

**ESTUDIO DE CASO EN EL MARCO DE LA EDUCACION SUPERIOR EN ECUADOR:  
PROTOCOLO DE PESQUISA DE HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO EN INFANTE -  
LACTANTE MAYOR**

**(CASE STUDY IN THE FRAMEWORK OF HIGHER EDUCATION IN ECUADOR: PESQUISA  
PROTOCOL OF CONGENITAL HYPOTIROIDISM IN INFANTE – ELDERLY)**

Pilatasig Ramiro; Benavides María; Guamba Lizeth; Rojas Gabriela y Rueda María

**RESUMEN**

INVESTIGACIÓN Y POSTGRADO

**Pilatasig Ramiro**

Docente Investigador de la Pontificia Universidad Católica del Ecuador. Médico Cirujano. Quito Ecuador. [ralpila@gmail.com](mailto:ralpila@gmail.com)

**Benavides María**

Docente Investigador. Pontificia Universidad Católica del Ecuador, Quito, Ecuador. [mabenavides953@puce.edu.ec](mailto:mabenavides953@puce.edu.ec)

**Guamba Lizeth**

Docente Investigador. Universidad Tecnológica Equinoccial. Médico Cirujano. Quito, Ecuador. [Rojasg@gmail.com](mailto:Rojasg@gmail.com)

**Rojas Gabriela y**

Docente Investigador de la Universidad Central de Ecuador. Médico. Quito. Ecuador. [abyfer1219@hotmail.com](mailto:abyfer1219@hotmail.com)

**Rueda María**

Docente Investigadora de la Pontificia Universidad Católica del Ecuador. Quito Ecuador. [meryjo\\_2junio@hotmail.com](mailto:meryjo_2junio@hotmail.com)

Recibido: 24/05/2018; Aprobado: 03/11/2018

El hipotiroidismo congénito se conoce como la deficiencia de hormonas tiroideas desde el nacimiento. El estudio presenta como objetivo general; Estudiar el hipotiroidismo congénito de un caso clínico en infante o lactante mayor, con el propósito de entrever las aristas que intervienen en el diagnóstico, prevención y tratamiento de esta patología en niños menores a dos años, es de enfoque mixto cualitativo-cuantitativo, diseño documental de casos, con apoyo en el campo, de tipo descriptivo, en un principio no experimental *expost-facto*, de corte transversal, se utilizan técnicas de investigación como la observación directa, revisión documental, entrevista profunda estructurada por un test dirigido a los padres, previamente diseñada a través de los parámetros de la Guía de Prácticas Clínicas (GPC). Se concluye que un correcto diagnóstico y el reemplazo hormonal adecuado se pueden prevenir a tiempo las consecuencias de un hipotiroidismo congénito, así como concientizar a los cuidadores del paciente.

**Palabras Clave:** hipotiroidismo, congénito, caso, hormonas, tiroides

**ABSTRACT**

Congenital hypothyroidism is known as thyroid hormone deficiency from birth. The study presents as a general objective; To study the congenital hypothyroidism of a clinical case in infant or older infant, with the purpose of glimpsing the edges that intervene in the diagnosis, prevention and treatment of this pathology in children under two years, is a mixed qualitative-quantitative approach, documentary design of cases, with support in the field, of descriptive type, in a non-experimental principle, *expost-facto*, of cross-section, research techniques are used such as direct observation, documentary review, deep

interview structured by a test addressed to parents, previously designed through the parameters of the Clinical Practice Guideline (GPC). It is concluded that a correct diagnosis and adequate hormonal replacement can prevent the consequences of congenital hypothyroidism in time, as well as raise awareness among the caregivers of the patient.

