

ARTÍCULO DE REVISIÓN

Bioquímica

Caracterización clínico-laboratorial de pacientes con diagnóstico de hipotiroidismo congénito

Bianca Melissa Quintana Altemburger¹, Carlos Héctor Molinas-Duré¹

¹Carrera de Bioquímica (Asunción), Facultad de Medicina, Universidad del Norte, Paraguay.

Enviado: 1 de octubre de 2021

Aceptado: 9 de mayo de 2022

Publicado: 28 de julio de 2022

DOI: [10.5281/zenodo.6858247](https://doi.org/10.5281/zenodo.6858247)



Licencia Creative Commons Atribución 4.0 Internacional (CC-BY)

RESUMEN

Introducción: El hipotiroidismo congénito es una enfermedad sistémica producida por déficit en la producción de hormonas tiroideas durante la vida intrauterina, falta de estimulación o de desarrollo de la glándula tiroides. Es la causa más frecuente de retardo mental en los niños. **Objetivo:** Caracterizar clínica y laboratorialmente a pacientes de 0 a 60 días con diagnóstico de hipotiroidismo congénito. **Material y métodos:** Investigación secundaria: se revisaron estudios primarios provenientes de la Revista Electrónica Scielo y del buscador Redalyc. **Resultados:** Los niños presentan principalmente signos clínicos como ictericia prolongada > a 3 días, fontanela posterior amplia > a 5mm, hernia umbilical, llanto ronco, piel fría y seca, letargo e hipoactividad, hipotonía. Los datos laboratoriales se caracterizaron por TSH con valores superiores a 15 uU/ml y T4 con valores inferior a 10ug/dl. **Conclusiones:** Las características clínicas y laboratoriales descritas permiten confirmar el padecimiento: a mayor valor de TSH y menor valor de T4 se confirma el hipotiroidismo congénito.

Palabras clave: clínica del hipotiroidismo, laboratorio del hipotiroidismo, ictericia neonatal e hipotiroidismo, fontanela e hipotiroidismo, TSH e hipotiroidismo, tiroxina e hipotiroidismo

Autor corresponsal: Carlos Héctor Molinas-Duré. Carrera de Bioquímica (Asunción), Facultad de Medicina, Universidad del Norte, Paraguay
Correo electrónico: carlos.molinas.744@docentes.uninorte.edu.py

Financiación: Este artículo fue presentado para la Convocatoria 2021 del Programa de Iniciación Científica e Incentivo a la Investigación (PRICILA) de la Universidad del Norte. PRICILA es gestionado por la Dirección de Investigación y Vinculación con el Entorno, con fondos proveídos por el Banco GNB en proceso de fusión y el Rectorado de la Universidad del Norte. Más información sobre PRICILA se encuentra disponible en <https://investigacion.uninorte.edu.py/>.

Conflictos de interés: Los autores declaran no tener conflictos de interés financieros, personales, profesionales, institucionales ni de otra índole relacionados con este trabajo.

INTRODUCCIÓN

El hipotiroidismo congénito (HC) es una enfermedad sistémica resultante del déficit en la producción de hormonas tiroideas durante la vida intrauterina. La principal causa de HC es la deficiencia de yodo (1). En las regiones con suficiencia de yodo, la mayoría de los casos de HC son esporádicos.

Una de sus causas es la ectopia tiroidea, es decir cuando el tejido tiroideo está ubicado en lugares diferentes a la habitual. Otro desencadenante es la agenesia tiroidea o alteración en el desarrollo de la glándula. Igualmente la dishormogénesis, que está asociada a problemas de biosíntesis de la hormona tiroidea.

En relación a esta afección, uno de cada mil recién nacidos, «aparentemente sanos», pueden adquirir de forma silenciosa formas graves e irreversible de esta enfermedad con retraso mental o incluso la muerte, que se suele manifestar semanas o meses después de haber nacido (2).

