

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

RESUMEN

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. Al respecto de este padecimiento, el objetivo general de esta investigación fue caracterizar clínica y laboratorialmente a pacientes de 0 a 60 días con diagnóstico de hipotiroidismo congénito. El tipo de investigación que se realizó fue secundario, se revisaron estudios primarios provenientes de las Revista Electrónica Scielo y del buscador Redalyc. Como hallazgos principales se ha observado que 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 uUI/ml y T4 con valores inferior a 10ug/dl.

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

ABSTRACT

Congenital hypothyroidism is a systemic disease caused by a deficit in the production of thyroid hormones during intrauterine life, lack of stimulation or development of the thyroid gland. It is the most common cause of mental retardation in children. Regarding this disease, the general objective of this research was to characterize clinically and laboratory patients from 0 to 60 days with a diagnosis of congenital hypothyroidism. The type of research that was carried out was secondary, primary studies from the Scielo Electronic Journal and the Redalyc search engine were reviewed. As main findings it has been observed that children mainly present clinical signs such as prolonged jaundice > 3 days, wide posterior fontanelle > 5mm, Umbilical Hernia, Hoarse cry, cold and dry skin, lethargy and hypoactivity, hypotonia. The laboratory data were characterized by TSH with values higher than 15 uUI / ml and the T4 with values lower than 10ug / dl.

Keywords: hypothyroidism clinic, hypothyroidism laboratory, neonatal jaundice and hypothyroidism, fontanelle and hypothyroidism, TSH and hypothyroidism, thyroxine and hypothyroidism

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.

MATERIAL Y MÉTODO

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 luego fueron puestos de manera ordenada en tablas como la que más abajo se presentan.

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

La Tabla 1 presenta las características clínicas del hipotiroidismo congénito y los signos que describen la confirmación de hipotiroidismo congénito, reportados en los artículos analizados.

Las Tablas 2 y 3 presentan las características laboratoriales del hipotiroidismo congénito, en base a los valores de referencia reportados por los artículos procesados.

Tabla 1: Características clínicas. Signos clínicos del hipotiroidismo congénito observados mediante fuentes consultadas.

Fuente	Signos clínicos
Francisca Grob (2)	Ictericia prolongada > a 3 días
Merlina Acevedo-Rojas (3)	Fontanela posterior amplia > a 5 mm
Karla Moenne (4)	Hernia umbilical
María Castilla (5)	Llanto ronco
C. Sánchez-Pérez (6)	Piel fría y seca
S. Ares Segura (9)	Letargo e hipoactividad, hipotonía

Tabla 2: Características laboratoriales. Valores confirmados de TSH en el hipotiroidismo congénito mediante fuentes consultadas.

Fuente	Valores confirmados
Marta Ascurra (1)	≥ 20 uUI/ml
Francisca Grob (2)	> 15 uUI/ml
Merlina Acevedo-Rojas (3)	> 15 uUI/ml
Karla Moenne (4)	> 15 uUI/ml
Maria Castilla (5)	> 20 uUI/ml o > 40 uUI/ml
Lorena Peñazola (7)	142 uUI/ml
Ministerio de Salud Pública Ecuador (8)	> 20 uUI/ml
G. Rodríguez-León (10)	> 25 uUI/ml
Marcela Vela-Amieva (11)	> 10 uUI/ml
Nota: El valor de referencia para el TSH es superior a 15 uUI/ml. TSH: hormona tirotrópica	

Tabla 3: Características laboratoriales. Valores confirmados de T4 en el hipotiroidismo congénito mediante fuentes consultadas.

Fuente	Valores confirmados
Francisca Grob (2)	< 10 ug/dl
Merlina Acevedo-Rojas (3)	< 10 ug/dl
María Castilla (5)	< 5 ug/dl
Lorena Peñazola (7)	< 0.71 ug/dl

Fuente	Valores confirmados
Ministerio de Salud Pública Ecuador (8)	< 0.40 ; $0.40 \leq 0.80$ y > 0.8 a 1.10 ng/dl
Vela-Amieva (11)	< 9 ug/dl

Nota: El valor de referencia para el T4 es inferior a 10 ug/dl. T4: hormona tiroxina

DISCUSIÓN

En la Tabla 1 aparecen los autores de los artículos científicos seleccionados. 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.

En la Tabla 2 se pueden apreciar las características laborales de los pacientes con hipotiroidismo congénito, descritas 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) y Gustavo Rodríguez-León (10). Estos autores presentan valores que confirman la afección de hipotiroidismo congénito. El TSH oscila de 15 uUI/ml a un valor superior al mismo. Francisca Grob (2), Merlina Acevedo-Rojas (3), Karla Moenne (4) presentan los mismos valores confirmados. Marta Ascurra (1), Maria Castilla (5), Lorena Peñazola (7), Ministerio de Salud Pública Ecuador (8), 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 la Tabla 3, en cuanto a la segunda característica laboratorial de los pacientes con hipotiroidismo congénito confirmado, los autores Francisca Grob (2), Merlina Acevedo-Rojas (3), Maria Castilla (5), Lorena Peñazola (7), Ministerio de Salud Pública Ecuador (8), Marcela Vela-Amieva (11) coinciden que el valor de T4 debe ser inferior a 10ug/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 laborales, 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 laborales 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 laborales 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.

RECONOCIMIENTOS

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/>.

Para adecuarse al estilo de publicación de la Revista UniNorte de Medicina y Ciencias de la Salud (<https://investigacion.uninorte.edu.py/rev-un-med>), el contenido original ha sido modificado por la Oficina Editorial (editorial@uninorte.edu.py).

Correspondencia: Dr. Carlos Héctor Molinas-Duré, Facultad de Medicina, Universidad del Norte, Asunción, Paraguay
(carlos.molinas.744@docentes.uninorte.edu.py).

Fecha de recepción: 1 de octubre de 2021

Fecha de aceptación: 9 de mayo de 2022

Fecha de publicación: 28 de julio de 2022

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 Pediatr* Vol 85 N° 1 Santiago Feb-2014. 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 Pediatría Atención primaria* 2009. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1139-7632200900060005.

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>.