



Universidad Autónoma de Querétaro

Facultad de Medicina

“PREVALENCIA DE HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO EN RECIÉN NACIDOS DIAGNOSTICADOS POR TAMIZ NEONATAL ALTERADO EN HOSPITAL GENERAL REGIONAL NO. 2”

Tesis

Que como parte de los requisitos para obtener el Diploma de la

ESPECIALIDAD EN PEDIATRÍA

Presenta:

Medico General. Vidal Romero Andrea

Dirigido por:

Med. Esp. Saturnino Ramón Ruíz Salazar.

Co-Director

Med. Esp. Claudia Patricia Yáñez Becerril

Querétaro, Qro. a Junio 2025

La presente obra está bajo la licencia:
<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.es>



CC BY-NC-ND 4.0 DEED

Atribución-NoComercial-SinDerivadas 4.0 Internacional

Usted es libre de:

Compartir — copiar y redistribuir el material en cualquier medio o formato

La licenciante no puede revocar estas libertades en tanto usted siga los términos de la licencia

Bajo los siguientes términos:



Atribución — Usted debe dar [crédito de manera adecuada](#), brindar un enlace a la licencia, e [indicar si se han realizado cambios](#). Puede hacerlo en cualquier forma razonable, pero no de forma tal que sugiera que usted o su uso tienen el apoyo de la licenciante.



NoComercial — Usted no puede hacer uso del material con [propósitos comerciales](#).



SinDerivadas — Si [remezcla, transforma o crea a partir](#) del material, no podrá distribuir el material modificado.

No hay restricciones adicionales — No puede aplicar términos legales ni [medidas tecnológicas](#) que restrinjan legalmente a otras a hacer cualquier uso permitido por la licencia.

Avisos:

No tiene que cumplir con la licencia para elementos del material en el dominio público o cuando su uso esté permitido por una [excepción o limitación](#) aplicable.

No se dan garantías. La licencia podría no darle todos los permisos que necesita para el uso que tenga previsto. Por ejemplo, otros derechos como [publicidad, privacidad, o derechos morales](#) pueden limitar la forma en que utilice el material.



Universidad Autónoma de Querétaro
Facultad de Medicina
Especialidad de Pediatría

“PREVALENCIA DE HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO EN RECIÉN NACIDOS DIAGNOSTICADOS
POR TAMIZ NEONATAL ALTERADO EN HOSPITAL GENERAL REGIONAL NO. 2”

Que como parte de los requisitos para obtener el Diploma de
Especialidad de Pediatría

Presenta:

Medico General. Vidal Romero Andrea

Dirigido por:

Dr. Saturnino Ramón Ruíz Salazar.

Med. Esp. Saturnino Ramón Ruiz Salazar

Presidente

Med. Esp. Claudia Patricia Yáñez Becerril

Secretario

DR. Nicolás Camacho Calderón

Vocal

Med. Esp. Rodrigo Miguel González Sánchez

Suplente 1

Dra. Sandra Margarita Hidalgo Martínez

Suplente 2

Centro Universitario, Querétaro, Querétaro

Fecha de aprobación por el Consejo Universitario (Junio 2025)

México

RESUMEN:

Introducción: El diagnóstico oportuno del hipotiroidismo congénito (HC), enfermedad metabólica más frecuente del recién nacido (RN), cuyo impacto destaca en el neurodesarrollo del menor, importante para la salud pública. Por lo que existe un programa nacional de tamizaje con objetivo de identificar a los menores portadores dentro de los primeros 15 días del nacimiento, para favorecer la confirmación diagnóstica, valoración y tratamiento oportunos por especialistas y así mejorar el pronóstico.

Objetivo: Determinar la prevalencia de hipotiroidismo congénito en recién nacidos diagnosticados por tamiz neonatal alterado en hospital general regional No. 2.

Material y Métodos: Se realizó un estudio transversal, retrospectivo, observacional, descriptivo. Se realizó un análisis univariado en el cual se incluyeron medidas de tendencia central y dispersión para variables cuantitativas, evaluadas con prueba de normalidad de Kolmogorov-Smirnov, además de frecuencias y proporciones para variables cuantitativas.

Resultados: Se obtuvieron 49 pacientes. La notificación de alteración de tamiz metabólico los recién nacidos tuvo una media de 22.76 días (DE 3.46). Las principales patologías identificadas al momento de toma del tamiz metabólico fueron problemas respiratorios, prematurez e hiperbilirrubinemia, 35 de los RN sin alteración asociada reportada. La oportunidad para la referencia de los casos al servicio de endocrinología pediátrica presentó una media de 3.1 días (DE 2.5 días). La oportunidad de resultado confirmatorio presentó una media de 0.97 días (DE 2.9 días). La frecuencia de hipotiroidismo identificada en esta población fue de 16% (n= 8). Sexo predominantemente fue en hombres con 75% (n= 6).

Conclusiones: La frecuencia de casos reportada fue elevada respecto a lo reportado en la literatura médica nacional e internacional.

Palabras clave: hipotiroidismo congénito, tamiz neonatal, TSH, hormonas tiroideas.

SUMMARY:

Introduction: Timely diagnosis of congenital hypothyroidism (CH), the most common metabolic disorder in newborns, is crucial for public health, as it significantly impacts neurodevelopment. Therefore, a national screening program exists to identify carrier infants within the first 15 days of life, facilitating timely diagnostic confirmation, evaluation, and treatment by specialists, thereby improving prognosis.

Objective: To determine the prevalence of congenital hypothyroidism in newborns diagnosed with abnormal newborn screening results at Regional General Hospital No. 2.

Materials and Methods: A cross-sectional, retrospective, observational, descriptive study was conducted. Univariate analysis was performed, including measures of central tendency and dispersion for quantitative variables, assessed using the Kolmogorov-Smirnov normality test, as well as frequencies and proportions for quantitative variables.

Results: 49 patients were included in the study. The mean time to notification of abnormal newborn metabolic screening results was 22.76 days (SD 3.46). The main pathologies identified at the time of metabolic screening were respiratory problems, prematurity, and hyperbilirubinemia; 35 of the newborns had no reported associated abnormalities. The mean time to referral to the pediatric endocrinology service was 3.1 days (SD 2.5 days). The mean time to confirmatory results was 0.97 days (SD 2.9 days). The frequency of hypothyroidism identified in this population was 16% (n = 8). Males predominated, comprising 75% (n = 6).

Conclusions: The reported frequency of cases was high compared to that reported in the national and international medical literature.

Keywords: congenital hypothyroidism, neonatal screening, TSH, thyroid hormones.

DEDICATORIAS

A DIOS por ayudarme en cada paso, por sostenerme en todo momento, por darme como regalo a dos grandes personas que me cuiden aquí en la tierra.

A MIS PADRES Hilda Romero Luna y Andrés Vidal Mendoza por creer en mí, por apoyarme en cada paso que daba, por enseñarme que podía lograrlo todo si solo me esforzaba y que con amor todo era posible.

A MIS HERMANOS Blanca y Emmanuel por estar siempre.

A Mario por creer siempre en mí incluso cuando yo no lo hacía.

AGRADECIMIENTOS

Al Dr. Saturnino Ramón Ruíz Salazar por apoyarme en el trayecto del desarrollo de la tesis, por ser paciente y amable.

A la Dra. Claudia Yáñez por aportar su conocimiento y su experiencia en el desarrollo de la tesis.

ÍNDICE	
Contenido	Página
RESUMEN	I
SUMMARY	II
DEDICATORIAS	III
AGRADECIMIENTOS	IV
ÍNDICE	V
ÍNDICE DE GRÁFICOS	VI
ABREVIATURAS Y SIGLAS	VII
I.- INTRODUCCIÓN	1
II.- ANTECEDENTES	3
II.I.- Definición	3
II.II.- Epidemiología	3
II.III.- Tamiz neonatal	3
II.IV.- Tamizaje en México	5
II.V.- Prevalencia nacional	5
III.- FUNDAMENTACIÓN TEÓRICA	7
III.I.- Fisiopatología	7
III.II.- Desarrollo clínico	10
III.III.- Tratamiento y pronóstico	11
IV.- HIPÓTESIS	14
V.- OBJETIVOS	15
V.I.- Objetivo general	15
V.II.- Objetivos específicos	15
VI.- MATERIAL Y METODOLOGÍA	16
VI.I.- Tipo de investigación	16
VI.II.- Población de estudio	16
VI.III.- Muestra y tipo de muestra	16
VI.IV.- Criterios de selección	16
VI.V.- Variables	17
VI.VI.- Procedimiento	17
VI.VII.- Análisis estadístico	18
VI.VIII.- Elaboración de gráficos	18
VI.IX.- Consideraciones éticas	18
VII.- RESULTADOS	20
VIII.- DISCUSIÓN	25
IX.- CONCLUSIONES	28
X.- PROPUESTAS	29
XI.- BIBLIOGRAFÍA	30
XII.- ANEXOS	32
XII.I.- Instrumento de recolección de datos	32
XII.II.- Carta de consentimiento informado	34

ÍNDICE DE GRÁFICOS.

