e triagem neonatal

**Jahaira Kimberly Zapata Ruiz¹; Magaly Verónica Abrigo Robles²; Susana Edith Ávila Hidalgo³;
Karina Jeanella Cabrera Pineda⁴**

RECIBIDO: 10/11/2020 **ACEPTADO:** 29/11/2020 **PUBLICADO:** 31/01/2021

1. Médico de la Universidad de Guayaquil; Investigador Independiente; Guayaquil, Ecuador; kimcita1103@gmail.com; <https://orcid.org/0000-0002-6238-7162>
2. Médico de la Universidad de Guayaquil; Investigador Independiente; Guayaquil, Ecuador; magya_275@hotmail.com; <https://orcid.org/0000-0001-5704-1768>
3. Médico de la Universidad de Guayaquil; Investigador Independiente; Guayaquil, Ecuador; susanaedithavilahidalgo@gmail.com; <https://orcid.org/0000-0002-5282-6248>
4. Médico de la Universidad Católica de Santiago de Guayaquil; Investigador Independiente; Guayaquil, Ecuador; karinajeani93@gmail.com; <https://orcid.org/0000-0001-7954-4630>

CORRESPONDENCIA

Jahaira Kimberly Zapata Ruiz
kimcita1103@gmail.com

Guayaquil, Ecuador

RESUMEN

La ciencia médica se ha especializado para prevenir y sanar los padecimientos del ser humano. Los estudios preventivos de la genética y el desarrollo de la medicina obstétrica nos van mostrando de qué manera resulta importante un monitoreo constante del funcionamiento de cuerpo humano. Sin embargo, existen enfermedades silenciosas, que son imposibles de prevenir o diagnosticar sino hasta la muestra de algún síntoma y que finalmente pueden generar consecuencias irreversibles para la vida del ser humano. El hipotiroidismo congénito (HC o HTC) es una de estas enfermedades, que si bien pueden mostrar algún signo preventivo durante el seguimiento del embarazo, no es del todo una enfermedad previsible. Se pretende demostrar que a la fecha no existen evidencias científicas que desvinculen el tamizaje neonatal como procedimiento vital para el diagnóstico y oportuno tratamiento del Hipotiroidismo congénito. Se toma como palabras claves de búsqueda "hipotiroidismo congénito" y "tamizaje neonatal" realiza búsqueda selectiva de investigaciones académicas disponibles, se presenta un resumen a manera de revisión bibliográfica del tema para ser expuesto y refiera lo destacado resultante de la investigación. La detección de HC primario se ha introducido en la mayoría de los países del mundo. Es necesaria la confirmación de un resultado de detección positivo antes de que un bebé sea declarado un caso de HC. Obtener un diagnóstico temprano generalmente lleva a un buen desenlace clínico. Sin tratamiento, el hipotiroidismo leve puede llevar a que se presente discapacidad intelectual grave y problemas en el crecimiento.

Palabras clave: Hipotiroidismo neonatal, enfermedad congénita, tamizaje, diagnóstico temprano, problemas de crecimiento.

ABSTRACT

Medical science has specialized in preventing and healing human illnesses. Preventive studies of genetics and the development of obstetric medicine are showing us how it is important to constantly monitor the functioning of the human body. However, there are silent diseases, which are impossible to prevent or diagnose until the signs of any symptoms and which can finally generate irreversible consequences for human life. Congenital hypothyroidism (CH or HTC) is one of these diseases, which, although they may show some preventive sign during the monitoring of pregnancy, it is not entirely a predictable disease. It is intended to demonstrate that to date there is no scientific evidence that dissociates neonatal screening as a vital procedure for the diagnosis and timely treatment of congenital hypothyroidism. The search keywords are "congenital hypothyroidism" and "neonatal screening", a selective search of available academic research is carried out, a summary is presented as a bibliographic review of the topic to be exposed and refers to the highlights resulting from the research. Screening for primary CH has been introduced in most countries of the world. Confirmation of a positive screening result is necessary before a baby is declared a case of CH. Obtaining an early diagnosis generally leads to a good outcome. Without treatment, mild hypothyroidism can lead to severe intellectual disability and growth problems.

KeyWords: Neonatal hypothyroidism, congenital disease, screening, early diagnosis, growth problems.

