

Hipotiroidismo congénito y tamiz neonatal como método de detección oportuna en Tabasco. (Experiencia 1994-2012)

Gustavo Adolfo Rodríguez-Leon,⁽¹⁾ José Félix García-Rodríguez,⁽²⁾ Jorge Sala-Beltran,⁽³⁾ María Luisa Castillo Orueta,⁽⁴⁾ Gustavo Alfonso Rodríguez-Santiago⁽⁵⁾

gustavo_rl58@hotmail.com

RESUMEN

En el marco de los 50 años de tamizaje a nivel mundial, 39 en México y 20 de evolución en Tabasco, se presenta en este artículo datos históricos del hipotiroidismo congénito y del tamiz neonatal en el ámbito mundial, nacional y en el estado de Tabasco en particular, así como resultados de estudios realizados en el Hospital de Alta Especialidad del Niño “Dr. Rodolfo Nieto Padrón” de Tabasco; que corroboran la importancia de la detección y tratamiento oportuno de enfermedades metabólicas. Los resultados de los estudios realizados muestran que antes del tamizaje, el diagnóstico de hipotiroidismo congénito se realizaba generalmente después de los tres años de edad, y dependía de las habilidades clínicas de los médicos y del tiempo que los familiares llevaran al niño a la consulta. Se muestra el incremento en la cobertura de detecciones en niños nacidos en Tabasco en los últimos 15 años, la implementación del Tamiz Neonatal Ampliado y la creación de la clínica multidisciplinaria para el Sureste de México, donde se confirma el diagnóstico y se da tratamiento integral; lo cual ha permitido un desarrollo normal en la población tratada tempranamente, mejorar el pronóstico y otorgar educación a los familiares.

Palabras clave: *Tamiz neonatal, pesquisa, tamiz metabólico, hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria*

SUMMARY

Within the framework of the 50 years of sieving at world-wide level, 39 in Mexico and 20 of evolution in Tabasco, appear in this article historical data of the congenital hypothyroidism and the newborn sieve in the world-wide, national scope and in the state of Tabasco in particular, as well as results

of studies made in the Hospital del Niño “Dr. Rodolfo Nieto Padrón” of Tabasco that corroborates the importance of the detection and on-time treatment of metabolic diseases.

The results of made studies show that before the sieving, the diagnosis of congenital hypothyroidism was made generally after three years of age, and depended on the clinical abilities of the doctors and the time that relatives took to the child to consultation. The increase on the coverage of detections in children born in Tabasco in the last 15 years, the implementation of extended Newborn Sieve and the creation of the multidisciplinary clinic for the Southeastern of Mexico, where the diagnosis is confirmed and gives complete treatment which has allowed a normal development in the early treated population, to improve the prognosis and to grant education to the relatives.

Keywords: *Neonatal sieve, investigation, metabolic sieve, congenital hypothyroidism, phenylketonuria.*

El hipotiroidismo congénito, la importancia de su detección oportuna

El hipotiroidismo congénito (HC) constituye un grave problema de salud pública, cuya atención requiere de un diagnóstico neonatal oportuno, a fin de prevenir las secuelas que provoca esta enfermedad. Por ello el diagnóstico temprano del HC se constituye en una verdadera urgencia médica.

El HC es una de las endocrinopatías que reviste especial importancia durante la edad temprana de la vida, debido a su asociación directa con el retraso mental (cretinismo), como consecuencia de su diagnóstico tardío.¹ Paracelso, 1527, fue quien describió por primera vez la relación que existe entre la ausencia de tejido tiroideo y el retraso mental. Ya en los años

⁽¹⁾ Médico Adscrito al servicio de Endocrinología del Hospital del Niño “Dr. Rodolfo Nieto Padron,” Secretaría de Salud del Estado de Tabasco, México.

⁽²⁾ Profesor Investigador de la Universidad Juárez Autónoma de Tabasco, México.

⁽³⁾ Secretaría de Salud del Estado de Tabasco, México.

⁽⁴⁾ Secretaría de Salud del Estado de Tabasco, México.

⁽⁵⁾ Universidad Autónoma de Guadalajara, México.

70's, Klein y Kenney,² así como Raiti y Newns, sugieren que mediante el inicio del tratamiento previsto contra HC antes de los 3 meses de edad, se podría evitar el retardo mental que se presenta en el cretinismo no tratado.³ Es importante destacar que el examen físico no identifica la enfermedad en el período neonatal, razón por la cual los médicos deben estar alertas ante los signos y síntomas sugestivos de hipotiroidismo, para solicitar una valoración y confirmación oportuna.