Contenido:	Página
Gráfica 1. Oportunidad de Notificación de Tamiz metabólico alterado.	21
Gráfica 2. Características de los recién nacidos al momento de toma de Tamiz Metabólico.	22
Gráfica 3. Oportunidad de referencia a endocrinología pediátrica.	22
Gráfica 4. Sexo predominante.	23
Tabla 1: Emisión de resultados confirmatorios.	24

ABREVIATURAS Y SIGLAS

- HC: Hipotiroidismo congénito.
- RN: Recién nacido.
- DE: Desviación estándar.
- TSH: Thyroid-Stimulating Hormone u Hormona estimulante de la tiroides.
- T4: Tiroxina.
- ELISA: Enzyme-Linked Immunosorbent Assay ó Ensayo Inmunoabsorbente Ligado a Enzimas.
- RN: Recién nacidos.
- TTF-1: Thyroid Transcription Factor-1.
- TTF-2: Thyroid Transcription Factor-2.
- PAX8: Paired-box 8.
- TSHR: Thyroid Stimulating Hormone Receptor ó Receptor de la Hormona Estimulante de la Tiroides.

I.- INTRODUCCIÓN

El HC corresponde a la primera causa de patologías endocrinas en el recién nacido. Esta entidad es definida como un defecto congénito que se traduce en una deficiencia de hormonas tiroideas a nivel tisular, detectable en la primera etapa de la vida. Las hormonas tiroideas juegan un rol fundamental en el desarrollo de los órganos, particularmente en la maduración del cerebro. Por lo tanto, el HC es considerado una urgencia pediátrica, ya que la deficiencia hormonal sostenida genera un retraso mental irreversible, además de diversas morbilidades.

A nivel global, la prevalencia de HC se estima en aproximadamente 3: 10,000 RN. En México, la incidencia reportada es aún mayor, estimándose en 1: 2,400 RN vivos. Antes de la implementación de los programas mundiales de tamizaje, la evolución natural de la enfermedad llevaba a un deterioro progresivo casi indetectable clínicamente en etapas tempranas.

En la actualidad, el diagnóstico temprano se realiza primordialmente a través del programa nacional de tamizaje, el cual busca identificar a los menores portadores dentro de los primeros 15 días del nacimiento midiendo los niveles de TSH. La evidencia reciente subraya que un retraso de una semana o mayor a 15 días en el inicio del tratamiento sustitutivo con levotiroxina tiene efectos severos y permanentes en la cognición y el neurodesarrollo del neonato. Esto señala la importancia de investigar no solo la presencia de la enfermedad, sino la eficiencia de los procesos de detección, referencia diagnóstica y tratamiento en los sistemas de salud.

Es importante señalar que el tamizaje neonatal y el diagnóstico oportuno de HC constituyen uno de los pocos programas de medicina preventiva con un impacto masivo y directo de la salud pública, mostrando una relación cost-beneficio sumamente positiva. Desde una perspectiva social y práctica, se trata de la única patología en la cual se puede prevenir por completo la discapacidad mental mediante una intervención oportuna. El presente trabajo posee una utilidad metodológica y práctica, ya que la de información epidemiológica local permite

evaluar la operatividad del sistema de salud en tiempo real, abriendo la oportunidad para la mejora continua de los servicios y la correcta distribución de recursos.

A pesar de que existe bibliografía de la prevalencia a nivel nacional e internacional, en Querétaro no existen reportes actuales que reflejen la incidencia de esta patología. El hospital general regional No. 2 “El Marqués” del instituto mexicano del seguro social es un centro de referencia para todos los pacientes sospechosos que se detectan en el primer nivel de atención de la región. Ante este escenario, surge la necesidad de generar estadística local que sirva como pauta para optimizar la gestión clínica y de recursos, buscando ofrecer mejores resultados en la calidad de los pacientes y sus familias. Derivado de lo anterior, y para atender esta necesidad de información de nuestro entorno hospitalario, surgió la siguiente pregunta de investigación: ¿Cuál es la prevalencia de hipotiroidismo congénito en recién nacidos diagnosticados por tamiz neonatal alterado en el hospital general regional No. 2?

II.- ANTECEDENTES

II.I.- Definición

El hipotiroidismo congénito (HC) corresponde a un defecto congénito que se traduce en deficiencia hormonal, detectable en la primera etapa del recién nacido y que requiere tratamiento oportuno para la prevención de complicaciones derivadas de la enfermedad, como lo es el retraso mental irreversible, por lo que es considerada una urgencia pediátrica (Castilla, 2015; Ortigosa et al., 2008; Rodríguez et al., 2019; Vela et al., 2004).

Esta entidad resulta de la disminución biológica de las hormonas tiroideas a nivel tisular, producción insuficiente de estas, resistencia en tejidos diana o alteraciones en transporte y/o metabolismo. También se define como la disfunción variable del eje hipotálamo-hipófisis-tiroideo que se presenta al nacimiento (Ares et al., 2019; Sitja et al., 2022).

La evolución natural de esta patología se ha visto limitada gracias a la implementación de tamizajes al nacimiento, los cuales contemplan dentro de su detección casos sospechosos de HC en los recién nacidos aparentemente sanos (Vela et al., 2004).

II.II.- Epidemiología

El HC corresponde a la primera causa de patologías endócrinas en el neonato. Datos internacionales estiman 1:3500 casos de la enfermedad. Aproximadamente el 90% de los casos son patologías permanentes de la tiroides (Ares et al., 2019). Fuentes distintas mencionan una incidencia de HC de 1:2000–1:3000 recién nacidos, mientras que la incidencia máxima notificada se reportó en 1:16,000 (Sitja et al., 2022).

II.III.- Tamiz neonatal

Se estima que, desde la introducción del tamiz neonatal, a nivel mundial se han analizado más de 150 millones de recién nacidos, con una identificación de aproximadamente 42,000 afectados (1:3,571). El objetivo principal de este

programa es la detección y tratamiento oportuno, con el fin de evitar daño neurológico, morbilidad, mortalidad y discapacidad generada por esta enfermedad (Ares et al., 2019; Vela et al., 2004). La detección de HC se considera como uno de los pocos programas de medicina preventiva que tiene un impacto en salud pública, con una relación costo-beneficio positiva (Calle et al., 2020).

El objetivo de los programas nacionales que implementan el tamizaje generalizado corresponde a la detección de enfermedades metabólicas previas al desarrollo clínico, con el fin de iniciar un tratamiento oportuno y mejorar el pronóstico de los pacientes, principalmente en aquellos con casos severos y permanentes, y de manera secundaria, en la identificación de casos leves permanentes o transitorios (Rodríguez et al., 2019; Flores et al., 2018).

Con el desarrollo de mejores técnicas de derivación e identificación, así como de confirmación, se han mejorado los tiempos y el diagnóstico de los menores afectados, por lo cual se observan prevalencias más altas que en años previos (Vela et al., 2004; Wassner, 2018).

Antes de la implementación de programas mundiales de tamizaje, se observaba una frecuencia de 1:7000 nacidos vivos. Actualmente, se ha estimado que la prevalencia mundial del HC se encuentra aproximadamente en 3:10,000 recién nacidos. Esta prevalencia varía al tomar en cuenta distintas variables como el tipo de población y distribución geográfica, sin una explicación plausible hasta el momento (Vela et al., 2004; Hinojosa et al., 2018; Peters et al., 2018).

Datos internacionales han sugerido que la población asiática, hispana y de indígenas americanos presentan una frecuencia mayor de la enfermedad, en comparación con población blanca y afroamericana (Castilla, 2015; Wassner, 2018). Otros autores estiman que la prevalencia mundial oscila entre 1:800–1:10,000. En México, se calcula en 1:2400 (Castilla, 2015).

