Hipotiroidismo congénito

Evaluación neurológica y sicométrica

Dra. Andrea Gleisner A.¹; Dr. Carlos Torres B.²; Dra. Vera Wilhelm P.¹;
Dra. Sylvia Asenjo M.¹; Sra. Andrea Adriazola M.³; Sra. Iris Cafati K.³;
Dr. Eduardo Valenzuela B.⁴; Dr. Ricardo Lillo G.⁵

Congenital hypothyroidism Neurologic and psychometric evaluation

Twenty two children with congenital hypothyroidism (CHT) were studied in order to evaluate the occurrence of neurologic damage. Their disease was recognized on clinical grounds and subsequently confirmed by laboratory tests and diagnosis was done usually late, most frequently after several years, thus 95% of our cases had neurologic disturbances of variable severity, 91% had sub-normal IQ and 59% required special education.
(Key words: Hypothyroidism, congenital, age at diagnosis, mental subnormality).

La incidencia del hipotiroidismo congénito (HTC) es de 1 por 3.000 a 1 por 6.000 recién nacidos (RN) vivos^{1,2,3,4}. La etiología más frecuente corresponde a trastornos en el desarrollo de la glándula tiroides, siendo el defecto en la hormonogénesis mucho más raro. El hipotiroidismo de origen hipotálamo-hipofisiario, aquel por resistencia periférica a hormonas tiroideas, por ingestión de drogas anti-tiroideas durante el embarazo y el cretinismo endémico, son excepcionales.

Las manifestaciones clínicas en el RN son variables, el cuadro puede presentarse como un síndrome de hipotiroidismo franco con o sin bocio, o ser totalmente asintomático. En estos casos el diagnóstico es formulado por determinaciones hormonales sistemáticas.

Las secuelas neurológicas y el retardo mental constituyen el problema más relevante del HTC no tratado o tratado tardíamente^{5,6,7,8}. En el presente estudio se evalúan estas secuelas en pacientes hipotiroideos, que al momento del diagnóstico presentaron manifestaciones clínicas de hipotiroidismo.

MATERIAL Y METODO

Se estudian las observaciones clínicas de 120 niños que se encuentran en control y tratamiento por hipotiroidismo congénito en el Policlínico de Endocrinología Infantil del Hospital Gmo. Grant Benavente de Concepción.

Se incluyen en el trabajo los niños que cumplen los siguientes requisitos: edad mayor de 7 años, la que permite aplicar pruebas sicométricas; seguimiento regular en endocrinología infantil y cumplimiento de las indicaciones terapéuticas. El tiempo de control fluctúa entre 8 y 16 años, con un promedio de 10 años. Los datos del desarrollo sicomotor se obtienen del registro de la observación clínica; certificación del diagnóstico mediante determinación de concentraciones séricas de tiroxina (T4) y tiroestimulina hipofisiaria (TSH), captación de I 131 y cintigrama tiroideo.

La evaluación psicológica se efectúa en el Centro de Diagnóstico del Ministerio de Educación, por dos psicólogas clínicas quienes aplican la prueba de Wechsler Infantil Revisada (WIS-R), obteniendo los valores correspondientes de coeficiente intelectual (CI). La evaluación neurológica se realiza por neurólogo infantil. Las determinaciones hormonales se hacen por radioinmunoanálisis (RIA). Se incluyen en el trabajo 22 niños que cumplen con los requisitos de selección.

RESULTADOS

Los pacientes seleccionados corresponden a 18% del total de niños en control por HTC. Dieciocho niños (81,8%) son de sexo femenino.

El diagnóstico es planteado en sólo 2 niños (9%) antes de los 3 meses y sólo en 6 (27%) en el primer semestre de la vida. El diagnóstico más precoz se formula a los 40 días de vida y el más tardío a los 11 años de edad (Fig. 1).

Diecinueve niños son portadores de tiroides

1. Endocrinología infantil, departamento de pediatría, Universidad de Concepción.
2. Pediatra, servicio de pediatría, Hospital Guillermo Grant Benavente, Concepción.
3. Psicóloga, Centro de Diagnóstico, Ministerio de Educación, Concepción.
4. Servicio neurología infantil, Hospital Guillermo Grant Benavente, Concepción.
5. Servicio medicina nuclear, Hospital Guillermo Grant Benavente, Concepción.

Figura 1. Hipotiroidismo congénito. Edad en el momento del diagnóstico.

ectópicos o disgenéticos (86,5%), 2 presentan atireosis (9%) y uno es portador de defecto de la homonogénesis (4,5%).

El desarrollo sicomotor se encuentra en general retrasado y este retraso está en relación a la edad de diagnóstico (Tabla 1). La marcha se inicia alrededor de los 2 años en los niños diagnosticados antes de los 6 meses de vida y a los 2 años 6 meses en aquellos diagnosticados después de los 2 años. En dos casos la marcha comienza recién a los 6 años. El lenguaje se inicia alrededor de los 2 años en los niños diagnosticados antes de los 6 meses y en aquellos diagnosticados después de los 2 años de vida, comienza en promedio a los 3 años 6 meses. Tres niños comienzan su lenguaje después de los 6 años de vida. Las alteraciones neurológicas están presentes en casi todos los niños, con excepción de 1 caso que tiene además un CI normal. Los trastornos neurológicos más frecuentemente observados son: alteración de los reflejos, torpeza motora gruesa y fina, trastornos del lenguaje, sincinesias, hipotonía, incoordinación y trastornos de conducta (Fig. 2).

