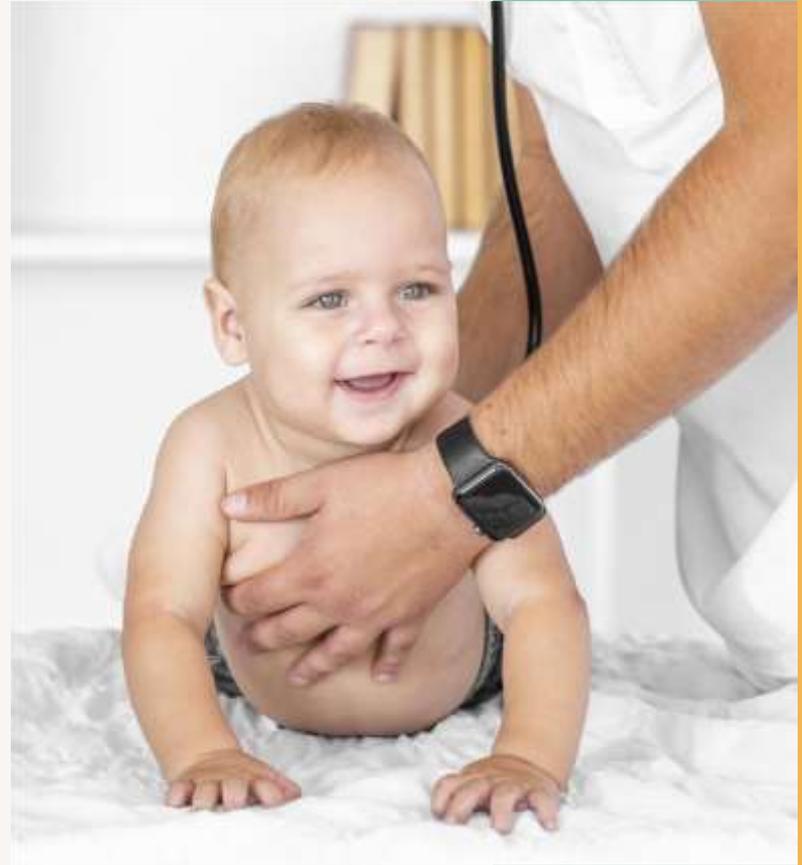
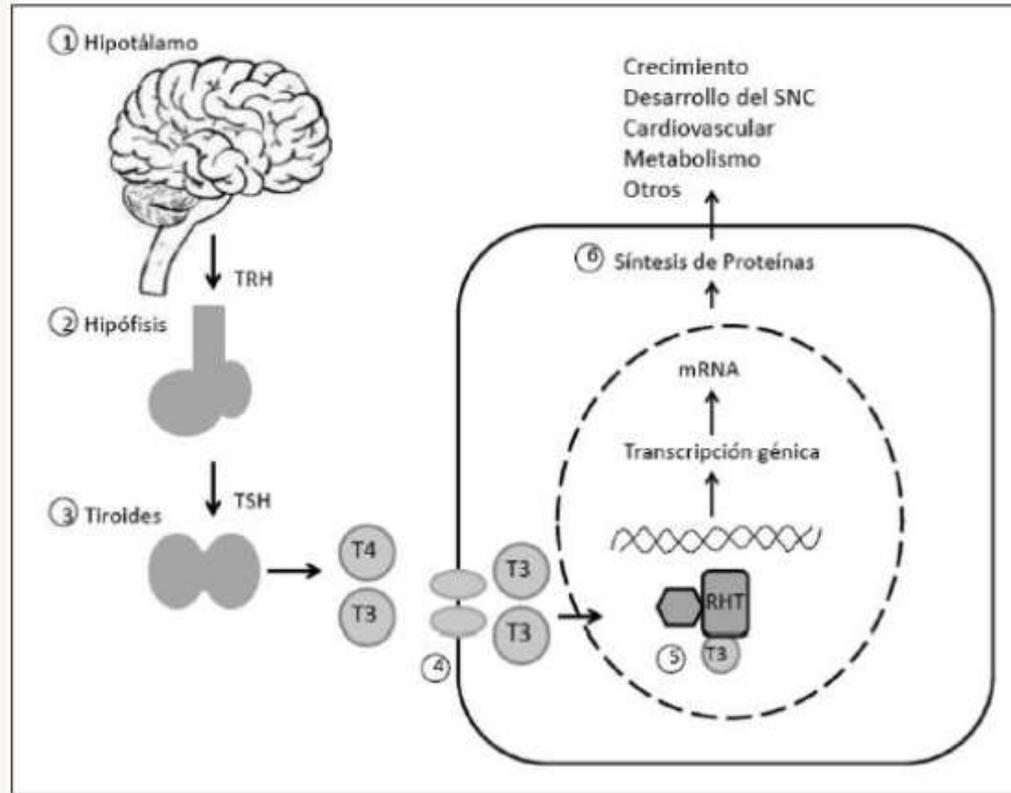