A nivel nacional, se realizó la introducción del Tamiz Neonatal como prueba piloto a partir de 1976. No fue hasta 1986 que se implementó como programa de salud en los recién nacidos, con obligatoriedad a partir de 1995. Esto favoreció una cobertura de 5.4% en el tamizaje obtenido en 1989 a 87.9% en 1997.

Desde la implementación del programa, se han analizado alrededor de 4,052,782 menores, con 1,576 casos identificados (1:2,572) (Vela et al., 2004; Hinojosa et al., 2018). Esta enfermedad afecta predominantemente a las mujeres (2:1), y en un 90% de los casos se reporta como permanente (Hinojosa et al., 2018). Otros autores estiman una incidencia de 1:1900 recién nacidos, cifra mayor a la reportada a nivel global. Se ha determinado que el 57% corresponde a ectopia, 36% a agenesia, 7% a dishormonogénesis y 5% a hipoplasia (Flores et al., 2018).

Es importante resaltar que no es posible diagnosticar la enfermedad únicamente mediante pruebas de tamizaje; sin embargo, se trata de una estrategia de salud pública orientada a limitar la cantidad de casos no tratados (Ares et al., 2019). Esta prueba presenta una sensibilidad y especificidad cercana al 100%, aunque puede generar falsos positivos y negativos. Los falsos negativos se asocian principalmente a hipotiroidismos sin elevación de TSH (como los centrales) o a elevaciones tardías de TSH en prematuros y recién nacidos con bajo peso, entre otros factores (Ortigosa et al., 2008).

II.IV.- Tamizaje en México

En México, el tamizaje se realiza mediante la medición primaria de TSH, ya que es una técnica sensible y de bajo costo. La muestra se obtiene a partir de sangre del talón, recolectada entre el segundo y quinto día de nacimiento, con el fin de evitar falsos positivos (si la muestra se toma antes de las 48 horas de vida) o retraso en el inicio del tratamiento (Castilla, 2015).

Ante un tamiz positivo, se debe derivar al recién nacido de forma inmediata para pruebas confirmatorias, que incluyen la medición de TSH y T4 libre en suero como medida inicial (Ares et al., 2019). En México, los puntos de corte para pruebas confirmatorias se han establecido en TSH ≥ 10 mU/L por fluoroscopia o ELISA. El diagnóstico se confirma con TSH > 40 mU/L y T4 baja (Castilla, 2015; Flores et al., 2018).

II.V.- Prevalencia nacional

Una prevalencia estimada en población mexicana propone un 1.09 casos por cada 10,000 nacidos vivos. En México, la realización del Tamiz Neonatal es generalizada desde 1988 y obligatoria a partir de 1993. Desde esta fecha, se han analizado alrededor de 4,052,782 menores, con 1,576 casos identificados (1:2,572) (Vela et al., 2004).

Un estudio realizado por el Instituto Nacional de Pediatría reportó que, en una muestra de 1,273,727 recién nacidos, con 99.5% de muestras adecuadas para el procesamiento, se identificaron 3,337 muestras sospechosas (TSH >10 μ U/mL). De estos, se confirmaron 923 casos, lo que mostró una prevalencia de 7.3/10,000 RN vivos (1:1,373 RN vivos). En este estudio, el 38.7% de los casos correspondió a hombres y el 61.1% a mujeres. Además, el 92.4% presentó edad gestacional de término, el 6.7% fueron prematuros y el 0.5% pos término (Hinojosa et al., 2018).

La prevalencia estimada para el estado de Querétaro fue de 7.3/10,000 RN vivos, lo que contrastó con resultados de otros autores que reportaron prevalencias de 4.2/10,000 RN vivos y 3.4/10,000 RN vivos. El estudio concluyó que el hipotiroidismo congénito ha aumentado 1.8 veces en los últimos 14 años (Hinojosa et al., 2018).

III.- FUNDAMENTACIÓN TEÓRICA

III.I.- Fisiopatología

Las hormonas tiroideas juegan un rol fundamental en el desarrollo de los órganos, particularmente del cerebro. La interacción hormonal inicia durante la vida intrauterina y contribuye a la maduración de múltiples sistemas y funciones. De manera independiente a la madre, este cambio se observa a partir del segundo trimestre de gestación, por lo que la concentración de hormonas maternas solo influye en el feto durante el primer trimestre (Wassner, 2018; Klosinska et al., 2022).

El hipotiroidismo congénito se considera generalmente una patología esporádica con etiología poco clara. Se han identificado alteraciones en genes que median la diferenciación tiroidea, migración y crecimiento, aunque menos del 5% de los casos se atribuyen a mutaciones. Por otro lado, la mayoría de los casos se relacionan con genes involucrados en la síntesis hormonal (Peters et al., 2018).

Se ha dicho que factores como la distribución geográfica, la frecuencia de deficiencia de yodo poblacional, el periodo de realización de la recolección de la información y la metodología para tamizar a los neonatos, así como los puntos de corte e interpretación de estos, pueden influir en las variaciones de la frecuencia de la enfermedad a nivel global e incluso a nivel local (Guzmán-Morales et al., 2017).

El yodo es un elemento imprescindible para el desarrollo de funciones metabólicas y endócrinas, ya que es necesario para la síntesis de hormonas tiroideas. Como estrategia, en algunos países se ha propuesto e implementado la suplementación de yodo a algunos alimentos, como la sal (Zimmermann, 2009).

Algunas alteraciones observadas por carencia de yodo en la etapa fetal corresponden a abortos, aumento de la mortalidad fetal y perinatal, alteraciones congénitas, retraso mental, cretinismo, y en la etapa neonatal, bocio e hipotiroidismo (Zimmermann, 2009).

De manera general, el hipotiroidismo congénito se considera una patología multicausal sin un origen aparente, aunque existen causas identificadas, como:

- Migración incompleta o aberrante del esbozo tiroideo.

- Diferenciación o crecimiento inadecuado de la glándula.
- Defectos en la biosíntesis de las hormonas tiroideas (Ramos et al., 2015).

La principal causa identificada corresponde a la deficiencia de yodo, ya que en áreas con suficiencia esta patología es escasa (Guzmán-Morales et al., 2017).

Para poder considerar las causas, es relevante clasificar el tipo de afectación:

- Disgenesias tiroideas: principal causa de hipotiroidismo congénito permanente (hasta el 90%), más frecuentes en mujeres.
- Dishormonogénesis: grupo de errores congénitos que bloquean parcial o totalmente los procesos de síntesis y secreción de hormonas tiroideas (Castañeda et al., 2016).

Algunas de las alteraciones transitorias de hipotiroidismo congénito primario corresponden entre el 10% y 20%, y pueden ser de origen iatrogénico, déficit de yodo, alteraciones inmunitarias o genéticas (Ares et al., 2019). También se pueden presentar alteraciones a nivel central, específicamente en el eje hipotálamo-hipofisiario (Ares et al., 2019).

En México se ha identificado que el 57% de los casos corresponden a disgenesia tiroidea y que aproximadamente un 2% presentan agregación familiar (Castilla, 2015). Tanto los defectos en la migración como en la diferenciación glandular se agrupan dentro de las disgenesias tiroideas, observándose un predominio femenino. La causa de esta mayor frecuencia no se conoce aún, pudiendo estar relacionada con una mayor supervivencia en mujeres o con una susceptibilidad biológica a la enfermedad (Vela et al., 2004).

Asimismo, se han estudiado mutaciones que podrían estar involucradas en el desarrollo y crecimiento tiroideo, entre las cuales se encuentran los genes TTF1, TTF2, PAX8 y TSHR (Vela et al., 2004; Wassner, 2018).

Secundario al incremento de la sobrevida de neonatos prematuros, se ha visto una elevación de casos de disfunción tiroidea secundaria, ya que estos pacientes tienen mayor riesgo de padecer esta enfermedad en comparación con los

neonatos de término (Chung, 2021; Yahyaoui et al., 2020). Este tipo de neonatos deben adaptarse de manera forzada a la vida extrauterina para poder alcanzar la madurez y desarrollo suficientes. El componente del hipotiroidismo congénito en pacientes pretérmino puede estar mediado tanto a nivel central como a nivel glandular (Klosinska et al., 2022).

En grandes prematuros (<1,500 g o <32 semanas de gestación) se observa con frecuencia un incremento tardío de la concentración de TSH, que no suele ser detectado a las 48 horas posteriores al nacimiento. En estos casos se debe repetir el cribado para corroborar el resultado (Yahyaoui et al., 2020).