El CI es normal en sólo 2 niños (9%), normal lento en 5 (23%) y limitrofe en 5 (23%). Diez casos (45%) tienen un retardo mental evidente (Fig. 3).

Al correlacionar el CI con la escolaridad y su rendimiento escolar, es evidente que a medida que desciende el CI total disminuye también el rendimiento escolar: Sólo en 9 niños (40%) se observa un rendimiento escolar satisfactorio y un niño tiene mal rendimiento en la educación básica regular; tres niños (13%) asisten a grupo diferencial, seis niños (26%) están en escuela especial y tres niños no concurren a ningún tipo de escuela debido a su bajo CI y sus problemas de conducta (Tabla 2).

Cabe destacar que en los 2 casos de atireosis el diagnóstico es formulado a los 3 meses de vida, ambos inician la marcha a los 3 años de edad, uno de ellos presenta retardo mental leve y el otro, retardo mental medio.

DISCUSION

Las manifestaciones clínicas de hipotiroidismo

Tabla 1.
Inicio de la marcha y el lenguaje en relación
a edad de diagnóstico

Edad al diagnóstico	Nº de niños	Edad inicio	Promedio de marcha	Edad inicio	Promedio lenguaje
RN	0		0		0
29 días - 3 meses	2	1 año	11 meses	2 años	
3 meses - 6 meses	4	2 años		2 años	3 meses
6 meses - 12 meses	0		0		0
1 año - 2 años	4	1 año	6 meses	2 años	
2 años - 6 años	7	2 años	6 meses	3 años	6 meses
6 años - 12 años	5	2 años	6 meses	3 años	6 meses

Figura 2. Hipotiroidismo congénito. Frecuencia de hallazgos neurológicos.

se presentan en forma gradual durante la infancia y aparecen más temprano en pacientes con agenesia tiroidea que en aquellos que tienen un tiroides ectópico^{3,8}. El diagnóstico formulado sobre una base clínica es por lo general más tardío y determina por lo tanto un pronóstico menos favorable, pudiendo estar relacionado con atireosis o con una insuficiencia tiroidea de larga evolución^{6,7,8}.

La edad de diagnóstico basado en la sospecha clínica es variable según diferentes series: en Suecia, en el 20% de los casos de HTC se formula el diagnóstico al mes de vida⁸, en Dinamarca en el 10% de ellos³ y en Estados Unidos en sólo el 2,9% de los casos⁹. Ninguno de nuestros niños es detectado antes de los 30 días de vida.

En las alteraciones neurológicas encontradas predominaron la torpeza motora gruesa y fina,

Tabla 2.
Relación entre coeficiente intelectual, escolaridad y rendimiento escolar

Paciente	Edad	Coeficiente		Intelectual Total	Escolaridad	Rendimiento
		Verbal	Manual			
C.P.Q.	8a 11m	106	116	109 Normal	4º Básico	Bueno
E.S.C.	9a	97	87	92 Normal	4º Básico	Bueno
R.S.C.	8a 9m	85	90	86 Normal lento	3º Básico	Aceptable
I.A.T.*	7a 9m	—	—	— Normal lento	1º Básico	Regular
C.M.Y.*	8a 8m	—	—	— Normal lento	1º Básico	Regular
L.S.D.	7a 8m	85	91	87 Normal lento	2º Básico	Aceptable
I.R.A.	8 6m	91	82	85 Normal lento	2º Básico	Regular
					G. Diferencial	
A.M.B.	7a 5m	77	75	73 Límitrofe	2º Básico	Regular
P.D.Q.	7a 1m	84	72	76 Límitrofe	1º Básico	Regular
					G. Diferencial	
C.G.D.	7a 10m	82	78	79 Límitrofe	1º Básico	Regular
					G. Diferencial	
B.B.Z.	8a 2m	81	75	75 Límitrofe	3º Básico	Satisfactorio
B.S.B.	12a 2m	79	73	75 Límitrofe	5º Básico	Regular
V.S.P.	9a 5m	69	65	65 R.M. leve	E. Especial	Satisfactorio
A.V.G.*	9a	—	—	— R.M. medio	Ninguna	—
G.S.S.	12a 2m	50	50	50 R.M. medio	E. Especial	Regular
N.M.R.	12a	50	50	50 R.M. medio	Ninguna	—
M.C.C.	9a 7m	57	51	52 R.M. medio	E. Especial	Malo
O.B.E.	11a 3m	55	67	58 R.M. medio	E. Especial	Malo
M.A.M.	9a 3m	63	58	57 R.M. medio	1º Básico	Malo
W.M.J.	10a	50	58	50 R.M. medio	E. Especial	Malo
P.V.J.*	11a 9m	—	—	— R.M. severo	Ninguna	—
V.B.L.*	10a 10a	—	—	— R.M. severo	E. Especial	Malo

* Imposible evaluar por falta de cooperación del niño.

