

HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO EN ASTURIAS, 30 AÑOS DE CRIBADO

Laura Pruneda González¹,
Eva García Fernández²,
Mario Margolles Martins²

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

2 Consejería de Sanidad, Asturias



Los autores no declaran conflicto de intereses

GOBIERNO DEL
PRINCIPADO DE ASTURIAS

CONSEJERIA DE SANIDAD



OFICINA DE
INVESTIGACIÓN BIOSANITARIA
del Principado de Asturias



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

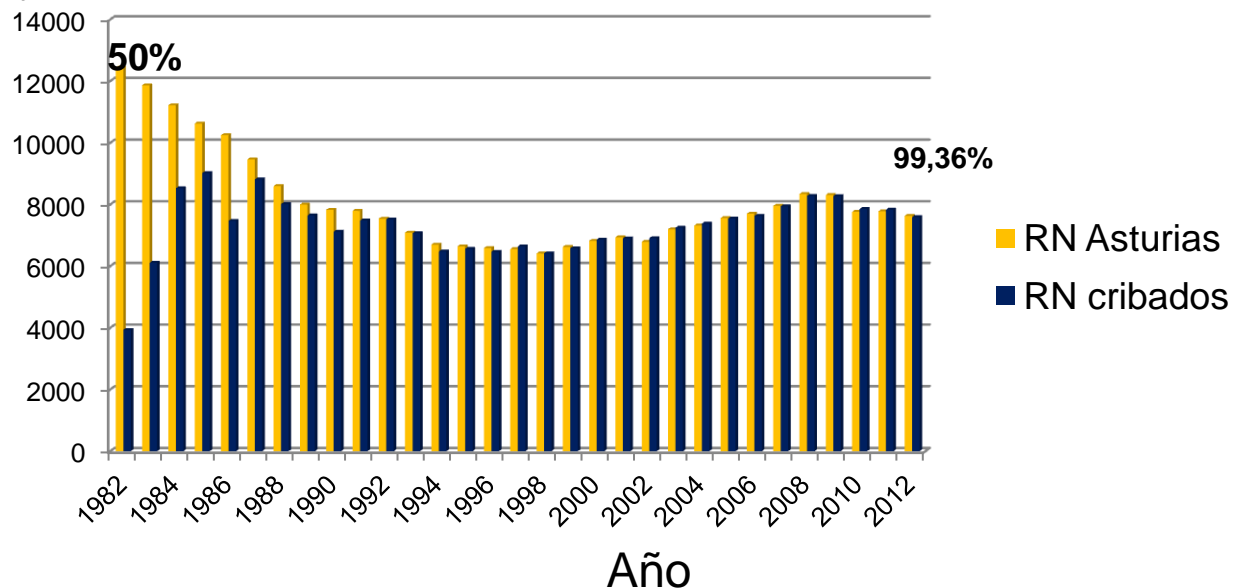
Hipotiroidismo congénito: síndrome clínico resultante de una insuficiencia tiroidea congénita. Cursa con retraso mental, enanismo, macrocefalia, disgenesia epifisaria y bocio (salvo en la atireosis congénita).