RESUMO

A ciência médica se especializou na prevenção e cura das doenças humanas. Estudos preventivos de genética e o desenvolvimento da medicina obstétrica estão nos mostrando como é importante monitorar constantemente o funcionamento do corpo humano. Entretanto, existem doenças silenciosas, que são impossíveis de prevenir ou diagnosticar até os sinais de quaisquer sintomas e que podem finalmente gerar consequências irreversíveis para a vida humana. O hipotireoidismo congênito (CH ou HTC) é uma dessas doenças, que, embora possam apresentar algum sinal preventivo durante o monitoramento da gravidez, não é inteiramente uma doença previsível. O objetivo é demonstrar que até hoje não há evidências científicas que dissociem a triagem neonatal como um procedimento vital para o diagnóstico e tratamento oportuno do hipotireoidismo congênito. As palavras-chave de pesquisa são "hipotireoidismo congênito" e "triagem neonatal", é feita uma pesquisa seletiva das pesquisas acadêmicas disponíveis, um resumo é apresentado como uma revisão bibliográfica do tópico a ser exposto e se refere aos destaques resultantes da pesquisa. A triagem do CH primário foi introduzida na maioria dos países do mundo. A confirmação de um resultado positivo da triagem é necessária antes que um bebê seja declarado um caso de CH. A obtenção de um diagnóstico precoce geralmente leva a um bom resultado. Sem tratamento, o hipotireoidismo leve pode levar a graves deficiências intelectuais e problemas de crescimento.

Palavras-chave: Hipotireoidismo neonatal, doença congênita, triagem, diagnóstico precoce, problemas de crescimento.

Introducción

La ciencia médica se ha especializado para prevenir y sanar los padecimientos del ser humano. Los estudios preventivos de la genética y el desarrollo de la medicina obstétrica nos van mostrando de qué manera resulta importante un monitoreo constante del funcionamiento de cuerpo humano.

Sin embargo, existen enfermedades silenciosas, que son imposibles de prevenir o diagnosticar sino hasta la muestra de algún síntoma y que finalmente pueden generar consecuencias irreversibles para la vida del ser humano.

El hipotiroidismo congénito (HC o HTC) es una de estas enfermedades, que si bien pueden mostrar algún signo preventivo durante el seguimiento del embarazo, no es del todo una enfermedad previsible.

Se conoce como la deficiencia de hormonas tiroideas presente al nacimiento, es la endocrinopatía y causa de discapacidad cognitiva prevenible más frecuente en el recién nacido. (Castilla P., 2015) (Grob & Martínez, 2012)

En el mundo, la prevalencia se ha estimado entre 1:800-1:10,000 y es más frecuente en asiáticos, hispanos e indígenas americanos en comparación con la población blanca o afroamericana; presenta un predominio en mujeres con una relación de 2:1 a 3:1 (Castilla P., 2015)

Se pretende demostrar que a la fecha no existen evidencias científicas que desvinculen el tamizaje neonatal como procedimiento vital para el diagnóstico y oportuno tratamiento del Hipotiroidismo congénito

Metodología

Se toma como palabras claves de búsqueda "hipotiroidismo congénito" y "tamizaje neonatal" realiza búsqueda selectiva de investigaciones académicas disponibles, considerando las páginas web que pretendan orientar sobre el padecimiento de

esta enfermedad y sobretodo de sus consecuencias.

Una vez analizada y resumida tal información se presenta un resumen a manera de revisión bibliográfica del tema para ser expuesto y refiera lo destacado resultante de la investigación.

Resultados

El Hipotiroidismo neonatal es la disminución de la producción de la hormona tiroidea en un recién nacido. En casos excepcionales, no se produce dicha hormona. La afección también se conoce como hipotiroidismo congénito.

El hipotiroidismo en el recién nacido puede ser causado por:

- Ausencia o desarrollo insuficiente de la glándula tiroides
- Glándula hipofisaria que no estimula la glándula tiroides
- Hormonas tiroideas que se forman de manera deficiente o no funcionan
- Medicamentos que la madre tomó durante el embarazo
- Falta de yodo en la dieta de la madre durante el embarazo
- Anticuerpos producidos por el cuerpo de la madre que bloquean la función tiroidea del bebé

El defecto más común es una glándula tiroides que no está totalmente desarrollada. Las niñas resultan afectadas dos veces más que los niños. (Adler, DiMaggio, Zieve, & Conaway, 2019)

Calabria en su estudio (Hipotiroidismo en lactantes y niños, 2018) establece que la mayoría de los casos congénitos son esporádicos, pero aproximadamente el 10-20% es hereditario. Las causas suelen implicar

- La disgenesia (85% de los casos) puede comprender ectopia (dos tercios de

los casos), ausencia (agenesia) o hipodesarrollo (hipoplasia) de la glándula tiroides.