Figura 3. Hipotiroidismo congénito. Distribución según coeficiente intelectual.

trastornos de lenguaje y conducta, incoordinación y alteración de los reflejos profundos. Lesiones sugerentes de lesión cerebral mínima pueden estar presentes aún en niños con un coeficiente intelectual normal^{5,10,11}.

Jacobsen y Brandt en Dinamarca encuentran que 46% de niños hipotiroides diagnosticados por presentar signos y síntomas de insuficiencia tiroidea tienen un CI inferior a 85³; Alm y cols.⁸ en Suecia encuentran un CI promedio de 88 y que un 41% de los niños tienen CI menor de 85. El CI promedio de los niños del presente estudio es de 71, un 64% de ellos tienen un CI inferior a 85 y un 91% un CI menor de 90. El 59% de los niños estudiados necesita educación especial, cifra muy superior al 23% descrito por los autores suecos⁸.

En el presente estudio la incidencia de alteraciones neurológicas y de retardo mental guardan correlación con la edad de diagnóstico y con la etiología de HTC. En los 2 casos de atireosis observamos retardo mental pese a que el diagnóstico fue formulado relativamente temprano, a los 3 meses de vida. Los factores más importantes en el pronóstico psicomotor de estos niños son la duración y severidad del hipotiroidismo fetal⁷. Los parámetros útiles para establecer la edad (fetal) del inicio del cuadro serían la edad ósea^{6,10} y la determinación de alfa-fetoproteínas según ha sugerido recientemente Larsson y cols.¹². La presencia de signos y síntomas al nacer refleja la severidad del hipotiroidismo y es probable que estos niños tengan mal pronóstico a

pesar del tratamiento sustitutivo precoz^{6,8}.

La pesquisa sistemática del HTC en el RN ha permitido el diagnóstico y tratamiento precoz de esta afección. Los coeficientes intelectuales normales en pacientes tratados en forma adecuada y antes de presentar manifestaciones clínicas, confirman la importancia del tratamiento precoz de la insuficiencia tiroidea^{6,7}.

RESUMEN

Se analizan 22 niños portadores de HTC, cuyo diagnóstico se formula sobre bases clínicas y se confirma posteriormente por exámenes de laboratorio. El 95% de los niños presenta alteraciones neurológicas de intensidad variable, el 91% tiene un CI inferior al normal y el 59% de ellos necesita educación especial.

REFERENCIAS

1. Price, D., Ehrlich, R. and Walfish, P.: Congenital hypothyroidism. Clinical and laboratory characteristics in infants detected by neonatal screening. *Arch. Dis. Child.* 56: 845, 1981.
2. Rochiccioli, P., Dutau, G.: Le dépistage neonatal de l'hypothyroidie. *Arch. Franc. Pédiat.* 36: 7, 1979.
3. Jacobsen, B., Brandt, N.: Congenital hypothyroidism in Denmark. *Arch. Dis. Child.* 56: 134, 1981.
4. Larsson, A., Ljunggren, J.G., Ekman, K., Nilsson, A., Olin, P.: Screening for congenital hypothyroidism. *Acta Paediatr. Scand.* 70: 141, 1981.
5. Virtanen, M., Maenpää, J., Santavuori, P., Hirvonen, E., Perheentupa, J.: Congenital Hypothyroidism: Age at start of treatment versus outcome. *Acta Paediatr. Scand.* 72: 197, 1983.
6. New England Congenital Hypothyroidism Collaborative. Effects of neonatal screening for hypothyroidism: Prevention of mental retardation by treatment before clinical manifestations. *Lancet* 2: 1095, 1981.
7. Glorieux, J., Dussault, J., Letarte, J., Guyda, H., Morissette, J.: Preliminary results on the mental development of hypothyroid infants detected by the Quebec Screening Program. *J. Pediatr.* 102: 19, 1983.
8. Alm, J., Larsson, A., Zetterström, R.: Congenital Hypothyroidism in Sweden. *Acta Paediatr. Scand.* 70: 907, 1981.
9. Fisher, D.A., Dussault, J.H., Foley T.P. et al: Screening for congenital hypothyroidism: Results of screening one million north american infants. *J. Pediatr.* 94: 700, 1979.
10. Walter, R., Noel, P., De Cock, P. et al: Neuropsychological study in treated thyroid dysgenesis. *Acta Paediatr. Scand. (Suppl.)* 277: 41, 1980.
11. Mac Faur, R., Dornes, S., Brett, E., Grant, D.: Neurological abnormalities in patients treated for hypothyroidism from early life. *Arch. Dis. Child.* 53: 611, 1978.
12. Larsson, A., Hagenfeldt, L., Blom, L., Mortensson, W.: Serum α -Fetoprotein - A biochemical indicator of prenatal hypothyroidism. *Acta Paediatr. Scand.* 72: 481, 1983.