

Revisión con enfoque Mixto

***El Tamizaje Neonatal para Hipotiroidismo Congénito como estrategia para la prevención del retraso mental asociado***

Peralta Rodríguez, S.T.(ORCID: 0009-0004-0763-1072) Arguello Palacios, T.Y. .(ORCID: 0009-0004-6672-3460); Vanegas Espinales;A.A .(ORCID: 0009-0002-5264-0635).;Boza Miranda, O.A.(ORCID:0009-0005-9548-5999); Pao Kraudy, R.G. (ORCID: 0009-0009-6014-4827)

## RESUMEN

*Historia de la investigación:*

Recibido el 19 de noviembre de 2024  
Aceptado el 17 de diciembre de 2024

*La presente investigación corresponde a un resumen ejecutivo. La versión completa del estudio está disponible para consulta en la biblioteca de UNIDES.*

*Palabras clave:*

tamizaje hipotiroidismo congénito Hormonas tiroideas; eficacia; impacto; Tamizaje neonatal; Programas de detección temprana.

Elementos esenciales para el desarrollo de un cerebro normal, son las hormonas tiroideas, pero cuando se presenta el hipotiroidismo congénito (HC), este puede ser causa frecuente de retraso mental que puede ser prevenido. Sintetizar la evidencia científica disponible sobre la eficacia y el impacto del Tamizaje Neonatal para Hipotiroidismo Congénito para prevenir el retraso mental asociado, es la finalidad del presente estudio, el cual es de tipo documental, informativo, nivel exploratorio, cualitativo, retrospectivo a partir de fuentes primarias y secundarias en soportes hemerográficos y bibliográficos. La documentación se basó en la selección de estudios y revisiones de las enfermedades publicadas en los diferentes programas de tamizaje para la detección del HC. En todas las referencias consultadas se constató, en función de los datos e información recopilados: que el tamizaje para HC es eficaz en la detección temprana de esta enfermedad y aunado al manejo multidisciplinario siguiendo los protocolos internacionales establecidos y que el impacto se establece cuando más rápidamente se diagnostica y se instaura el tratamiento, con seguimiento a través de los programas. El tamizaje neonatal para la Hipotiroidismo Congénito (HC) cumple efectivamente con su objetivo de detección temprana, identificando correctamente a los neonatos afectados. Este programa no solo permite la intervención oportuna, sino que también contribuye significativamente a la mejora del estado de salud de los pacientes diagnosticados.

---

## ABSTRACT

---

*Key words:*

Screening for congenital hypothyroidism Thyroid hormones; efficacy; impact; Neonatal screening; Early detection programs.

Thyroid hormones are essential elements for the development of a normal brain, but when congenital hypothyroidism (CH) occurs, it can be a frequent cause of mental retardation that can be prevented. To synthesize the available scientific evidence on the effectiveness and impact of Neonatal Screening for Congenital Hypothyroidism to prevent associated mental retardation is the purpose of this study, which is documentary, informative, exploratory, qualitative, retrospective, based on primary and secondary sources in newspaper and bibliographic media. The documentation was based on the selection of studies and reviews of the diseases published in the different screening programs for the detection of CH. In all the references consulted, it was confirmed, based on the data and information collected: that screening for HC is effective in the early detection of this disease and combined with multidisciplinary management following established international protocols and that the impact is established when it is diagnosed more quickly and treatment is started, with follow-up through programs. Neonatal screening for Congenital Hypothyroidism (CH) effectively meets its objective of early detection, correctly identifying affected newborns. This program not only allows for timely intervention, but also contributes significantly to improving the health status of diagnosed patients.

---

*Correspondencia:*  
*Peralta Rodríguez, S.T*

*Correo electrónico:*  
*responsablemycmat@unides.edu.ni*

## Introducción

El hipotiroidismo congénito (HC) es una enfermedad endocrina presente desde el nacimiento, que afecta a aproximadamente 1 de cada 3,000 a 4,000 recién nacidos (Rastogi MV LaFranchi SH 2010). Esta afección se caracteriza por una producción insuficiente de hormona tiroidea, lo que puede generar complicaciones graves en el desarrollo físico y cognitivo de los niños si no se detecta y trata de manera oportuna. El impacto del HC no tratado es considerable, ya que es la causa prevenible más común de retraso mental a nivel mundial (Grob F. & Martínez A. 2012), y hasta el 40% de los niños no diagnosticados y sin tratamiento pueden desarrollar discapacidad intelectual (Delange F. 1997).