Robert Guthrie (1963), descubrió el método diagnóstico para la fenilcetonuria mediante la recolección de una gota de sangre en papel filtro a unas horas del nacimiento de un niño, iniciándose así el tamizaje o pesquisa neonatal; posteriormente, el Dr. Guthrie adaptó la determinación de la hormona estimulante de tiroides, posibilitando en la misma muestra de sangre el diagnóstico del hipotiroidismo congénito.

En México, Loera y Cols reportaron una frecuencia de 1:1,951 como resultado del análisis del Programa de Detección del Hipotiroidismo Congénito, mismo que abarcó el período de enero de 1989 a junio de 1995.⁴ En lo que corresponde al estado de Tabasco, los antecedentes sobre detección de HC nos remontan a los años 80's y principios de los 90's, cuando el diagnóstico y tratamiento temprano de este padecimiento se basaba exclusivamente en la sospecha clínica y el análisis bioquímico, puesto que aún no se había implementado en el país el Programa del Tamiz Neonatal. De esta manera, una revisión clínico-epidemiológica realizada en el Hospital de Alta Especialidad del Niño "Dr. Rodolfo Nieto Padrón" para el período 1984-1989, arrojó que sólo el 14% de los pacientes atendidos por HC habían sido diagnosticados antes de los 3 meses de edad, siendo las principales manifestaciones clínicas la macroglosia; la hernia umbilical; la facies típica (puente nasal bajo o macroglosia), y el retraso psicomotor.⁵ Más tarde, entre 1991 y 1992, en el mismo Hospital se estudiaron 48 niños de 0 a 14 años de edad con diagnóstico de HC, encontrando que el 91% de los diagnósticos clínicos se había realizado entre los 3 y 12 años de edad, y que únicamente el restante 9% fueron diagnosticados antes de los 3 años.⁶

Antes del programa de tamiz neonatal, factores como la habilidad clínica de los médicos para identificar tempranamente los datos de la deficiencia de hormonas tiroideas, así como la oportunidad con la que los padres acudían a los médicos, contribuía al retraso del desarrollo psicomotor, como se demostró en la revisión de 48 pacientes con hipotiroidismo congénito donde se estudiaron los factores que participan en la oportunidad del diagnóstico e inicio del tratamiento,⁷ debido a que las hormonas tiroideas tienen un papel muy importante en el desarrollo del sistema nervioso en la vida pre y postnatal, estando involucradas en los procesos de neurogénesis, galo génesis, mielinización, sinapsis etc.

Tamiz neonatal como método oportuno para la detección del hipotiroidismo congénito

El tamiz neonatal, también conocido como pesquisa neonatal o tamiz metabólico, es un programa de tamizaje o pesquisa de enfermedades congénitas inaparentes surgido en 1963, con el desarrollo por Guthrie y Susi de un simple ensayo de inhibición bacteriana para medir fenilcetonuria en una gota de sangre en papel filtro. A partir de este proceso, desde hace 50 años se inicia a nivel mundial el protocolo de tamiz neonatal. En México, el procedimiento es incorporado desde hace 39 años. No obstante, en Tabasco se inició su aplicación hace casi 20 años, como medida preventiva efectiva comprobada sobre la salud de la población infantil, específicamente para el diagnóstico y tratamiento oportuno de HC.

En México, fue el Dr. Antonio Velázquez Arellano, colaborador de la Unidad de Genética de la Nutrición UNAM-INP, quien inicia formalmente en 1973 la aplicación del tamiz neonatal, dirigido a la detección de HC y fenilcetonuria, proyecto que por cierto fue cancelado en 1977 y reiniciado en 1986.⁸ Es en el año 1988, cuando se formaliza en nuestro país la aplicación del tamiz neonatal, mediante la expedición de la Norma Técnica 321. A partir de 1993, se establece a nivel nacional el Programa para la Prevención del Retraso Mental de Origen Metabólico, adoptado por la Secretaría de Salud, extendiéndose de esta manera, su aplicación en todos los estados del país.⁹ Actualmente, el tamiz neonatal es una acción obligatoria en todas las unidades médicas que brindan atención materno infantil, según lo establece la Norma Oficial Mexicana: NOM-007-SSA2-1993, Atención a la Mujer durante el Embarazo, Parto y Puerperio del Recién Nacido.