Hipotiroidismo congénito

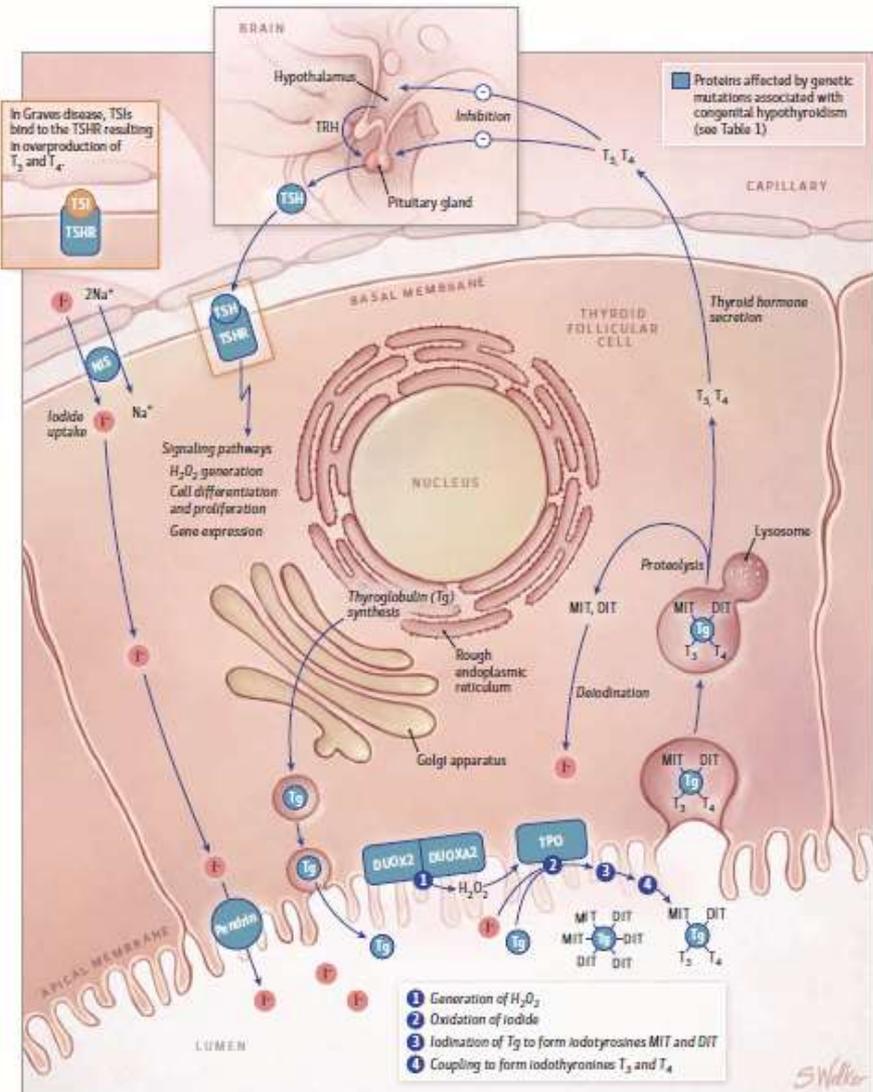
Dr. Gerardo Flores- Neonatólogo
Gloria Torres- Interna USS