La dishormonogénesis (producción de hormona tiroidea anormal, de 10 a 15% de los casos) tiene múltiples tipos, que pueden resultar de un defecto en cualquiera de los pasos de la biosíntesis de la hormona tiroidea. (Calabria, 2018)

Por lo general no presenta signos y síntomas notorios desde el nacimiento, por lo que es muy importante detectarlo tempranamente. Los signos más prevalentes son ictericia y hernia umbilical. La ictericia suele ser de predominio indirecto. En el Cuadro 1 se resumen las principales características clínicas de la enfermedad. El hipotiroidismo congénito se asocia a un mayor riesgo de malformaciones a nivel renal, cardíaco y del sistema urinario. (Hinojosa, y otros, 2018)

- Ictericia
- Hernia umbilical
- Fontanela anterior amplia
- Sutura sagital ensanchada
- Hipotonía
- Hipotermia
- Macrosomía
- Succión débil
- Retraso en el desarrollo
- Macroglosia
- Llanto ronco
- Estreñimiento

Cuadro 1. Principales características clínicas del hipotiroidismo congénito

Fuente: (Hinojosa, y otros, 2018)

En esta etapa prodrómica, el paciente, aunque ya tenga muchos o todos los factores etiológicos presentes, todavía se encuentra sano. En los últimos años, las capacidades para determinar ese riesgo e identificar los factores etiológicos han aumentado notablemente para muchas enfermedades, a lo cual se conoce como diagnóstico presintomático. El tamiz neonatal se define como un procedimiento que se realiza para descubrir aquellos recién nacidos aparentemente sanos, pero que ya tienen una enfermedad que con el tiempo ocasionará daños graves, irreversibles, antes de que éstos se manifiesten, con la finalidad de poder tratarla, evitando o aminorando sus consecuencias. (Barba, 2004)

Edad	Síntoma	Signo
1. Recién nacido	Embarazo prolongado	Macrosomía Hipotermia transitoria Fontanela posterior amplia (> 5 mm) Bocio
2. Manifestaciones precoces	Hipoactividad, somnolencia Dificultad alimentación Alteraciones respiratorias	Mal incremento ponderal Distensión abdominal, constipación Ictericia prolongada > 3 días
3. Manifestaciones tardías		Mal incremento ponderal Piel y fanéreos secos Hernia umbilical Macroglosia Mixedema Llanto ronco RDSM Talla baja

Cuadro 1. Características clínicas del hipotiroidismo congénito

Fuente: (Grob & Martínez, 2012)

La Sociedad Europea de Endocrinología Pediátrica (ESPE) recomienda realizar un tamizaje universal para la detección de HC con la medición de TSH en sangre total en PF entre las 48 y 72h de vida. Se recomienda realizar un segundo tamizaje en PF a las 2 semanas de vida o en las 2 semanas posteriores al primer tamizaje en aquellos neonatos de alto riesgo: RNP, BPN, críticamente enfermos, nacimientos múltiples y cuando la primera toma se recolecte antes de las primeras 24h de vida. (Flores, Coronado, Ortega, Arreola, & Reyes, 2018)

El tamizaje metabólico de los RNP o con BPN plantea ciertos desafíos, ya que son más propensos a presentar falsos positivos y negativos, así como a cursar con enfermedades críticas que dificultan la interpretación de las pruebas de tamizaje y, en ocasiones, retrasan el diagnóstico. Los principales factores que aumentan la frecuencia de alteraciones tiroideas en esta población son la inmadurez del eje hipotálamo-hipófisis-tiroides, la menor capacidad de síntesis y metabolismo de hormonas tiroideas, el exceso o insuficiencia de yodo, la presencia de enfermedades críticas y el uso de algunos medicamentos en la unidad de cuidados intensivos neonatales (glucocorticoides, aminos, cafeína, dopamina, entre otros (Flores, Coronado, Ortega, Arreola, & Reyes, 2018)

Se recomienda el inicio de tratamiento inmediato en aquellos neonatos con TSH en sangre total en PF ≥ 40 mU/L, tan pronto como sea posible obtener una muestra en suero, sin esperar los resultados. Cuando la TSH en sangre total es <40 mU/L se recomienda esperar los resultados de perfil tiroideo en suero (PTs) para normar conducta, siempre y cuando su resultado esté disponible en <48 h. Con base en los resultados del PTs se confirma el diagnóstico de HC y se propone el inicio de tratamiento inmediato si la TSH en suero es ≥ 20 mU/L o la T4 libre se encuentra por debajo de los límites normales para la edad. En aquellos neonatos con concentraciones de TSH entre 6 y 20 mU/L con T4 libre normal, se recomienda alguna de las siguientes opciones:

- 1) realizar estudios de imagen para buscar la etiología del HC (gamagrafía tiroidea con o sin test de descarga de perclorato o ultrasonido tiroideo) y con base en su etiología decidir inicio del tratamiento;
- 2) discutir con la familia el inicio de levotiroxina (LT4) y reevaluar el retiro del tratamiento en una etapa posterior (3 años) y
- 3) dejar sin tratamiento y repetir PTs en 2 semanas (Flores, Coronado, Ortega, Arreola, & Reyes, 2018).

