

Universidad Católica de Santa María
Facultad de Medicina Humana
Escuela Profesional de Medicina Humana



**FACTORES ASOCIADOS AL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO EN
PACIENTES DEL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL
III GOYENCHE AREQUIPA 2013 – 2017**

Tesis presentada por el Bachiller:

Quispe Nuñonca, Ramiro

para optar el Título Profesional de

Médico Cirujano

Asesor: Dr. Alpaca Cano, Cesar

Arequipa - Perú

2018



Universidad Católica de Santa María

(51 54) 382038 Fax:(51 54) 251213 ✉ ucsm@ucsm.edu.pe 🌐 http://www.ucsm.edu.pe Apartado:1350

AREQUIPA - PERÚ

INFORME DICTAMEN BORRADOR DE TESIS

DECRETO N° 306 - FMH-2017

Visto el Borrador de Tesis titulado:

“FACTORES ASOCIADOS AL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO EN PACIENTES DEL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL III GOYENECHÉ AREQUIPA 2013 - 2017”

Presentado por el (la) Sr. (ta):

RAMIRO QUISPE NUÑONCA

Nuestro dictamen es:

PROCEDENTE.

OBSERVACIONES:

Arequipa,

Jacqueline Portugal
.....
DR. JACQUELINE MIRIAM PORTUGAL
Dra. Jacqueline Portugal Chávez
C.M.P. 25058 - R.N.E. 11177
Jefe de Departamento de Medicina
Hospital III Yanahuara
EsSalud

Julio Cesar Farfán Aspique
.....
DR. JULIO CESAR FARFÁN ASPIQUE
Hosp. Nac. Carlos A. Seguin Escobedo
Med. Asist. Endocrinología
C.M.P. 19288 R.N.E. 9284
EsSalud

Davier Gutierrez Morales
.....
DR. DAVIER GUTIERREZ MORALES
MEDICINA PEDIÁTRICA
C.M.P. 2017 - R.N.E. 9103
Hospital III Yanahuara
EsSalud

AGRADECIMIENTO

A Dios, a mis padres German y Edith, a mis hermanos Gerardo y Jessica; por el apoyo, la fuerza y la paciencia que me brindaron durante mi formación académica.

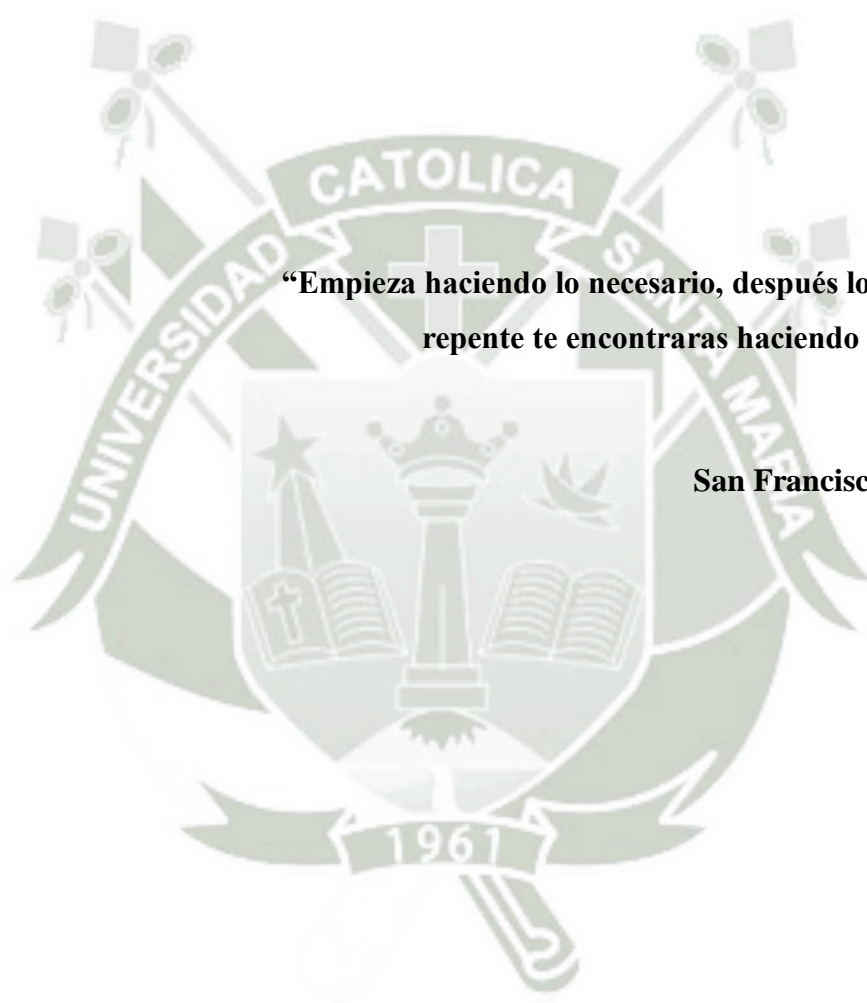
A mi Universidad Católica de Santa María junto a sus docentes que fueron verdaderos guías por las enseñanzas y la vocación de servicio que se me inculco desde el inicio de la carrera de Medicina Humana.

DEDICATORIA

A Dios y a mis padres por acompañarme en todo momento y que a pesar de las adversidades y obstáculos que se presentaban; lo superamos juntos gracias a su dedicación, esfuerzo y confianza.

A mis hermanos que siempre me brindaban su apoyo y entusiasmo para cumplir este sueño

Al Hospital III Goyeneche y a las personas que laboran ahí; se convirtieron en mi segundo hogar durante la formación académica en el Internado.



“Empieza haciendo lo necesario, después lo posible, y de repente te encontraras haciendo lo imposible”

San Francisco de Asís

ÍNDICE GENERAL

RESUMEN	vi
ABSTRACT	vii
INTRODUCCIÓN	viii
CAPÍTULO I MATERIAL Y MÉTODOS	1
CAPÍTULO II RESULTADOS	5
CAPÍTULO III DISCUSIÓN Y COMENTARIOS	18
CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES	23
BIBLIOGRAFÍA	26
ANEXOS	29
Anexo 1: Ficha de recolección de datos	30
Anexo 2 Matriz de sistematización de información.....	31
Anexo 3 Proyecto de investigación.....	35
Bibliografía	62

RESUMEN

Antecedentes: El hipotiroidismo congénito es una alteración funcional congénita que puede afectar severamente el desarrollo del recién nacido y su vida futura.

Objetivo: Conocer la frecuencia y los factores asociados al hipotiroidismo congénito en pacientes del Servicio de Neonatología del Hospital III Goyeneche Arequipa, periodo 2013 – 2017.

Métodos: Para tal fin se revisaron las historias clínicas de pacientes con diagnóstico de hipotiroidismo congénito que cumplieron criterios de selección en el periodo de estudio. Se muestran variables mediante estadística descriptiva.

Resultados: En el periodo de estudio de cinco años se encontraron 18 casos, con una frecuencia de 1.61 casos por cada 1000 nacidos vivos por año, con una tendencia creciente en los últimos dos años. Hubo antecedente familiar de hipotiroidismo congénito en 22.22%. El 22.22% de casos nació por parto cesárea, el peso en 94.44% de casos fue adecuado, y en la misma proporción se produjo en un nacimiento a término. El puntaje Apgar fue adecuado en todos los casos, tanto al minuto como a los 5 minutos. Los pacientes fueron detectados durante la hospitalización en 55.56% de casos, por tamizaje en 33.33% y por consulta externa en 11.11% de pacientes. El motivo de la consulta fue por hipoactividad en la mitad (50%), por hipoalimentación o por ictericia prolongada (50%). En los hospitalizados, 30% presentó deshidratación, 20% estuvo afectado por hipotiroidismo materno, y en casos individuales por otras causas. El 20% de niños hospitalizados tuvo leucocitosis, y la mitad de casos el PCR elevado. No se produjeron muertes durante la hospitalización.

Conclusiones: El hipotiroidismo congénito muestra una tendencia a elevarse en los últimos años, y en más de un tercio de casos se detecta por tamizaje.

PALABRAS CLAVE: Hipotiroidismo congénito – frecuencia – características clínicas.

ABSTRACT

Background: Congenital hypothyroidism is a congenital functional disorder that can severely affect the development of the newborn and its future life.

Objective: To know the frequency and the factors associated with congenital hypothyroidism in patients of the Neonatal Service of Hospital III Goyeneche Arequipa, period 2013 - 2017.

Methods: For this purpose, the medical records of patients diagnosed with congenital hypothyroidism who met the selection criteria in the study period were reviewed. Variables are shown by descriptive statistics.

Results: In the study period of five years, 18 cases were found, with a frequency of 1.61 cases per 1000 live births per year, with an increasing trend in the last two years. There was a family history of congenital hypothyroidism in 22.22%. 22.22% of cases were born by cesarean delivery, weight in 94.44% of cases was adequate, and in the same proportion occurred in a full-term birth. The Apgar score was adequate in all cases, both at minute and 5 minutes. Patients were detected during hospitalization in 55.56% of cases, by screening at 33.33% and by external consultation in 11.11% of patients. The reason for the consultation was due to hypoactivity in half (50%), for hypoalimentation or prolonged jaundice (50%). In hospitalized patients, 30% had dehydration, 20% were affected by maternal hypothyroidism, and in individual cases pr other causes. 20% of hospitalized children had leukocytosis, and half of the cases raised CRP. There were no deaths during hospitalization.

Conclusions: Congenital hypothyroidism shows a tendency to increase in recent years, and in more than a third of cases it is detected by screening.

KEY WORDS: Congenital hypothyroidism - frequency - clinical characteristics.

INTRODUCCIÓN

Las anomalías congénitas son un conjunto de alteraciones que tienen un origen prenatal, que están presentes desde el nacimiento, visibles o no. En general, las anomalías congénitas presentan una severidad variable. Algunas suelen ser detectados durante los primeros días después del nacimiento e incluso, en muchas ocasiones, se detectan antes del nacimiento (prenatalmente). Las anomalías congénitas incluyen no solo evidentes defectos estructurales, sino también defectos microscópicos, errores del metabolismo, trastornos fisiológicos y anomalías celulares y moleculares.

Muchos defectos del desarrollo no se expresan al momento del nacimiento, sino que aparecen en distintos momentos de la vida, como es el caso del Hipotiroidismo congénito que en la mayoría de los casos tiene pocas o ninguna manifestación clínica pero que se manifiestan en edades del desarrollo cognitivo durante el aprendizaje del niño.

El hipotiroidismo congénito es la endocrinopatía y causa de discapacidad cognitiva prevenible más frecuente en el recién nacido. El pronóstico del desarrollo neurológico se relaciona en forma inversa a la edad de diagnóstico e inicio de tratamiento de la enfermedad.

La realización de este trabajo es por la intención propia de aportar a la comunidad además que en mis años de estudio y práctica clínica durante el Internado Médico he podido observar llevarse a cabo el programa de Tamizaje Neonatal una estrategia de Salud Pública que tiene como finalidad la detección precoz de las siguientes enfermedades: Hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fibrosis quística y fenilcetonuria. De los cuales he podido observar en mayores casos el HIPOTIROIDISMO CONGENITO que me impresionó y dejó preocupado por las consecuencias a largo plazo que podían presentar los neonatos en su desarrollo intelectual en un futuro; por otro lado el trabajo va a dejar un antecedente para que más adelante se pueda realizar más estudios sobre este tema ya que actualmente no se han desarrollado estudios locales.

El estudio fue realizado en el Hospital III Goyeneche en el servicio de Neonatología y Estadística a través de la recolección de datos por medio de una ficha modificada por nuestros propios objetivos, así mismo se buscara identificar la frecuencia para tener una visión del funcionamiento del programa del tamizaje así como sus factores asociados más significativos a la enfermedad.

Luego de realizar el estudio hemos encontrado que los pacientes diagnosticados con Hipotiroidismo Congénito a pesar de ser una frecuencia baja tienen importancia debido a las futuras secuelas que puedan padecer sino reciben tratamiento oportuno, además de que gracias al programa del Tamizaje Neonatal para Hipotiroidismo Congénito se llegó al diagnóstico temprano a pesar de que los pacientes aun no presentaban sintomatología alguna y que es importante su seguimiento en los futuros controles pediátricos.



CAPÍTULO I

MATERIAL Y MÉTODOS

1. Técnicas, instrumentos y materiales de verificación

Técnicas: En la presente investigación se aplicó la técnica de la observación documental para recoger información de todos y cada uno de los indicadores.

Instrumentos: El instrumento utilizado consistió en una ficha de recolección de datos (Anexo 1).

Materiales:

- Fichas de recolección de datos.
- Material de escritorio
- Computadora personal con programas de procesamiento de textos, bases de datos y estadísticos.

2. Campo de verificación

2.1. **Ubicación espacial:** El presente estudio se realizó en el Hospital III Goyeneche. Arequipa.

2.2. **Ubicación temporal:** El estudio se realizó en forma histórica en el periodo desde el año 2013 al 2017.

2.3. **Unidades de estudio:** Historias clínicas de recién nacidos con Hipotiroidismo congénito atendidos en el Servicio de Neonatología del Hospital III Goyeneche

Población: Totalidad de historias clínicas de recién nacidos con Hipotiroidismo congénito atendidos en el Servicio de Neonatología del Hospital III Goyeneche en el periodo 2013-2017.

Muestra: No se consideró el cálculo de un tamaño de muestra, ya que se abarcó a todos los integrantes de la población que cumplieron los criterios de selección.

2.4. Criterios de selección:

Criterios de Inclusión

- Historias clínicas neonatales completas con el diagnóstico de egreso de Hipotiroidismo Congénito confirmado en la Unidad del Servicio de Neonatología del Hospital III Goyeneche Arequipa 2013 – 2017.

Criterios de Exclusión

- Historias clínicas neonatales con expedientes clínicos incompletos o extraviadas.

3. **Tipo de investigación:** Se trata de un estudio documental.

4. **Nivel de investigación:** La presente investigación se trata de un estudio Observacional, retrospectivo y transversal.