Eje hipotálamo- hipófisis- tiroides



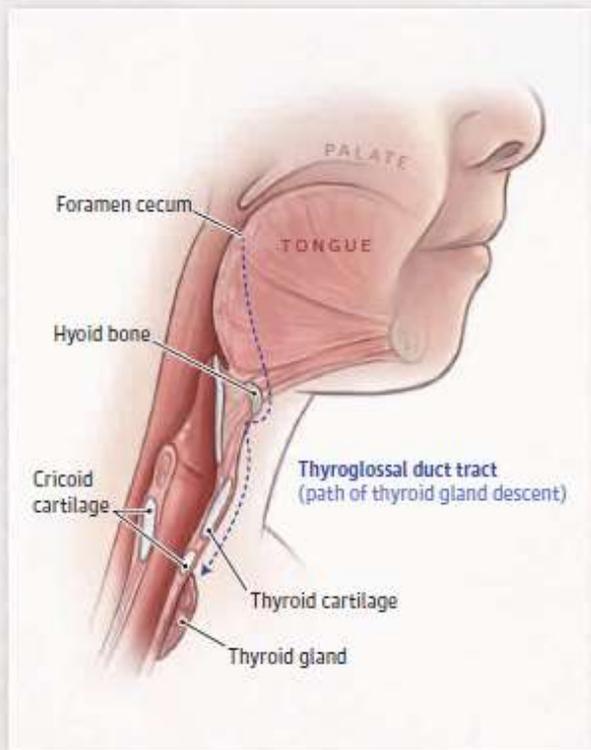
Biosíntesis de las hormonas tiroideas



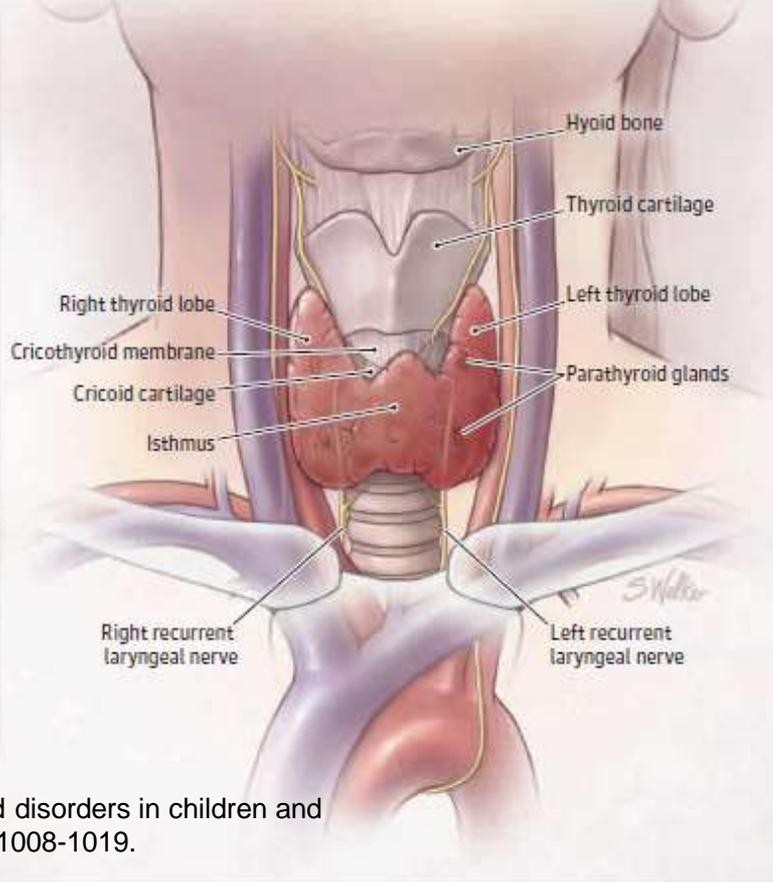
Hanley, P., Lord, K., & Bauer, A. J. (2016). Thyroid disorders in children and adolescents: a review. *JAMA pediatrics*, 170(10), 1008-1019.

