

# Los Departamentos de Emergencias y su función en la cadena de oportunidades diagnósticas

Emergency Departments and their role in the chain of diagnostic opportunities

Gastón Marmo<sup>1</sup>, Matías Sprovieri<sup>2</sup>, Romina Gagliardi<sup>3</sup>, Guillermo Kohn<sup>4</sup>, Sebastián González<sup>5</sup>

## Caso clínico

Niña de 10 años, oriunda de una zona de Paraguay, nacida por parto domiciliario, sin controles en salud hasta la fecha ni vacunas, consulta en el Departamento de Emergencias por fiebre y una tumoración dorsolumbar de 2 semanas de evolución. Concorre junto con su tía debido a que su madre no habla castellano.

Examen físico (figura 1): temperatura 37 °C; frecuencia cardíaca 130 latidos por minuto; frecuencia respiratoria 28 por minuto; presión arterial 80/43 mmHg; peso 14,5 kg (puntaje Z -3,8 DS); talla 75 cm (puntaje Z -8,4 DS), retraso mental, facies abotagada (figura 2), párpados edematosos, puente nasal ancho, apertura bucal permanente con macroglosia, cuello corto y grueso, manos cortas y dedos anchos, coloración amarillenta de la piel, soplo sistólico 3/6, a nivel dorsolumbar tumoración de 10 x 6 cm, eritematosa, dolorosa, caliente y fluctuante. Al examen neuromadurativo, no caminaba sino gateaba, no hablaba, solamente balbuceaba, seguía con la mirada y podía señalar lo que quería.

- Laboratorio: 31.000 leucocitos (81% neutrófilos), hemoglobina 5,4 g/dl; 528.000 plaquetas; hepatograma, ionograma y creatinina normales.
- ECG: ritmo sinusal, trastornos generalizados de la repolarización.
- Radiografía de tórax: sin patología pleuropulmonar, se evidencia aumento del índice cardiorácico.
- Ecocardiograma: hipertrofia ventricular izquierda con hipertrofia asimétrica del septum interventricular; derrame pericárdico grado I-II.
- Ecografía abdominal: riñón derecho con pérdida de ecoestructura y de la diferenciación corticomedular, parénquima disminuido de espesor y aumento de la

ecogenicidad, ectasia pielocalicial, colección subcapsular hipoecoica.

- Tomografía abdominal: Riñón derecho con disminución del espesor cortical. Arteria y vena renal disminuida de calibre. Seno renal con realce heterogéneo. Se observa aumento de la densidad de la grasa perirrenal derecha posterior, con realce heterogéneo del psoas el cual se encuentra aumentado de volumen respecto al contralateral. Se observa colección hipodensa con realce periférico a nivel del músculo cuadrado lumbar derecho de aproximadamente 3 cm x 3 cm x 1,5 cm. Riñón derecho: 6.7cm. Riñón izquierdo: 8,2 cm.

Se drenó la colección lumbar, a cargo del Servicio de Intervencionismo, obteniéndose material purulento con orina, rescatándose *Escherichia coli* del cultivo. Se diagnostica absceso del músculo cuadrado lumbar y pielonefritis con fístula lumbar asociada, como la causa de la intercurrentia infecciosa que motivó la consulta.

Mediante exámenes complementarios se logró arribar al diagnóstico de su enfermedad de base.

¿Cuál es su diagnóstico?

- Mucopolisacaridosis
- Hipotiroidismo congénito
- Síndrome de Prader-Willy
- Amiloidosis primaria
- Síndrome de Albright-Butler-Bloombe

## Discusión

Se describió el caso de una paciente de 10 años, cursando una intercurrentia febril, con retraso mental y características fenotípicas clásicas de hipotiroidismo congénito. El diagnóstico se confirmó mediante laboratorio

1. Becario. Unidad de Emergencias. Hospital Garrahan. Argentina.

2. Jefe Residentes Pediatría. Hospital Garrahan. Argentina.

3. Becaria. Unidad de Emergencias. Hospital Garrahan. Argentina.

4. Jefe Clínica. Unidad de Emergencias. Hospital Garrahan. Argentina.

5. Asistente. Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos. CHPR. Uruguay.

Hospital Nacional de Pediatría Juan P. Garrahan. Ciudad Autónoma de Buenos Aires. Argentina

Declaramos no tener conflictos de interés. El trabajo no recibió financiamiento alguno.