Su diagnóstico temprano no debe ser ignorado por el hecho de que acarrea consecuencias que eventualmente pueden llegar a ser irreversibles. Para conocer el estado de los niños que potencialmente pueden presentar cuadros con hipotiroidismo congénito es muy útil el reconocimiento de ciertos signos clínicos y la ayuda de pruebas de laboratorio lo que concierne tanto al estudiante como al profesional bioquímico por lo cual resulta necesario tener disponibles fuentes que describan el comportamiento clínico y de los analitos dosados en el laboratorio.

Estas pruebas están enfocadas por un lado al dosaje de la hormona adenohipofisaria TSH (tirotropina) producida en la hipófisis que regula la secreción de T4 y por otra parte a la medición de T4 (hormona tiroxina) cuya ausencia o insuficiencia en cualquier periodo de la gestación y durante el primer año de vida ocasiona la aparición de alteraciones en la conducción y en la transmisión neuronal.

Por otra parte, es importante señalar que solo cerca del 5 % de los pacientes presentan signos clínicos visibles y que, aunque estos sean inespecíficos, aportan valor para la sospecha y el diagnóstico clínico temprano. De ahí que en el presente trabajo se analizaron las características clínico-laboratoriales de pacientes con diagnóstico de hipotiroidismo congénito.

Para ello, se fueron recabando datos en los estudios primarios enfocados a la detección del hipotiroidismo congénito, llevados a cabo en niños y niñas de 0 a 60 días de vida. A partir de lo anterior surgió el objetivo de describir las manifestaciones clínicas del hipotiroidismo congénito y los rasgos laboratoriales característicos de esta afección.

MATERIALES Y MÉTODOS

Este estudio fue un estudio revisión bibliográfica, donde se analizaron las variables desde diferentes fuentes obtenidas con buscadores especializados. La población a la que se enfocó son los artículos publicados sobre el tema de características clínicas y laboratoriales de pacientes neonatales con hipotiroidismo congénito confirmado.

En el estudio se incluyeron las publicaciones obtenidas de la base de datos Scielo y Redalyc, redactadas en idioma en español, por lo que la población accesible fueron los estudios conseguidos a través de estos buscadores. Se excluyeron aquellos trabajos de antigüedad superior a los 10 años y que estaban dirigido a niños con edades superiores a los 60 días.

Para llevar a cabo el análisis de los resultados se procedió a hacer una lectura minuciosa de cada artículo y luego se realizó la extracción de los datos esenciales, que se ordenaron según las características clínicas y los valores laboratoriales reportados por cada fuente.

Se declara que los datos obtenidos se han manejado con objetividad, incluyendo artículos con resultados contrapuestos si fuese el caso. El reconocimiento a los autores que sirvieron de base al trabajo y la distinción de lo que es propio del trabajo y lo que es ajeno, fueron las pautas a seguir en este proceso de investigación.

RESULTADOS

Los artículos analizados describieron signos clínicos que acompañan la confirmación de hipotiroidismo congénito. Francisca Grob (2) reportó ictericia prolongada > a 3 días. Merlina Acevedo-Rojas (3) señaló fontanela posterior amplia > a 5 mm. Karla Moenne (4) describió hernia umbilical. María Castilla (5) indicó llanto ronco. C. Sánchez-Pérez (6) observó piel fría y seca. S. Ares Segura (9) describió letargo e hipoactividad, e hipotonía.

En cuanto a las características laboratoriales, los valores confirmados de TSH (hormona tirotropina) se agruparon

en un intervalo próximo a 15 uUI/ml o por encima de ese umbral. Francisca Grob (2), Merlina Acevedo-Rojas (3) y Karla Moenne (4) coincidieron en 15 uUI/ml. Marta Ascurra (1) y el Ministerio de Salud Pública Ecuador (8) reportaron 20 uUI/ml. Maria Castilla (5) consignó 20 uUI/ml o 40 uUI/ml. G. Rodríguez-León (10) indicó 25 uUI/ml. Lorena Peñazola (7) presentó 142 uUI/ml. Marcela Vela-Amieva (11) reportó 10 uUI/ml. El valor de referencia para el TSH, según las fuentes procesadas, es superior a 15 uUI/ml.