- gravedad
- discapacidad psíquica prevenible**
- diagnóstico
- tratamiento

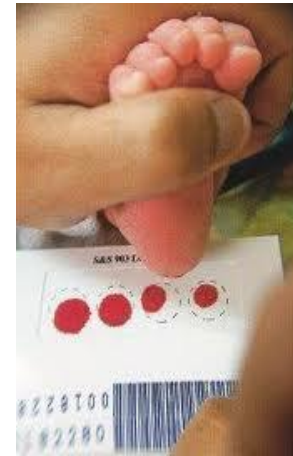
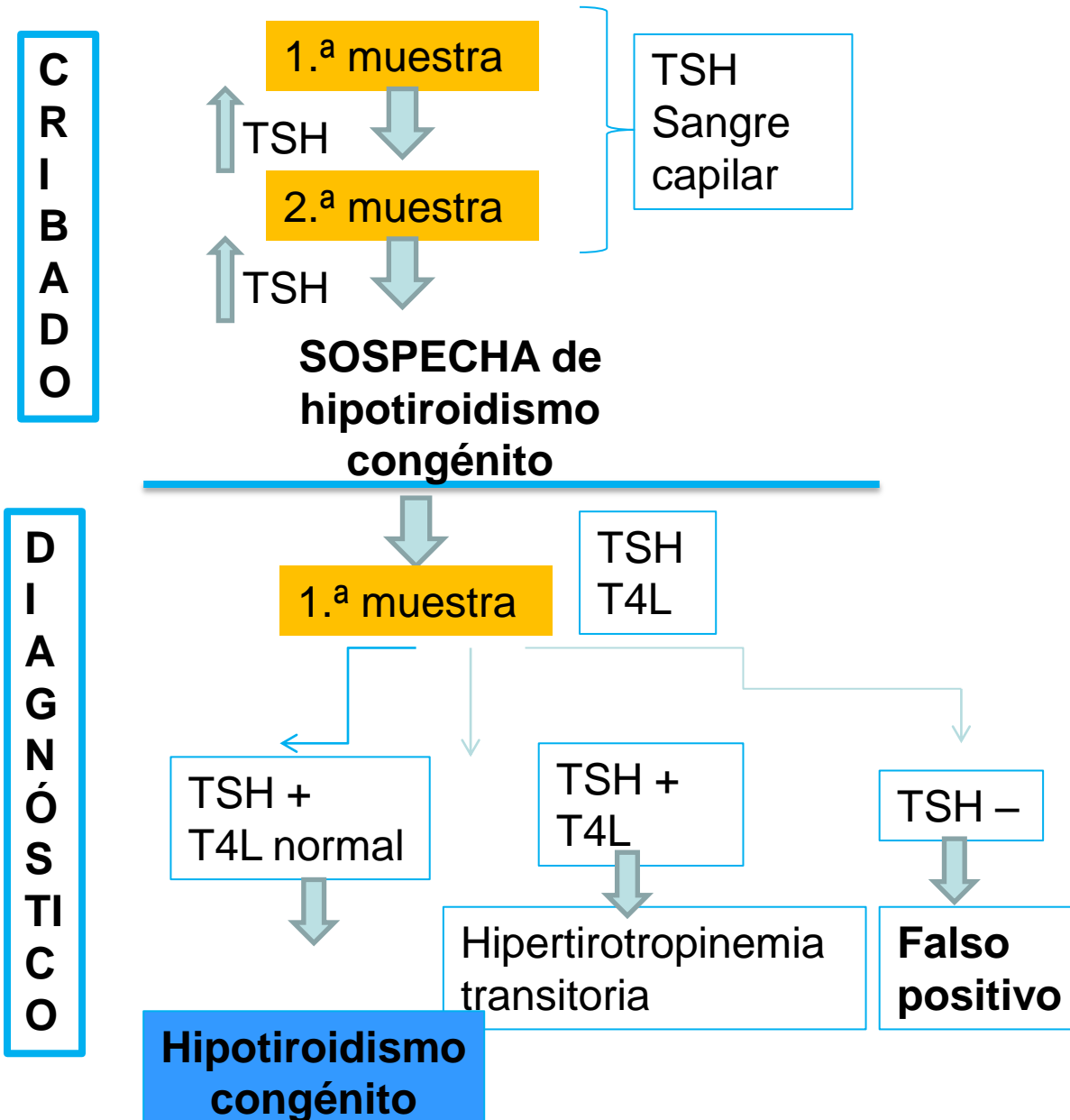
El **cribado neonatal** es crucial para realizar un diagnóstico precoz, instaurar un tratamiento precoz y evitar complicaciones.