Trabajo inédito.

Fecha recibido: 24 de junio de 2015.

Fecha aprobado: 18 de febrero de 2016.



**Figura 1.** Facies abotagada, macroglosia, pelo ralo, mixedema generalizado.



**Figura 2.** Tumoración dorsolumbar derecha compatible con infección de piel y partes blandas.

endocrinológico, informando TSH 153.82  $\mu$ U/ml (VN 0,98 a 4,33); T4 total 3,6  $\mu$ g/mL (VN 6,8 a 12,8); T4 libre 0,52 ng/mL (VN 0,91 a 1,7); T3 0,47 ng/ml (VN 1,01 a 2,14); anticuerpos antiperoxidasa <10 (negativos).

Los exámenes complementarios se completaban con:

- Edad ósea: 1 año
- Radiografía de ambas caderas: techos acetabulares aplanados y elevados de superficie irregular, sin esclerosis. No se observan núcleos de osificación femoral. Alineación coxofemoral con tendencia al varo.
- Ecografía y centellograma tiroideo: no se observa glándula tiroidea en su topografía habitual ni en localización ectópica.

- Ecografía ginecológica: útero y ovarios de forma, tamaño y ecoestructura conservada.

Requirió una transfusión de glóbulos rojos debido a la anemia que presentaba.

Se encontraron múltiples parásitos en estudios de materia fecal (entre ellos *Enterobius vermicularis*, *Giardia intestinalis*) que requirieron tratamiento.

Debido a la colección que comprometía partes blandas y riñón derecho, además del drenaje quirúrgico, cumplió tratamiento antibiótico durante 40 días (15 en forma endovenosa). Posteriormente se comprobó, mediante centellograma con DMSA, riñón derecho no funcionando. Se debió realizar nefrectomía derecha en forma programada.

Con la instauración del tratamiento sustitutivo hormonal la paciente pudo optimizar algunas pautas neuro-madurativas objetivándose algunos cambios durante la misma internación. Se logró la resolución del derrame pericárdico. Logró la deambulaci3n con meses de tratamiento, mejoró la conexi3n con el medio. Se encuentra actualmente en seguimiento en nuestro hospital.

## Desarrollo

El hipotiroidismo congénito (HC) es la causa tratable más frecuente de retraso mental. En muchos países, los programas de pesquisa neonatal son implementados para lograr un diagnóstico e intervenci3n terapéutica tempranos. La mayoría de los niños con HC son normales al nacer, sin signos clínicos evidentes, enfatizando la importancia que tienen los programas de pesquisa en la detecci3n e intervenci3n terapéutica temprana de patologías<sup>(1)</sup>.

La primera pesquisa de HC fue realizada en Canadá

en 1972<sup>(1)</sup>. En Argentina, el primer programa para la detección de hipotiroidismo congénito comenzó en 1979 (Fundación Endocrinológica Infantil y División Endocrinología del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez) en una población de recién nacidos de alto riesgo seleccionada en base a signos y síntomas tempranos de la enfermedad. En 1985 se organizó el primer programa de detección masiva<sup>(2)</sup>.

En Argentina, existe una ley nacional (ley 26.279), que data de agosto de 2007, que incluye la detección y posterior tratamiento de hipotiroidismo congénito y otras enfermedades congénitas. La cobertura alcanzada oscila entre 60% y 80% de los recién nacidos ubicándose en el Grupo II de la clasificación con respecto a la pesquisa neonatal<sup>(3,4)</sup>.