Los valores confirmados de T4 (hormona tiroxina) también se extrajeron de las fuentes consultadas. Francisca Grob (2) y Merlina Acevedo-Rojas (3) reportaron 10 ug/dl. María Castilla (5) indicó 5 ug/dl. Lorena Peñazola (7) consignó 0.71 ug/dl. El Ministerio de Salud Pública Ecuador (8) presentó 0.40; 0.40 a 0.80 y 0.8 a 1.10 ng/dl. Vela-Amieva (11) reportó 9 ug/dl. El valor de referencia para el T4 es inferior a 10 ug/dl.

DISCUSIÓN

Francisca Grob (2), Merlina Acevedo-Rojas (3), Karla Moenne (4), Maria Castilla (5), C. Sanchez-Pérez (6) y S. Ares Segura (9) fueron los que más resaltaron las características presentes en pacientes neonatos con hipotiroidismo congénito. Estos autores describieron las características más comunes de la afección, como ictericia prolongada con una duración mayor a 3 días, fontanela posterior amplia superior a 5 mm, hernia umbilical, llanto ronco, piel fría y seca, letargo e hipoactividad, e hipotonía.

Las características laboratoriales de los pacientes con hipotiroidismo congénito, descritas por Marta Ascurra (1), Francisca Grob (2), Merlina Acevedo-Rojas (3), Karla Moenne (4), Maria Castilla (5), Lorena Peñazola (7), Ministerio de Salud Pública Ecuador (8) y Gustavo Rodríguez-León (10), presentan valores que confirman la afección. El TSH oscila de 15 uUI/ml a un valor superior al mismo.

Francisca Grob (2), Merlina Acevedo-Rojas (3) y Karla Moenne (4) presentan los mismos valores confirmados. Marta Ascurra (1), Maria Castilla (5), Lorena Peñazola (7), Ministerio de Salud Pública Ecuador (8) y Gustavo Rodríguez-León (10) presentan valores superiores a 15 uUI/ml. El valor confirmado dispar de hipotiroidismo congénito es presentado por la autora Marcela Vela-Amieva (11), quien presenta un valor de TSH superior a 10 uUI/ml.

En cuanto a la segunda característica laboratorial de los pacientes con hipotiroidismo congénito confirmado, Francisca Grob (2), Merlina Acevedo-Rojas (3), Maria Castilla (5), Lorena Peñazola (7), Ministerio de Salud Pública Ecuador (8) y Marcela Vela-Amieva (11) coinciden que el valor de T4 debe ser inferior a 10 ug/dl para un caso de hipotiroidismo congénito confirmado.

Los autores Marta Ascurra (1), Francisca Grob (2), Merlina Acevedo-Rojas (3), Karla Moenne (4), Maria Castilla (5), Lorena Peñazola (7), Ministerio de Salud Pública Ecuador (8), Gustavo Rodríguez-León (10) y Marcela Vela-Amieva (11) han coincidido que para el diagnóstico de hipotiroidismo congénito se deben tener en cuenta tanto las características clínicas y laboratoriales, que fueron descritas anteriormente, de forma de no arrojar un resultado falso positivo.

En conclusión, al inicio de esta investigación se propuso como objetivo general caracterizar clínica y laboratorialmente los cuadros de hipotiroidismo congénito en niños de 0 a 60 días. En cuanto a las características clínicas, ictericia prolongada con una duración mayor a 3 días, fontanela posterior amplia superior a 5 mm, hernia umbilical, llanto ronco, piel fría y seca, letargo e hipoactividad, hipotonía.