La presencia de hipotiroidismo congénito tanto en pacientes de término como en pretérmino confiere altos riesgos de desarrollar complicaciones que en muchos casos son fatales. Esto puede impactar de manera negativa, ya que existen casos en los cuales el paciente fallece antes de poder tener un diagnóstico. Algunas complicaciones tempranas pueden estar relacionadas con el papel que juega la hormona tiroidea en la maduración de múltiples sistemas y órganos, particularmente los pulmones (Vela et al., 2004).

Existen reportes que mencionan que los menores que padecen hipotiroidismo congénito tienen un riesgo mayor de fallecer de manera inesperada, describiéndose complicaciones a nivel multiorgánico. A nivel nacional, en 2001 se determinó que un resultado sospechoso reportado por tamiz neonatal puede elevar el riesgo de mortalidad en 1.9 veces (Castilla, 2015).

Las implicaciones más relevantes que generan premura en la detección de estos casos radican no solo en la prevención del daño neurológico y la discapacidad, sino también en la reducción del riesgo de defunción (Castilla, 2015). Un estudio realizado por el Instituto Nacional de Salud Pública reportó que no se identificaron diferencias significativas en variables relacionadas con la madre; sin embargo, algunas características socioculturales podrían influir en la realización del estudio de tamizaje, así como en la confirmación diagnóstica de la enfermedad (Castilla, 2015).

En términos generales, el hipotiroidismo se caracteriza por una disminución de la actividad biológica de las hormonas tiroideas a nivel tisular, lo que coincide con el descenso de los niveles plasmáticos y la subsecuente elevación de la TSH (Rodríguez et al., 2019).

III.II.- Desarrollo clínico

La presentación clínica franca de la enfermedad hoy en día es poco frecuente gracias a los programas de tamizaje, lo que ha permitido mejorar los tiempos de inicio de sintomatología evidente, la cual se presenta entre el segundo y tercer mes de vida extrauterina. Por otro lado, en etapas neonatales tempranas, la enfermedad tiene una presentación clínica prácticamente imperceptible (González-de la Rocha, 2018).

La enfermedad se presenta de manera inespecífica y progresa de forma proporcional con el tiempo de evolución y la intensidad de la enfermedad. Sólo alrededor del 5% de los neonatos podrán ser diagnosticados por medio de la clínica (Hernández et al., 2019).

En aquellos casos en quienes se presentan datos clínicos, los más frecuentes incluyen amplitud de fontanela posterior (>0.5 cm), macroglosia, edema, llanto ronco, facies tosca, herniación umbilical, hipotonía, piel moteada, hipotermia, letargia, ictericia prolongada (mayor de 2 semanas), bradicardia, dificultad para la alimentación y estreñimiento (Martínez, 2020; Rodríguez & Pérez, 2017; Valdez et al., 2016).

Aunado a los datos previos, la osificación femoral distal ausente o <3 mm sugiere severidad de la enfermedad tanto fetal como materna. Asimismo, se ha observado asociación con otras alteraciones como hipoacusia, malformaciones extratiroides (neurológicas, genitourinarias, digestivas y oftálmicas), alteraciones cardíacas, paladar hendido y displasia de cadera (Martínez, 2020).

Alrededor del 5% de los menores con HC presentan algún tipo de signo o síntoma durante el primer mes de vida y su intensidad suele asociarse con la gravedad de la etiología y edad (González et al., 2018).

Es importante resaltar que estos menores se deben derivar de manera temprana para recibir valoración inter y multidisciplinaria, así como especializada para realizar el diagnóstico definitivo, tratamientos y apoyo clínico especializado, así como el seguimiento de los pacientes (Instituto Nacional de Pediatría, 2020).

III.III.- Tratamiento y pronóstico

El tratamiento va encaminado a la suplementación hormonal por medio de levotiroxina con el fin de que los menores alcancen un neurodesarrollo y crecimiento correspondientes al potencial genético (Secretaría de Salud, 2019).

El tratamiento va encaminado a la suplementación hormonal por medio de levotiroxina con el fin de que los menores alcancen un neurodesarrollo y crecimiento correspondientes al potencial genético (Castilla, 2015).

Los episodios de exceso de dosis de levotiroxina en pacientes con HC durante los primeros años de vida influyen directamente en la cognición y obligan a extender el tiempo de vigilancia de los niveles hormonales para poder lograr un estado eutiroideo (García, Rodríguez, Rodríguez, Dulín, & Álvarez, 2020).

El retraso en el neurodesarrollo en general es irreversible, como consecuencia de la demora en el inicio de tratamiento con levotiroxina mayor de 15 días (Rivera, Huerta, Centeno, & Zurita, 2018).

El pronóstico de estos menores está directamente ligado a la oportunidad del inicio de tratamiento. El retraso hasta de una semana del tratamiento sustitutivo puede tener severos efectos en la cognición del neonato (Castilla, 2015).

La detección precoz evita el retraso mental, el cociente intelectual de los pacientes que inician tratamiento de manera temprana se desarrolla de manera normal. En algunos casos, puede haber excepciones a lo anterior y presentarse un retraso mental mínimo que lleva a problemas de conducta, alteraciones de la comprensión del lenguaje, motricidad fina, discriminación perceptomotora y visomotora escasa para el desarrollo de una vida normal (Rodríguez, Chueca, Alija, Ares, Moreno, & Rodríguez, 2019).

A pesar del progreso respecto al tratamiento y manejo del hipotiroidismo congénito (HC), este padecimiento continúa causando diversos grados de deterioro neurológico en quienes lo padecen, ya que además del diagnóstico e inicio de tratamiento oportuno, se debe llevar el seguimiento pertinente de los casos para poder monitorear las concentraciones hormonales que lleven a los pacientes a alcanzar metas de tratamiento y lograr un adecuado desarrollo (Moreno et al., 2018).

De no realizar el diagnóstico temprano, el niño evolucionará y agravará con la presentación de piel seca, llanto ronco, facies mixedematosa, ensanchamiento del tabique nasal, párpados y labios tumefactos, macroglosia y retraso neurológico con deterioro progresivo (Rastogi & LaFranchi, 2010).

En los casos en que se identifiquen alteraciones como macroftalmia, micropene con o sin criptorquidia y/o hipoglicemia, se deberá sospechar de HC central, que en el 75% de los casos se asocia a una deficiencia múltiple a nivel hipofisiario (Rastogi & LaFranchi, 2010).

Se ha planteado un seguimiento de los pacientes hasta el término de la pubertad y el término del crecimiento. Posteriormente, puede realizarse de manera más esporádica para evaluar el apego al tratamiento, así como los requerimientos de medicación para evitar hipo o hipertiroidismo subclínicos y su relación con problemas cardiovasculares, sobrepeso y defectos de la mineralización ósea en la vida adulta (Deladoëy et al., 2011).

La transición de la atención pediátrica a adulta puede complicar las tasas de cumplimiento de metas terapéuticas, lo cual aumenta la morbilidad durante esta etapa, por lo que es imprescindible el fomento del autocuidado (Corbetta et al., 2009).

Se estima que alrededor del 70% de los pacientes con HC tienen adecuado cumplimiento del tratamiento durante su vida adulta. Se debe enfatizar el cumplimiento de metas terapéuticas, en especial en mujeres en edad reproductiva por el riesgo que implica el descontrol hormonal durante el embarazo (Deladoëy et al., 2011).

La introducción del cribado neonatal del HC representa uno de los éxitos más importantes en salud pública, ya que ha limitado y casi eliminado el retraso del neurodesarrollo de los pacientes que cursan con la enfermedad (Rastogi & LaFranchi, 2010).

IV.- HIPÓTESIS

Hipótesis del trabajo: De acuerdo con lo establecido en la “Guía para escribir un protocolo de investigación” realizado por la Organización Panamericana de la Salud, se dice que no todas las investigaciones tienen formulación de hipótesis para verificación empírica ulterior. Dadas las características metodológicas de este protocolo, no se requiere dicha sección.

Sin embargo, por ser un trabajo de tesis se tiene la siguiente:

Hipótesis de investigación general

- H1: La prevalencia de Hipotiroidismo congénito en Querétaro en el instituto mexicano del seguro social es mayor a la reportada en la literatura.
- H0: La prevalencia de Hipotiroidismo congénito en Querétaro en el instituto mexicano del seguro social es menor a la reportada en la literatura.