Con respecto a la situación en Latinoamérica, cada año nacen aproximadamente 11,2 millones de niños. Durante el año 2005, 49,3% de los recién nacidos fueron pesquisados para HC, indicando que 5,7 millones de recién nacidos todavía no pueden acceder a los beneficios de los programas de pesquisa neonatales; siendo el HC la enfermedad congénita más pesquisada en Latinoamérica. Esta cifra de cobertura es similar a la analizada en más de 1.000.000 de casos en la provincia de Buenos Aires en un período de 10 años<sup>(5)</sup>.

La incidencia del HC primario en Argentina oscila según las regiones entre 1/1.800 y 1/2.500 recién nacidos vivos, con una media de 1/2.300<sup>(6)</sup>.

En Uruguay, la detección del hipotiroidismo congénito comenzó en agosto de 1990 en la maternidad del Sanatorio Canzani del Sector Salud del Banco de Previsión Social, y fue luego declarado obligatorio por el Ministerio de Salud Pública, con una cobertura actual del 100% de los recién nacidos del país. Esta iniciativa permitió el desarrollo del Programa Nacional de Pesquisa Neonatal<sup>(7)</sup>.

La etiología del HC puede dividirse en cuatro grupos: 1) HC primarios permanentes; 2) HC primarios transitorios; 3) HC centrales; 4) HC periféricos. La casi totalidad de los HC se deben al primer grupo. Los HC primarios permanentes pueden ser debido a disgenesias tiroideas (75-85%) o por alteración de la síntesis de las hormonas tiroideas (15-20%)<sup>(6)</sup>.

La mayoría de los niños afectados no presentan síntomas clínicos durante el primer mes de vida. Se estima que sólo el 5% de los recién nacidos con HC presentan sintomatología clínica; algunas de estas manifestaciones son: fontanela posterior mayor a 0,5 cm luego del 7º día de vida, ictericia prolongada, hernia umbilical, constipación, somnolencia, etcétera<sup>(6)</sup>. En algunas series de casos de HC, se encontró que, aproximadamente un tercio de los pacientes presentaban una enfermedad acompañante, siendo las cardiopatías las más frecuentes<sup>(8)</sup>.

En 1979, antes de la existencia de los programas de pesquisa universales, la misma se realizaba en una población seleccionada de recién nacidos de riesgo. Dentro de la lista de signos detallados, se incluía el ítem “hernia umbilical o caída tardía del cordón umbilical”. Esta asociación errónea entre caída tardía del cordón umbilical y el HC, perduró por más de dos décadas, llevando al uso innecesario de recursos<sup>(9)</sup>.

La determinación de la concentración de TSH en sangre en papel de filtro es el método más eficiente para la detección de la enfermedad. Los niveles séricos de TSH se encuentran por encima del límite de corte para la edad del paciente corregida según su edad gestacional. La determinación correcta debe realizarse entre el 2º y 5º día de vida<sup>(2,3)</sup>.

La pesquisa neonatal requiere de confirmación debiendo realizarse dosaje sérico de TSH y hormonas tiroideas (T4, T3 y T4 libre). De confirmarse el diagnóstico los siguientes estudios deben completarse con radiografía de rodilla para determinar presencia de núcleo de Béclard (ya que la ausencia nos orienta a la existencia de hipotiroidismo intraútero), y ecografía tiroidea y/o centellograma tiroideo para determinar presencia o no de tejido tiroideo (la ecografía puede no detectar glándulas ectópicas)<sup>(2,3)</sup>.

Todo niño con HC debe iniciar el tratamiento con hormona tiroidea (l-T4) antes de los 15 días de vida, con una dosis adecuada de 10-15 µg/kg/día según la severidad del HC inicial, en una única toma diaria. El objetivo de la terapia es normalizar los niveles de T4 (>10 µg/dl) y de T4 libre (>2 ng/dl) dentro de las 2 semanas del tratamiento, y de TSH dentro del primer mes. De este modo será posible evitar el daño neurológico severo. Las tabletas pueden ser disueltas en agua, debiéndose evitar la administración conjunta de hierro, soja o fibras<sup>(2-4)</sup>.