Teniendo en cuenta las características laboratoriales de TSH y T4, las cuales tienen un aspecto característico ya descrito por los autores Marta Ascurra (1), Francisca Grob (2), Merlina Acevedo-Rojas (3), Karla Moenne (4), Maria Castilla (5), Lorena Peñazola (7), Ministerio de Salud Pública Ecuador (8), Gustavo Rodríguez-León (10) y Marcela Vela-Amieva (11), en donde pueden variar los valores laboratoriales de confirmación específicos de hipotiroidismo congénito, a mayor valor de TSH y a la vez menor valor de T4, se confirma el padecimiento.

En cuanto a lo explicado, de acuerdo con este estudio se infiere que no es posible prescindir de las características clínicas y laboratoriales de hipotiroidismo congénito en los medios mencionados anteriormente. El estudio de revisión ofrece muchas facilidades y aproximaciones al conocimiento de un tema, y permite que el mundo académico pueda apreciar, comparar y cuestionar interpretaciones, que le permitan iniciar nuevos estudios referentes al tema.

REFERENCIAS

1. Marta Ascurra. Incidencia de Hipotiroidismo Congénito en 14 Regiones Sanitarias del Paraguay. *Pediatr.* (Asunción), Vol. 36; No 2; 2009. Disponible en: http://scielo.iics.una.py/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S1683-98032009000200002&lng=es&nrm=iso&tlng=es.
2. Francisca Grob. Hipotiroidismo congénito: un diagnóstico que no debemos olvidar. *Revista Chilena de Pediatría* - Septiembre - Octubre 2012. Disponible en: https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062012000500011.
3. Merlina Acevedo. Características clínicas de los niños con hipotiroidismo congénito en Santander, Colombia. Acceso el 15/08/2020. Publicado en junio del 2018. Disponible en: <http://www.scielo.org.co/pdf/rfmun/v67n1/0120-0011-rfmun-67-01-23.pdf>.
4. Karla Moenne B, Ximena Ortega F. Hipotiroidismo Congénito aspectos clínicos y laboratoriales. *Rev Chil Pediatría* Vol 85 N° 1 Santiago Feb2014. Disponible en: https://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062014000100014.
5. Maria Castilla. Hipotiroidismo congénito. *Bol Med Hosp Infant Mex* 2015. Disponible en: <http://www.scielo.org.mx/pdf/bmim/v72n2/1665-1146-bmim-72-02-00140.pdf>.
6. Sánchez-Pérez. C, Calzada R. Ruíz L. Altamirano N, Méndez I, Amieva. Hipotiroidismo Congénito Manifestaciones Clínicas en niños menores de 15 semanas con tamiz neonatal positivo. *Rev. Mex. Pediatría* 2006. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=10783>.
7. Lorena Peñazola, Catalina Forero, Camila Céspedes. Caracterización de pacientes con hipotiroidismo congénito en el Hospital Universitario San Ignacio entre 2001 y 2017. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?pid=S0120-41572020000300528&script=sci_abstract&tlng=es.
8. Ministerio de Salud Pública del Ecuador. Hipotiroidismo Congénito Guía Práctica Clínica. Diagnóstico y tratamiento del Hipotiroidismo Congénito 2015. Disponible en: <https://www.salud.gob.ec/wp-content/uploads/2016/09/Hipotiroidismo-cong%C3%A9nito.pdf>.
9. S. Ares Segura, J Quero Jiménez. Enfermedades frecuentes del tiroides en la infancia. *Rev Pediátrica Atención primaria* 2009. Disponible en: https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1139-76322009000600005.
10. Rodríguez-León, Gustavo. Tamiz neonatal para Hipotiroidismo Congénito en el Estado de Tabasco México. Abril 2002. Disponible en: <https://www.redalyc.org/pdf/487/48708107.pdf>.
11. Vela-Amieva, Marcela; Ibarra-González, Isabel; Rodríguez-León A. Optimización del tiempo de diagnóstico del Hipotiroidismo Congénito en el Estado de Tabasco México, enero-abril 2009. Disponible en: <https://www.redalyc.org/pdf/487/48712088002.pdf>.