Rev. Chil. Pediatr. 58(1): 66-68, 1987

Hipotiroidismo congénito atireótico. Diagnóstico tardío.

Dr. José Ignacio Infante L.¹; Srta. María Elena Donoso I.²;
Sr. Francisco Dubournais R.²

Late diagnosis in congenital athyreotic hypothyroidism

In 16 patients with athyreotic hypothyroidism seen at a metropolitan hospital in Santiago, Chile, in the last 10 years, it was retrospectively possible to recall that in the newborn period an important proportion of them had husky cry (68.75%), constipation (62.50%), reduced physical activity (56.25%), feeding troubles (50%) and prolonged hyperbilirubinemia (50%). In addition, in this, as in other series from different countries, patients are referred too late to the specialists, because of inappropriate evaluation of signs and symptoms that, even if they are not specific, present along the evolution of the disease: growth retardation was evaluated as such in only 25% of our cases, macroglossia in 42%, reduced physical activity in 40%, dry skin in 22%, immature facies in 22%. In 9/16 affected children there were umbilical hernias that were not taken into consideration. Appropriate appraisal of physical evidence in these patients should increase the efficiency and efficacy and reduce the costs of screening programs if used in combination.

(Key words: Cretinism, congenital, athyreotic, hypothyroidism, physical signs, symptoms, newborn, late diagnosis).

En el hipotiroidismo congénito el diagnóstico y tratamiento precoz, tienen una relación directa con el desarrollo del sistema nervioso central¹⁻⁴. Una publicación nacional⁵ destaca "una trágica realidad" con un diagnóstico realizado a los 34 meses de edad promedio. Nosotros también hemos observado un envío tardío de estos pacientes a la unidad de endocrinología del Hospital Exequiel González Cortés, lo que nos motivó a realizar este estudio, para ver si se pudo plantear el diagnóstico con anticipación o si la única solución a este problema, es la instalación de un programa de rastreo precoz, con ensayos hormonales en el recién nacido.^{4,6,7}

MATERIAL Y METODO

Se estudiaron las historias clínicas de 37 pacientes con diagnóstico de hipotiroidismo controlados en la unidad de endocrinología del Hospital E. González C. en los últimos diez años. Se revisaron los antecedentes del período de recién nacido, los motivos de interconsulta, la edad y los hallazgos clínicos en el momento del ingreso. Para este trabajo sólo se consideraron los 16 hipotiroidismos atireóticos, el resto de otras causas será motivo de otra publicación.

RESULTADOS

De los 16 pacientes estudiados, el diagnóstico se realizó sólo en 2 antes de los tres meses de edad, como lo muestra la Tabla 1 entre los tres y los doce meses se diagnosticaron 9 pacientes lo que corresponde a un 56,25%, cuatro de ellos entre los 2 y los 5 años y 1 después de esa edad lo que corresponde a un 31,25%. En nuestra casuística hay un franco predominio femenino con un 68,75% y su procedencia es prácticamente igual de sectores urbanos o rurales.

De los antecedentes del período de recién nacido se destacan en la Tabla 2 que 68,75% presentó llanto ronco, 62,50% constipación, 56,25% hipoactividad y 50% dificultad para alimentarse e ictericia prolongada por más de tres días. Estos antecedentes fueron obtenidos no sólo de anotaciones médicas sino también de personal paramédico, profesional y auxiliar.

Los principales síntomas y signos encontrados al ingreso a la unidad de endocrinología y su comparación con los motivos de interconsulta se presentan en la Tabla 3. Observamos que la talla baja, sólo fue considerada en 25% de los casos que la presentaban, la macroglosia en 42%, la hipoactividad en 40%, la piel seca al igual que la fascie tosca sólo en 22% y la hernia umbilical persistente no fue considerada como signo de hipotiroidismo en las interconsultas.

1. Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Sur. Facultad de Medicina. Universidad de Chile.

2. Ayudante alumno. División Ciencias Médicas Sur. Facultad de Medicina. Universidad de Chile.

Tabla 1.
Edad del diagnóstico, distribución por sexo y procedencia

Edad	Nº	%	Fem.	Masc.	Urbano	Rural
R.N.	1	6,25		1		1
- 3 meses	1	6,25	1		1	
3 - 6 meses	6	37,50	5	1	4	2
6 - 12 meses	3	18,75	2	1	1	2
2 - 5 años	4	25,00	3	1	2	2
+ 5 años	1	6,25		1	1	
Total	16	100,00	11	5	9	7

Por tratarse de un parámetro objetivo, cuantificamos la talla baja al ingreso a la unidad y así vemos en la Tabla 4 que sólo dos pacientes se pueden considerar en rangos normales de talla, entre + 2 y - 2 desviaciones estándar y fueron los diagnosticados antes de los tres meses (Tabla 1) en 2 no estaba consignado el antecedente y en doce de ellos o sea 75% se presentaba el signo con una frecuencia de 37,5% para 2 desviaciones estándar bajo el promedio, 18,75% para menos 3 y 18,75% para menos 4 desviaciones estándar.

COMENTARIO

Al igual que en la literatura^{1,5,7} efectivamente el diagnóstico de hipotiroidismo es tardío, también en nuestra casuística, sin que esto tenga relación con la residencia urbana o rural del paciente, lo que nos hace concluir que en nuestro medio, no sería un factor la accesibilidad a los servicios asistenciales. La mayor frecuencia encontrada en el sexo femenino, es similar a la encontrada por otros autores^{1,3}, sin que se haya dado una explicación para este hecho.