5. Estrategia de Recolección de datos

5.1. Organización

Solicitar permisos: al Director del Hospital y Jefes de Departamentos de del Servicio de Neonatología del Hospital III Goyeneche Arequipa 2013 – 2017 para recolectar información.

Una vez obtenida la autorización para la ejecución del proyecto, se procedió a la revisión de cuadernos de ingreso, libros y/o cuadernos de alta, en donde se seleccionaron a los pacientes según criterios propuestos.

Se procedió a la recolección de casos de neonatos con el diagnóstico de Hipotiroidismo Congénito, haciendo uso de la ficha de observación documental.

Para la selección de cada uno de los casos se tomó en cuenta los criterios de diagnóstico por parte del Programa de Tamizaje implementado en el Centro Hospitalario desde el 2016 por el MINSA.

En cada caso de RN que se le diagnosticó de Hipotiroidismo Congénito se evaluaron los siguientes parámetros biomédicos: edad gestacional, peso de nacimiento, sexo, antecedentes familiares, APGAR y exámenes de laboratorio sugerentes de infección en caso de que estuvieran hospitalizados.

Una vez concluida la fase recolección de datos, éstos se organizaron para su posterior análisis e interpretación.

5.2. Validación de los instrumentos

Se trata de una ficha para recolectar información, por lo que no requiere de validación.

5.3. Criterios para manejo de resultados

a) Plan de Recolección

La recolección de datos se realizó previa autorización para la aplicación del instrumento.

b) Plan de Procesamiento

Los datos registrados en el Anexo 1 fueron codificados de manera consecutiva y tabulados para su análisis e interpretación.

c) Plan de Clasificación:

Se empleó una matriz de sistematización de datos en la que se transcribieron los datos obtenidos en cada Ficha para facilitar su uso. La matriz fue diseñada en una hoja de cálculo electrónica (Excel 2016).

d) Plan de Codificación:

Se procedió a la codificación de los datos que contenían indicadores en la escala nominal y ordinal para facilitar el ingreso de datos.

e) Plan de Recuento.

El recuento de los datos fue electrónico, en base a la matriz diseñada en la hoja de cálculo.

f) Plan de análisis

Se empleó estadística descriptiva con medidas de tendencia central (promedio) y de dispersión (rango, desviación estándar) para variables continuas, las variables categóricas se presentan como proporciones. Para el análisis de datos se empleó la hoja de cálculo de Excel 2016 con su complemento analítico y el paquete estadístico SPSS v.22.0 para Windows.





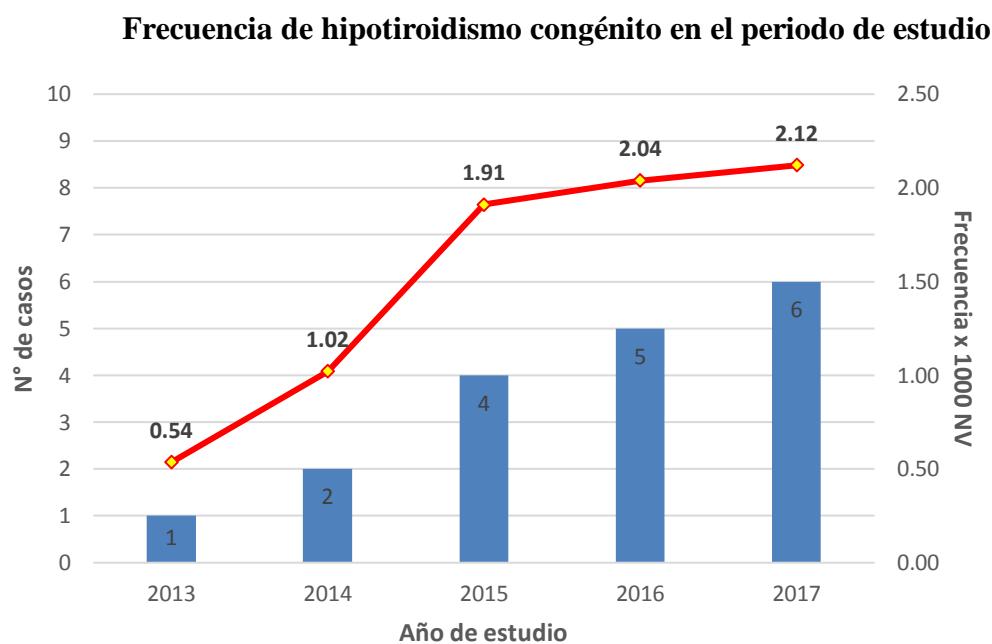
**FACTORES ASOCIADOS AL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO EN PACIENTES DEL SERVICIO DE
NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL III GOYENCHE AREQUIPA 2013 – 2017****Tabla 1****Frecuencia de hipotiroidismo congénito en el periodo de estudio**

Año	N° casos	Nacidos vivos	Frecuencia x 1000 NV
2013	1	1865	0.54
2014	2	1959	1.02
2015	4	2094	1.91
2016	5	2452	2.04
2017	6	2830	2.12
Total	18	11200	1.61

Fuente: Elaboración propia

FACTORES ASOCIADOS AL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO EN PACIENTES DEL SERVICIO DE
NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL III GOYENCHE AREQUIPA 2013 – 2017

Gráfico 1



Fuente: Elaboración propia

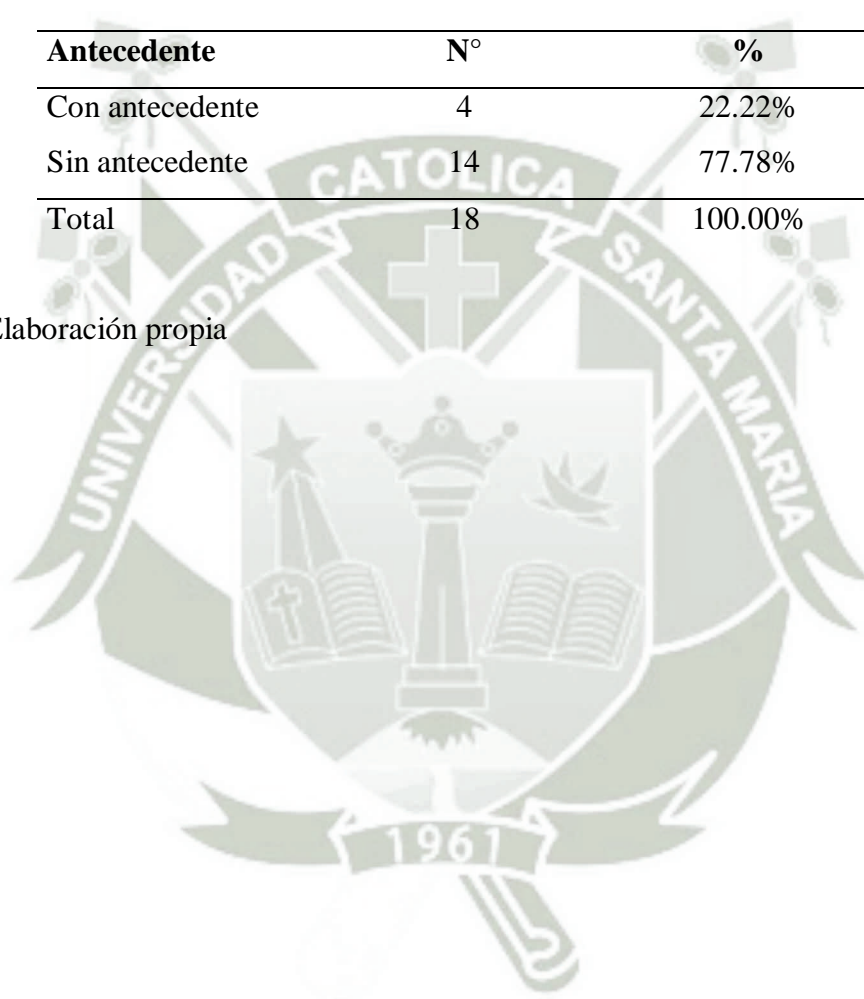
**FACTORES ASOCIADOS AL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO EN PACIENTES DEL SERVICIO DE
NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL III GOYENCHE AREQUIPA 2013 – 2017**

Tabla 2

Antecedente de hipotiroidismo congénito en la familia

Antecedente	N°	%
Con antecedente	4	22.22%
Sin antecedente	14	77.78%
Total	18	100.00%

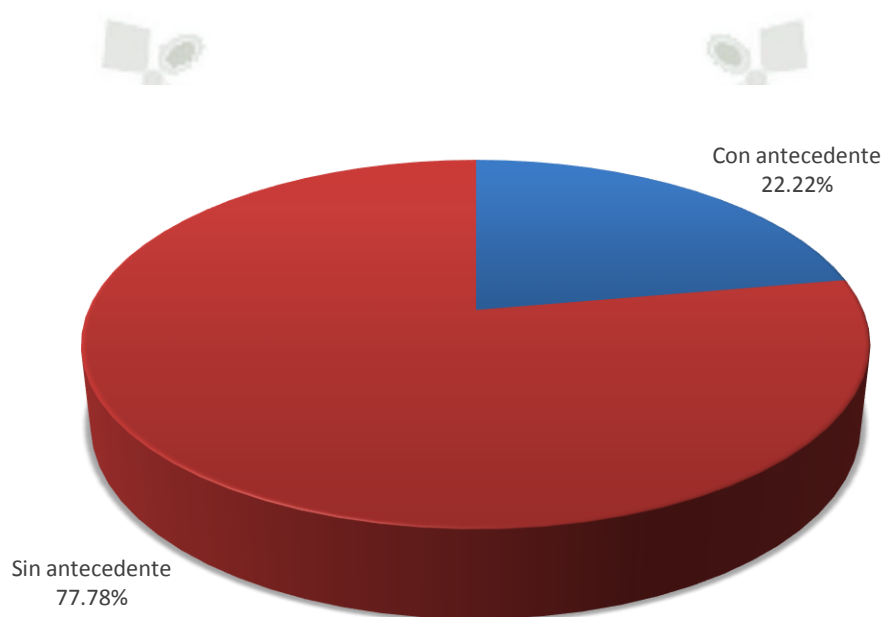
Fuente: Elaboración propia



**FACTORES ASOCIADOS AL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO EN PACIENTES DEL SERVICIO DE
NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL III GOYENCHE AREQUIPA 2013 – 2017**

Gráfico 2

Antecedente de hipotiroidismo congénito en la familia



Fuente: Elaboración propia

**FACTORES ASOCIADOS AL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO EN PACIENTES DEL SERVICIO DE
NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL III GOYENCHE AREQUIPA 2013 – 2017****Tabla 3****Características del nacimiento de los neonatos con hipotiroidismo congénito**

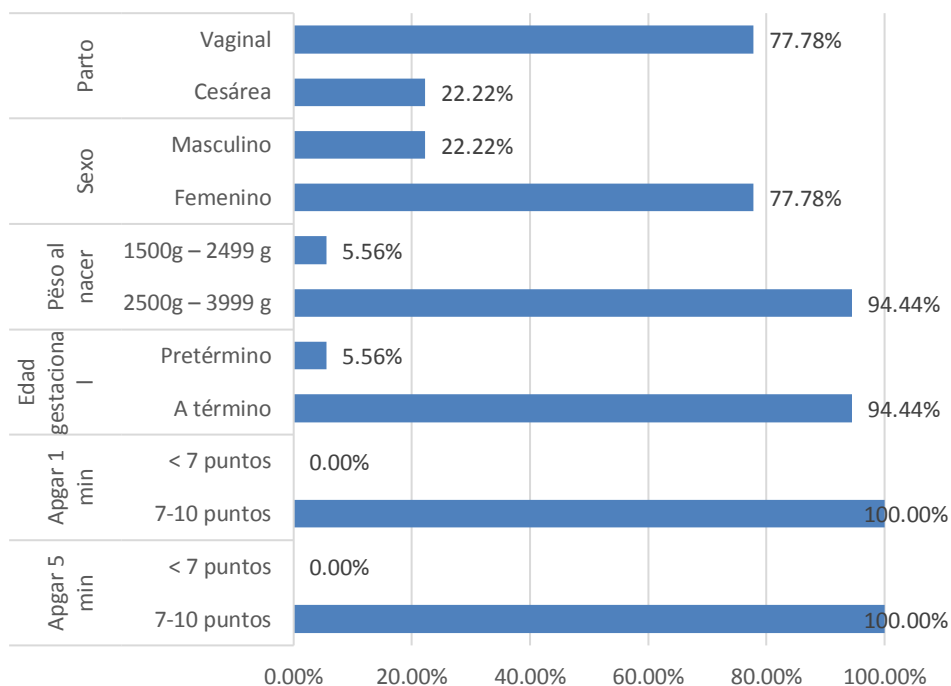
		N°	%
Parto	Vaginal	14	77.78%
	Cesárea	4	22.22%
Sexo	Masculino	4	22.22%
	Femenino	14	77.78%
Peso al nacer	1500g – 2499 g	1	5.56%
	2500g – 3999 g	17	94.44%
Edad gestacional	Pretérmino	1	5.26%
	A término	17	94.74%
Apgar 1 min	< 7 puntos	0	0.00%
	7-10 puntos	18	100.00%
Apgar 5 min	< 7 puntos	0	0.00%
	7-10 puntos	18	100.00%
Total		18	100.00%

Fuente: Elaboración propia

**FACTORES ASOCIADOS AL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO EN PACIENTES DEL SERVICIO DE
NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL III GOYENCHE AREQUIPA 2013 – 2017**