Con los programas de detección selectiva neonatal, el pronóstico de los lactantes afectados ha mejorado significativamente. El diagnóstico temprano y el tratamiento adecuado desde los primeros días de vida permiten un adecuado crecimiento pondoestatural y previene del daño mental irreversible que esta patología puede generar llevando a que los niños afectados tengan una inteligencia comparable a niños sanos<sup>(6)</sup>.

La OMS define la accesibilidad a los sistemas de salud, como la organización de una oferta de servicios que sea geográfica, financiera, cultural y funcionalmente alcanzable para toda la comunidad. La inequidad en el acceso a la atención sigue constituyendo uno de los problemas centrales de los sistemas de salud latinoamericanos<sup>(10)</sup>. La paciente que se presenta es un triste e infeliz ejemplo de esta desigualdad, y nuestros países deben seguir haciendo los mayores esfuerzos para que el

cretinismo sea de una vez y por siempre una enfermedad del siglo pasado.

## Conclusiones

No es infrecuente que los Departamentos de Emergencias Pediátricos reciban consultas de niños que presenten alguna patología de base aún no diagnosticada concurriendo por razones diferentes como infecciones o traumatismos. Tal vez, las condiciones sociales y el nivel sanitario de muchas regiones de nuestro territorio y de países limítrofes puedan brindar una explicación a situaciones prevenibles -y lamentables- como la descrita. El pediatra especialista en emergencias debe estar preparado para identificar estos casos y no convertirse en otro participante de la “cadena de oportunidades perdidas”.

El HC es un defecto endocrinológico frecuente, prácticamente inaparente en el momento del nacimiento, que puede ser detectado con métodos sensibles, confiables y rápidos y que posee un tratamiento efectivo y económico. El tratamiento temprano mejora significativamente el pronóstico y el costo beneficio es aceptable para la comunidad.

## Referencias bibliográficas

1. **Büyükgebiz A.** Newborn Screening for Congenital Hypothyroidism. *J Clin Res Pediatr Endocrinol* 2013; 5 (Supl 1): 8-12.
2. **Parga L, Ramos S.** Pesquisa de enfermedades endócrino metabólicas y patologías neonatale. PRONAP 2007-Sociedad Argentina de Pediatría. Módulo Nro. 2; Capítulo 1: 1-30.
3. **Rossato N.** Pesquisa neonatal obligatoria. Reflexiones. *Arch Argent Pediatr*. 2009; 107(3): 193-4.
4. **Borrajo G.** Newborn screening in Latin America at the beginning of the 21st century. *Journal of Inherited Metabolic Disease* 2007; 30: 466-81.
5. **González V.** Programa de pesquisa neonatal de hipotiroidismo congénito de la provincia de Buenos Aires: 1.377.455 niños evaluados en diez años de experiencia. *Arch Argent Pediatr* 2007; 105(5): 390-7.
6. **Borrajo G, Fideleff G, Herzovich V, Testa G.** Hipotiroidismo Congénito: Pesquisa, Confirmación y Seguimiento. *Revista Argentina de Endocrinología y Metabolismo*. 2009; 46(4): 50-4.
7. **Lemes A, Queijo C, Garlo P, Machado M, Queiruga G.** Pesquisa neonatal. *Arch Pediatr Urug* 2012; 83(1): 40-4.
8. **Bas V, Özgelen S, Çetinkaya S, Aycan Z.** Diseases accompanying congenital hypothyroidism. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2014; 27(5-6):485-9.
9. **Novoa A, Iorcansky S, Rosenzweig S.** El pediatra ante un lactante con caída tardía del cordón umbilical. *Arch Argent Pediatr* 2004; 102(3): 203-7.
10. **Vargas I, Vázquez ML, Mateo M.** Barreras en el acceso a la atención en salud en modelos de competencia gestionada: un estudio de caso en Colombia. Tesis Doctoral. Barcelona: Universidad Autónoma de Barcelona. Facultad de Medicina. Departamento de Obstetricia, Ginecología y Medicina Preventiva, 2009.

**Correspondencia:** Dr. Gastón Marmo.  
Correo electrónico: [gaston\\_marmo@hotmail.com](mailto:gaston_marmo@hotmail.com)