En este contexto, el Tamizaje Neonatal para Hipotiroidismo Congénito (TN-HC) surge como una estrategia crucial para la detección temprana y el tratamiento oportuno de esta enfermedad. Este método permite identificar casos de HC a través del análisis de una pequeña muestra de sangre tomada del talón del recién nacido, facilitando el inicio precoz del tratamiento con hormona tiroidea y evitando las complicaciones asociadas (Delange F. 1997). El presente estudio tiene como objetivo sintetizar la evidencia científica disponible sobre la eficacia del TN-HC en la prevención del retraso mental y otras complicaciones en los recién nacidos diagnosticados con HC.

## Contexto del problema

El hipotiroidismo congénito representa un desafío importante para los sistemas de salud debido a sus graves implicaciones si no se diagnostica a tiempo. Históricamente, la implementación de programas de TN-HC ha permitido reducir significativamente la incidencia de retraso mental asociado a esta afección. En la década de los 70, Canadá fue pionero en la adopción de estos programas, y actualmente la mayoría de los países han implementado programas nacionales de tamizaje (Delange F. 1997).

En América Latina, la implementación del TN-HC ha sido variada. Mientras que países como México y Costa Rica han institucionalizado exitosamente estos programas, otros, como Honduras y Nicaragua, enfrentan dificultades para su implementación sostenida debido a limitaciones económicas y la falta de infraestructura (Grob F. & Martínez A. 2012). En algunos casos, la dependencia de donaciones de reactivos ha dificultado la continuidad de los programas, lo que afecta directamente la detección y tratamiento oportuno del HC en estas regiones.

El retraso mental asociado al HC no tratado es una carga considerable para los sistemas de salud y las familias afectadas. Se estima que el costo de no tratar a tiempo un caso de HC puede llegar a ser significativamente más alto que el costo de implementar programas de tamizaje (Ford 2014). En términos de salud pública, la prevención de la discapacidad intelectual mediante el TN-HC no solo mejora la calidad de vida de los individuos afectados, sino que también reduce la carga económica a largo plazo para los sistemas de salud.

A pesar de las ventajas demostradas del TN-HC, aún existen barreras significativas para su implementación global y sostenible en diversas regiones. La falta de recursos, la capacitación insuficiente del personal de salud y la variabilidad en las políticas públicas son algunos de los desafíos que deben ser superados para garantizar el acceso equitativo a este servicio esencial.

## Marco teórico

El hipotiroidismo congénito se refiere a la deficiencia de hormonas tiroideas desde el nacimiento, y es una de las principales causas prevenibles de retraso mental. La detección temprana a través del tamizaje neonatal es crucial, ya que el inicio del tratamiento antes de las primeras semanas de vida puede prevenir por completo las complicaciones cognitivas y de desarrollo. Diversos estudios han demostrado que la medición de la hormona estimulante de la tiroides (TSH) y la tiroxina (T4) en muestras de sangre de recién

nacidos es un método altamente eficaz para detectar el HC (Rastogi MV LaFranchi SH 2010).

El enfoque teórico que subyace a los programas de TN-HC se basa en la premisa de que la intervención temprana en el desarrollo del niño puede prevenir o mitigar los efectos negativos del HC. La teoría de la intervención temprana sostiene que el tratamiento con hormona tiroidea, iniciado en las primeras semanas de vida, permite un desarrollo cognitivo y físico normal en los niños diagnosticados (Hanley P. et al. 2016).

Además, desde una perspectiva bioética, el tamizaje neonatal plantea consideraciones importantes, como el acceso equitativo a las pruebas y el respeto por los derechos de los recién nacidos y sus familias. La justificación económica del TN-HC se basa en la relación costo-beneficio, dado que los costos iniciales del tamizaje se ven ampliamente compensados por la reducción en los costos de atención a largo plazo (Ford 2014).

## **Metodología**

Este estudio es de carácter documental, basado en la revisión y análisis de literatura científica sobre el TN-HC y su impacto en la prevención del retraso mental asociado. La muestra estuvo compuesta por estudios, informes técnicos, artículos y tesis relevantes al tema. La metodología empleada incluyó un análisis de contenido cualitativo, con el objetivo de identificar patrones, relaciones y significados clave en los documentos revisados.

Se utilizaron técnicas de memoing para registrar reflexiones y análisis emergentes durante el proceso de revisión. La recolección de datos continuó hasta alcanzar la saturación, asegurando que se abordaran todos los aspectos esenciales del tema. Además, se implementó la triangulación de datos al utilizar múltiples fuentes, lo que permitió una comprensión más completa y robusta del fenómeno estudiado.