COBERTURA CRIBADO

Número
de
recién
nacidos



Objetivos



Objetivos

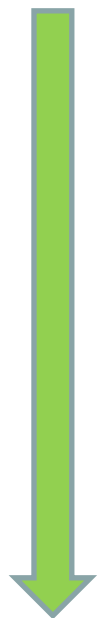
- detectar posibles falsos positivos (FP) y falsos negativos (FN) del cribado
 - para conocer la **calidad**
 - mejorar el **registro**
- estimar la **prevalencia** de HC

Estudio descriptivo de cálculo de prevalencia, incidencia al nacimiento y calidad de cribado

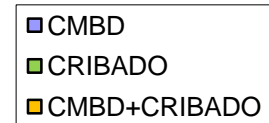
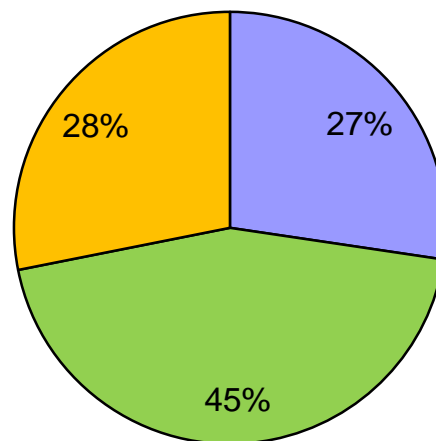
Fuentes de información

- registro del **CMBD** (diagnósticos de HC en Asturias, CIE9MC: 243) de 1996-2012,
- registro del Laboratorio de **Detección Neonatal** de Enfermedades Metabólicas de la Universidad de Oviedo de 1982-2012
- historias clínicas**

130 casos posibles



REVISIÓN
DE
HISTORIAS
CLÍNICAS



1. Casos del registro de CRIBADO NEONATAL

93 cribados positivos

Cribados+ fue de **1 de cada 2692** nacimientos



5 Falsos Positivos

4 tirotropinemias transitorias

84 hipotiroidismos congénitos

Incidencia periodo 1982-2012

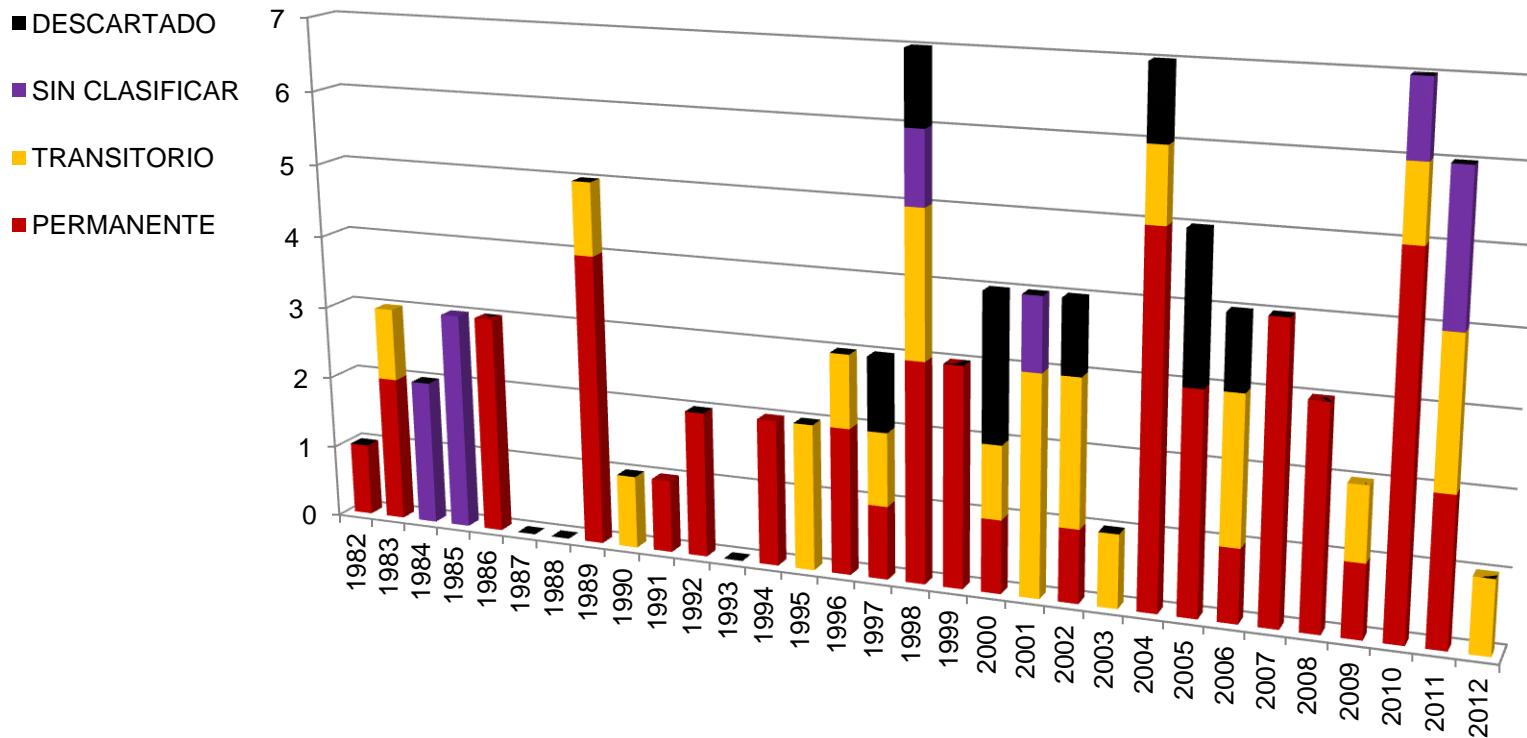
1982-2012
1993-2012
ESPAÑA (1993-2012)