**Keywords:** hypothyroidism, congenital, case, hormones, thyroid.

### Introducción

El hipotiroidismo congénito, en adelante HC, es probablemente la primera causa de retardo mental posible de prevenir, teniendo una incidencia de 1:3000 a 1:4000 recién nacidos vivos, existiendo diferencias regionales y étnicas en la prevalencia, dado lo inespecífico de la sintomatología en el periodo neonatal, se diagnostica solo el 5% de los afectados, que habitualmente corresponde a hipotiroidismos intrauterinos prolongados, ya sea por atireosis o defectos completos de la biosíntesis de las hormonas tiroideas, en la mayoría de los niños hipotiroideos congénitos, la detección clínica es tardía, habitualmente después de los 2 a 3 meses de vida, lo que acrecienta el riesgo de daño neurológico, el diagnóstico precoz solo se logra a través de la pesquisa sistemática neonatal.

Asimismo, puede ser primario, cuando es causado por un problema en la glándula tiroides; o secundario cuando existe una deficiencia de TSH, debido a una alteración en la glándula pituitaria o terciario en el hipotálamo, así como periférico si existe resistencia a la HT, la mayoría de casos de hipotiroidismo congénito tienen un origen primario, (Ministerio de Salud Pública del Ecuador, 2015, p. 11) "...cerca del 80% de casos se debe a una alteración en el desarrollo embriológico de la glándula tiroides (disgenesia) y 20% a problemas en la biosíntesis de hormonas tiroideas (dishormonegénesis)"

Por consiguiente el estudio que se presenta

resumido en el artículo que se expone, tiene sus orígenes en un estudio de casos que se encuentran llevando a cabo los autores, con una previa observación y revisión documental de algunos de los estudios que se han llevado a cabo respecto al tema, considerando con especial atención que la mayoría destaca la importancia de la detección temprana y hasta precoz del HC, en el primer caso entre el 1 mes a los 3 meses del nacimiento y en el segundo caso, en meses posteriores a la concepción.

Sin embargo, y en vista de las practicas frecuentes de las pesquisas clínicas pediátricas, obligatorias en la mayoría de los países para detectar esta patología, ¿Qué sucede cuando el HC no es detectado en los primeros meses del nacimiento, cuando llega a los 12 meses o lo supera y es allí donde los padres, cuidadores, pediatras o especialistas se percatan de la sintomatología?, ¿Qué protocolo de pesquisa es el más indicado a seguir?, entre otras preguntas que pueden surgir del caso clínico en específico.

Razón por la cual, los investigadores deciden tomar un caso clínico que de manera generalizada presenta las características anteriormente descritas, generando interrogantes, dignas de ser respondidas a través de una investigación, que en sus inicios está representada por este caso, pero se espera que evolucione hacia otros estudios similares que puedan vislumbrar datos de interés para los especialistas, médicos e investigadores. Se inicia la exposición del caso, con una breve introducción al tema, para dar continuidad con el desarrollo; que corresponden algunos hallazgos teóricos y antecedentes obtenidos mediante la revisión documental exhaustiva, luego se expone la metodología usada para realizar el trabajo de campo, para continuar con los resultados y la discusión; donde se presenta el caso clínico en su fase de diagnóstico, pesquisa y tratamiento, finalizando con las conclusiones y referencias bibliográficas que sirvieron de apoyo para el

desarrollo del estudio.

## Fundamentos Teóricos

### Hipotiroidismo congénito; derivaciones de su tardía o temprana detección

La dificultad para la detección clínica oportuna del HC, prioriza la importancia de la implementación del tamizaje neonatal, los primeros estudios se realizaron en Canadá y Estados Unidos en la década de 1970, en Ecuador el programa inició en el año 2011, otorgándole prioridad al estudio y prevención de cuatro (4) enfermedades: hipotiroidismo congénito, galactosemia, fenilcetonuria e hiperplasia suprarrenal congénita, el cribado neonatal en el Ecuador se lleva a cabo desde año 2011 como una política de estado a través del programa de Tamizaje Neonatal, bajo la rectoría del Ministerio de Salud Pública, el cual tiene como finalidad la detección temprana o precoz y de esa manera reducir la morbilidad, enfermedades congénitas severas con daños irreversibles y mortalidad neonatal por enfermedades metabólicas, (Ministerio de Salud Pública del Ecuador, 2014) “El proyecto comenzó en el Ecuador el 02 de diciembre de 2011, después de un largo proceso de selección con la ayuda de Cuba, a través de un convenio con el Ministerio de Salud Pública del Ecuador y Tecno Suma Internacional que cuenta con más de 27 años de experiencia en patologías de errores congénitos del metabolismo y es utilizada en Venezuela, México, Brasil, Argentina y Colombia”