V.- OBJETIVOS

V.I.- Objetivo general

Determinar la Prevalencia de hipotiroidismo congénito en recién nacidos diagnosticados por tamiz neonatal alterado en hospital general regional No. 2

V.II.- Objetivos específicos

- Determinar las características de la toma del tamiz neonatal de pacientes sospechosos de hipotiroidismo congénito en el Hospital General Regional 2, IMSS “El Marqués”, Querétaro
- Describir las características del inicio de tratamiento de pacientes sospechosos de hipotiroidismo congénito en el Hospital General Regional 2, IMSS “El Marqués”, Querétaro
- Determinar en cual sexo es más frecuente masculino o femenino en pacientes sospechosos de hipotiroidismo congénito en el Hospital General Regional 2, IMSS “El Marqués”, Querétaro
- Determinar la edad a la cual se notifica el tamiz alterado en pacientes sospechosos de hipotiroidismo congénito en el Hospital General Regional 2, IMSS “El Marqués”, Querétaro.

VI.- MATERIAL Y METODOLOGÍA.

VI.I.- Tipo de investigación:

- Tipo de investigación: Clínica, epidemiológica.
- Tipo de diseño: Transversal.
- De acuerdo con la intervención del investigador: Observacional.
- De acuerdo con uso de la información: Descriptivo.

VI.II.- Población de estudio:

- Universo de trabajo: Registros de pacientes atendidos en el servicio de pediatría del Hospital General Regional 2, IMSS “El Marqués”, Querétaro. Registrados al 13 de diciembre de 2023.
- Unidades de observación: Pacientes.
- Lugar del estudio: Servicio de pediatría del Hospital General Regional 2, IMSS “El Marqués”, Querétaro.

VI.III.- Muestra y tipo de muestra:

Tipo de muestreo: No probabilístico de casos consecutivos.

Al 13 de diciembre de 2023 se contaba con 53 expedientes en la base de datos del hospital, de los cuales posterior a aplicar criterios de eliminación de obtuvieron 49 pacientes.

VI.IV.- Criterios de selección:

Criterios de inclusión:

- Expedientes clínicos de pacientes con sospecha de hipotiroidismo congénito.

Criterios de exclusión:

- Expedientes clínicos de pacientes que cuenten con derivación por más de una patología reportada en tamiz neonatal.

- Expedientes clínicos de pacientes sin resultado de tamiz neonatal.
- Expedientes clínicos de pacientes con diagnóstico clínico de hipotiroidismo congénito.

Criterios de eliminación:

- Expedientes clínicos de pacientes sin valores de hormonas tiroideas en expediente clínico.
- Expedientes clínicos de pacientes con información incompleta en áreas prioritarias para este protocolo.

VI.V.- Variables:

- Sexo.
- Edad gestacional.
- Complicaciones al nacimiento.
- Días de nacimiento a la toma de tamiz, a su notificación y a la referencia a endocrinología.
- Oportunidad de valoración por endocrinología.
- Inicio de tratamiento clasificación de hormonas tiroideas.

VI.VI.- Procedimiento:

Se realizó un estudio transversal, observacional y descriptivo, para el cual se solicitó autorización por los comités correspondientes (CLIS y CEI) del Hospital General Regional No. 2 de Querétaro. Posteriormente, a su autorización se realizó la búsqueda de expedientes clínicos físicos y electrónicos, además de búsqueda de información en plataforma de Vigilancia Epidemiológica de Enfermedades Metabólicas para el llenado de la hoja de recolección de datos de aquellos registros de pacientes que cumplan con los criterios de inclusión y ninguno de exclusión. A

continuación, se realizó el análisis de la información para llevar a cabo el cumplimiento de los objetivos del presente protocolo de investigación.

Al finalizar la tesis se presentó ante la comitiva del departamento de enseñanza para su presentación y valoración por los médicos del servicio de Pediatría del Hospital General Regional 2, IMSS “El Marqués”, Querétaro.

VI.VII.- Análisis estadístico

Después de la recolección, vaciado y validación de la información obtenida, se llevó a cabo el siguiente análisis estadístico para la presentación de resultados.

Estadísticos descriptivos

Para el análisis univariado se utilizó frecuencias y proporciones para variables categóricas; y medidas de tendencia central y dispersión para variables cuantitativas, las cuales se reportaron de acuerdo con su distribución, se utilizó pruebas de normalidad de Kolmogorov-Smirnov tomando en cuenta el valor de $p < 0.05$ como estadísticamente significativo.

VI.VIII.- Elaboración de gráficos

Se tomaron aquellas variables que resultaron estadísticamente significativas y se realizó la construcción de figuras gráficas para la representación de los datos obtenidos.

VI. IX.- Consideraciones éticas:

Esta investigación no conlleva ningún riesgo para el paciente, por lo cual, de acuerdo con lo estipulado en el artículo 17 fracción II de acuerdo con el Reglamento de la Ley General de Salud en Materia de Investigación para la Salud se considera sin riesgo, debido a que se realizarán evaluaciones por medio de cuestionarios directamente aplicados al paciente.

En los casos de investigaciones sin riesgo o con riesgo mínimo, la carta de consentimiento informado no será un requisito para solicitar la autorización del

proyecto o protocolo de investigación. Todo lo anterior en acuerdo con la NOM-012-SSA3-2012.

Este protocolo fue sometido a evaluación por el Comité Local de Investigación y Ética en Investigación en Salud del Instituto Mexicano del Seguro Social y fue realizado por personas científicamente calificadas y bajo la supervisión de un equipo de médicos clínicamente competentes y certificados en su especialidad.

VII.- RESULTADOS

Con el fin de incrementar la seguridad y precisión del presente estudio, se decidió incluir a la totalidad de pacientes referidos para valoración por sospecha de hipotiroidismo congénito al momento del análisis estadístico.

Al 13 de diciembre de 2023 se contaba con 53 pacientes en la base de datos del hospital. De estos, 3 fueron eliminados del presente análisis; dos de ellos fueron derivados de manera equivocada al servicio de endocrinología y un caso presentó baja en la derecho-habencia (dicho paciente fue referido al Hospital General de Querétaro para seguimiento).

Se realizaron imputaciones en datos faltantes de acuerdo con las frecuencias absolutas presentadas en la muestra.

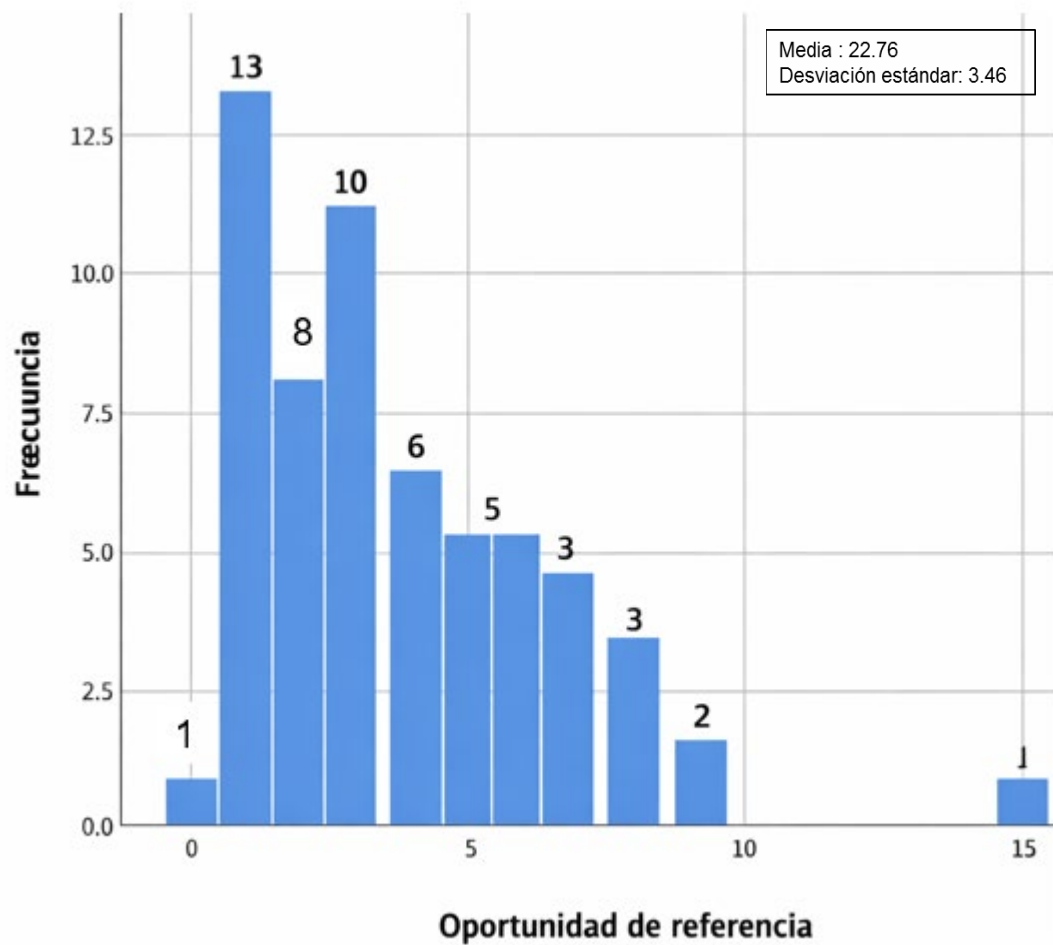
Un total de 49 registros provenientes de 15 Unidades de Medicina Familiar (UMF), las cuales pertenecen al universo que conforma la población de responsabilidad del hospital, fueron incluidos en el análisis. El turno vespertino atendió al 61.2% (n= 30) de los pacientes referidos.