HC (total)	
Cribados	Nacidos
2692	2432
2011	2007
2124	

Casos de **HC permanente** confirmados es de **1 de cada 4523** nacimientos

	HC permanente		HC transitorio	
	Cribados	Nacidos	Cribados	Nacidos
1982-2012	5008	4523	10433	9422
1993-2012	3912	3905	6893	6880
ESPAÑA (1993-2012)	2496		14225	

FRECUENCIA ANUAL DE CRIBADOS POSITIVOS

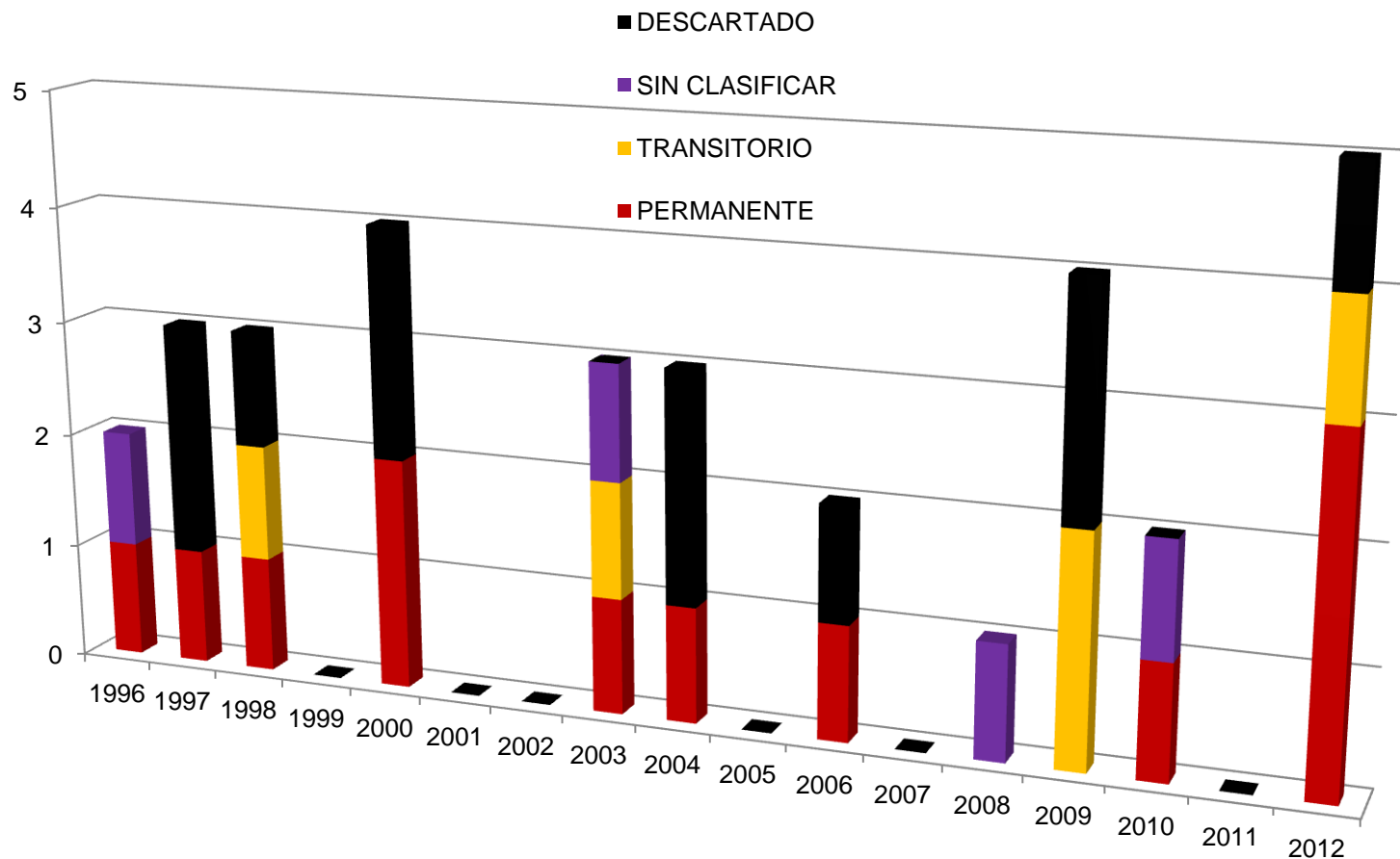


1/3 de los casos son transitorios

2. Casos del Conjunto Mínimo Básico de Datos



Casos con CIE9-MC 243 en CMBD FRECUENCIA ANUAL



Un 9,6% de casos de HC exclusivos de CMBD nacieron antes de la **implantación del cribado** (edad a 2012: **67±17**).

Un 9,6% de HC no cribados (50% mujeres), por edad, sí les correspondía

- 3 nacieron en otras comunidades
- 6 nacieron en Asturias

La elevación fue transitoria en 4 casos y **permanente** en otros 2



Detectamos 1 FN del cribado neonatal: **agenesia tiroidea** en una niña a los 5 meses

Hipotiroidismo de causa no filiada en una niña con síndrome de Down¿?

Conclusiones

- La prevalencia estimada de HC es de 1,06 por 100000 hab. (67% mujeres)
- 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

HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO EN ASTURIAS, 30 AÑOS DE CRIBADO

Laura Pruneda González¹,
Eva García Fernández²,
Mario Margolles Martins²

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

2 Consejería de Sanidad, Asturias

Tabla I. Cribado de metabopatías congénitas en España

Metabopatías/año	Cribados	Detectados	Incidencia
FC hasta 2007	11.060.730	1.226	1/9.021
HC hasta 2007	10.499.927	4.479	1/2.344
HSC 2000-2007	852.093	67	1/12.718
FQP 2000-2007	1.014.010	294	1/3.449

Fuente: Asociación Española de Cribado Neonatal. Disponible en <http://aecne.es/pdf/datos2007.pdf>

FC: fenilcetonuria; HC: hipotiroidismo congénito; HSC: hiperplasia suprarrenal congénita; FQP: fibrosis quística.