En consecuencia, desde sus inicios, en el año 2011 fueron tamizados 10.340 niños en menos de un mes, de los cuales se detectaron tres (3) casos positivos de hipotiroidismo, en el año 2012 se tamizaron a 166.000 niños, detectando 32 casos positivos de hipotiroidismo congénito y para el año 2013, se realizó la prueba de Tamizaje Metabólico Neonatal a 225.436 niños, detectando 76 casos de hipotiroidismo congénito, en los

primeros tres (03) años de aplicación del protocolo del proyecto pie derecho, en un total de 401.776 niños tamizados, se detectó un 13.33% de afecciones metabólicas, de las cuales un 8.20% lo precedía el Hipotiroidismo congénito, como primera enfermedad congénita, de las cuatro (04) que se encuentran valoradas en el proyecto, (Ministerio de Salud Pública del Ecuador, 2014), (Ver tabla N° 1)

**Tabla 1.** Resultados tamizaje primero tres años del proyecto

AÑO	TOTAL NIÑOS TAMIZADOS	TOTAL CASOS		HIPOTIROIDISMO COGNITIVO		HIPERPLASIA SUPRARRENAL	
2011	10.340,00	6	5,80%	3	2,90%	1	0,97%
2012	166.000,00	41	2,47%	32	1,93%	6	0,36%
2013	225.436,00	114	5,06%	76	3,37%	26	1,15%
TOTAL	401.776,00	161	13,33%	111	8,20%	33	2,48%

**Fuente:** Elaboración propia (2018), a partir de Ministerio de Salud Pública del Ecuador (2014)

Entre los objetivos y recomendaciones del tamizaje se encuentra la detección del hipotiroidismo congénito primario mediante la medición de la concentración de TSH, siendo el momento más oportuno para la toma de muestra entre el segundo y quinto día de edad, se recomienda medir TSH y T4 total o T4 libre en sangre venosa en todo neonato con síntomas o signos sugestivos de hipotiroidismo congénito, aún si la prueba de tamizaje fue normal, (Secretaria de Salud de México, 2007, p.11) “...cuando un niño con HC no es diagnosticado a tiempo, éste será proclive a padecer de retraso mental irreversible y profundo, que causará alteraciones psicológicas, emocionales y económicas tanto para la familia como para la sociedad”

De igual manera, la mayoría de los pacientes no presentan datos clínicos al momento del nacimiento, el HC puede pasar desapercibido, por ello la importancia de realizar el tamizaje metabólico según las normas de práctica clínica, sin embargo, entre los hallazgos que se pueden presentar (Castilla, 2015, p.141) “...es la presencia de la fontanela posterior amplia (diámetro mayor

a 0.5 cm) es uno de los hallazgos más frecuentes. Otros datos que se presentan si no se inicia un tratamiento oportuno son macroglosia, edema, llanto ronco, facies tosca, hernia umbilical, hipotonía, piel moteada, hipotermia letargia, ictericia prolongada (más de dos semanas), bradicardia, dificultad para alimentarse y estreñimiento”. En ocasiones, ob cit, el nacimiento es postérmino, la presencia de datos clínicos al nacimiento y un núcleo de osificación distal del fémur, ausente o menor de 3 mm de diámetro, sugiere que el hipotiroidismo es severo y tanto materno como fetal. Es importante explorar la tiroides, ya que en caso de disgenesia generalmente no es palpable