En Tabasco, a partir de 1990 se llevó a cabo un programa piloto para la detección de HC a partir de muestras de cordón umbilical. Más tarde, el estado se integra al proceso de regionalización y expansión del programa de tamiz neonatal. En esos momentos, las muestras eran enviadas para su estudio al laboratorio de la Universidad de Yucatán. Más tarde, a fines de 1993 se implementa oficialmente en Tabasco el programa nacional en 7 municipios del Estado: Balancán, Cárdenas, Centro, Comalcalco, Cunduacán, Macuspana y Teapa, realizándose 2094 detecciones, lo que corresponde a un 4.2% del total de recién nacidos vivos, de los cuales 2 fueron positivos a HC. En 1995, se generaliza el tamiz neonatal a los 10 hospitales de la Secretaría de Salud del Estado y a otros 3 hospitales del Sector Salud. Para 1999, el número de niños tamizados alcanzó la cifra de 54,764, representando una cobertura del 33.6% del total de nacidos vivos, lo que significa un incremento del 30% de cobertura en tan solo 6 años.¹⁰ De la misma manera, el número de casos positivos a HC en el período 1993- 1999 fue de 22 casos. Es en 1999,¹¹ cuando se establecen laboratorios regionales para el análisis de muestras de tamiz neonatal en los estados

de: Coahuila, Michoacán, Nuevo León, Sonora, Tabasco, Tamaulipas, Veracruz y Yucatán, así como un laboratorio de referencia ubicado en el Instituto Nacional de Pediatría del Distrito Federal. En Tabasco, el Hospital de Alta Especialidad del Niño “Dr. Rodolfo Nieto Padrón” se constituye en el centro de referencia de los casos sospechosos, para confirmar el diagnóstico y poder realizar el seguimiento y la vigilancia clínica. De allí surge la necesidad de integrar la primera clínica multidisciplinaria en el sureste de México, para el abordaje, diagnóstico y tratamiento oportuno de los pacientes con HC, a través de la cual se integran las especialidades de pediatría, endocrinología, genética, neurología, psicología, nutrición y cardiología, lo cual ha permitido un tratamiento integral y por lo tanto mejor calidad de vida de la población tratada tempranamente.

En este contexto, a principios de septiembre del 2007 se implementa en la Secretaría de Salud del estado de Tabasco el tamiz neonatal ampliado,¹² a través del cual es posible detectar 67 enfermedades mediante la toma de muestra del talón del neonato, alcanzándose en ese año una cobertura del 85% del total de nacidos vivos, y a partir del 2008, el 100% de cobertura. Tabla 1.

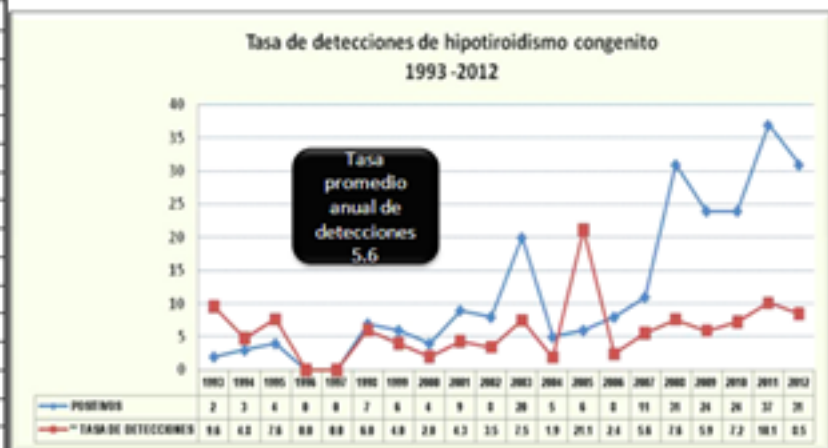
En Tabasco, 1 de cada 715 recién nacidos nace con un defecto metabólico congénito, el tiempo promedio de inicio del tratamiento es de 16 días de vida y la mayor frecuencia de la enfermedad se presenta en el sexo femenino.

El tamiz neonatal constituye hoy en día el mayor avance científico para la prevención del retraso mental, tanto por el hipotiroidismo congénito como por otras enfermedades o errores inatos del metabolismo en la infancia.

