

## ARCHIVO HISTÓRICO



El presente artículo corresponde a un archivo originalmente publicado en el **Boletín de la Escuela de Medicina**, actualmente incluido en el historial de **Ars Medica Revista de ciencias médicas**. El contenido del presente artículo, no necesariamente representa la actual línea editorial. Para mayor información visitar el siguiente

vínculo: <http://www.arsmedica.cl/index.php/MED/about/submissions#authorGuidelines>

\*A. Cattani  
\*\*A. Foradori  
\*J. Torres-Pereyra  
\*\*\*M.I. Romero  
\*\*\*\*M.L. Alcázar  
\*\*\*\*\*R. Romero

# Programa de detección precoz del hipotiroidismo neonatal

La participación de las hormonas tiroideas es de vital importancia en la regulación de diversos procesos metabólicos que modulan el crecimiento y desarrollo del niño y, en forma especial, el desarrollo del sistema nervioso, participando tanto en el crecimiento y diferenciación de las neuronas como en la maduración de las conexiones interneuronales.

La ausencia de estas hormonas durante el período crítico del desarrollo neurológico del niño, desde la vida intrauterina hasta los dos primeros años de vida, produce un daño irreversible de no mediar una terapia de sustitución. Mientras más tardío sea el diagnóstico hipotiroidismo tanto mayor será el riesgo de retardo mental y de secuelas neurológicas. Estudios publicados recientemente demuestran que niños hipotiroideos tratados dentro de las

cuatro primeras semanas de vida **tienen** un coeficiente intelectual que no difiere del encontrado en controles normales, lo que **justifica** todo esfuerzo tendiente al diagnóstico **precoz** de esta enfermedad, que constituye una **de las** primeras causas de retardo mental **prevenible**.

Las manifestaciones clínicas **más** frecuentes de hipotiroidismo congénito, **tales como** la alteración de la termorregulación, **retardo** en la eliminación de meconio, ictericia, **macroglia**, etc., son inespecíficas e inconstantes. Los programas de detección demuestran que aproximadamente dos tercios de los **niños** hipotiroideos diagnosticados no tienen **ninguna** manifestación clínica en las primeras semanas de vida y solamente en el 3% de **ellos** existió la sospecha clínica antes del diagnóstico de laboratorio.

El desarrollo de técnicas de radioinmunoanálisis (RIA) de alta especificidad y sensibilidad para cuantificar niveles séricos de tiroxina (T4) y/o tiotropina (TSH) a **partir de** muestras de sangre en papel filtro obtenidas en los primeros días de vida, han **posibilitado** el diagnóstico precoz de esta patología.

Desde 1972 se han desarrollado **numerosos** programas de detección masiva **neonatal** en diversas partes del mundo: **Canadá**, programas regionales en Estados Unidos, **Europa**, Japón, Australia, etc., que difieren en el **examen** inicial

\*Departamento de Pediatría, Escuela de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile.

\*\*Laboratorio de Medicina Nuclear, Hospital Clínico de la Pontificia Universidad Católica de Chile.

\*\*\*Departamento de Salud Pública, Escuela de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile.

\*\*\*\*Servicio de Pediatría, Hospital Sótero del Río, Santiago-Chile.

\*\*\*\*\*Interno de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile.



solicitado (T4 y TSH, sólo TSH o sólo T4), en el tipo de muestra (sangre total o en sangre desecada en papel filtro) y en el momento de la toma de la muestra (período neonatal inmediato en sangre de cordón o entre el tercer y quinto día de vida cuando el nivel de TSH es más estable).

La incidencia publicada varía desde 1 por 3.700 a 1 por 4.500 recién nacidos, según el método de diagnóstico empleado.

Cuando se determina sólo T4, existe la posibilidad de no detectar los hipotiroidismos primarios compensados (T4 normal con TSH alta), los que se pesquisan solamente al determinar T4 y TSH o únicamente TSH.

Al medir TSH inicial, se diagnostican todos los hipotiroidismos primarios, pero no se detectan los secundarios debido a falla hipotálamo-hipofisiaria, los cuales no representan más del 3 a 5% de todos los hipotiroidismos; en ellos la posibilidad de daño neurológico es mínima.

La medición de T4 y TSH simultánea, detecta todas las causas de hipotiroidismo, pero resulta un método oneroso.

La experiencia recogida de los diversos programas de detección demuestra que más del 80% de los hipotiroidismos son primarios debido a disgenesia tiroidea (aplasia, hipoplasia o ectopia).

Por las consideraciones anteriores, desde un punto de vista epidemiológico, la medición de TSH inicial sería el método más útil para el programa de detección precoz por ser una técnica de alta sensibilidad para el diagnóstico del hipotiroidismo primario aún en su forma compensada.

El costo-beneficio que implica el desarrollo de programas masivos de detección de hipotiroidismo neonatal está ampliamente documentado. Dependiendo de la magnitud del programa y de la incidencia del hipotiroidismo, el costo de diagnosticar cada niño hipotiroideo varía entre 3.500 a 5.000 dólares.

Una estimación del Federal General Accounting Office de Estados Unidos del costo de tratamiento médico e institucional de un niño hipotiroideo diagnosticado tardíamente es de aproximadamente 330.000 dólares, lo que evidencia el costo beneficio favorable de estos programas.

En Chile se ignora cuál es la verdadera mag-

nitud del hipotiroidismo congénito, puesto que no se han desarrollado programas masivos de detección. Es dable suponer que la incidencia en nuestro país pudiera ser mayor a la publicada en la literatura, por existir en Chile una deficiente yodación de la sal y por la persistencia de zonas con bocio endémico. Se sabe que en áreas de carencia de yodo, no sólo aumenta la incidencia de hipotiroidismo neonatal transitorio, entidad descrita gracias al desarrollo de los programas de detección neonatal.

El esfuerzo conjunto del Laboratorio de Medicina Nuclear y de los Departamentos de Pediatría y Obstetricia de la Pontificia Universidad Católica de Chile, están permitiendo el inicio de un proyecto que pretende determinar la incidencia del hipotiroidismo neonatal, estructurando un sistema de referencia para su diagnóstico.

La experiencia se está efectuando simultáneamente en la Maternidad del Hospital Clínico de la Pontificia Universidad Católica de Chile y en el Hospital Regional de Valdivia. Posteriormente se agregarán otras Maternidades Regionales y de la Región Metropolitana.

El proyecto se realiza gracias a la colaboración de la Agencia Internacional de Energía Atómica y de la Fundación W.K. Kellogg.

El método empleado es la determinación de T4 en sangre obtenida por punción de talón entre el tercer y quinto día de vida, desecada en papel filtro. Aquellas muestras cuyo T4 esté bajo el percentil 10 de la distribución de valores de la población, se determina T4 y TSH por macrométodo iniciándose tratamiento en el momento (en promedio, a los 17 días de vida), el que se mantiene o retira según haya o no confirmación diagnóstica.

Una vez que se implemente en el Laboratorio de Medicina Nuclear de la Universidad Católica de Chile la técnica de TSH por micrométodo, se empleará esta medición como método de screening.

El proceso descrito requiere del esfuerzo y coordinación de un sistema de envío, toma de muestras y facilidades de comunicación, para dar aviso en forma oportuna del resultado de examen que según sea el caso, podría implicar una conducta terapéutica urgente. □