La notificación de alteración de tamiz metabólico los recién nacidos tuvo una media de 22.76 días con una desviación estándar (DE) 3.46, dos casos tuvieron notificación a los 29 y 30 días. (Figura 1).

Se identificaron cuáles fueron las patologías presentes en los recién nacidos al momento de toma de tamiz metabólico, entre las cuales se encontraron tres principales en orden de frecuencia fueron problemas respiratorios, seguido de la prematurez y finalmente hiperbilirrubinemia; en 35 de los recién nacidos se encontraban sin alteración asociada. (Figura 2).

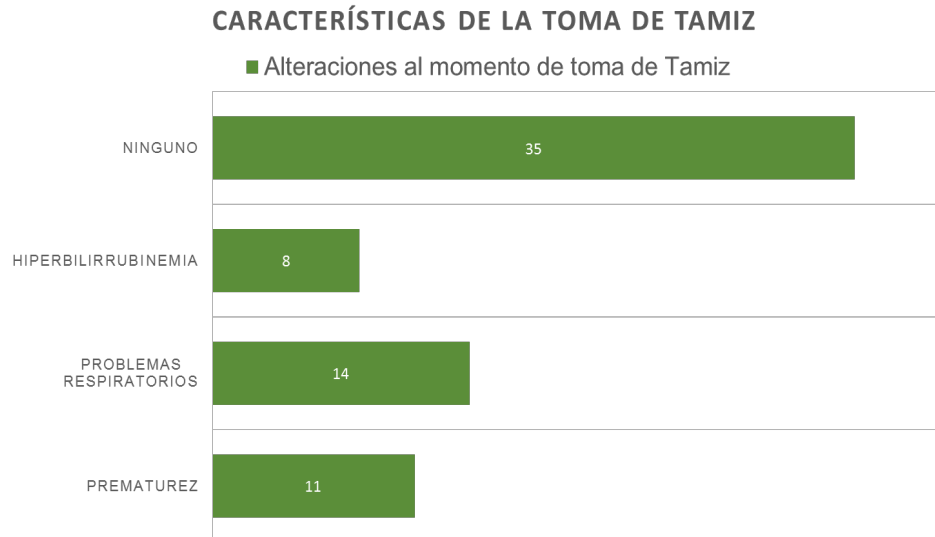
La oportunidad para la referencia de los casos al servicio de endocrinología pediátrica presentó una media de 3.1 días (DE 2.5 días) con un mínimo de 0 días y máximo de 15 días para recibir esta primera atención (rango 15 días) para un paciente proveniente de la UMF 58. (Figura 3).

Gráfica 1. Oportunidad de Notificación de Tamiz metabólico alterado.



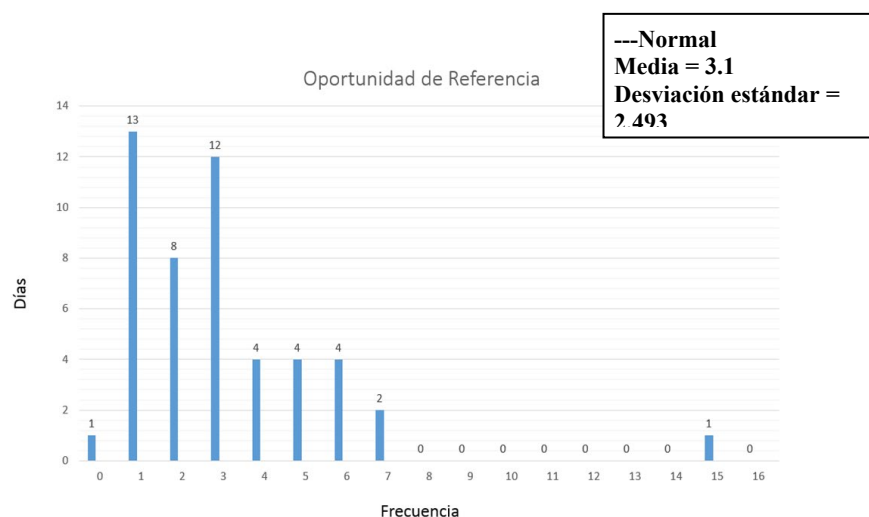
Fuente: Prevalencia de hipotiroidismo congénito en recién nacidos diagnosticados por tamiz neonatal alterado en hospital general regional no. 2.

Gráfica 2. Características de los recién nacidos al momento de toma de Tamiz Metabólico.



Fuente: Prevalencia de hipotiroidismo congénito en recién nacidos diagnosticados por tamiz neonatal alterado en hospital general regional no. 2

Gráfica 3. Oportunidad de referencia a endocrinología pediátrica



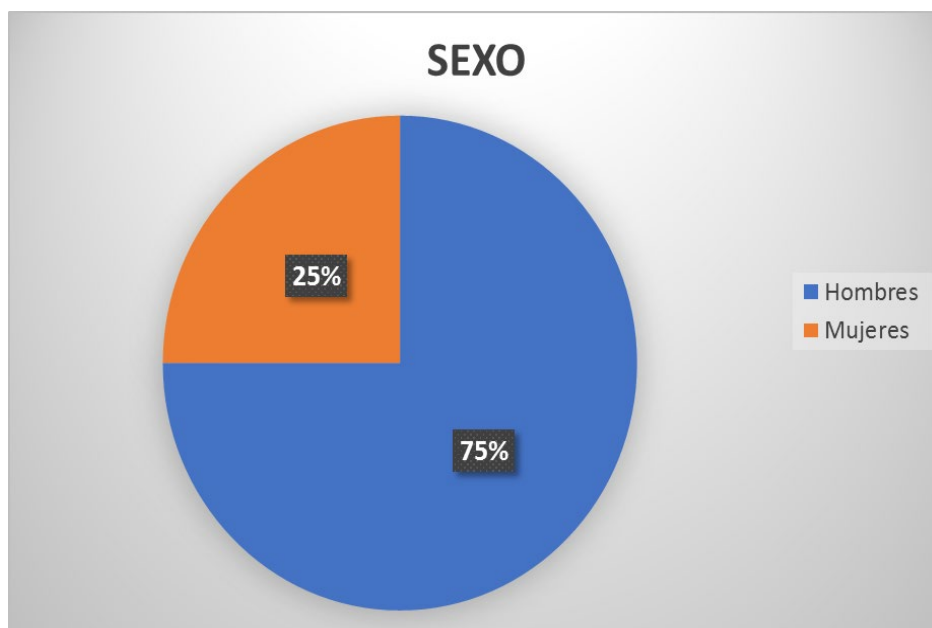
Fuente: Prevalencia de hipotiroidismo congénito en recién nacidos diagnosticados por tamiz neonatal alterado en hospital general regional no. 2

Se realizó un total de 49 solicitudes para realización estudios confirmatorios en pacientes sospechosos. La oportunidad de resultado confirmatorio presentó una media de 0.97 días (DE 2.9 días) con un mínimo de 0 y máximo de 17 días para un paciente proveniente de la UMF 9 (paciente descartado).