Gráfico 3

Características del nacimiento de los neonatos con hipotiroidismo congénito



Fuente: Elaboración propia

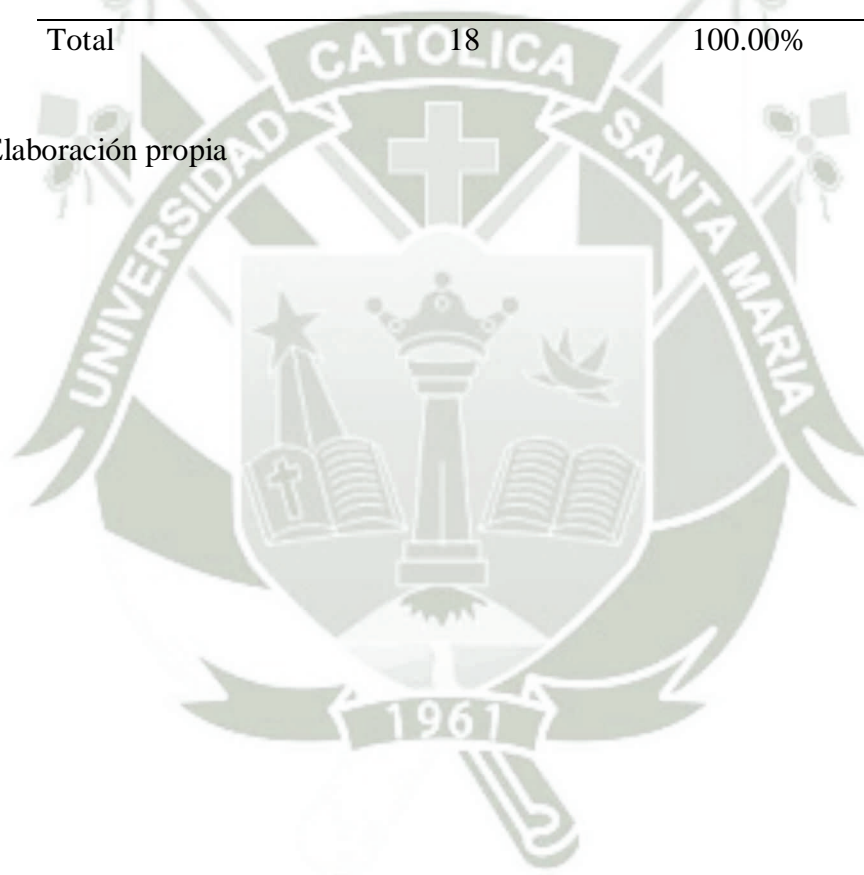
FACTORES ASOCIADOS AL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO EN PACIENTES DEL SERVICIO DE
NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL III GOYENCHE AREQUIPA 2013 – 2017

Tabla 4

Momento de detección del hipotiroidismo congénito

Momento	Nº	%
Hospitalización	10	55.56%
Tamizaje	6	33.33%
Consulta	2	11.11%
Total	18	100.00%

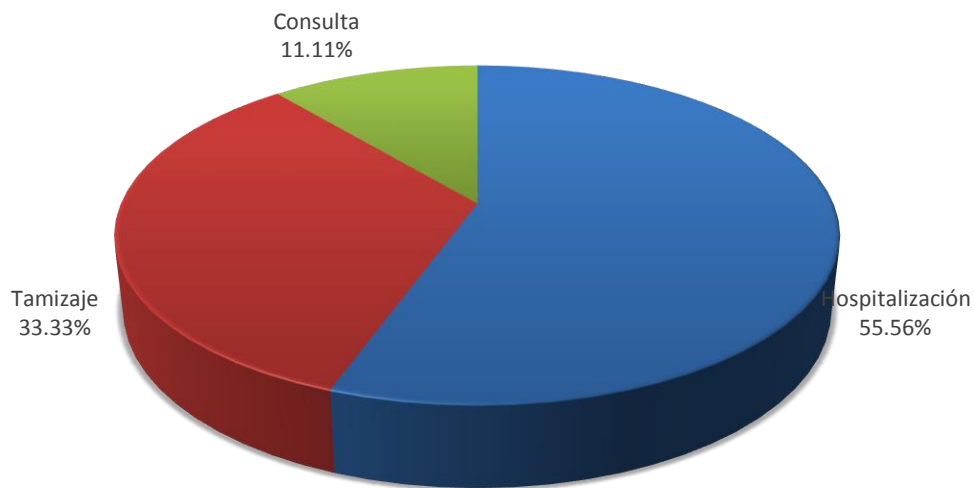
Fuente: Elaboración propia



**FACTORES ASOCIADOS AL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO EN PACIENTES DEL SERVICIO DE
NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL III GOYENCHE AREQUIPA 2013 – 2017**

Gráfico 4

Momento de detección del hipotiroidismo congénito



Fuente: Elaboración propia



**FACTORES ASOCIADOS AL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO EN PACIENTES DEL SERVICIO DE
NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL III GOYENCHE AREQUIPA 2013 – 2017**

Tabla 5

**Motivo de la consulta en los neonatos con hipotiroidismo congénito
(n = 2)**

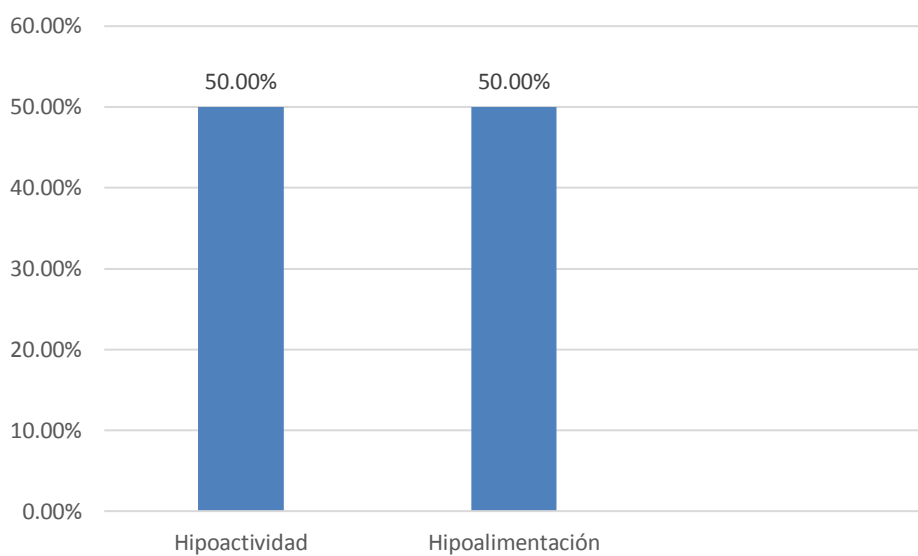
Motivo	N°	%
Hipoactividad	1	50.00%
Hipoalimentación	1	50.00%

Fuente: Elaboración propia

**FACTORES ASOCIADOS AL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO EN PACIENTES DEL SERVICIO DE
NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL III GOYENCHE AREQUIPA 2013 – 2017**

Gráfico 5

**Motivo de la consulta en los neonatos con hipotiroidismo congénito
(n = 2)**



Fuente: Elaboración propia

**FACTORES ASOCIADOS AL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO EN PACIENTES DEL SERVICIO DE
NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL III GOYENCHE AREQUIPA 2013 – 2017**

Tabla 6

Motivo de la hospitalización en los neonatos con hipotiroidismo congénito (n = 10)

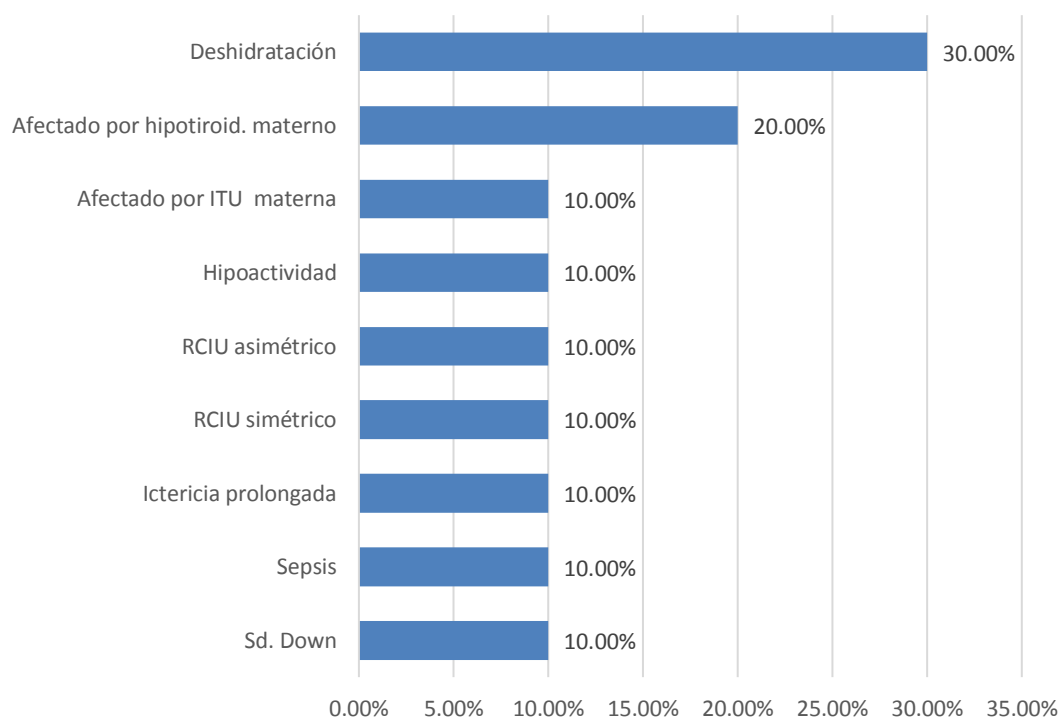
Motivo	N°	%
Deshidratación	2	30.00%
Afectado por hipotiroidismo materno	2	20.00%
Afectado por ITU materna	1	10.00%
Hipoactividad	1	10.00%
RCIU asimétrico	1	10.00%
RCIU simétrico	1	10.00%
Ictericia prolongada	1	10.00%
Sepsis	1	10.00%
Sd. Down	1	10.00%

Fuente: Elaboración propia

**FACTORES ASOCIADOS AL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO EN PACIENTES DEL SERVICIO DE
NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL III GOYENCHE AREQUIPA 2013 – 2017**

Gráfico 6

Motivo de la hospitalización en los neonatos con hipotiroidismo congénito (n = 10)



Fuente: Elaboración propia





El presente estudio se realizó para conocer la frecuencia y los factores asociados al hipotiroidismo congénito en pacientes del Servicio de Neonatología del Hospital III Goyeneche Arequipa 2013 – 2017. Se realizó la presente investigación debido a que no se encontraron estudio locales ni regionales; además de que a pesar de tener una incidencia baja a nivel mundial es un problema de Salud Publicad debido a que es la principal causa de discapacidad cognitiva prevenible en el recién nacido por lo que buscamos relacionar los factores encontrados de esta enfermedad con los factores ya conocidos a nivel mundial.

Para tal fin se revisaron las historias clínicas de pacientes con diagnóstico de hipotiroidismo congénito que cumplieron criterios de selección en el periodo de estudio. Se muestran variables mediante estadística descriptiva.

En la **Tabla y Gráfico 1** se muestra la frecuencia de casos de hipotiroidismo congénito en el periodo de estudio de cinco años. Se aprecia una tendencia creciente de casos, de un caso en el 2013 (con una frecuencia de 0.54 de cada 1000 nacidos vivos), a seis casos en el 2017, llegando a una frecuencia de 2.12 casos por cada 1000 nacidos vivos, respectivamente. En el periodo de 5 años, se atendieron 1.70 casos por cada 1000 nacidos vivos por año el representa un aumento significativo comparándolo con los informes de estudios de programas de detección en los Estados Unidos, Canadá, países europeos, Israel, Australia, Nueva Zelanda y Japón notan una incidencia entre 1: 1500 así mismo comparando con un estudio de prevalencia fue semejante a la reportada por un estudio realizado en el Hospital General de Culiacan en Colombia durante el año 2004 en donde fue de 1.61: 1000 recién nacidos vivos, comparando con otro estudio piloto publicado en el MINSA mostro una incidencia de 1:1250 mientras que por el Programa de Tamizaje de recién nacidos que realizo en el Instituto Nacional Materno Perinatal reportado entre el 2003 y 2012 una prevalencia de hipotiroidismo congénito de 1: 1600 en los recién nacidos vivos; cabe

destacar que estos datos reflejan una realidad parcelar ya que todavía no se ha llegado a la cobertura nacional al 100%.

En la **Tabla y Gráfico 2** se observa el antecedente familiar de hipotiroidismo congénito, que se registró en 4 de los 19 casos (21.05%). Por lo que podemos suponer que como etiología de estos casos se debe a los trastornos de la síntesis y secreción de la hormona tiroidea debido a un defecto hereditario entre ellos el más común el de la peroxidasa tiroidea que tiene como función la oxidación y fragmentación del yoduro; cabe mencionar es que es una etiopatogenia autosómica recesiva.

La **Tabla y Gráfico 3** muestran las características del nacimiento de los niños con HC; el 21.05% de casos nació por parto cesárea (dos casos por presentación podálica, una por alteración del bienestar fetal y otra por síndrome HELLP); el peso en 94.74% de casos fue adecuado, entre 2500 y menos de 4000 gramos, y en la misma proporción se produjo en un nacimiento a término. El puntaje Apgar fue adecuado en todos los casos, tanto al minuto como a los 5 minutos; los cuales coinciden con un estudio realizado por el Servicio de Endocrinología Pediátrica del Hospital Robert Debré de Paris en Francia en el año 2003 que como resultados en los recién nacidos evaluados fue de a términos con el peso adecuado para la edad gestacional. Respecto al sexo el 77.78% fue del sexo femenino como es común en las patologías de tiroides que tiene que ver con las variaciones hormonales en las concentraciones de estrógeno motivo por el cual son más susceptibles a las modificaciones de la respuesta inmunológica además que existe un contribuyente de vulnerabilidad genética a la patología de la tiroides. Por otro lado comparando este dato con un estudio realizado en el hospital de Sainte Justine por parte del departamento de Pediatría en Quebec, Canada las niñas se ven mayor afectadas por esta patología.

La **tabla y Grafico 4** muestran el momento de detección de la enfermedad. Los pacientes fueron detectados durante la hospitalización en 52.63% de casos, por tamizaje en 36.84% y por consulta externa en 10.53% de pacientes.

Como comentario; la implementación del Programa de Tamizaje en los Hospitales del MINSA en Arequipa desde el 2016 ayudan al diagnóstico temprano como en el estudio actual que gracias a ello se diagnosticó la tercera parte de pacientes con hipotiroidismo congénito y así brindar el tratamiento adecuado para evitar futuras secuelas.