### **Metodología**

El estudio que se presenta tiene como objetivo general; Estudiar el hipotiroidismo congénito de un caso clínico en infante o lactante mayor, con el propósito de entrever las diferentes aristas que intervienen en el diagnóstico, prevención y tratamiento de esta patología en niños menores a dos años, posee un enfoque mixto cualitativocuantitativo, diseño documental de casos o historia de casos, con apoyo en el campo, de tipo descriptivo, en un principio no experimental ex post-facto, de corte transversal, pues no hay condiciones o estímulos a los cuales se expongan los sujetos del estudio, ellos son observados en su ambiente natural o su realidad del momento, sin embargo, más adelante se estima que el estudio evolucionara hacia una investigación experimental o cuasiexperimental, por ahora en el presente artículo se describe la metodología inicial competente a lo expuesto. Se interpreta como enfoque mixto, porque utiliza técnicas de investigación propias del paradigma cuantitativo y cualitativo, tal como la observación directa, revisión documental, entrevista profunda estructurada por un test dirigido a los padres, cuidadores o responsables, previamente diseñada

por los parámetros de la Guía de Prácticas Clínicas (GPC), para desarrollar protocolo de pesquisa; diagnóstico y tratamiento del hipotiroidismo congénito, emitida por el Ministerio de Salud Pública del Ecuador (2015).

### **Análisis y Discusión de Resultados**

#### **Caso clínico infante - lactante mayor**

##### **Diagnóstico y evaluación**

Paciente infante femenina de 1 año de edad cumplido (lactante mayor), producto de tercera gestación, nacida por cesárea, Peso: 3300 kg, talla: 51 cm, Perímetro cefálico: 36 cm, Apgar 8 – 10 al 1 minuto y 5 minutos. Antecedentes prenatales; Controles: 6, Ecos: 3 normales. Antecedentes patológicos familiares: no refiere. Madre manifiesta que a su hija no se le realiza tamizaje metabólico, ni auditivo, además refiere que la lleva a todos los controles respectivos en el centro de salud de su localidad sin encontrar ninguna anomalía; aproximadamente a los 8 meses de vida la lleva a su control rutinario, donde indican que no presenta un desarrollo psicomotriz adecuado para su edad, por lo cual la refieren a un hospital de tercer nivel para su valoración por especialidad.

Se solicitan exámenes de control incluyendo laboratorio e imagen encontrándose una TSH mayor a 75 UI/ml, T3: 34.7 mg/dl, T4: Menor a 1, adicionalmente en la ecografía transfontanelar en los planos mediales, se visualiza un cuerpo caloso de tamaño subnormal para la edad de la paciente correspondiente a hipoplasia de cuerpo caloso. Durante la anamnesis, la madre refiere que su hija no se sienta ni gatea, además se evidencia la incapacidad de mantener erguido el cuello; también refiere antecedentes de estreñimiento al realizar la deposición cada cuarto o quinto día de consistencia dura, al momento de realizar el test de Denver se observa un retardo en el desarrollo motor fino y grueso al presentar enlentecimiento y dificultad al tomar objetos.

Asimismo, en el examen físico se evidencia un peso de 5.7 kg, talla: 60.2 cm, IMC: 15.8, perímetro cefálico: 41.6 cm. Al ubicar estos valores en las curvas de crecimiento en peso y talla para la edad según el Score Z, se encuentra bajo (-3) indicando un bajo peso severo, talla baja severa, y un IMC normal. La niña se encuentra letárgica y se evidencia llanto ronco. A nivel de cabeza se evidencia la presencia de una fontanela anterior de aproximadamente 2.5 cm, fontanela posterior de 3 cm y cabello frágil de implantación baja, con facies toscas y macroglosia.

En miembros inferiores se observa piel moteada. Al realizar maniobras de aducción y abducción de caderas, presenta una limitación a la abducción bilateral, por lo cual se envía radiografía de caderas donde se evidencia la ausencia de los núcleos de osificación en cuadrante ínfero interno bilateral, se refiere a interconsulta de traumatología para valoración.