La frecuencia de hipotiroidismo identificada en esta población fue de 16% (n= 8) y provenientes de 6 Unidades de Medicina Familiar. El 50% (n= 4) de los casos (25% correspondientemente) provino de 2 unidades (UMF 11 y UMF 15), el resto de los casos se distribuyó de manera uniforme entre el resto de las unidades.

Los casos identificados fueron predominantemente hombres con 75% (n= 6), con la valoración del turno matutino en el 57.1% (n=6) de los pacientes confirmados. (Gráfica 4).

Gráfica 4. Sexo predominante



Fuente: Prevalencia de hipotiroidismo congénito en recién nacidos diagnosticados por tamiz neonatal alterado en hospital general regional no. 2

Respecto a la oportunidad para la emisión de resultados confirmatorios, el 100% de los casos se obtuvo el mismo día.

Tabla 1: Emisión de resultados confirmatorios.					
Variable		General		Confirmados	
		N= 50	100%	n= 8	16%
Sexo	Hombre	33	66.0	6	75.0
	Mujer	17	34.0	2	25.0
Turno	Matutino	20	38.8	4	57.1
	Vespertino	30	61.2	3	42.9
Variable		Media	DE	Mínimo	Máximo
Oportunidad de referencia	Sospechosos	3.10	2.49	0	15
	Confirmados	3.88	4.85	0	15
Oportunidad de resultado confirmatorio	Sospechosos	0.97	2.92	0	17
	Confirmados	0.00	0.00	0	0
DE: Desviación estándar					

Fuente: Datos recabados de Hospital General Regional No.2 servicio de Endocrinología pediátrica.

VIII.- DISCUSIÓN

Desde la introducción del tamizaje dirigido a la identificación de enfermedades metabólicas congénitas, se ha logrado un gran impacto en su detección y tratamiento oportuno. El hipotiroidismo congénito (HC) corresponde a una de las patologías más incidentes, con datos que van desde 1:2000 a 1:3500 recién nacidos (Rose et al., 2006; Rastogi & LaFranchi, 2010). La relevancia de esta patología radica en el desarrollo de complicaciones graves que comprometen el neurodesarrollo de los recién nacidos que la padecen.

Este programa de salud pública representa una de las mejores medidas costo-efectivas y de mayor impacto (Deladoëy et al., 2011), ya que la implementación generalizada del tamizaje permite la detección oportuna de las patologías incluidas, así como la mejora del pronóstico de los pacientes al disminuir el riesgo de complicaciones transitorias y/o permanentes (Corbetta et al., 2009; Grütters & Krude, 2011).

Actualmente, se estima que alrededor de 3:10,000 recién nacidos cuentan con diagnóstico de HC (Rastogi & LaFranchi, 2010; LaFranchi, 2011; Leger et al., 2014). En México, a pesar de que la literatura sugiere una mayor prevalencia en población latina (García et al., 2008; Corbetta et al., 2009), la prevalencia estimada es de 1:2400 recién nacidos (García et al., 2008).

Algunos datos sugieren que existe predominancia en mujeres (2:1) (LaFranchi, 2011). Sin embargo, en ciertos resultados locales se ha observado información discordante, ya que la proporción hombres: mujeres fue de 3:1, lo cual puede atribuirse al tamaño de muestra y debe ser interpretado con cautela.

Es importante recalcar que el diagnóstico de HC (y de cualquier otra patología incluida en el tamiz neonatal) debe realizarse de manera multidisciplinaria, y que en ningún caso el uso de la prueba de tamizaje será indicativo de un diagnóstico definitivo (Rose et al., 2006).

El manejo de los pacientes sospechosos (portadores de resultados alterados en prueba de tamizaje) debe incluir su derivación inmediata al siguiente nivel de atención para la valoración inter y multidisciplinaria, así como para la realización de

pruebas confirmatorias (García et al., 2008; Rose et al., 2006; Grüters & Krude, 2011).

Derivado de lo anterior, se realizó el análisis de la oportunidad de referencia de los pacientes, esto mostró que a pesar de que la identificación de sospecha de hipotiroidismo congénito constituye una urgencia, aún se tienen áreas de oportunidad en la referencia de los menores, ya que se contaron con referencias erróneas (casos eliminados), así como un caso con un máximo de 15 días para la referencia al servicio de endocrinología pediátrica para su valoración, en dichos casos la referencia debería ser de manera oportuna dentro de los primeros 7 días que se detectaron los resultados anormales.

Por otro lado, dentro de los indicadores valorados se identificó que la oportunidad para la entrega de resultados de laboratorio para pruebas confirmatorias en todos los casos considerados como sospechosos, dentro del análisis se identificó el retraso de emisión de resultados de un caso por 17 días (descartado). De los casos confirmados, todos los resultados se obtuvieron dentro de las primeras 24 horas posteriores a su solicitud. Con lo cual se puede inferir que en proceso de obtención de resultado confirmatorio se entrega en tiempo mínimo, sin embargo, lo segundo que inferimos es que el retraso en la confirmación se debe al retraso en la referencia al subespecialista.

Se valoró las comorbilidades que presentaban los recién nacidos al momento de la toma del tamiz neonatal en los cuales se encontró que el factor asociado fue la prematurez, aunado a esto los pacientes presentaban dificultad respiratoria que se atribuye al primer factor (prematurez), por otro lado se encontró que los pacientes presentaron hiperbilirrubinemia, dicho hallazgo es importante ya que es una de las características clínicas que pueden presentar los recién nacidos como primer dato de sospecha de hipotiroidismo congénito.

También se valoró el inicio de tratamiento oportuno posterior al resultado confirmatorio, dichos resultados fueron satisfactorios, puesto que se encontró que el tratamiento se inició sin encontrar ningún retraso el mismo día que obtuvo el resultado confirmatorio; por otro lado, se encontró que ninguno de los niños

referidos había iniciado tratamiento antes del resultado confirmatorio, así como también no se habían realizado pruebas confirmatorias antes de la valoración por el subespecialista.

El presente trabajo cuenta con algunas consideraciones para su interpretación. El principal objetivo era el de estimar la proporción de casos confirmados con hipotiroidismo congénito en el servicio de endocrinología pediátrica. Este dato fue mayor al reportado en la literatura tanto nacional, como internacional, esto puede ser secundario a que se trata de un centro de referencia para este programa, lo cual puede sobreestimar los casos identificados.

Por otro lado, se cuenta con poca población a valorar, se sugiere la inclusión de la totalidad de los casos, o del muestreo de casos con resultados negativos para poder realizar la comparación de las características de los mismos, dado que se trata de una patología de baja prevalencia, se podría optar por un diseño de casos y controles con el fin de inferir relaciones causales y no sólo generar hipótesis respecto a los resultados obtenidos.

Por otro lado, se debe realizar la retroalimentación a las diferentes áreas líderes del programa de tamizaje con el fin de mejorar los resultados de referencia, como de emisión de resultados y con esto lograr un apego del 100% de los pacientes a los tiempos establecidos en el manual normativo del programa dirigido a la identificación, diagnóstico y tratamiento de enfermedades metabólicas congénitas, tanto federal como institucional para reducir el riesgo de complicaciones en todos los pacientes sospechosos y/o confirmados.

IX.- CONCLUSIONES

Con la información anterior se puede concluir que dentro de la población estudiada la frecuencia de casos es elevada respecto a lo reportado en la literatura médica nacional e internacional,

Se determinó que las características de la toma del tamiz neonatal en mayor frecuencia fueron la edad gestacional, es decir prematuridad, posterior alteraciones respiratorias e hiperbilirrubinemia.

Se determinó que la frecuencia de sexo masculino fue mayor en de casos confirmados, lo que es discordante con la literatura.

Se determinó que la edad a la cual se notifica el tamiz alterado en pacientes sospechosos de hipotiroidismo congénito fue una media de 22.76 días, únicamente dos casos tuvieron notificación a los 29 y 30 días

El tratamiento de los pacientes con casos confirmatorios no tuvo retraso, se inició inmediatamente posterior al resultado confirmatorio.

X.- PROPUESTAS

Se sugiere la continuación de la presente línea de investigación con la inclusión de un protocolo que abarque un mayor número de muestra, así como la inclusión de potenciales variables confusoras para un análisis estadístico que considere un modelo multivariado, y de esta manera poder realizar inferencias causales.

Se cuenta con algunas áreas de mejora respecto a la oportunidad de derivación de casos sospechosos y emisión de resultados confirmatorios.