Figure 2. Path of Embryologic Descent of the Thyroid Gland and Postembryonic Neck Anatomy

A Path of embryologic descent of the thyroid gland



B Anatomy of the thyroid gland and associated structures



Descenso embriológico de la glándula tiroides y anatomía post-embriónica del cuello.

Hanley, P., Lord, K., & Bauer, A. J. (2016). Thyroid disorders in children and adolescents: a review. *JAMA pediatrics*, 170(10), 1008-1019.

Hormonas tiroideas



Generalidades

Las hormonas tiroideas cumplen múltiples funciones.

La tiroides se origina en la 4° semana del desarrollo.

Durante el 1° trimestre de embarazo las hormonas tiroideas del feto son de origen materno.

Recién nacido

Aproximadamente 30 minutos después del parto existe un peak de TSH de hasta 80 mU/L en los RNT y es de 6- 10 mU/L la primera semana de vida.

En los RNpT el aumento de TSH es menor y es en proporción al grado de prematuridad.

Screening neonatal

Diagnostico

Se realiza con el programa de tamizaje neonatal con TSH

- RNT (>37 sem): muestra a las 48 horas de vida
 - RNpT (36 sem): a los 7 días de vida
 - RNpT (<35 sem): a los 7 y a los 15 días de vida
-
- ❖ Falsos (+): 1%
 - ❖ Falsos (-): 5-10%

El tamizaje es positivo cuando la TSH es > 15 mUI/mL y esto se debe confirmar con TSH, T4 libre y T4 total en sangre venosa.

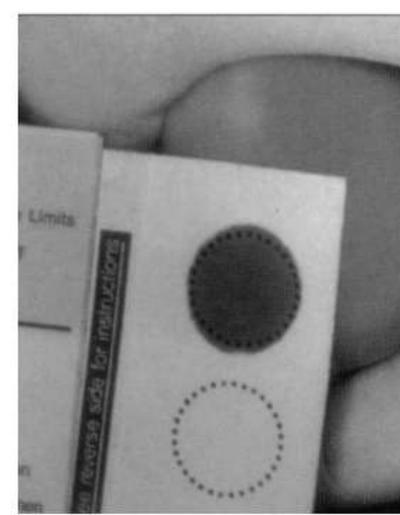
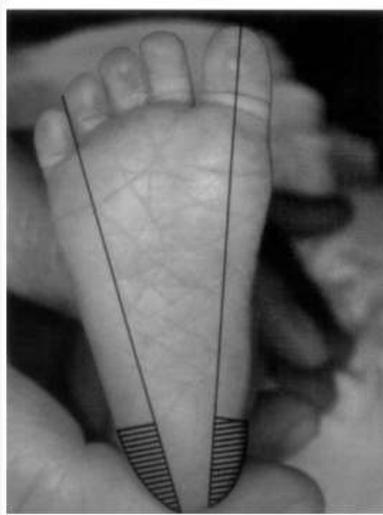


Foto 3: TÉCNICA DE TOMA DE MUESTRA EN TALÓN

Escribir correctamente la dirección con letra clara y legible. En lo posible teléfono