El motivo de la consulta en los dos casos encontrados (**Tabla y Gráfico 5**) fue por hipoactividad en la mitad, por hipoalimentación o por ictericia prolongada en la otra mitad.

Como comentario el diagnóstico clínico de hipotiroidismo congénito en el recién nacido se realiza tardíamente debido a que los signo y síntomas son inespecíficos además que se van instaurando de forma progresiva; por ellos se ha tratado de conformar normogramas y dentro de ellos el que utilizamos actualmente en la Guía Práctica Clínica para el Diagnóstico y Tratamiento del Hipotiroidismo Congénito MINSA es el Puntaje Clínico de Blanco Lopez et Al quien señalo que dentro de las características clínicas del hipotiroidismo destacaba: Problemas de alimentación, piel seca, hipotonía, fontanelas amplias, ictericia prolongada, macroglosia, hipoactividad, piel moteada, estreñimiento y hernia umbilical, los cuales tienen un puntaje que para llegar a la sospecha de diagnóstico tiene que ser mayor o igual que 4; y luego apoyarse con pruebas serológicas del perfil tiroideo.

En los niños que permanecieron hospitalizados luego del nacimiento (10 casos), el 30% presentó deshidratación, 20% estuvo afectado por hipotiroidismo materno, y en casos individuales estuvieron afectados por ITU materna, presentaron hipoactividad, por retardo de crecimiento intrauterino simétrico o asimétrico, por ictericia prolongada o por sepsis, y uno de ellos tuvo además síndrome de Down, como se aprecia en la

Tabla y Gráfico 6.

Respecto al paciente con Síndrome de Down objetivamos un análisis con un estudio realizado en Nueva York Estados Unidos en el periodo de 1992 al 2005 en donde en donde hubo mayor riesgo de anomalías cardíacas, renales y gastrointestinales.





CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

CONCLUSIONES

- Primera.** Se encontró una frecuencia de Hipotiroidismo Congénito en pacientes del Servicio de Neonatología del Hospital III Goyeneche Arequipa de 1.61 casos por cada 1000 nacidos vivos por año en el periodo 2013 - 2017.
- Segunda.** Los factores como el con diagnóstico de Hipotiroidismo Congénito sexo fueron principalmente varones con peso adecuado de nacimiento, edad gestacional a término y APGAR normal, y en 22% de casos hubo antecedente de hipotiroidismo congénito en la familia y respecto al sexo que fue del 77.78% como es común en las patologías de tiroides por la vulnerabilidad genética.
- Tercera.-** Un 50% de pacientes con Hipertiroidismo congénito permanecieron hospitalizados del Servicio de Neonatología del Hospital III Goyeneche por patología asociada como deshidratación y afectación por hipotiroidismo materno; un 33.64% fueron detectados por tamizaje, es decir la tercera parte de los casos encontrados fueron diagnosticados sin aparente sintomatología alguna y de manera oportuna para su tratamiento y control.

RECOMENDACIONES

- 1) Se recomienda el uso de la GUIA PRACTICA CLINICA PARA EL DIAGNOSTICO Y TRATAMIENTO DEL HIPOTIROIDISMO CONGENITO DEL MINSA para la orientación y apoyo del diagnóstico clínico por medio de la puntuación de Letarte y Blanco Lopez además del uso de la GUIA PARA DETECCION DE GESTANTES CON HIPOTIROIDISMO CONGENITO para el seguimiento y manejo de los casos encontrados.
- 2) Se recomienda realizar el seguimiento a los pacientes diagnosticados con Hipotiroidismo Congénito a través de la monitorización del crecimiento y desarrollo tanto intelectual y psicomotor para justar las dosis adecuada del tratamiento y evitar complicaciones en un futuro además de la motivación para la realización de otro estudio multicentrico por la frecuencia encontrada en la actualidad.

BIBLIOGRAFÍA

1. Walker MRyL. Malformaciones Congénitas: Aspectos Generales y Genéticos. *International Journal of Morphology*. 2012 diciembre; 30(4).
2. Rojas MI GFSRC. Detección precoz de hipotiroidismo congénito. Encuesta preliminar. Lima.; 1984. Report No.: 14.
3. MINSA. Instituto Nacional Materno Perinatal. [Online].; 2010 [cited 2017 agosto. Available from: <http://www.inmp.gob.pe/servicios/enfermedades/1427210005>.
4. Ford G LS. Screening for congenital hypothyroidism: a worldwide view of strategies. Best practice and research. *Clinical endocrinology and metabolism*. 2014 marzo; 28(2).
5. Hinton CF HKBLDBMERLFTBWJPK. Trends in incidence rates of congenital hypothyroidism related to select demographic factors: data from the United States, California, Massachusetts, New York, and Texas. *PEDIATRICS*. 2010 mayo; 125(Suppl 2:S37-47).
6. Stoppa-Vaucher S VVGDJ. Variation by ethnicity in the prevalence of congenital hypothyroidism due to thyroid dysgenesis. *Thyroid : official journal of the American Thyroid Association*. 2011 january; 21(1).
7. Dehesa EM. Hipotiroidismo y Bocio. *Protocolos de Endocrinología de la Asociación Española de Pediatría*. 2011; 1(150-65).
8. Sunthornthepvarakui T GMHYRS. Brief report: resistance to thyrotropin caused by mutations in the thyrotropin-receptor gene. *PubMed*. 2001; 3(155).
9. Bakker B BHVTdRJWBDVJ. Two decades of screening for congenital hypothyroidism in The Netherlands: TPO gene mutations in total iodide organification defects. *J Clin Endocrinol Metab*. 2000; 10(3708).
10. Friesema EC GABHKHvMARMBTME. Association between mutations in a thyroid hormone transporter and severe X-linked psychomotor retardation. *PubMed*. 2004;(364(9443):1435).
11. van Gucht AL MMZSNVFEWJHCVTPrvTA. Resistance to Thyroid Hormone Alpha in an 18-Month-Old Girl: Clinical, Therapeutic, and Molecular Characteristics. *PubMed*. 2016 marzo; 3(338-46).

12. Hanna CE KPSMMRSDLS. IGSF1 Deficiency: Lessons From an Extensive Case Series and Recommendations for Clinical Management. *The Journal of clinical Endocrinology and Metabolism*. 2016 april; 4(1627).
13. Collu R TJCLMNHCDCDEFEEKVVG. A novel mechanism for isolated central hypothyroidism: inactivating mutations in the thyrotropin-releasing hormone receptor gene. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*. 2000 mayo; 82(1561).
14. Gaudino R GCCPLJ. Proportion of various types of thyroid disorders among newborns with congenital hypothyroidism and normally located gland: a regional cohort study. *PubMed*. 2005 April; 4(444).
15. Delange F DABPLRGDFDWPEA. Increased risk of primary hypothyroidism in preterm infants. *The Journal of Pediatrics*. ; 3(462).
16. Brown RS BRMEKPBD. Detection of thyrotropin binding inhibitory activity in neonatal blood spots. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*. 2003; 4(1005).
17. Connelly KJ BBPESDSDLPSLS. Congenital hypothyroidism caused by excess prenatal maternal iodine ingestion. *The Journal of Pediatrics*. 2012 octubre; 4(762).
18. Bartalena L BFBLME. Effects of amiodarone administration during pregnancy on neonatal thyroid function and subsequent neurodevelopment. *Journal of Endocrinological Investigation*. 2001 Febrero; 2(116).
19. Satoh M AKKY. Thyroid Dysfunction in Neonates Born to Mothers Who Have Undergone Hysterosalpingography Involving an Oil-Soluble Iodinated Contrast Medium. *PubMed*. 2015; 6(370).
20. Alm J HLLALK. Incidence of congenital hypothyroidism: retrospective study of neonatal laboratory screening versus clinical symptoms as indicators leading to diagnosis. *British Medical Journal*. 1998;(1171).
21. Van Vliet G1 LBBLSKLJ, l'Enfant AoFplDelPdHd. Sex-specific impact of congenital hypothyroidism due to thyroid dysgenesis on skeletal maturation in term newborns. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*. 2003 mayo; 5(2009).
22. LaFranchi SH MWFTJLPBN. Neonatal hypothyroidism detected by the Northwest Regional Screening Program. *PubMed*. 2000; 2(180).

23. Salud Md. Instituto Nacional de Salud del Niño - Breña. [Online].; 2015 [cited 2018 marzo]. Available from: www.minsa.gob.pe/dgsp/documentos/Guias/RM031-2015-Minsa.pdf.
24. Kumar J GRKFDCWR. Increased prevalence of renal and urinary tract anomalies in children with congenital hypothyroidism. *Journal of Pediatrics*. 2009 sep; 2(263).
25. Léger J OADMTTKHvVGPMBGEPSJAAICHCCG. European Society for Paediatric Endocrinology consensus guidelines on screening, diagnosis, and management of congenital hypothyroidism. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*. 2014; 3(363).
26. Larson C HRDADDMM. Risk factors associated with delayed thyrotropin elevations in congenital hypothyroidism. *Journal Pediatrics*. 2003; 5(587).
27. Supakul N DLSAJSEEKB. Ultrasound for primary imaging of congenital hypothyroidism. *American Journal of Roentgenology*. 2012 sep; 3(360).
28. Ohnishi H SHNHIHSN. Color Doppler ultrasonography: diagnosis of ectopic thyroid gland in patients with congenital hypothyroidism caused by thyroid dysgenesis. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*. 2003 nov; 11(5145).
29. Dias VM CACASR. Congenital hypothyroidism: etiol. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*. 2010 August; 8(815).
30. Lina Huerta-Sáenz CDÁOEJFBNM. Tamizaje nacional unificado de hipotiroidismo congénito en el Perú: un programa inexistente. *Revista Peruana de Medicina Experimental y Salud Publica*. 2015; 32.
31. American Academy of Pediatrics RSSoEaCoGATABRPHCLWPESFTKPKCSSV. Update of newborn screening and therapy for congenital hypothyroidism. *PubMed*. 2006 Jun; 6(2290).
32. Marti S AMSRJLSVVGRP. Effects of early high-dose levothyroxine treatment on auditory brain event-related potentials at school entry in children with congenital hypothyroidism. *PubMed*. 2006 Aug; 5(240).
33. Léger J OADMTTKHvVGPMBGEPSJAAICHCCG. European Society for Paediatric Endocrinology consensus guidelines on screening, diagnosis, and management of congenital hypothyroidism. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*. 2014 feb; 2(363).



Anexo 1:

Ficha de recolección de datos

FICHA N° : _____

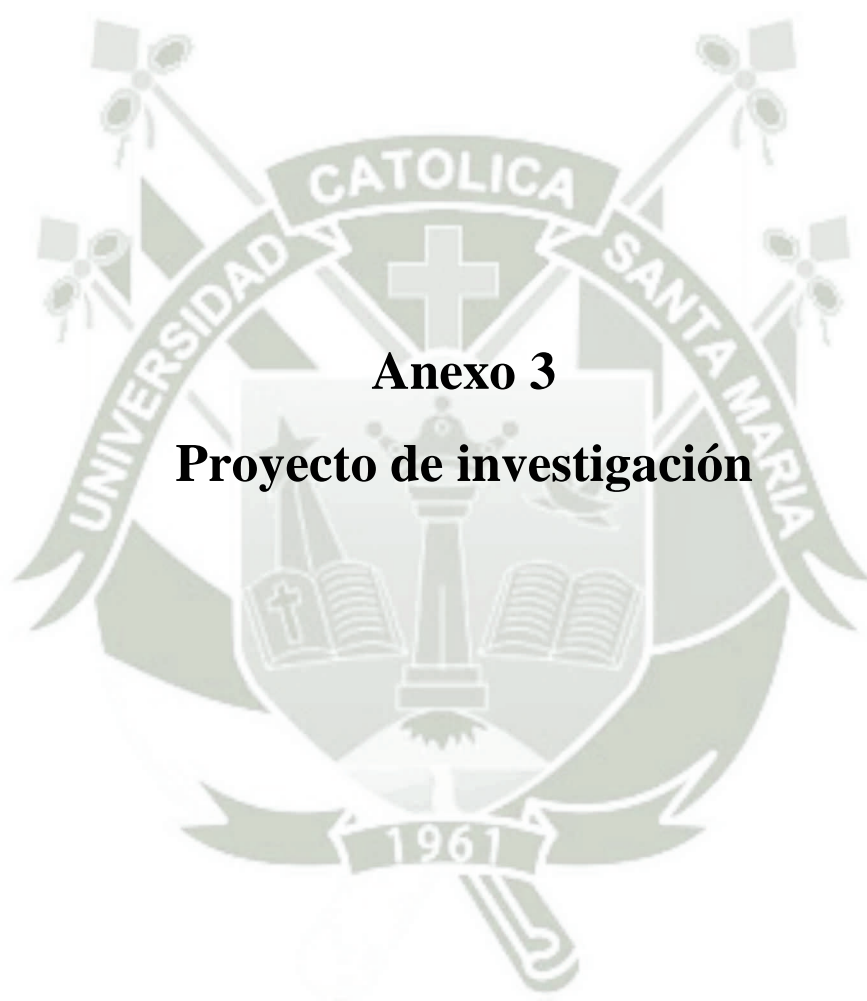
FECHA DE NACIMIENTO: _____

Hipotiroidismo congénito	<10 uU/ml	()
	10 – 20 uU/ml	()
	>20 uU/ml	()
Sexo	Masculino	()
	Femenino	()
Antecedente familiar de Hipotiroidismo congénito	Si	()
	No	()
Tipo de Parto	Eutócico	()
	Distócico	()
Peso al nacer	<1500 gr	()
	1500gr – 2500 gr	()
	2500gr – 4000 gr	()
	> 4000gr	()
Edad gestacional Por CAPURRO	<37 semanas	()
	37-42 semanas	()
	>37 semanas	()
APGAR al 1er minuto	0 – 3	()
	4 – 6	()
	7 – 10	()
APGAR a los 5 minutos	0 – 3	()
	4 – 6	()
	7 – 10	()
Hospitalización	Si	()
	No	()
Motivo de hospitalización		
Hemograma	<5 000	()
	5 000 – 25 000	()
	>25 000	()
Plaquetas	< 150 000/mm ³	()
	> 150 000/mm ³	()
PCR	>5 mg/dl	()
	<5mg/dl	()
Condición de alta	Vivo	()
	Fallecido	()