Es de suma importancia realizar la retroalimentación a las áreas correspondientes respecto a la derivación oportuna de los pacientes, así como a la priorización de resultados de laboratorio con el fin de mejorar los tiempos de diagnóstico, y de manera consecuente, el inicio temprano de terapia hormonal en los menores que cuenten con un diagnóstico de hipotiroidismo congénito para poder disminuir el riesgo de complicaciones a corto y largo plazo que comprometan su desarrollo.

XI.- BIBLIOGRAFÍA

1. Castilla, P.M (2015). Hipotiroidismo congénito. Bol Med Hosp Infant Mex, 72(2), 140–148.
2. Vela, A. M, Gamboa, C. S, Pérez, A. M, Ortiz C. J, González, C.C & Ortega V. V. (2004). Epidemiología del hipotiroidismo congénito en México. Salud Pública Mex, 46 (1), 141–148.
3. Ortigosa, G. S, Bonet, A. M, García, A. O. (2008). Hipotiroidismo congénito diagnosticado tardíamente. España, 70(1), 93-98.
4. Rodríguez, S. A, Chueca, G. M, Alija, M. M, Ares, S. S, Moreno, N. J, & Rodríguez, A. M. (2019). Diagnóstico y seguimiento de los pacientes con hipotiroidismo congénito diagnosticados por cribado neonatal. An Pediatr Barcelona,90(4), 250.e1-250.e8
5. Ares, S. S, Rodríguez, S. A, Alija, M. M, et al. (2019). Hipotiroidismo y bocio. Protoc diagn ter pediatr,1, 183-203.
6. Sitja, M. M, Sanz, F. M, Carrascón, G. P, & Rodríguez, S. A. (2022). Revisión de las guías de hipotiroidismo congénito. Novedades en el manejo del hipotiroidismo congénito. Rev Esp Endocrinol Pediatr; 13(Suppl 1), 7–12.
7. Calle, R. G, Muñoz, C. T, Delgado, N. C, & Vera, E. R. (2020). Tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito. RECIAMUC , 4(3), 268–274.
8. Flores, R. C, Coronado, Z. I, Ortega, G. C, Arreola, R. G, & Reyes, M. E. (2018) Tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito, análisis de la evidencia actual y propuesta de tamizaje para la población mexicana. Perinatol Reprod Hum, 32(1), 43–52.
9. Wassner, A. J.(2018). Congenital Hypothyroidism. Clin Perinatol, 45(1), 1–18.
10. Hinojosa, T. M, Vela, A. M, Ibarra, G. I, et al. (2018). Prevalencia al nacimiento de hipotiroidismo congénito. Congenital hypothyroidism birth prevalence. Suplemento I,39(Suppl I), 5–13.

11. Peters, C. Trotsenburg, V. A, & Schoenmakers, N. (2018). Diagnosis of endocrine disease congenital hypothyroidism: Update and perspectives. *Eur J Endocrinol*, 179(6), 297–317.
12. Klosinska, M, Kaczynska, A & Ben-Skowronek, I. (2022). Congenital Hypothyroidism in Preterm Newborns the Challenges of Diagnostics and Treatment: A Review. *Front Endocrinol (Lausanne)*, 13, Article 740504. <https://doi.org/10.3389/fendo.2022.740504>
13. Rodríguez, A, Sanz, F, González, R, Rodríguez, S. (2016). Yodo y gestación. *Rev ESP Endocrinol Pediatr*, 7, 52–60.
14. Chung, H. (2021). Screening and management of thyroid dysfunction in preterm infants. *Ann Pediatr Endocrinol Metab*, 24(1), 15–21.
15. Yahyaoui, R, Jiménez, M. R, & López, S. J (2020). Propuesta de pauta en el cribado neonatal de hipotiroidismo congénito en grandes prematuros. *An Pediatr (Engl Ed)*, 92(1), 46–47.
16. Rivera H, A, Huerta, M. H, Centeno, N. Y, & Zurita, C. J. (2018). Actualización en hipotiroidismo congénito: etiología, cuadro clínico, diagnóstico y tratamiento. Segunda parte. *Rev Mex Pediatr*, 85(1), 34–40.
17. García, M. L, Rodríguez, A. M, Rodríguez, S. A, Dulín, Í. E, & Álvarez, G. M. (2020). Atención sostenida en niños con hipotiroidismo congénito en edad escolar. Influencia de los episodios de sobre tratamiento en los primeros 3 años de vida. *Neurología*, 35(4), 226–232.

XII.- ANEXOS

XII.I.- Instrumento de recolección de datos

Querétaro IMSS 2						
Protocolo de investigación: Prevalencia de hipotiroidismo congénito en recién nacidos con tamiz neonatal alterado en hospital general regional No. 2.						
Nombre:						
Numero de seguridad social:						
Fecha de Nacimiento						
DIAGNÓSTICO DE HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO						
Sexo	F	M			Edad	
Semanas de gestación al nacimiento		SD G	Complicación de nacimiento Cual:			
Tamiz neonatal						
Fecha de toma:						
Días de nacimiento al momento de la toma		Patología neonatal preexistente al momento de la toma				
			Valor			
Informe de alteración	Fecha		Edad al momento de			

			notificación de alteración			
Diagnostico confirmatorio						
Fecha:	valor	Normal	Anormal			
TSH						
T4 libre						
Tratamiento						
	Si	No	Cual y dosis	Inicio		
Se inició previo a valoración endocrinológica						
	Si	No	Fecha	Inicio o cambio tratamiento		
Valoración por endocrinología						

XII.II.- Consentimiento Informado

De acuerdo con lo establecido en el Reglamento de la Ley General de Salud en materia de investigación para la salud en su ARTÍCULO 17 donde se considera como riesgo de la investigación a la probabilidad de que el sujeto de investigación sufra algún daño como consecuencia inmediata o tardía del estudio.

La presente investigación se considera una investigación categoría I: *“Son estudios que emplean técnicas y métodos de investigación documental retrospectivos y aquéllos en los que no se realiza ninguna intervención o modificación intencionada en las variables fisiológicas, psicológicas y sociales de los individuos que participan en el estudio, entre los que se consideran: cuestionarios, entrevistas, revisión de expedientes clínicos y otros, en los que no se le identifique ni se traten aspectos sensitivos de su conducta”*.



Excepción a la carta de consentimiento informado



Fecha: 30 de mayo 2024

Para dar cumplimiento a las disposiciones legales nacionales en materia de investigación en salud, solicito al Comité de Ética en Investigación de **Hospital General Regional número 2 "El Marqués"** que apruebe la excepción de la carta de consentimiento informado debido a que el protocolo de investigación "**Prevalencia de hipotiroidismo congénito en recién nacidos diagnosticados por tamiz neonatal alterado en hospital general regional No. 2**" es una propuesta de investigación sin riesgo que implica la recolección de los siguientes datos ya contenidos en los expedientes clínicos:

- a) Edad.
- b) Semanas de gestación al nacimiento.
- c) Numero de seguridad social.
- d) Fecha de nacimiento.
- e) Sexo.
- f) Días de vida al momento a la toma de tamiz metabólico
- g) Condición de enfermedad al momento de toma de tamiz metabólico
- h) Resultado de tamiz metabólico alterado
- i) Cifras de prueba confirmatoria diagnóstica (perfil tiroideo)
- j) Fecha y edad al momento de consulta endocrinológico.
- k) Tratamiento (tipo de medicamento y dosis)

MANIFIESTO DE CONFIDENCIALIDAD Y PROTECCION DE DATOS

En apego a las disposiciones legales de protección de datos personales, me comprometo a recopilar solo la información que sea necesaria para la investigación y esté contenida en el expediente clínico y/o base de datos disponible, así como codificarla para imposibilitar la identificación del paciente, resguardarla, mantener la confidencialidad de esta y no hacer mal uso o compartirla con personas ajenas a este protocolo.

La información recabada será utilizada exclusivamente para la realización del protocolo título del protocolo propuesto cuyo propósito es producto comprometido (tesis, artículo, cartel, presentación, etc.)



INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL
SEGURIDAD Y SOLIDARIDAD SOCIAL

Excepción a la carta de consentimiento informado

Estando en conocimiento de que en caso de no dar cumplimiento se procederá acorde a las sanciones que procedan de conformidad con lo dispuesto en las disposiciones legales en materia de investigación en salud vigentes y aplicables.

Atentamente

Nombre y firma: Dr. Saturnino Ramón Ruiz Salazar
Categoría contractual: Investigador Responsable

Excepción a la carta de consentimiento informado