La Task Force de los servicios preventivos



de los EUA (USPSTF) recomiendan el tamizaje universal antes del egreso hospitalario, idealmente entre los 2 y 4 días de vida, en sangre total capilar en PF con cualquiera de los siguientes métodos:

- a) TSH, en casos con TSH elevada realizar T4 complementaria en misma muestra;
- b) T4, si está disminuida, realizar TSH en la misma muestra. Aun cuando algunos estados de EUA realizan un segundo tamizaje en neonatos de riesgo (RNP, BPN), no existen recomendaciones publicadas por la USPSTF o la Academia Americana de Pediatría (AAP) específicas para esta población (Flores, Coronado, Ortega, Arreola, & Reyes, 2018).

De acuerdo con la AAP9, una TSH > 40 mU/L acompañada de T4 baja en sangre total capilar en PF confirma el diagnóstico de HC, por lo que se deberá iniciar tratamiento inmediato posterior a la toma del PTs. Si la TSH es mayor al corte establecido pero <40 mU/L con T4 baja, se deberá repetir medición en PF y tomar PTs para confirmar el diagnóstico. En los casos con TSH elevada y T4 normal, se deberá realizar PTs en 2-4 semanas e iniciar el tratamiento solo en los casos en los que la TSH en suero persista >10 mU/L; en aquellos casos en los que la TSH se encuentre entre 6 y 10 mU/L con T4 libre normal, se deja a criterio del médico el inicio del tratamiento con base en la falta de evidencia para dar una recomendación en este grupo. En aquellos casos con TSH normal o baja y T4 baja, se recomienda realizar PTs; si la T4 libre en suero es menor al corte normal para la edad, se propone valoración por endocrinólogo pediatra para iniciar tratamiento en caso de sospecha clínica de HC central (HCC) o monitorización mensual de T4 libre (Flores, Coronado, Ortega, Arreola, & Reyes, 2018)

Es necesaria la confirmación de un resultado de detección positivo antes de que un bebé sea declarado un caso de HC. Los autores Flores & Coronado expresan, (2018) “la terapia de reemplazo puede ini-

ciarse inmediatamente después de extraer la muestra de sangre y sin esperar el resultado analítico”. En muchos programas, también se extrae una muestra de la madre del recién nacido y se analiza en busca de hormonas tiroideas y anticuerpos tiroideos. Los anticuerpos positivos en la madre pueden ser la causa de una forma de HC en el bebé (Calle, Muñoz, Delgado, & Vera, 2020)

En el hipotiroidismo congénito, debe iniciarse de inmediato tratamiento con l-tiroxina en dosis de 10 a 15 mcg/kg por vía oral 1 vez al día y controlarlo en forma estricta. Esta dosificación se pretende que rápidamente (dentro de 2 sem) lleve el nivel de T4 en suero al nivel medio superior del rango normal para la edad (entre 10 mcg/dL y 15 mcg/dL) y rápidamente (dentro de 4 sem) reduzca la TSH. (Calabria, 2018)

Conclusiones

La implementación del tamizaje neonatal, se inició en los EE. UU. en 1963. Sin embargo, el primer país que crea un programa de tamizaje para hipotiroidismo congénito fue Canadá en 1973, seguido por EE. UU. en 1975. Actualmente, Japón, Alemania y Costa Rica son los países que manejan los programas de tamizaje más completos en el mundo; en Latinoamérica, Costa Rica, Brasil, Cuba, Chile, y Uruguay cuentan con programas nacionales, y México, Argentina, Venezuela, Panamá, Ecuador y Colombia, los han implementado en forma parcial. Un referente en Latinoamérica es Costa Rica, que alcanzó en 2007 una de las coberturas de tamizaje neonatal más altas del mundo (98,9%). (Galán R., Dueñas, Obando, & Saborio, 2013)

