

EL HIPOTIROIDISMO CONGENITO EN ASTURIAS, 1996-2013

E García Fernández¹, L Pruneda González², M Margolles Martins¹.

1 Consejería de Sanidad, Asturias.

2 SpainRDR, Oficina de Investigación Biosanitaria, Asturias. Proyecto de Investigación del FIS, expediente IR11/RDR-XX para 2012-2014.

Un objetivo de la Estrategia Nacional en Enfermedades Raras (ER) del Sistema Nacional de Salud es apoyar actuaciones que mejoren la información y los recursos para su atención, así como el sistema de vigilancia epidemiológica basada en Registros. Nuestro objetivo es profundizar en el conocimiento del hipotiroidismo congénito en Asturias y facilitar la planificación de políticas sanitarias. Es la primera causa de discapacidad psíquica prevenible, debida a la disminución de actividad de las hormonas tiroideas. El cribado neonatal es crucial para instaurar tratamiento precoz y evitar complicaciones permanentes. Síntomas más comunes: estreñimiento, ictericia, fontanelas grandes y hernia umbilical, evolucionando a retraso del crecimiento y psicomotor. La gammagrafía tiroidea, la ecografía y la tiroglobulina sérica determinan la etiología. El tratamiento es la levotiroxina.

Estudio descriptivo de presentación clínica, prevalencia, incidencia anual, distribución por edad, sexo y cobertura de cribado. La información de los registros del CMBD e historias clínicas de cada paciente diagnosticado como caso de hipotiroidismo congénito (CIE-9 MC: 243) en Asturias entre 1996 y 2013.

De los 97 casos revisados, se descartan 14 con otro tipo de patología tiroidea. La prevalencia es de 7,82/100.000 hab. Predomina en mujeres (64.2 %). El diagnóstico es precoz con una mediana de 14 días (entre 3 y 120), excluyendo edad de diagnóstico del único caso anterior al programa de cribado en que se conoce, diagnosticado a los 16 meses. 20 pacientes son prematuros. Síntomas más frecuentes: fontanelas grandes (23 %), ictericia, alrededor del 21 %, y hernia umbilical (15 %), macroglosia (11 %). El 11 % de los casos tienen descrito un déficit intelectual. La prueba diagnóstica más realizada es la determinación de TSH, recogida en el 81 % y T4 libre (75 %), gammagrafía tiroidea (56 %), cuantificación de anticuerpos tiroideos (45 %) y ecografía tiroidea (40 %). En los que consta diagnóstico definitivo: 45 % son permanentes: primarios por agenesia 13 casos, 10 ectopia, 6 hipoplasia y 2 dishormonogénesis, así como 2 centrales: 1 caso por déficit de TSH y 1 por panhipopituitarismo. Los transitorios son el 18 %: 5 recién nacidos prematuros, 2 hijos de madre con enfermedad de Graves-Basedow, y 2 recién nacidos con déficit de yodo. El tratamiento de elección es la levotiroxina registrado en 68 % de las historias clínicas.

Los registros de enfermedades raras han contribuido a profundizar en el análisis de los patrones de presentación de la morbilidad del hipotiroidismo congénito en Asturias. La existencia del cribado ha ayudado a disminuir la prevalencia de pacientes con déficit intelectual en nuestro entorno.