**590. HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO EN ASTURIAS. TREINTA AÑOS DE CRIBADO**

**L. Pruneda González, E. García Fernández, M. Margolles Martins**

SpainRDR, Oficina de Investigación Biosanitaria de Asturias;

Consejería de Sanidad de Asturias.

Antecedentes/Objetivos: El hipotiroidismo congénito (HC) es la

primera causa de discapacidad psíquica prevenible. El cribado neonatal es crucial para instaurar un tratamiento precoz y evitar complicaciones. En Asturias, el diagnóstico neonatal de HC comenzó en 1982 con una cobertura inferior al 50% que aumentó al 99,36% en 2012. Nuestro objetivo es detectar posibles falsos positivos (FP) y falsos negativos (FN) del cribado para conocer la calidad del mismo y estimar la prevalencia de HC.

Métodos: Estudio descriptivo de prevalencia, incidencia al nacimiento y calidad de cribado. La información procede del registro del CMBD (diagnósticos de HC en Asturias, CIE9MC: 243) de 1996-2012, del registro del Laboratorio de Detección Neonatal de Enfermedades Metabólicas de la Universidad de Oviedo de 1982-2012 y de las historias clínicas de los casos.

Resultados: Identificamos 130 casos posibles de HC (45% exclusivos de cribado, 27% solo de CMBD y 28% detectados en ambas fuentes). Tras la revisión de las historias clínicas descartamos el 11% del

CMBD (había 10 nacidos antes del 82 que no eran HC). Con un 85%

de historias clínicas de casos cribados+ consultadas, confirmamos

42 HC permanentes (53%), 33 transitorios (41%) —en general por

prematuridad o alteraciones tiroideas maternas, 12% pendiente

de reevaluación diagnóstica a la edad de 3 años— y 4 FP (4,7%). La

incidencia de cribados+ fue de 1 de cada 2.618 nacimientos mientras que la de casos de HC permanente confirmados es de 1 de cada

5.923 nacimientos (diferencia debida a casos transitorios y a FP). Los

datos procedentes del CMBD nos permitieron identificar un 9,6% de

casos de HC que no se beneficiaron del cribado (72,7% mujeres) al

haber nacido antes de su implantación (edad a 2012: 67 ± 17). Por

otro lado, hay otro 9,6% de HC no cribados (50% mujeres) a los que,

por edad, sí les correspondía -5 nacieron en otras comunidades y

no tenemos datos de cribado y 6 nacieron en Asturias (se les midió

nivel de TSH y otras pruebas diagnósticas en el hospital de nacimiento durante el periodo neonatal al presentar hipotonía y otras

patologías que conllevan hipotiroidismo asociado, síndrome de

Wiedeman-Beckwith). La elevación fue transitoria en 4 casos y permanente en otros 2. No detectamos ningún FN del cribado neonatal. La prevalencia estimada de HC es de 1,06 por 100.000 hab. (67% mujeres).

Conclusiones: Es preciso mejorar la codificación de HC en el CMBD

(sobre todo en adultos) para aumentar la calidad del registro. Es importante realizar la confirmación diagnóstica tras el cribado para retirar el tratamiento a los FP. El cribado en Asturias tiene una buena sensibilidad por lo que ha ayudado a disminuir la prevalencia de deficiencia intelectual en nuestro entorno.

Financiación: FIS, expediente IR11/RDR-XX para 2012-2014