Anexo 2
Matriz de sistematización de información

Orden	Origen	Dx	PARTO	SEXO	ANTECED	PESO DE N	EDAD GES	APGAR AL	APGAR A	HOSPITAL	HEMOGRA	PLAQUET	PCR	CONDICIC	DE ALTA
FICHA 01	CONSULTA	HIPOALIMEN	EUTOCICO	Femenino	No	2500gr - 4000	37 - 42 SEMA	7 - 10	7 - 10	No					
FICHA 06	CONSULTA	HIPOACTIVID	EUTOCICO	Femenino	No	2500gr - 4000	37 - 42 SEMA	7 - 10	7 - 10	No					
FICHA 02	HOSPITALIZA	HIPOACTIVID	DISTOCICO:	Masculino	Si	2500gr - 4000	37 - 42 SEMA	7 - 10	7 - 10	Si	5000 - 25 000	>150 000/ mm ³	< 5 mg/dl	Vivo	
FICHA 03	HOSPITALIZA	SEPSIS	EUTOCICO	Femenino	Si	2500gr - 4000	37 - 42 SEMA	7 - 10	7 - 10	Si	>25 000	>150 000/ mm ³	> 5 mg/dl	Vivo	
FICHA 04	HOSPITALIZA	RECIEN NACI	DISTOCICO:	Femenino	Si	2500gr - 4000	37 - 42 SEMA	7 - 10	7 - 10	Si	5000 - 25 000	>150 000/ mm ³	< 5 mg/dl	Vivo	
FICHA 05	HOSPITALIZA	RCIU SIMETR	DISTOCICO:	Femenino	No	2500gr - 4000	37 - 42 SEMA	7 - 10	7 - 10	Si	5000 - 25 000	>150 000/ mm ³	< 5 mg/dl	Vivo	
FICHA 07	HOSPITALIZA	DESHIDRATA	EUTOCICO	Femenino	No	2500gr - 4000	37 - 42 SEMA	7 - 10	7 - 10	Si	5000 - 25 000	>150 000/ mm ³	< 5 mg/dl	Vivo	
FICHA 08	HOSPITALIZA	RN AFECTO	EUTOCICO	Femenino	Si	2500gr - 4000	37 - 42 SEMA	7 - 10	7 - 10	Si	5000 - 25 000	>150 000/ mm ³	> 5 mg/dl	Vivo	
FICHA 09	HOSPITALIZA	SINDROME D	EUTOCICO	Masculino	No	2500gr - 4000	37 - 42 SEMA	7 - 10	7 - 10	Si	5000 - 25 000	>150 000/ mm ³	< 5 mg/dl	Vivo	
FICHA 10	HOSPITALIZA	RCIU ASIMET	DISTOCICO:	Masculino	No	1500gr - 2500	<37 SEMANA	7 - 10	7 - 10	Si	5000 - 25 000	>150 000/ mm ³	> 5 mg/dl	Vivo	
FICHA 13	HOSPITALIZA	DESHIDRATA	EUTOCICO	Masculino	No	2500gr - 4000	37 - 42 SEMA	7 - 10	7 - 10	Si	5000 - 25 000	>150 000/ mm ³	> 5 mg/dl	Vivo	
FICHA 16	HOSPITALIZA	AFECTO POR	EUTOCICO	Femenino	No	2500gr - 4000	37 - 42 SEMA	7 - 10	7 - 10	Si	>25 000	>150 000/ mm ³	> 5 mg/dl	Vivo	
FICHA 11	TAMIZAJE	TAMIZAJE	EUTOCICO	Femenino	No	2500gr - 4000	37 - 42 SEMA	7 - 10	7 - 10	No					
FICHA 12	TAMIZAJE	TAMIZAJE	EUTOCICO	Femenino	No	2500gr - 4000	37 - 42 SEMA	7 - 10	7 - 10	No					
FICHA 14	TAMIZAJE	TAMIZAJE	EUTOCICO	Masculino	No	2500gr - 4000	37 - 42 SEMA	7 - 10	7 - 10	No					
FICHA 15	TAMIZAJE	TAMIZAJE	EUTOCICO	Femenino	No	2500gr - 4000	37 - 42 SEMA	7 - 10	7 - 10	No					
FICHA 17	TAMIZAJE	TAMIZAJE	EUTOCICO	Femenino	No	2500gr - 4000	37 - 42 SEMA	7 - 10	7 - 10	No					
FICHA 18	TAMIZAJE	TAMIZAJE	EUTOCICO	Femenino	No	2500gr - 4000	37 - 42 SEMA	7 - 10	7 - 10	No					



Anexo 3

Proyecto de investigación

Universidad Católica de Santa María
Facultad de Medicina Humana
Escuela Profesional de Medicina Humana



**FACTORES ASOCIADOS AL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO EN
PACIENTES DEL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL
III GOYENECHÉ AREQUIPA 2013 – 2017**

Proyecto de Tesis presentado por el
Bachiller:

Quispe Nuñonca, Ramiro

Para obtener el Título Profesional de:

Médico Cirujano

Asesor: Dr. Cesar Alpaca Cano

Arequipa - Perú

2018

I. PREAMBULO

La medicina es una ciencia en constante desarrollo. Conforme uno inicie esta aventura se dará cuenta que la labor del médico no es solo tratar las diferentes patologías que se evidencien sino que requiere nuevos conocimientos y con ellos nuevos cambios en la terapéutica; como la promoción y prevención de la Salud. De este modo podremos anticiparnos a la presentación de diversas patologías y poder resolverlas a su debido tiempo, evitando de esta manera gastos y complicaciones por causa de éstas. Al mencionar promoción y prevención de la Salud se refiere a la población en general pero en esta oportunidad me enfocare en esta frase: “Los niños no pueden esperar” y con ella a los problemas de salud en la población pediátrica específicamente a los neonatos, condicionados por la diversa magnitud del impacto que ejerce sobre los procesos del desarrollo de la vida infantil un ambiente de variable de riesgo.

Las precarias condiciones económicas, culturales y sociales de nuestro país configuran una situación peculiar en la medicina infantil, y más aún en los recién nacidos; ya que es la población más susceptible en un inicio y difícilmente nos damos cuenta de las molestias o semiótica que interpretamos para diagnosticar determinadas enfermedades. Existen, sin embargo, enfermedades que no se manifiestan clínicamente desde el nacimiento tal es el caso de las anomalías congénitas especialmente las de tipo funcional como los trastornos metabólicos, pudiendo darse una brecha de tiempo que puede ir desde días hasta décadas en que permanecen asintomáticas y en esta etapa la persona, aunque ya tenga muchos o todos los factores etiológicos presentes, todavía se encuentra sana. Es por eso que debemos recordar que los recién nacidos, aun cuando no presenten ningún problema, requieren de cuidados, una valoración del estado general y una correcta iniciación de su alimentación. Parte de la atención y cuidados del recién nacido, implica la detección de estas enfermedades como es el caso de los trastornos metabólicos; por lo que me decidí a estudiar en esta oportunidad los factores asociados al hipotiroidismo congénito en los recién nacidos; ya que con una temprana detección se podrá brindar rápidamente el tratamiento correspondiente, establecer estudios complementarios, así como determinar la derivación a centros especializados de atención disminuyendo las complicaciones que pueda dar dicha enfermedad.

Además que en mis años de estudio y práctica clínica durante el Internado Médico he podido observar llevarse a cabo el programa de Tamizaje Neonatal en el Hospital III

Goyeneche – Arequipa, específicamente sobre cuatro enfermedades que son: Hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fibrosis quística y fenilcetonuria. De los cuales he podido observar en mayores casos el HIPOTIROIDISMO CONGENITO que me impresionó y dejó preocupado por las consecuencias a largo plazo que podían presentar los neonatos en su desarrollo intelectual en un futuro; además que actualmente no se han desarrollado estudios locales sobre este tema; por tal motivo es mi anhelo, profundizar mis conocimientos sobre el tema en el desarrollo de esta investigación siendo el Hospital III Goyeneche lugar ideal para el logro del propósito de este trabajo ya es el lugar en donde lleve a cabo mi internado aprovechando también para obtener un conocimiento sobre nuestra realidad.



II. PLANTEAMIENTO TEORICO

1. Problema de investigación

1.1. Enunciado del trabajo o problema

¿Cuáles son los Factores Asociados al Hipotiroidismo Congénito en pacientes del Servicio de Neonatología del Hospital III Goyeneche. Arequipa 2013 – 2017?

1.2. Descripción del problema

a. Área del conocimiento:

- **General:** Ciencias de la Salud
- **Específica:** Medicina Humana
- **Especialidad:** Neonatología
- **Línea:** Hipotiroidismo

b. Análisis u operacionalización de variables e indicadores

VARIABLE	INDICADOR	VALORES NUMERICOS O CATEGORIAS	ESCALA DE MEDICION
Hipotiroidismo congénito	Dosaje de TSH	<10 uU/ml 10 – 20 uU/ml >20 uU/ml	Numérica continua
Sexo	Caracteres sexuales fenotípicos.	Masculino Femenino	Categórica nominal
Antecedente Familiar de Hipotiroidismo Congénito	Antecedente Familiar de Hipotiroidismo congénito reportado en la historia clínica.	SI NO	Categórica nominal
Parto	Tipo de Parto	Eutócico Distócico	Categórica nominal
Peso de nacimiento	Gramos	<1500 gr 1500gr – 2500 gr 2500gr – 4000 gr > 4000gr	Numérica continua
Edad Gestacional	Método CAPURRO para la valoración física de la edad gestacional.	<37 semanas 37 se – 42 semanas >42 semanas	Numérica continua
APGAR al 1er minuto	Test de APGAR.	0 – 3 4 – 6 7 – 10	Numérica continua
APGAR a los 5 minutos	Test de APGAR.	0 – 3 4 – 6 7 – 10	Numérica continua
Hospitalización	Patologías concomitantes en el Recién Nacido.	SI NO	Categórica nominal

a. Interrogantes básicas:

- 1.- ¿Cuál es la frecuencia de Hipotiroidismo Congénito en el Servicio de Neonatología del Hospital III Goyeneche?
- 2.- ¿Cuáles son los factores entre ellos: el sexo, antecedente familiar de Hipotiroidismo congénito, peso de nacimiento, edad gestacional y APGAR asociados al Hipotiroidismo congénito?
- 3.- ¿Cuál es la relación entre los pacientes hospitalizados por alguna patología concomitante al Hipotiroidismo Congénito en el Servicio de Neonatología del Hospital III Goyeneche?

b. Tipo de investigación : Documental**c. Nivel de la investigación:** Descriptivo**d. Diseño de investigación:** Observacional – Retrospectivo - Transversal**1.3. Justificación del problema.**

El hipotiroidismo congénito es la endocrinopatía y causa de discapacidad cognitiva prevenible más frecuente en el recién nacido. El pronóstico del desarrollo neurológico se relaciona en forma inversa a la edad de diagnóstico e inicio de tratamiento de la enfermedad. El objetivo de éste estudio fue identificar la frecuencia y factores asociados al Hipotiroidismo congénito en neonatos atendidos en el Hospital III Goyeneche a través de la prueba del tamizaje.

La investigación tiene **relevancia científica** porque contribuye al conocimiento de problemas de salud de nuestro medio; y de esta manera hacer un diagnóstico precoz para prevenir futuras secuelas cognitivas y hacer seguimientos de los neonatos afectados.

Es **contemporánea**, debido al incremento de la tasa de nacimientos y porque estudia un periodo reciente.

Es **práctica** para la enseñanza de la Epidemiología que cumple el campo de la descripción epidemiológica de un fenómeno de salud local y da a conocer factores que se pueden tomar en cuenta para un manejo oportuno y anteceder a ciertos eventos.

Es **factible** porque es un estudio retrospectivo y requiere la revisión de historias clínicas neonatales del Hospital III Goyeneche.

Es de **relevancia social** además de **interés propio** debido a que los neonatos constituyen un grupo etario vulnerable y creciente; por lo que causa preocupación en su desarrollo futuro con esta patología, ya que podría prevenir y brindar un tratamiento adecuado evitando un déficit cognitivo.

Es **concordante con la política investigativa** puesto que se ocupa de un fenómeno local, describe sus características y es utilizable para la asignación de recursos para su atención. Actualmente se carece de estudios locales y nacionales sobre esta patología, por lo que el estudio es **original**.

De esta manera proponemos el presente estudio con el objeto de contribuir al estudio de esta patología, la cual aportará información valiosa para el médico ayudando en el diagnóstico precoz, tratamiento oportuno y seguimiento adecuado para mejorar la calidad de vida del paciente.

2. Marco conceptual

2.1.- Introducción

Las anomalías congénitas son un conjunto de alteraciones que tienen un origen prenatal, que están presentes desde el nacimiento, visibles o no. En general, las anomalías congénitas presentan una severidad variable. Algunas suelen ser detectados durante los primeros días después del nacimiento e incluso, en muchas ocasiones, se detectan antes del nacimiento (prenatalmente). Las anomalías congénitas incluyen no solo evidentes defectos estructurales, sino también defectos microscópicos, errores del metabolismo, trastornos fisiológicos y anomalías celulares y moleculares.

Los defectos al nacer se pueden deber a: 1) malformaciones congénitas que corresponden a defectos de los mecanismos biológicos del desarrollo tales como proliferación, diferenciación, migración celular, apoptosis, inducción, transformaciones epitelio-mesenquimáticas e interacciones tisulares; 2) deformaciones, se utiliza para designar la alteración de la forma o la posición de una estructura que se había formado normalmente, como es el caso de la tortícolis congénita del esternocleidomastoideo (cuello

torcido), las deformaciones de los pies, la luxación congénita de cadera y la escoliosis postural congénita; 3) disrupciones, este término se ocupa para indicar la ruptura de un tejido previamente normal, por ejemplo las fisuras faciales atípicas (1).