La detección de HC primario se ha introducido en la mayoría de los países del mundo. Es fundamental que, al iniciar un nuevo programa, se tome una decisión sobre el alcance del cribado, definiendo la estrategia de selección de la prueba a utilizar. El objetivo del cribado (sinónimo de tamizaje) de HC debe ser “detectar todas las formas de HC primario: leve, moderada y grave, con

un esfuerzo especial para detectar aquellos pacientes HC grave, donde la morbilidad es alta si la enfermedad no se detecta y trata hasta varios meses después del nacimiento” La prueba más usada para detectar HC primario es a través de la TSH, esto se debe a que la deficiencia de yodo, es una de las causas prevenibles más comunes de retraso mental, discapacidades del desarrollo y HC en todo el mundo, según Grütters & Krude en 2011 “la PCN para HC con TSH también es una herramienta excelente para monitorear el estado nutricional de yodo en las poblaciones neonatal y materna”. (Zimmermann, Aeberli, Torresani, & Burgi, 2005)

Obtener un diagnóstico temprano generalmente lleva a un buen desenlace clínico (resultado del tratamiento). Los recién nacidos que reciben el diagnóstico y el tratamiento durante el primer mes normalmente suelen tener una inteligencia normal. Sin tratamiento, el hipotiroidismo leve puede llevar a que se presente discapacidad intelectual grave y problemas en el crecimiento. El sistema nervioso pasa por un desarrollo importante durante los primeros meses después del nacimiento. Una deficiencia de hormona tiroidea puede ocasionar daño irreversible. Si una mujer embarazada toma yodo radioactivo para cáncer de tiroides, puede destruir la glándula tiroides en el feto en desarrollo. Los bebés cuyas madres hayan tomado tales medicamentos deben ser vigilados de cerca después del nacimiento en busca de señales de hipotiroidismo. De igual manera, las mujeres embarazadas no deben evitar la sal enriquecida con yodo. La mayoría de los estados exigen una prueba de valoración de rutina para examinar a todos los recién nacidos en busca de hipotiroidismo. (Calabria, 2018)

Bibliografía

- Adler, L., DiMaggio, J., Zieve, D., & Conaway, B. (4 de abril de 2019). Hipotiroidismo neonatal. Recuperado el 13 de febrero de 2021, de medlinePlus. gov: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001193.htm>
- Barba, J. (2004). Tamiz neonatal: Una estrategia en

la medicina preventiva. *Revista Mexicana de Patología Clínica*, 51(3), 130-144.

- Calabria, A. (octubre de 2018). Hipotiroidismo en lactantes y niños. Recuperado el 13 de febrero de 2021, de Manual Msd : <https://www.msdmanuals.com/es-ve/professional/pediatr%C3%ADa/trastornos-endocrinos-pedi%C3%A1tricos/hipotiroidismo-en-lactantes-y-ni%C3%B1os>
- Calle, D., Muñoz, T., Delgado, C., & Vera, R. (2020). Tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito. (S. d. Conocimiento, Ed.) *Reciamuc*, 4(3), 268-274.
- Castilla P., M. F. (2015). Hipotiroidismo congénito. *Boletín Médico del Hospital Infantil de México*, 72(2), 140-148.
- Flores, C., Coronado, I., Ortega, C., Arreola, G., & Reyes, E. (marzo de 2018). Tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito, análisis de la evidencia actual y propuesta de tamizaje para la población mexicana. *Perinatología y Reproducción Humana*, 32(1), 43-52.
- Galán R., E., Dueñas, M., Obando, S., & Saborio, M. (2013). Tamizaje neonatal en el Perú: ¿hacia dónde vamos? *Revista Peruana de Medicina Experimental y Salud Pública*, 30(4), 714-728.
- Grob, F., & Martínez, A. (2012). Hipotiroidismo congénito: un diagnóstico que no debemos olvidar. *Revista chilena de pediatría*, 83(5), 482-491.
- Hinojosa, M., Vela, M., Ibarra, I., Cosío, A., Herrera, L., Caamal, G., y otros. (2018). Prevalencia al nacimiento de hipotiroidismo congénito. *Acta Pediátrica de México*, 5S-13S.



CREATIVE COMMONS RECONOCIMIENTO-NOCOMERCIAL-COMPARTIRIGUAL 4.0.

CITAR ESTE ARTICULO:

Zapata Ruiz, J. K., Abrigo Robles, M. V., Ávila Hidalgo, S. E., & Cabrera Pineda, K. J. (2021). Hipotiroidismo congénito y el tamizaje neonatal. RECIAMUC, 5(1), 233-240. [https://doi.org/10.26820/reciamuc/5.\(1\).ene.2021.233-240](https://doi.org/10.26820/reciamuc/5.(1).ene.2021.233-240)