A continuación, se realiza tamizaje metabólico y auditivo, el tamizaje auditivo dio un resultado positivo bilateral, teniendo en cuenta que tiene una especificidad del 83% y una sensibilidad del 86%, por lo que debería repetirse posteriormente. Los resultados del tamizaje metabólico se encontraron dentro de parámetros normales, a excepción de la determinación de la TSH. Con estos datos obtenidos tanto en los exámenes de laboratorio como en los de imagen se llega a un diagnóstico de hipotiroidismo congénito.

### **Tratamiento, seguimiento y control**

En vista del diagnóstico arrojado por la aplicación del protocolo de pesquisa clínica, se indica de inmediato el tratamiento con Levotiroxina a una dosis de 0.50 mg al día. Adicionalmente se solicitó una interconsulta a la especialidad de endocrinología pediátrica para su completa evaluación, (Pantoja, Gonzales y Paulsen, 2002., p. 13) La deficiencia de hormona tiroidea en los primeros años de vida produce

cambios anatómicos permanentes como pueden ser: reducción del tamaño absoluto del cerebro y cerebelo, disminución de la capacidad de migración y proliferación de las células gliales, retraso en la mielinización, deficiencia en la conducción axonal, disminución de las arborizaciones dendríticas, atrofia de las circunvoluciones y retraso psiconeurológico de diferente magnitud.

En las guías de práctica clínica nacionales e internacionales, hacen énfasis en la importancia del diagnóstico y tratamiento inmediato de esta patología; a su vez se pueden observar algunas diferencias como el punto de cohorte de TSH para solicitar pruebas confirmatorias, en la Sociedad Española de Pediatría se recomienda la medición en sangre venosa de TSH y T4L o T4 si en la prueba de tamizaje se obtuvo una TSH >10 mU/L; en la Guía del Ministerio de Salud Pública del Ecuador se recomienda este procedimiento a partir de una TSH >20 mU/L. (Ministerio de Salud Pública, 2015)

Las pruebas diagnósticas que se pueden realizar para determinar la causa del hipotiroidismo congénito dependen de la disponibilidad de acuerdo al medio, en el país se encuentran disponibles la gammagrafía con Tc99, que se realiza hasta siete días después del tratamiento y la ecografía tiroidea. También se puede realizar la medición de la tiroglobulina en suero y la edad ósea.

El tratamiento se inicia de inmediato en el momento del diagnóstico, el fármaco de elección es la levotiroxina a una dosis de 10 a 15 µg/kg/día, todas las guías recomiendan un seguimiento cercano y la medición periódica de los niveles de TSH hasta obtener niveles normales, (Mayayo, 2011), así lo afirma también el (Ministerio de Salud Pública, 2015) debe iniciarse en el momento del diagnóstico, siendo lo ideal antes de las dos semanas de vida y se mantiene durante toda la vida.

El manejo farmacológico y clínico permite mejorar el IQ (cociente intelectual) rápidamente en comparación con los niños que no han recibido tratamiento, permitiendo que estos niños alcancen un crecimiento, desarrollo y peso normal para su edad, según varios estudios indican que un retraso de tan sólo una semana en el inicio del tratamiento representa efectos negativos en el desarrollo cognitivo del niño.

Por ello, la evaluación debe ser continua y periódica del desarrollo físico, psiconeuromotor, rendimiento preescolar y escolar en los niños que se encuentran en tratamiento y la determinación periódica de las concentraciones séricas de TSH, T4T o T4L. La primera determinación debe ser a las dos semanas de iniciar el tratamiento, se debe mantener esta frecuencia (cada dos semanas) hasta que los niveles de TSH estén entre 0,5 y 2 mUI/mL. Una vez alcanzada la meta, las determinaciones se realizan a intervalos dependiendo de la edad del niño: cada mes hasta los 6 meses de edad, cada dos meses entre los 6 y 12 meses de edad, cada 3 meses entre los 12 y 36 meses de edad, cada 3 a 6 meses hasta completar la etapa de desarrollo.