Muchos defectos del desarrollo no se expresan al momento del nacimiento, sino que aparecen en distintos momentos de la vida, como es el caso del Hipotiroidismo Congénito que en la mayoría de los casos tiene pocas o ninguna manifestación clínica pero que se manifiestan en edades del desarrollo cognitivo durante el aprendizaje del niño.

1. HIPOTIRODISMO CONGENITO

El hipotiroidismo congénito es la endocrinopatía o alteración endocrina más frecuente que consiste en la deficiencia de hormonas tiroideas ya sea en la producción o acción de las hormonas y que puede ser diagnosticada desde el nacimiento; además es una de las causas prevenibles más comunes de discapacidad intelectual en todo el mundo.

Los datos obtenidos de los programas de detección nacional y regional indican que la incidencia del hipotiroidismo primario congénito varía a nivel mundial. La incidencia varía según la ubicación geográfica, grupos raciales, sexo y la etnia.

El hipotiroidismo congénito en Latinoamérica se da en 1 de cada 4000 nacimientos y ocurre principalmente por la ausencia de la glándula tiroides, o debido al deficiente funcionamiento de esta. En nuestro Perú se realizó un estudio en donde se encontró una incidencia de 1: 1254 recién nacidos vivos (2). Se estima que en el Perú nacen anualmente 600,000 niños y niñas con hipotiroidismo por lo que, de acuerdo a esta tendencia, daría 150 afectados los cuales al no ser diagnosticados y tratados oportunamente, desarrollarán secuelas neurológicas irreversibles, ocasionando en su forma más grave el cretinismo, con un costo social enorme, por las limitaciones severas del niño afectado, lo que se verá afectado en su desarrollo y crecimiento en un futuro (3).

Los informes de los programas de detección en los Estados Unidos, Canadá, los países europeos, Israel, Australia, Nueva Zelanda y Japón notan una incidencia entre 1: 1500 a 1: 4000 recién nacidos (4). La incidencia informada varía entre los grupos raciales y étnicos, con tasas de aproximadamente 1: 1200 en niños asiáticos indios; 1: 2380 en niños asiáticos (chinos y vietnamitas); 1: 1600 en bebés hispanos; 1: 3533 en bebés blancos no hispanos; y 1: 11,000 en bebés negros no hispanos, según lo informado en California durante un período de siete años; además que un informe acerca de un estudio realizado en Quebec

– Canadá reporta una preponderancia femenina, acercándose a una relación de 2:1 de mujer a hombre (5).

2. ETIOLOGÍA

Aproximadamente el 85 por ciento de los casos permanentes de hipotiroidismo congénito son esporádicos (en su mayoría causados por disgenesia tiroidea) y el 15 por ciento son hereditarios (la mayoría causados por uno de los errores congénitos de la síntesis de la hormona tiroidea) (6).

2.1 HIPOTIROIDISMO PRIMARIO

El hipotiroidismo primario se refiere a los defectos en la producción de hormona tiroidea. Esto puede ser causado por disgenesia tiroidea, o varios errores congénitos diferentes de la síntesis de la hormona tiroidea

- **Disgenesias tiroideas (DT):** Son alteraciones en la morfogénesis de la glándula tiroides, constituyen la causa más frecuente de hipotiroidismo congénito permanente (80-90%) y afectan con más frecuencia al sexo femenino. Se dividen en: agenesias o atiroseis, cuando no se detecta glándula tiroides; hipoplasia, cuando el tiroides es de tamaño pequeño y se localiza en su lugar anatómico normal; y ectopia, cuando la glándula tiroides, generalmente hipoplásica, está desplazada de su sitio normal, siendo la localización sublingual la más frecuente. La etiopatogenia es multifactorial, pero en la mayoría de los casos el origen es desconocido (7)
- **Resistencia a la Hormona Tiroestimulante:** Las mutaciones en el receptor de tirotropina (hormona estimulante de la tiroides denominada TSH) se presentarán como hipotiroidismo primario, con una TSH sérica elevada y un nivel bajo de tiroxina (T4). Los cuales están en estudios y son más reconocidos en la actualidad (8).
- **Trastornos de la síntesis y secreción de hormona tiroidea:** Estudios hasta el momento han descrito defectos hereditarios en prácticamente todos los pasos de la biosíntesis y secreción de la hormona tiroidea; todos se caracterizan por herencia

autosómica recesiva. Entre ellos, el más común es un defecto en la actividad de la peroxidasa tiroidea que da como resultado la oxidación y la fragmentación del yoduro (9).

2.2 DEFECTOS EN EL TRANSPORTE DE LA HORMONA TIROIDEA:

Los transportadores de membrana plasmática facilitan el paso de la hormona tiroidea a los órganos diana. Una mutación en uno de estos genes transportadores, como es el caso de el transportador de monocarboxilato 8 (MCT8), ubicado en el cromosoma X, se ha informado en más de 100 individuos con retraso mental ligado al cromosoma X (síndrome de Allen-Herndon-Dudley). El transportador defectuoso parece impedir el paso de T3 a las neuronas; este síndrome se caracteriza por una disminución de la concentración sérica de T4, asociada con concentraciones séricas de T3 levemente elevadas y retraso psicomotor (10).

2.3 DEFECTOS EN LA ACCIÓN DE LA HORMONA TIROIDEA:

Resistencia a la hormona tiroidea: La resistencia a la hormona tiroidea (TH) es causada por mutaciones en los receptores TH (principalmente el gen TH receptor-beta, THRB seguidamente del gen TH receptor – alfa, THRA). Se caracteriza por niveles elevados de T4 en suero, T4 libre, T3 y T3 libre con niveles séricos de TSH normales o ligeramente elevados. En raras ocasiones, los pacientes con niveles altos de TSH pueden ser detectados por los programas de detección de recién nacidos. Los hallazgos típicos en la infancia incluyen el retraso del crecimiento y el trastorno por déficit de atención (11)

2.4 HIPOTIROIDISMO CENTRAL:

El hipotiroidismo central se refiere a los defectos en la producción de TSH, ya sea debido a la disfunción hipotalámica o hipofisaria. Los programas de detección neonatal que emplean el enfoque inicial T4 / TSH de seguimiento a menudo detectan hipotiroidismo central, pero no son confiables para este propósito. Se informa que las mutaciones en la superfamilia de inmunoglobulinas, miembro 1 del gen (IGSF1) son la causa más común de hipotiroidismo central (12).

La mayoría de los bebés con hipotiroidismo central, excepto aquellos con mutaciones en los genes de los receptores de TSH, TRH o TRH, tienen otras deficiencias de hormonas hipofisarias. Algunos casos de hipotiroidismo central están presentes en bebés con

hipopituitarismo congénito causado por mutaciones en los factores de transcripción que participan en el desarrollo de la hipófisis (13).

2.5 HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO TRANSITORIO:

En todo el mundo, la causa más común de hipotiroidismo congénito que se resuelve durante los primeros meses o años de vida es denominada como el hipotiroidismo transitorio que tiene como principal etiología a la deficiencia de yodo. El hipotiroidismo congénito transitorio es más común en Europa que en América del Norte por razones geográficas y epidemiológicas (14). Las causas del hipotiroidismo transitorio en recién nacidos son:

- **Deficiencia de Yodo:** Un estudio en Europa demostró que particularmente se ven afectados los recién nacidos prematuros, debido a que la ingesta de yodo en la dieta materna es menor que en Latinoamérica (15).
- **Inmunitario:** Se origina por anticuerpos bloqueadores maternos que actúan específicamente a nivel del receptor TSH denominado TRB – Ab durante la transferencia transplacentaria; por lo general ocurre en bebés de madres con enfermedad tiroidea autoinmune (16).

- **Iatrogenico:**

Los medicamentos antitiroideos: Medicamentos que se usan en la terapéutica para el hipertiroidismo especialmente en mujeres gestantes pueden atravesar la placenta y por su vida media significativamente prolongada demoran para eliminarse; por lo que en muchos casos los recién nacidos son eutiroideos por lo que se recomienda una evaluación después de algunas semanas del parto (17).

Exposición a Yodo: Importante la exposición del yodo durante la gestación como es con el caso de la Amiodarona (18), fármaco que es usado para tratar arritmias cardíacas; el uso de compuestos atisépticos que contienen yodo; o después de la amniocentesis que usa como contraste radiográfico al yodo (19).

3. MANIFESTACIONES CLINICAS

3.1 Recién nacidos asintomáticos: La gran mayoría (más del 95 por ciento) de los niños con hipotiroidismo congénito tienen pocas, si acaso, manifestaciones clínicas de hipotiroidismo en el momento del nacimiento (20). Esto se debe a que algo de tiroxina (T4) materna atraviesa la placenta, de modo que incluso en los lactantes que no pueden

producir ninguna hormona tiroidea, las concentraciones séricas de T4 en el cordón umbilical son aproximadamente del 25 al 50 por ciento de las de los bebés normales. Además, muchos bebés con hipotiroidismo congénito tienen tejido tiroideo funcional, aunque inadecuado. La longitud y el peso del nacimiento típicamente están dentro del rango normal; como se demostró en un estudio realizado en Francia en el año 2003 en donde los pacientes diagnosticados con hipotiroidismo congénito fueron evaluados respecto al peso y edad gestacional resultando dentro de los valores normales (21).

3.2 Bebés sintomáticos: Los bebés nacidos en regiones del mundo que carecen de programas de detección neonatal generalmente presentan síntomas y signos de hipotiroidismo que se desarrollan durante los primeros meses de vida, que incluyen letargo, llanto ronco, problemas de alimentación, que a menudo necesitan ser despertados para amamantar, estreñimiento, facies hinchada (mixedematosa), macroglosia, hernia umbilical, fontanelas grandes, hipotonía, piel seca, hipotermia e ictericia prolongada (22). En nuestro medio usamos la Guía Práctica Clínica para el Diagnóstico y Tratamiento del Hipotiroidismo Congénito a través del Puntaje Clínico de Blanco López que abarcan un serie de signos y síntomas los cuales tienen una puntuación que para llegar a la sospecha del diagnóstico tiene que ser mayor igual que cuatro (23).

3.3 Malformaciones congénitas asociadas: El hipotiroidismo congénito se asocia con un riesgo moderadamente aumentado de malformaciones congénitas adicionales que afectan el corazón, los riñones, el sistema urinario, el tracto gastrointestinal y el esqueleto (24).

4. DIAGNOSTICO

El diagnóstico de hipotiroidismo congénito se basa en el estudio de laboratorio, en las imágenes ecográficas, radioisotópicas y radiológicas, en la mayoría de los casos, el diagnóstico de hipotiroidismo puede confirmarse o excluirse por los resultados de las pruebas séricas de función tiroidea, que informan la decisión de iniciar el tratamiento.

Los exámenes complementarios van encaminados a conseguir dos objetivos:

a) Establecer el diagnóstico de hipotiroidismo primario:

Niveles séricos de T4 libre y TSH. El nivel sérico de T4 libre habitualmente está descendido, aunque existen algunos casos de hipotiroidismo, especialmente el producido por ectopias o por defectos parciales de la síntesis de hormonas tiroideas en que en el periodo neonatal puede ser normal. El nivel de TSH basal está siempre elevado. Aunque la determinación basal es suficiente, en casos de ligeras elevaciones de TSH puede ser útil la realización del test de TRH, que en caso de reserva tiroidea disminuida muestra una respuesta exagerada de TSH. En la prueba de función tiroidea tener en cuenta:

TSH alta, T4 libre baja: Estos resultados en las pruebas séricas confirman el diagnóstico de hipotiroidismo primario. El tratamiento está indicado, comenzando de inmediato. Hay que tener en cuenta que las concentraciones séricas de T4 son más altas en las primeras semanas de vida en los bebés normales que en los adultos debido al aumento en la secreción de TSH que ocurre poco después del nacimiento (25).

TSH alta, T4 libre normal o T4 total: Estos resultados en las pruebas séricas definen hipotiroidismo subclínico.

TSH baja o normal, baja T4 libre: Si se presentan estos resultados en las pruebas séricas nos indica la posibilidad de hipotiroidismo central. El tratamiento debe iniciarse rápidamente para los bebés con estos hallazgos, a menos que el bebé sea prematuro y / o tenga una enfermedad no tiroidea que explique el hallazgo (26).

b) Determinar la etiología:

Para determinar la etiología hay una serie de exámenes auxiliares que nos ayudan a llegar al origen del hipotiroidismo, entre los cuales destacan:

Ecografía tiroidea y Doppler de flujo de color: A través de la ecografía tiroidea o ultrasonido podemos llegar a identificar la forma, el tamaño y la ubicación de la tiroides. Si se identifica una glándula tiroides ectópica por ultrasonido (generalmente se encuentra en las áreas lingual, sublingual o subhioideá), no será necesaria la obtención de imágenes por radionúclidos como

los isotopos radioactivos, lo que evitará la exposición a la radiación y los gastos. Sin embargo, la ecografía no es tan confiable como las imágenes de radionúclidos para identificar casos de disgenesia tiroidea (27).

La ecografía Doppler de flujo de color puede ser superior a la ecografía de escala de grises. Detectó tejido tiroideo ectópico en el 90 por ciento de los niños con hipotiroidismo congénito y tejido ectópico detectado en las imágenes de radionucleótidos (28).

Captación y escaneo de radionucleótidos tiroideos: Gammagrafia especialmente usado para identificar los casos de disgenesia tiroidea. Se debe usar ^{99m}Tc -pertechnetato o ^{123}I -yodo en lugar de ^{131}I -yodo porque las dosis de radiación son mucho más bajas (29).

Autoanticuerpos tiroideos: En pacientes cuyos casos son bebés nacidos de madres con enfermedad tiroidea autoinmune conocida, y en familias donde se detectó un hermano anterior con hipotiroidismo congénito con un curso transitorio, la medición de TRB-Ab (en la madre y / o el feto) puede ser útil para diagnosticar esta forma de hipotiroidismo congénito transitorio.

5. TAMIZAJE NEONATAL

Debido a los escasos datos clínicos al nacer y a la necesidad de iniciar tratamiento temprano para evitar secuelas, el Hipotiroidismo Congénito es una enfermedad que debe buscarse mediante el tamiz neonatal.