En nuestros pacientes, encontramos evidencias clínicas de hipotiroidismo, en el período de recién nacido al menos en 50% de los casos, como en otras series^{1,3,7} que incluso los han encontrado en 75%⁶, no obstante lo anterior desde la década del 70 se han iniciado en los países desarrollados, programas de rastreo neonatal para la búsqueda precoz del hipotiroidismo^{4,6,7} ya que a pesar de la evidencia clínica, esta se considera inespecífica y difícil de diagnosticar, lo que explicaría la tardanza del diagnóstico⁴⁻⁷. Considerando nuestros resultados nosotros también creemos que sería necesario un programa de rastreo en recién nacidos, pero considerando su costo⁴ y los posibles errores que se pueden producir con estos métodos⁸ proponemos que en una primera etapa, este se efectúe en recién nacidos que presenten uno o más síntomas o signos sugerentes de hipotiroidismo, lo que nos permitiría mejorar nuestro diagnóstico precoz

Tabla 2.
Síntomas y signos de hipotiroidismo presentes desde la edad de recién nacido

Síntomas/Signos		%
Ictericia + 3 días	8/16	50,00
Llanto ronco	11/16	68,75
Constipación	10/16	62,50
Hipactividad	9/16	56,25
Dificultad para alimentarse	8/16	50,00

Tabla 3.
Principales síntomas y signos encontrados al ingreso a la unidad y su relación con los motivos de interconsulta.

Síntoma/Signo	Ingreso	Interconsulta
Talla baja	12	3
Macroglosia	12	5
Hipactividad	10	4
Piel seca	9	2
Hernia umbilical	9	0
Fascie tosca	8	2

Tabla 4.
Relación entre estatura real y estatura ideal en el momento del diagnóstico (según tablas de Sempé).

Desv. Estándar	Nº	%
Normal	2	12,50
No consig.	2	12,50
- 2 D.S.	6	37,50
- 3 D.S.	3	18,75
- 4 D.S.	3	18,75
Total	16	100,00

con una eficacia mayor y a un costo factible en un país con recursos limitados.

Junto con otros autores^{1-4, 6, 8} pensamos que en el diagnóstico del hipotiroidismo sigue siendo el principal elemento el buen ejercicio clínico del médico, quien valorando adecuada-

mente los antecedentes y el examen físico, como queda demostrado con nuestros resultados, puede referir en forma más oportuna estos pacientes a centros donde se pueda realizar el diagnóstico de certeza, incluso creemos que en nuestro medio, en aquellos casos de sospecha de hipotiroidismo que por alguna razón no pueden derivarse de inmediato, estaría justificado iniciar un tratamiento, lo que serviría no sólo de prueba sino también podría evitar deterioros mayores del sistema nervioso central.

RESUMEN

Se estudiaron 16 hipotiroidismos atireóticos controlados en el hospital Exequiel González Cortés en los últimos 10 años. Se pudo establecer que en el período de recién nacido se presentaron los siguientes síntomas y signos: llanto ronco 68,75%, constipación 62,50%, hipoactividad 56,25% y dificultad para alimentarse e ictericia prolongada 50% de los casos. Lo anterior permitiría un programa de rastreo dirigido a recién nacidos con estos síntomas o signos mejorando la eficiencia del procedimiento y bajando su costo. Efectivamente al igual que en otros países la derivación de estos pacientes a centros especializados es tardía, debido a una valoración inadecuada de síntomas y signos que sin ser específicos, se presentan en la evolución de esta enfermedad siendo los principales encontrados por

nosotros: talla baja valorado sólo en 25% de los casos, macroglosia en el 42%, hipactividad en el 40%, piel seca y fascie tosca en el 22% y hernia umbilical persistente no fue valorado en el diagnóstico de hipotiroidismo a pesar de estar presente en 9 casos.

REFERENCIAS

1. Smith, D., Klein, A., Henderson, J., Myrianthopoulos, N.: Congenital hypothyroidism - Signs and symptoms in the newborn period. *J Pediatr* 87: 958, 1975.
2. Smith, D., Blizzard, R., Wilkins, L.: The mental prognosis in hypothyroidism of infancy and childhood. *Pediatrics* 19: 1011, 1957.
3. Mäenpää, J.: Congenital hypothyroidism: Etiological and clinical aspects. *Arch Dis Child* 47: 914, 1972.
4. *Recommendations for screening programs for congenital hypothyroidism*. Report of a committee of the American Thyroid Association. *J Pediatr* 89: 692, 1976.
5. Aguayo, J., Silva, R., Pineda, G.: Hipotiroidismo primario análisis de 200 casos controlados en un año. *Rev Med Chil* 112: 252, 1984.
6. Gran, D., Hulse, J.: Screening for congenital hypothyroidism. *Arch Dis Child* 55: 913, 1980.
7. Price, D., Ehrlich, R., Walfish, P.: Congenital hypothyroidism clinical and laboratory characteristics in infants detected by neonatal screening. *Arch Dis Child* 56: 845, 1981.
8. *Pitfalls in screening for neonatal hypothyroidism*. Report of the New England regional screening program and the New England congenital hypothyroidism collaborative. *Pediatrics* 70: 16, 1982.