Escribir correctamente el número de la ficha de la madre

Foto 2: TARJETA PAPEL FILTRO

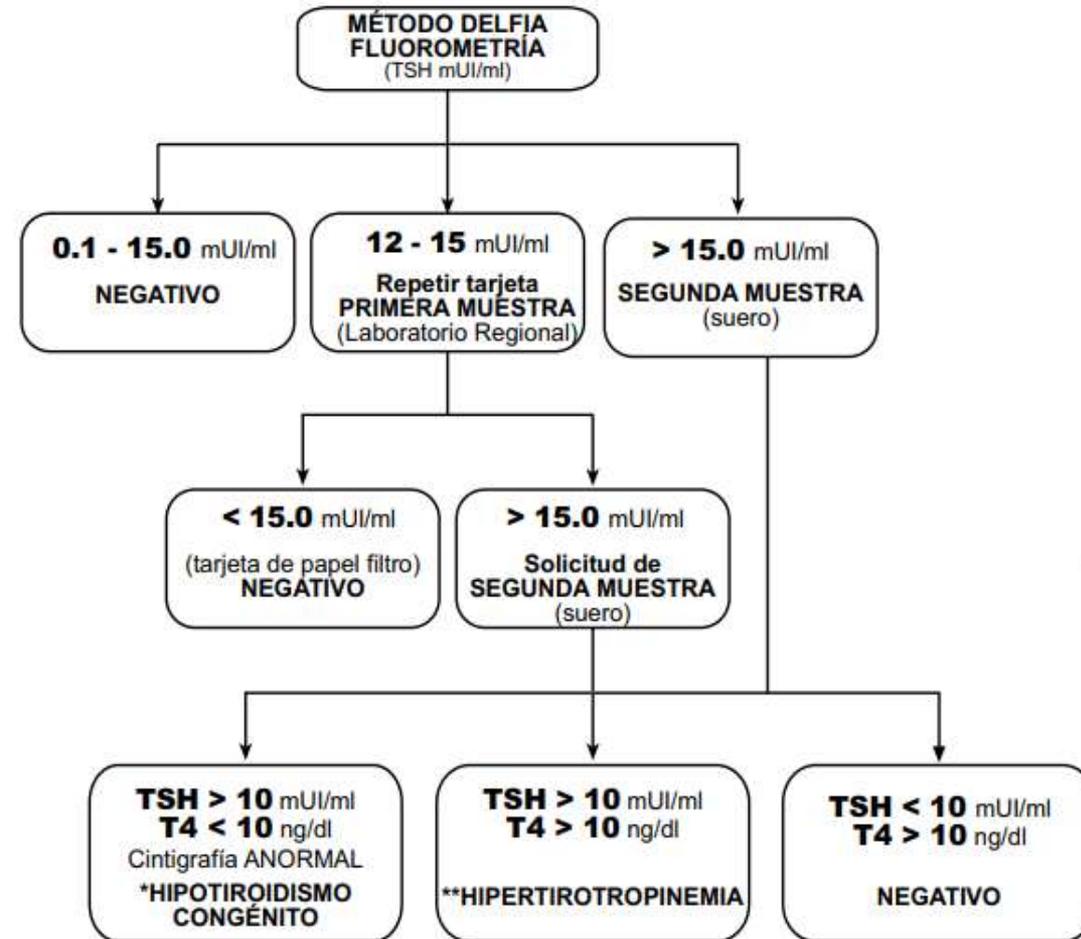
035606	MINISTERIO DE SALUD PROGRAMA NACIONAL DE BÚSQUEDA MASIVA DE HIPOTIROSIDISMO CONGÉNITO Y FENILQUETONURIA	ESTABLECIMIENTO: <u>MAC PITAL DOVAL</u> <u>151</u>										MUESTRA: <u>1</u> <u>2</u>	
		NOMBRE MAÑO: <u>KETILA SALCABDO</u>										SEXO: <u>M</u> <u>F</u>	
APELLIDO (MADRE): <u>NERIÑA</u>													
RUT: <u>11.111.111-8</u>													
DIRECCIÓN: <u>PASAJE TIPA</u>													
TELÉFONO: <u>11111111</u>													
FECHA DOCUMENTO: <u>13-02-07</u>													
ESTABLECIMIENTO: <u>8181</u>													
FECHA TOMA MUESTRA: <u>17-02-07</u>													
HOSPITAL REGIONAL CONCEPCION - LAB. REGIONAL TEP- PKU - S/Nº MARTIN 1436 - CONCEPCION													

No olvidar: Colocar fecha de nacimiento.

Importante el día y la hora de toma de muestra

NORMAS PARA EL ÓPTIMO DESARROLLO DE PROGRAMAS DE BÚSQUEDA MASIVA DE PKU E HC. (Santiago, 2007), MINSAL.