Los Programas de Tamizaje Neonatal son estrategias de Salud Pública, esencialmente preventivas, que permiten identificar precozmente una patología que puede llevar potencialmente a un grave problema de salud, como el retardo mental, daño neurológico y metabólico entre otros, inclusive la muerte; los cuales puede ser evitados con un diagnóstico precoz y tratamiento oportuno, mejorando sustantivamente el futuro y la calidad de vida de los niños afectados y la de sus familias.

IMPORTANCIA DEL DIAGNOSTICO OPORTUNO DEL HIPOTIROIDISMO CONGENITO

La razón primordial de la necesidad de tratamiento inmediato en casos confirmados de Hipotiroidismo Congénito se debe a que en las etapas tempranas del desarrollo (los primeros 3 años de vida) el cerebro tiene dependencia crítica de la hormona tiroidea. La demora en el tratamiento del Hipotiroidismo Congénito puede ocasionar el deterioro de la función cerebral, así como pérdida del coeficiente intelectual además alteración del desarrollo psicomotor normal.

Considerando que los síntomas del hipotiroidismo congénito son inespecíficos en la mayoría de los casos asintomáticos, especialmente durante las etapas tempranas de la vida, la estrategia más exitosa para identificar esta enfermedad antes de que la hipotiroxinemia ocasione consecuencias irreversibles es obteniendo pruebas de función tiroidea (30).

6. TRATAMIENTO

Un tratamiento oportuno con un diagnóstico precoz será fundamental para el desarrollo neurocognitivo adecuado del recién nacido y así evitar la discapacidad intelectual en un futuro. Incluso después del diagnóstico, el coeficiente intelectual y el desarrollo neurológico pueden sufrir si el bebé tiene hipotiroidismo durante los primeros dos o tres años de vida, un momento de dependencia crítica del cerebro con la hormona tiroidea. El hipotiroidismo en estos bebés puede ser el resultado de un tratamiento inadecuado durante los primeros dos o tres años de vida, como podría ocurrir con una mala adherencia a la administración diaria de medicamentos o la falta de una monitorización adecuada y ajustes de la dosis de hormona tiroidea. Por lo tanto, la terapia inicial apropiada y el seguimiento son esenciales

Los objetivos generales del tratamiento son asegurar un crecimiento y desarrollo normal restaurando la concentración de T4 en suero rápidamente al rango normal seguido de eutiroidismo clínico y bioquímico continuo.

El tratamiento de elección es el reemplazo hormonal; en nuestro país lo realizamos a través de la levotiroxina sódica oral. La dosis recomendada según La Academia Estadounidense de Pediatría (AAP) y la Sociedad Europea de Endocrinología Pediátrica (ESPE) recomiendan en los neonatos una dosis de 10 – 15 ug/kg/día. Debiendo recibir la mas alta dosis en pacientes con una enfermedad severa. En los lactantes menores de un año la dosis recomendada es de 5 – 7 ug/kg/día, mientras que en los mayores de un año la dosis recomendada es de 100 – 110 ug/m2/día (31).

Efectos adversos del tratamiento: El tratamiento con levotiroxina es el tratamiento hormonal por lo que manteniendo a niveles adecuados de TSH y T4 en la sangre no deberían tener ninguna alteración clínica; pero en ocasiones no hay un seguimiento de la dosificación y por consecuencia se origina la sobredosificación que puede manifestarse como taquicardia, palpitaciones, aceleraciones de la edad ósea, hiperactividad, problemas de atención y craneiosinestosis; y en otras ocasiones la subdosificación que se manifiesta con el retardo del crecimiento y retardo del desarrollo psicomotriz que un futuro será bajo rendimiento escolar (32).

Seguimiento recomendado: La evaluación clínica se debe realizar cada pocos meses durante los primeros tres años de vida, a fin de evitar un tratamiento insuficiente o excesivo por lo que la evaluación de laboratorio debe realizarse con mayor frecuencia para garantizar una dosis óptima del tratamiento con levotiroxina. La Sociedad Europea de Endocrinología Pediátrica recomienda la medición de T4 o fT4 y TSH en suero de acuerdo con el siguiente cronograma (33):

- A las 2 semanas después del inicio del tratamiento con L-T4, y cada 2 semanas hasta que el nivel de TSH en suero se normalice.
- Cada 1 a 3 meses durante los primeros 12 meses de vida (en los bebés con hipotiroidismo de moderado a grave, generalmente monitoreamos el nivel frecuente de este rango, como se explica a continuación)
 - Cada 2 a 4 meses entre 1 y 3 años de edad (pero sugerimos cada 1 a 3 meses)
 - Cada 6 a 12 meses a partir de entonces hasta que se complete el crecimiento
 - De cuatro a seis semanas después de cualquier cambio en la dosis

PRONÓSTICO DE LA ENFERMEDAD

El curso y la evolución de la enfermedad depende del diagnóstico precoz y adherencia al tratamiento para evitar consecuencias como el retraso mental, sin embargo el manejo temprano y oportuno, y el seguimiento estricto permiten mejorar, prevenir y hasta evitar las consecuencias negativas de la enfermedad.

Al realizarse un control apropiado y permanente del crecimiento y desarrollo del paciente así como la monitorización del progreso del lenguaje y del desarrollo psicomotor nos ayudara como indicadores de buenos pronósticos de la enfermedad, sin embargo algunos pacientes sin adherencias al tratamiento presentan secuelas neurocognitivas y del comportamiento que persisten en la adolescencia y en la adultez.

3. ANÁLISIS DE ANTECEDENTES INVESTIGATIVOS

A nivel local

Luego de realizada la búsqueda en base de datos en PubMed, Lilacs y CONCYTEC en los últimos diez años no se han encontrado estudios similares.

A nivel nacional

Autor: Lina Huerta-Sáenz^{1,2,3,a}, Carlos Del Águila^{4,a}, Oscar Espinoza^{4,a}, Juan Falen-Boggio⁴, Naim Mitre.

Título: TAMIZAJE NACIONAL UNIFICADO DE HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO EN EL PERÚ: UN PROGRAMA INEXISTENTE

Fuente: Rev. Perú. med. exp. Salud publica vol.32 no.3 Lima jul./set. 2015

Resumen:

El hipotiroidismo congénito (HC) es la principal causa prevenible de retardo mental. La prevalencia de HC varía de acuerdo con la región geográfica y la población racial. En el hemisferio norte, la incidencia es 1:4000 recién nacidos vivos. En Latinoamérica, la incidencia varía debido a la heterogeneidad racial/étnica y al nivel de desarrollo. En el Perú, un estudio realizado en 1984 describió esta prevalencia como 1:1250. En el 2007, esta prevalencia fue reportada como 1:1638 por el Instituto Nacional Materno Perinatal. Un reciente estudio del Instituto Nacional de Salud del Niño durante 1995–2005, describió la edad promedio de diagnóstico de HC como 5,9 meses +/- 5,28. Esta tardía edad de diagnóstico sugiere la poca eficiencia de los actuales programas de tamizaje. Todo niño peruano tiene derecho a recibir diagnóstico oportuno y tratamiento de HC y es el Estado Peruano, el responsable principal de asegurar que esta meta se cumpla.

A nivel internacional

Autor: Luz Rosalba Topete-González,^a Sergio Alberto Ramirez-Garcia,^b Griselda Guadalupe Macías-López,^c Rogelio Troyo-Sanromán,^d Irma Mirella Ramos-Ramírez,^a María Elizabeth Margarita Elizondo-Rueda,^a Nory Dávalos-Rodríguez,^b Jaime Guillermo González-Gamez,^e Carlos Enrique Cabrera-Pivaralf

Título: Incidencia de hipotiroidismo y niveles séricos de la tirotrópina en neonatos del Hospital Regional “Dr. Valentín Gómez Farías” del Instituto de Seguridad y Servicios Sociales de los Trabajadores del Estado (ISSSTE), en Zapopan, Jalisco, México.

Fuente: *Rev Med Inst Mex Seguro Soc.* 2013; 51(2):136-41

Resumen

Introducción: El hipotiroidismo congénito ocupa el tercer lugar de las enfermedades hereditarias subclínicas en México. Los neonatos con hipofunción total o parcial de la glándula tiroidea presentan concentraciones altas de la tirotrópina, lo que permite identificar los casos probables con riesgo para desarrollar hipotiroidismo mediante las pruebas de tamiz. El objetivo de esta investigación fue determinar la incidencia de hipotiroidismo congénito neonatal en los recién nacidos y establecer el valor de corte en el ensayo de la prueba de tamiz. Métodos: se procesaron 4049 muestras de sangre de cordón umbilical de recién nacidos. Se cuantificó la hormona estimulante de la tiroides mediante ELISA. A los niños con valores elevados se les realizó la prueba confirmatoria mediante ensayo inmunoenzimático de micropartículas. Resultados: se identificó una incidencia de hipotiroidismo de 1.2 por cada 1000 recién nacidos. El valor de corte para la hormona estimulante de la tiroides fue de 26.63 mUI/L en la prueba de tamiz. Conclusiones: los valores de la hormona estimulante de la tiroides mostraron una distribución diferente a los de otras investigaciones en población mexicana, así como una incidencia más elevada de hipotiroidismo.

A nivel internacional

Autor: Luz Rosalba Topete-González,^a Sergio Alberto Ramirez-Garcia,^b Griselda Guadalupe Macías-López,^c Rogelio Troyo-Sanromán,^d Irma Mirella Ramos-Ramírez,^a María Elizabeth Margarita Elizondo-Rueda,^a Nory Dávalos-Rodríguez,^b Jaime Guillermo González-Gamez,^e y Carlos Enrique Cabrera-Pivaralf

Título: Hipotiroidismo congénito en el Hospital Infantil de México Federico Gómez, México D.F., México

Fuente: *Bol Med Hosp Infant Mex.* 2015;72(2):140---148

Resumen

Introducción: El hipotiroidismo congénito (HC) es una causa prevenible de retraso mental, por lo que es de suma importancia que el diagnóstico y tratamiento oportunos sean realizados por el médico de primer contacto. El tamizaje para HC se debe realizar entre el segundo y quinto días de vida, con sangre capilar mediante la punción del talón. Debe confirmarse mediante el perfil tiroideo en sangre venosa.

La etiología más frecuente es la disgenesia tiroidea, la cual se identifica con gammagrafía tiroidea antes de iniciar el tratamiento. El tratamiento es con levotiroxina (10-15 g/kg/día) y no debe ser retrasado ni suspendido durante los tres primeros años de vida debido al efecto deletéreo en el neurodesarrollo en el caso de deficiencia de hormonas tiroideas durante esta etapa. Los recién nacidos prematuros, enfermos o con síndrome de Down requieren una valoración especial. En este artículo se describen los algoritmos diagnósticos y terapéuticos del Hipotiroidismo Congénito.

4. Objetivos

- 1.- Determinar la frecuencia de Hipotiroidismo Congénito en pacientes del Servicio de Neonatología del Hospital III Goyeneche Arequipa 2013 - 2017
- 2.- Determinar los factores como el sexo, antecedente familiar, peso de nacimiento, edad gestacional y APGAR asociados con el diagnóstico de Hipotiroidismo Congénito.
- 3.- Determinar la relación entre los pacientes hospitalizados del Servicio de Neonatología del Hospital III Goyeneche concomitante a otra patología asociado al Hipotiroidismo congénito.

5. Hipótesis

- No se requiere por tratarse de un estudio descriptivo – observacional, se somete a la extracción de datos de historias clínicas, para darle un carácter netamente epidemiológico al estudio.

III. PLANTEAMIENTO OPERACIONAL

1. Técnicas, instrumentos y materiales de verificación

1.1. Técnica: Se empleará la observación documental para recoger información de todos y cada uno de los indicadores

VARIABLE	INDICADOR	TECNICA
Sexo	Caracteres sexuales fenotípicos.	Observación Documental
Antecedente Familiar de Hipotiroidismo Congénito	Antecedente Familiar de Hipotiroidismo congénito reportado en la historia clínica.	Observación Documental
Parto	Tipo de parto.	Observación Documental
Peso de nacimiento	Gramos	Observación Documental
Edad Gestacional	Método CAPURRO para la valoración física de la edad gestacional.	Observación Documental
APGAR al 1er minuto	Test de APGAR.	Observación Documental
APGAR a los 5 minutos	Test de APGAR.	Observación Documental
Hospitalización	Patologías concomitantes en el Recién Nacido.	Observación Documental

Descripción de la Técnica:

La información para lograr los objetivos del estudio se recolectará mediante el uso de la técnica de observación documental de las fuentes de información: historia clínica neonatal donde encontraremos los datos necesarios.

Una vez seleccionadas las unidades de estudio, la técnica implicará:

- Se observará la frecuencia de Hipotiroidismo Congénito.
- Se observará los datos anamnésticos en Hipotiroidismo Congénito.
- Se observará los hallazgos clínicos y laboratoriales en Hipotiroidismo Congénito.

1.2. Instrumentos:

- INSTRUMENTO DOCUMENTAL

Se empleará una ficha de recolección de datos, adaptada a las variables, a sus indicadores. Su estructura se encuentra en el ANEXO 1

- INSTRUMENTO MECANICO

- Fichas de investigación
- Computador ProBook Core i7 con los programas de Excel 2010 para Windows 10 y servicio de Internet, Soporte estadístico SPSS 16.0 for Windows
- Impresora multifuncional

1.3. Materiales:

- Documentos: Cuadernos de ingresos y altas, historias clínicas, cuaderno de hospitalizaciones, cuaderno de laboratorio.
- Equipo y Mobiliario: escritorio, silla.

2. Campo de verificación

Ubicación espacial: La investigación tendrá lugar en las instalaciones del Hospital III Goyeneche. Arequipa 2013 – 2017.

2.1. Ubicación temporal:

- **CRONOLOGIA:** La investigación implicará un periodo de observación del 2013 al 2017
- **VISION TEMPORAL:** Retrospectiva
- **CORTE TEMPORAL:** Transversal

2.2. Unidades de estudio:

Totalidad de historias clínicas de recién nacidos con Hipotiroidismo congénito atendidos en el Servicio de Neonatología del Hospital III Goyeneche en el periodo 2013-2017

Muestra: No se considerará tamaño de muestra, ya que se tomarán en cuenta la totalidad de historias clínicas neonatales que además deberán cumplir con los criterios de inclusión.