## **Resultados**

Los resultados de la revisión confirman la eficacia del TN-HC como una herramienta crucial en la detección temprana del hipotiroidismo congénito. Diversos estudios han demostrado que la sensibilidad y especificidad de las pruebas de TSH y T4 son altamente precisas para la identificación de esta condición. Según la evidencia revisada, la combinación de TSH y T4 como marcadores en el tamizaje neonatal garantiza una especificidad cercana al 100% en la detección de HC (Delange F. 1997).

El tratamiento precoz con levotiroxina, iniciado tras la detección mediante el TN-HC, ha demostrado ser efectivo en la prevención del retraso mental y otras complicaciones del desarrollo. En países donde el tamizaje neonatal está institucionalizado, como Canadá y México, se ha observado una reducción significativa en la incidencia de retraso mental relacionado con el HC (Rastogi MV LaFranchi SH 2010).

En América Latina, los programas de TN-HC han tenido un impacto variable, dependiendo de los recursos disponibles y la infraestructura de salud de cada país. Mientras que México y Costa Rica han reportado tasas de éxito comparables a las de países desarrollados, otros como Nicaragua y Honduras han enfrentado barreras significativas para mantener la continuidad de estos programas (Grob F. & Martínez A. 2012).

En términos de costos, la implementación del TN-HC ha demostrado ser costo-efectiva. Se estima que el costo promedio de realizar el tamizaje es de \$7.71 por recién nacido, mientras que el costo de tratar un caso de HC no detectado puede alcanzar hasta \$16,000 (Ford 2014). Estos datos subrayan la importancia de los programas de tamizaje no solo desde una perspectiva clínica, sino también económica.

Uno de los principales desafíos identificados es la variabilidad en la implementación de programas de TN-HC en diferentes regiones de

América Latina. La falta de recursos financieros, la dependencia de donaciones intermitentes y la falta de capacitación adecuada del personal de salud han limitado la eficacia de estos programas en países como Nicaragua y Honduras. Además, la variabilidad en los protocolos de tamizaje, como los puntos de corte para la TSH y la necesidad de retamizaje en recién nacidos prematuros, añade complejidad al proceso (Delange F. 1997).

## Discusión

El presente estudio confirma que el TN-HC es una estrategia eficaz para prevenir el retraso mental asociado al HC. Sin embargo, la implementación de estos programas enfrenta barreras significativas en algunos países, lo que afecta la equidad en el acceso a este servicio esencial. Los hallazgos sugieren que los países con programas bien establecidos han logrado reducir la incidencia de discapacidad intelectual asociada al HC, mientras que aquellos que carecen de una infraestructura sólida para el TN-HC continúan enfrentando altos niveles de discapacidad prevenible (Grob F. & Martínez A. 2012).

Uno de los aspectos más críticos para la implementación exitosa del TN-HC es la sostenibilidad financiera de los programas. La falta de financiamiento continuo ha sido una barrera importante en países como Honduras y Nicaragua, donde la dependencia de donaciones intermitentes ha impedido la continuidad de los programas de tamizaje. Este hecho resalta la necesidad de una mayor inversión por parte de los gobiernos y la comunidad internacional para garantizar que todos los recién nacidos tengan acceso a estas pruebas cruciales.

Además, la capacitación del personal de salud es fundamental para garantizar la correcta ejecución del tamizaje y el manejo de los casos detectados. La falta de personal capacitado, junto con la falta de infraestructura adecuada, son barreras importantes que deben ser abordadas para mejorar la eficacia del TN-HC en todas las regiones.

## Conclusiones

El Tamizaje Neonatal para Hipotiroidismo Congénito ha demostrado ser una herramienta esencial para la detección temprana y la prevención del retraso mental en los recién nacidos

diagnosticados con esta condición. Los resultados del presente estudio confirman que el TN-HC es altamente eficaz, con pruebas de TSH y T4 que presentan una alta sensibilidad y especificidad para la detección de HC.

Sin embargo, la implementación de programas de TN-HC enfrenta desafíos importantes en varios países de América Latina, principalmente relacionados con la falta de recursos financieros y la infraestructura insuficiente. Es esencial que los gobiernos adopten políticas nacionales coherentes que garanticen la continuidad de estos programas y que se realicen esfuerzos para capacitar adecuadamente al personal de salud.

El TN-HC es una intervención costo-efectiva que no solo mejora la calidad de vida de los niños diagnosticados con HC, sino que también reduce la carga económica a largo plazo para los sistemas de salud. Se deben realizar esfuerzos continuos para mejorar la accesibilidad y sostenibilidad de estos programas, asegurando que todos los recién nacidos tengan la oportunidad de ser diagnosticados y tratados de manera oportuna.