De esta manera, el tamiz neonatal ha venido a brindar la oportunidad de un diagnóstico y tratamiento oportuno del HC desde las etapas tempranas de vida. No obstante, existen algunos aspectos que se deben mejorar. Entre los más importantes está la comunicación con la familia, a fin de sensibilizar a los padres del recién nacido en la aceptación del método, así como mantenerlos informados acerca de los resultados del tratamiento, lo cual requiere también la capacitación del personal médico y paramédico en el manejo de estas situaciones. Finalmente, es recomendable también la incorporación al programa de tamiz neonatal, de todas las instituciones del sistema estatal de salud, así como de los profesionales de la salud y la comunidad en su conjunto.¹³

Tabla 1. Tamiz neonatal en Tabasco, 1993-2012.

AÑO	DETECCIONES	HIPOTIROIDISMO CONGENITO	** TASA DE DETECCIÓN
1993	2,094	2	9.6
1994	6,255	3	4.8
1995	5,242	4	7.6
1996	6,148	0	0.0
1997	8,342	0	0.0
1998	11,743	7	6.0
1999	14,940	6	4.0
2000	19,848	4	2.0
2001	20,801	9	4.3
2002	23,179	8	3.5
2003	26,772	20	7.5
2004	26,487	5	1.9
2005	2,843	6	21.1
2006	33,382	8	2.4
2007	34,041	11	3.2
2008	39,398	31	7.9
2009	40,608	24	5.9
2010	33,301	24	7.2
2011	36,645	37	10.1
2012	36,558	31	8.5
TOTAL:	428,627	240	5.6



Fuente: Dirección de Programas Preventivos, Departamento de Salud Reproductiva
 ** Tasa por 10, 000 RNVR

REFERENCIAS

1. Casado FE, Bueno LG, Reverte BF. Hipotiroidismo congénito en: Pombo-Arias M. Tratado de endocrinología pediátrica, 2ª. Edición. Editorial Díaz Santos. Madrid, España. 1996:535-551.
2. Klein H, Meitzers, Kenney FN: Improved Diagnosis of congenital hypothyroidism treated before age 3 month. *J Pediatr* 1972; 81: 912-915
3. Raiti S, Newns GA: Cretinismo: Early diagnosis and its relation to mental prognosis. *Arch. Dis child* 1971; 46: 692-694.
4. Loera LA, Aguirre Bej, Gamboa S, Vargas H, Robles UC, Velásquez AA: Resultado del Programa para la prevención del retraso mental producido por hipotiroidismo congénito. *Boletín Médico del Hospital Infantil de México* 1996; 53: 529-563
5. Molina Gómez, Rodríguez León GA. Estudio de Prevalencia en el Hospital del Niño Rodolfo Nieto Padrón [Tesis]. Villahermosa, Tabasco: Universidad Autónoma de México Facultad de Medicina; 1991
6. Cruz López M, Rodríguez León GA. Factores que condicionan el diagnóstico temprano del hipotiroidismo congénito en el Hospital del Niño Rodolfo Nieto Padrón [Tesis]. Villahermosa, Tabasco: Universidad Juárez Autónoma de Tabasco. División de Ciencias de la Salud; 1992.
7. Mejía Zapata LM, Rodríguez León GA. Diagnóstico de pacientes con hipotiroidismo congénito en el Hospital del Niño Rodolfo Nieto Padrón [Protocolo]. Villahermosa, Tabasco: Universidad Autónoma de México. Facultad de medicina; 1997.
8. Velázquez A, Loera-Luna A, Aguirre BE, Gamboa S, Vargas H, Robles C. Tamiz Neonatal para Hipotiroidismo Congénito y Fenilcetonuria. *En Salud Pública de México.* 1994; Vol. 36(3): 249-256.
9. Tamiz Neonatal para hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria. *Boletín Salud Pública de México.* 1994; 36 (3): 249-256.
10. Secretaría de Salud de Tabasco. Departamento de Salud Reproductiva. Proyecciones de Población. Conapo/SINAIS (1990-2010) NVR. Villahermosa, Tabasco.
11. Centro Nacional de Excelencia Tecnológica en Salud, Secretaria de Salud [página de Internet], México, Guía clínica de Hipotiroidismo Congénito. Disponible en <http://www.cenetec.salud.gob.mx>
12. Rodríguez León GA, Salas Beltran J, Castillo Orueta ML, Fernández Quintana Q: Implementación de un programa integral de tamiz neonatal ampliado. [Experiencia en Secretaria de Salud], Villahermosa, Tabasco. 2012.
13. Vela Amieba M, Bemont Martínez L y Col: Variabilidad institucional del tamiz neonatal en México. *Boletín. Med. Infantil* vol. 66 (5). 2009.