A. CRITERIOS DE INCLUSIÓN:

- Historias clínicas neonatales completas con el diagnóstico de egreso de Hipotiroidismo Congénito confirmado en la Unidad del Servicio de Neonatología del Hospital III Goyeneche Arequipa 2013 – 2017.

B. CRITERIOS DE EXCLUSIÓN:

- Historias clínicas neonatales con expedientes clínicos incompletos o extraviadas.

3. Estrategia de recolección de datos

3.1. Organización:

PROCEDIMIENTOS:

Solicitar permisos: al Director del Hospital y Jefes de Departamentos de del Servicio de Neonatología del Hospital III Goyeneche Arequipa 2013 – 2017 para recolectar información.

Una vez obtenida la autorización para la ejecución del proyecto, se procederá con tal.

Se procederá a la revisión de cuadernos de ingreso, libros y/o cuadernos de alta, en donde se seleccionarán a los pacientes según criterios propuestos.

Se procederá a la recolección de casos de neonatos con el diagnóstico de Hipotiroidismo Congénito, haciendo uso de la ficha de observación documental.

Para la selección de cada uno de los casos se tomará en cuenta los siguientes criterios de diagnóstico por parte del Programa de Tamizaje implementado en el Centro Hospitalario desde el 2016 por el MINSA además de los pacientes hospitalizados desde el 2013 que cumplan con los criterios de inclusión.

En cada caso de RN que se le diagnosticó de Hipotiroidismo Congénito se evaluará los siguientes parámetros biomédicos: edad gestacional, peso de nacimiento, sexo, antecedentes familiares, APGAR y exámenes de laboratorio sugerentes de infección en caso de que estuvieran hospitalizados.

El análisis y procesamiento de datos se realizará tomando en cuenta las variables de interés, para por último pasar a la parte estadística y elaborar el informe final.

3.2. Recursos:

A.- Humanos:

- Autor: Ramiro Quispe Nuñonca
Asesor: Dr. Cesar Alpaca Cano

B.- Materiales:

- Disponibilidades ambientales e infraestructurales:
Departamento de Pediatría, Unidad del Servicio de Neonatología del Hospital III Goyeneche.
- Equipos y Mobiliario: escritorio, silla
- Material de escritorio: lapicero, lápiz, cuaderno, borrador
- Documentos: Historias clínicas, exámenes de laboratorio, carnet de tamizajes, cuaderno de defunciones, cuaderno de ingresos y altas.

C.- Económicos: Autofinanciado

D.- Instituciones: del Servicio de Neonatología del Hospital III Goyeneche. Arequipa 2013 – 2017. , U.C.S.M

3.3. Validación de los instrumentos:

Basándose el presente estudio en la recolección de datos, la Historia Clínica y la Ficha de Recolección de datos; es que no corresponde hacer ningún estudio de validación.

3.4. Criterios o estrategias para el manejo de resultados:

Se realizará la tabulación de los datos para luego crear una base de datos en el programa Excel 2010 para Windows 10. Las tablas estadísticas de distribución de frecuencias y porcentajes se obtendrán con aplicación del paquete estadístico SPSS versión 15.

La presentación de los resultados está en función de su claridad y suficiencia. Para ello nos remitiremos a los objetivos propuestos. La forma será mediante tablas con su comentario respectivo y comparación con otros resultados de otros estudios o referencias.

Forma del PROPOSITO ESTADISTICO: Medición de Frecuencias o Magnitudes. En esta investigación está señalado en los objetivos.

Se empleará estadística descriptiva con medidas de tendencia central (promedio, mediana); las variables categóricas se muestran como frecuencias absolutas y relativas. Para el análisis de datos se empleará la hoja de cálculo de Excel 2016 con su complemento analítico y el paquete estadístico SPSS v.22.0 para Windows.

CRONOGRAMA DE TRABAJO

Tiempo en meses	Año							
	2017					2018		
	Agosto	Setiembre	Octubre	Noviembre	Diciembre	Enero	Febrero	Marzo
Búsqueda bibliográfica problema de investigación								
Sistematización de bibliografía sobre HC								
Redacción de proyecto								
Aprobación proyecto de tesis por Asesor y profesores de curso taller de tesis								
Dictamen de comité de ética de investigación								
Ejecución de proyecto								
Recolección de datos								
Estructuración de resultados								
Informe final								

Bibliografía

1. Walker MRyL. Malformaciones Congénitas: Aspectos Generales y Genéticos. *International Journal of Morphology*. 2012 diciembre; 30(4).
2. Rojas MI GFSRC. Detección precoz de hipotiroidismo congénito. Encuesta preliminar. Lima.; 1984. Report No.: 14.
3. MINSA. Instituto Nacional Materno Perinatal. [Online].; 2010 [cited 2017 agosto. Available from: <http://www.inmp.gob.pe/servicios/enfermedades/1427210005>.
4. Ford G LS. Screening for congenital hypothyroidism: a worldwide view of strategies. Best practice and research. *Clinical endocrinology and metabolism*. 2014 marzo; 28(2).
5. Hinton CF HKBLDBMERLFTBWJPK. Trends in incidence rates of congenital hypothyroidism related to select demographic factors: data from the United States, California, Massachusetts, New York, and Texas. *PEDIATRICS*. 2010 mayo; 125(Suppl 2:S37-47).
6. Stoppa-Vaucher S VVGDJ. Variation by ethnicity in the prevalence of congenital hypothyroidism due to thyroid dysgenesis. *Thyroid : official journal of the American Thyroid Association*. 2011 january; 21(1).
7. Dehesa EM. Hipotiroidismo y Bocio. *Protocolos de Endocrinología de la Asociación Española de Pediatría*. 2011; 1(150-65).
8. Sunthornthepvarakui T GMHYRS. Brief report: resistance to thyrotropin caused by mutations in the thyrotropin-receptor gene. *PubMed*. 2001; 3(155).
9. Bakker B BHVTdRJWBDVJ. Two decades of screening for congenital hypothyroidism in The Netherlands: TPO gene mutations in total iodide organification defects. *J Clin Endocrinol Metab*. 2000; 10(3708).
10. Friesema EC GABHKHvMARMBTME. Association between mutations in a thyroid hormone transporter and severe X-linked psychomotor retardation. *PubMed*. 2004;(364(9443):1435).
11. van Gucht AL MMZSNVFEWJHCVTPrvTA. Resistance to Thyroid Hormone Alpha in an 18-Month-Old Girl: Clinical, Therapeutic, and Molecular Characteristics. *PubMed*. 2016 marzo; 3(338-46).

12. Hanna CE KPSMMRSDLS. IGSF1 Deficiency: Lessons From an Extensive Case Series and Recommendations for Clinical Management. *The Journal of clinical Endocrinology and Metabolism*. 2016 april; 4(1627).
13. Collu R TJCLMNHCDCDEFEEKVVG. A novel mechanism for isolated central hypothyroidism: inactivating mutations in the thyrotropin-releasing hormone receptor gene. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*. 2000 mayo; 82(1561).
14. Gaudino R GCCPLJ. Proportion of various types of thyroid disorders among newborns with congenital hypothyroidism and normally located gland: a regional cohort study. *PubMed*. 2005 April; 4(444).
15. Delange F DABPLRGDFDWPEA. Increased risk of primary hypothyroidism in preterm infants. *The Journal of Pediatrics*. ; 3(462).
16. Brown RS BRMEKPBD. Detection of thyrotropin binding inhibitory activity in neonatal blood spots. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*. 2003; 4(1005).
17. Connelly KJ BBPESDSDBLPSLS. Congenital hypothyroidism caused by excess prenatal maternal iodine ingestion. *The Journal of Pediatrics*. 2012 octubre; 4(762).
18. Bartalena L BFBLME. Effects of amiodarone administration during pregnancy on neonatal thyroid function and subsequent neurodevelopment. *Journal of Endocrinological Investigation*. 2001 Febrero; 2(116).
19. Satoh M AKKY. Thyroid Dysfunction in Neonates Born to Mothers Who Have Undergone Hysterosalpingography Involving an Oil-Soluble Iodinated Contrast Medium. *PubMed*. 2015; 6(370).
20. Alm J HLLALK. Incidence of congenital hypothyroidism: retrospective study of neonatal laboratory screening versus clinical symptoms as indicators leading to diagnosis. *British Medical Journal*. 1998;(1171).
21. Van Vliet G1 LBBLSKLJ, l'Enfant AoFplDelPdHd. Sex-specific impact of congenital hypothyroidism due to thyroid dysgenesis on skeletal maturation in term newborns. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*. 2003 mayo; 5(2009).
22. LaFranchi SH MWFTJLPBN. Neonatal hypothyroidism detected by the Northwest Regional Screening Program. *PubMed*. 2000; 2(180).

23. Salud Md. Instituto Nacional de Salud del Niño - Breña. [Online].; 2015 [cited 2018 marzo]. Available from: www.minsa.gob.pe/dgsp/documentos/Guias/RM031-2015-Minsa.pdf.
24. Kumar J GRKFDCWR. Increased prevalence of renal and urinary tract anomalies in children with congenital hypothyroidism. *Journal of Pediatrics*. 2009 sep; 2(263).
25. Léger J OADMTTKHvVGPMBGEPSJAAICHCCG. European Society for Paediatric Endocrinology consensus guidelines on screening, diagnosis, and management of congenital hypothyroidism. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*. 2014; 3(363).
26. Larson C HRDADDMM. Risk factors associated with delayed thyrotropin elevations in congenital hypothyroidism. *Journal Pediatrics*. 2003; 5(587).
27. Supakul N DLSAJSEEKB. Ultrasound for primary imaging of congenital hypothyroidism. *American Journal of Roentgenology*. 2012 sep; 3(360).
28. Ohnishi H SHNHIHSN. Color Doppler ultrasonography: diagnosis of ectopic thyroid gland in patients with congenital hypothyroidism caused by thyroid dysgenesis. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*. 2003 nov; 11(5145).
29. Dias VM CACASR. Congenital hypothyroidism: etiol. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*. 2010 August; 8(815).
30. Lina Huerta-Sáenz CDÁOEJFBNM. Tamizaje nacional unificado de hipotiroidismo congénito en el Perú: un programa inexistente. *Revista Peruana de Medicina Experimental y Salud Publica*. 2015; 32.
31. American Academy of Pediatrics RSSoEaCoGATABRPHCLWPESFTKPKCSSV. Update of newborn screening and therapy for congenital hypothyroidism. *PubMed*. 2006 Jun; 6(2290).
32. Marti S AMSRJLSVVGRP. Effects of early high-dose levothyroxine treatment on auditory brain event-related potentials at school entry in children with congenital hypothyroidism. *PubMed*. 2006 Aug; 5(240).
33. Léger J OADMTTKHvVGPMBGEPSJAAICHCCG. European Society for Paediatric Endocrinology consensus guidelines on screening, diagnosis, and management of congenital hypothyroidism. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*. 2014 feb; 2(363).

ANEXO 4

FICHA DE RECOLECCION DE DATOS

“FACTORES ASOCIADOS AL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO EN
PACIENTES DEL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL
III GOYENECHÉ AREQUIPA 2013 – 2017.”

FICHA N° : _____ FECHA DE NACIMIENTO: _____

Hipotiroidismo congénito	<10 uU/ml () 10 – 20 uU/ml () >20 uU/ml ()
Sexo	Masculino () Femenino ()
Antecedente familiar de Hipotiroidismo congénito	Si () No ()
Tipo de Parto	Eutócico () Distócico ()
Peso al nacer	<1500 gr () 1500gr – 2500 gr () 2500gr – 4000 gr () > 4000gr ()
Edad gestacional Por CAPURRO	<37 semanas () 37-42 semanas () >37 semanas ()
APGAR al 1er minuto	0 – 3 () 4 – 6 () 7 – 10 ()
APGAR a los 5 minutos	0 – 3 () 4 – 6 () 7 – 10 ()
Hospitalización	Si () No ()
Motivo de hospitalización	
Hemograma	<5 000 () 5 000 – 25 000 () >25 000 ()
Plaquetas	< 150 000/mm ³ () > 150 000/mm ³ ()
PCR	>5 mg/dl () <5mg/dl ()
Condición de alta	Vivo () Fallecido ()



Universidad Católica de Santa María

(51 54) 382038 Fax: (51 54) 251213 ✉ ucsm@ucsm.edu.pe 🌐 http://www.ucsm.edu.pe Apartado: 1350

AREQUIPA - PERÚ

"IN SCIENTIA ET FIDE EST FORTITUDO NOSTRA"
(En la Ciencia y en la Fe está nuestra Fortaleza)

Arequipa, 16 de febrero del 2018

Of. N° 118-FMH-2018

Señor Doctor
LEONARDO OTTO CHIRINOS RAMOS
DIRECTOR DEL HOSPITAL III GOYENECHE
Presente

Asunto: Autorización Trabajo de Investigación Alumno QUISPE
NUÑOCA RAMIRO

Ref. : Expediente s/n del interesado

De mi consideración:


Es grato dirigirme a usted, solicitando su autorización a efecto de que el alumno Sr. QUISPE NUÑOCA RAMIRO, con Código 2011100581, pueda llevar a cabo su Trabajo de Investigación titulado "FACTORES ASOCIADOS AL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO EN PACIENTES DEL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL III GOYENECHE, 2016-2017", consistente en la recopilación de datos durante el mes de febrero en el establecimiento de su digna conducción y, en el horario que designe su representada. Se adjunta la solicitud de requerimiento del interesado.

Dicho trabajo ha sido aprobado por el Jurado Dictaminador respectivo, por lo cual, mucho le agradeceré, concederle las facilidades del caso, a nuestro estudiante, únicamente con fines académicos.

Agradeciendo anticipadamente por la atención dispensada al presente, quedo de usted.

Atentamente,



UNIVERSIDAD CATÓLICA DE SANTA MARÍA

Dr. Miguel Fernando Farfán Delgado
DECANO DE LA FACULTAD DE MEDICINA HUMANA

MFFD/Decano
ERUC
Adjs. Lo indicado