## Referencias

- Agrawal, P., Philip, R., Saran, S., Gutch, M., Razi, M. S., Agroiya, P., & Gupta, K. (2015). Congenital hypothyroidism. *Indian journal of endocrinology and metabolism*, 19(2), 221–227. <https://doi.org/10.4103/2230-8210.131748>
- Castilla Peón, M. F. (2015). Hipotiroidismo congénito. *\*Boletín Médico del Hospital Infantil de México\**, 72(2), 140-148.

- <https://doi.org/10.1016/j.bmhix.2015.05.001>
- Delange F. (1997). Neonatal screening for congenital hypothyroidism: results and perspectives. *Hormone research*, 48(2), 51–61.  
<https://doi.org/10.1159/000185485>
- EsSalud (2015). Tamizaje a neonatos puede detectar a tiempo enfermedades congénitas. Recuperado de: <http://www.essalud.gob.pe/essalud-tamizaje-a-neonatos-puede-detectar-a-tiempo-enfermedades-congenitas/>
- Flores-Robles, C. M., Coronado-Zarco, I. A., Ortega-González, C., Arreola Ramírez, G., & Reyes-Muñoz, E. (2018). Tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito, análisis de la evidencia actual y propuesta de tamizaje para la población mexicana. *\*Perinatología y Reproducción Humana\**, 32(1), 43-52.  
<https://doi.org/10.1016/j.rprh.2018.04.003>
- Galán-Rodas, E. et. al. (2013). Tamizaje neonatal en el Perú. ¿Hacia dónde vamos? *Revista Peruana de Medicina Experimental y Salud Pública*. Recuperado de: <http://www.scielo.org.pe/pdf/rins/v30n4/a35v30n4.pdf>
- Grob L. F, Martínez-Aguayo A. (2012) Hipotiroidismo congénito: un diagnóstico que no debemos olvidar. *Rev Chil Pediatr.*;83(5): 482-491. Disponible en: <https://www.revistachilenadepediatria.cl/index.php/rchped/article/view/2894>
- Hanley, P., Lord, K., & Bauer, A. J. (2016). Thyroid Disorders in Children and Adolescents: A Review. *JAMA pediatrics*, 170(10), 1008–1019.  
<https://doi.org/10.1001/jamapediatrics.2016.0486>
- Ministerio de Salud, (2019). Resolución Ministerial N°558-2019/MINSA, Norma Técnica de Salud para el Tamizaje Neonatal de Hipotiroidismo Congénito, Hiperplasia Suprarrenal Congénita, Fenilcetonuria, Fibrosis Quística, Hipoacusia Congénita y Catarata Congénita. Recuperado de: <https://www.gob.pe/institucion/minsa/normas-legales/280743-558-2019-minsa>
- Nagasaki, K., Minamitani, K., Nakamura, A., Kobayashi, H., Numakura, C., Itoh, M., Mushimoto, Y., Fujikura, K., Fukushi, M., & Tajima, T. (2023). Guidelines for Newborn Screening of Congenital Hypothyroidism (2021 Revision). *Clinical pediatric endocrinology : case reports and clinical investigations : official journal of the Japanese Society for Pediatric Endocrinology*, 32(1), 26–51.  
<https://doi.org/10.1297/cpe.2022-0063>
- Ogilvy-Stuart A. L. (2002). Neonatal thyroid disorders. *Archives of disease in childhood. Fetal and neonatal edition*, 87(3), F165–F171.  
<https://doi.org/10.1136/fn.87.3.f165>
- Organización Mundial de la Salud (2019). Reducir la mortalidad de los recién nacidos. Recuperado de: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/reducir-la-mortalidad-de-los-reci%3a9n-nacidos>
- Rastogi MV, LaFranchi SH (2010). Congenital hypothyroidism. *Orphanet J Rare Dis*. Jun 10;5:17. doi: 10.1186/1750-1172-5-17. PMID: 20537182; PMCID: PMC2903524.
- Rodríguez-Sánchez, A., Chueca-Guindulain, M. J., Alija-Merillas, M., Ares-Segura, S., Moreno-Navarro, J. C., & Rodríguez-Arnao, M. D. (2019). Diagnóstico y seguimiento de los pacientes con hipotiroidismo congénito diagnosticados por cribado neonatal. *Anales de Pediatría*, 90(4), 250.e1-250.e8  
DOI: [10.1016/j.anpedi.2018.11.002](https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2018.11.002)
- Rose, S. R., Blunden, C. E., Jarrett, O. O., Kaplan, K., Caravantes, R., & Akinbi, H. T. (2022). Utility of repeat testing for congenital hypothyroidism in infants with very low birth weight. *The Journal of pediatrics*, 242, 152-158  
<https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2021.11.003>