El pronóstico de los niños que tienen esta patología es alentador si el diagnóstico es oportuno y el tratamiento se inició dentro de las dos primeras semanas de vida, asegurando de esta manera un desarrollo neurológico adecuado y un cociente intelectual normal, (Ministerio de Salud Pública, 2015)

### Conclusiones

El Ministerio de Salud Pública del Ecuador, a través del programa del Diagnóstico y tratamiento del hipotiroidismo congénito, menciona que debe realizarse el tamizaje a niños entre el 2do y quinto día de edad, en recién nacidos con una edad gestacional menor a 37 semanas o con bajo peso para la edad gestacional, se debe medir TSH y T4 total o T4 libre (T4L) en sangre venosa en todo

neonato con síntomas o signos sugestivos de Hipotiroidismo congénito, aun si la prueba de tamizaje fue normal.

Por consiguiente, el curso y la evolución del hipotiroidismo congénito puede traer graves consecuencias en el desarrollo de los niños que la padecen siendo éstas principalmente neurocognitivas, pero el manejo temprano y oportuno, y el seguimiento estricto permiten mejorar, prevenir y evitar las consecuencias negativas de esta enfermedad. Los principales factores que determinan un pronóstico favorable son la severidad del hipotiroidismo congénito, el inicio temprano del tratamiento con levotiroxina, la adherencia al tratamiento y el cumplimiento de las metas evitando episodios de incremento o supresión de TSH.

Asimismo, el equipo de salud debe aplicar la guía de práctica clínica e informar a los padres de la importancia de realizar a su hijo(a) el tamizaje neonatal, para evitar futuras complicaciones en el desarrollo psicomotor, físico, neurológico y psicológico del paciente.

Y finalmente concientizar a los padres, representantes y cuidadores respecto al trato y cuidados del niño diagnosticado de hipotiroidismo congénito, para que sean constantes en la administración de la terapia, su evaluación y control periódico, conjuntamente con el equipo de salud.

### REFERENCIAS

- Castilla, M., F (2015) Hipotiroidismo congénito. Boletín Médico del Hospital Infantil de México. 140-148. Recuperado de: <http://www.scielo.org.mx/pdf/bmim/v72n2/1665-1146-bmim-72-02-00140.pdf>
- Mayayo, D., (2011). Hipotiroidismo y Bocio. Recuperado de: [https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/13\\_hipotiroidismo\\_y\\_bocio.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/13_hipotiroidismo_y_bocio.pdf)
- Ministerio de Salud Pública del Ecuador (2014) Proyecto de Tamizaje Metabólico Neonatal, con pie derecho la huella del futuro. Recuperado de: <https://www.salud.gob.ec/proyecto-de->

tamizajemetabolico-neonatal/

Ministerio de Salud Pública del Ecuador (2015). Recuperado de:

[https://www.salud.gob.ec/wpcontent/uploads/2014/05/Hipotiroidismo cong%C3%A9nito.pdf](https://www.salud.gob.ec/wpcontent/uploads/2014/05/Hipotiroidismo%20congenito.pdf)

Pantoja, M., L., Gonzales, E., M., y Paulsen, K., S., (2002). Hipotiroidismo congénito. A propósito de un caso. Rev.

Soc. Bol. Ped. - 2002; 41 (1): 11 - 14 11. Recuperado de: <http://www.scielo.org.bo/pdf/rbp/v41n1/v41n1a04.pdf>

Secretaria de Salud de México (2007). Tamiz Neonatal Detección y tratamiento oportuno e integral del hipotiroidismo congénito. Lineamiento técnico. México. Recuperado de:

[http://www.salud.gob.mx/unidades/cdi/documentos/Tamiz\\_Neonatal\\_lin\\_2007.pdf](http://www.salud.gob.mx/unidades/cdi/documentos/Tamiz_Neonatal_lin_2007.pdf).