PROTOCOLO DE ESTUDIO DE CASO SOSPECHOSO PARA HC



Criterio diagnóstico HC:

- Nivel de TSH en suero mayor de 10 mUI/ml.
- Nivel de T4 sérico menor de 10 ug/dl.
- Nivel de T4 L sérico menor de 0.8 ng/dl.
- Cintigrafía tiroidea alterada.
- Retardo de edad ósea en radiografía de rodilla.

VALORES DE REFERENCIA DE HORMONAS TIROIDEA EN SUERO* (< 1 MES)

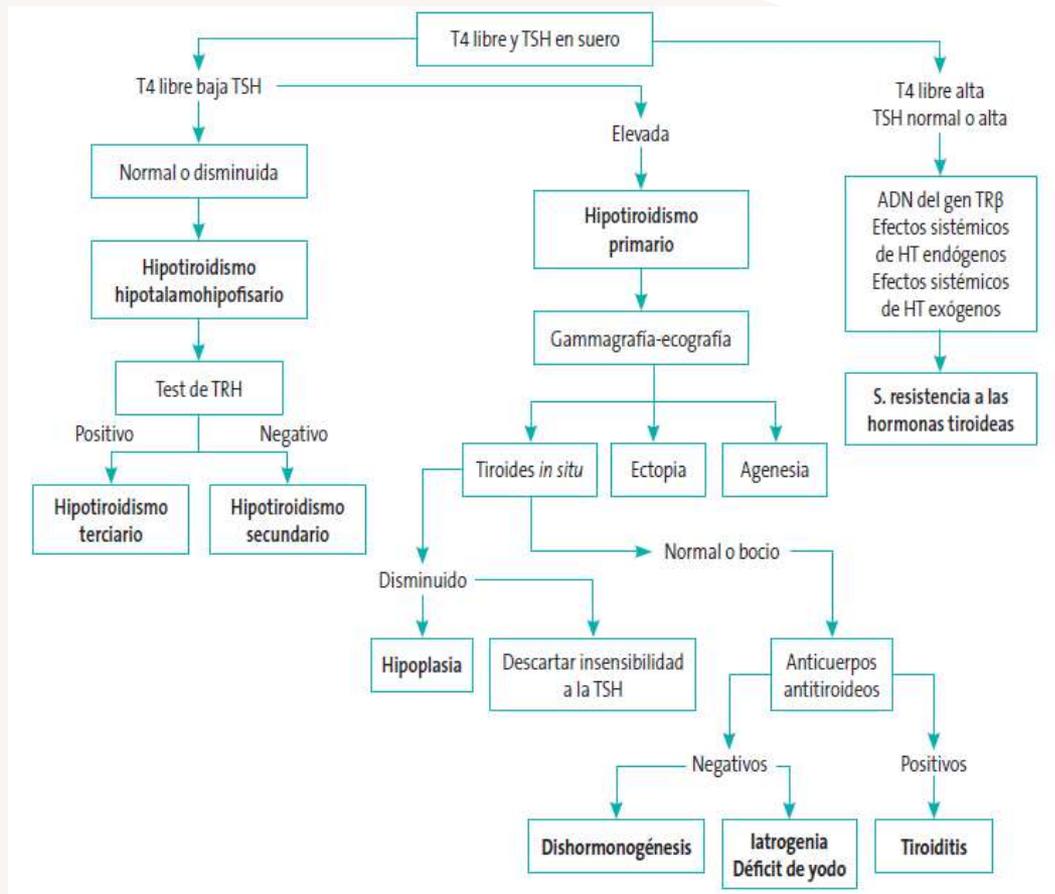
	Rango	Promedio
H.Tiroestimulante (TSH)	1.0 – 10.0 mUI/ml	5.5 mUI/ml
Tiroxina (T4)	10 – 18.8 ug/dl	14.9 ug/dl
Tiroxina Libre (T4L)	1.7 – 4.1 ug/dl	2.8 ug/dl

* Los valores de referencia deberán ser establecidos por cada laboratorio según edad y método utilizado.

VALORES DE REFERENCIA DE HORMONAS TIROIDEA EN SUERO (< 1 AÑO)

	Rango	Promedio
H.Tiroestimulante (TSH)	0.4 – 6.3 mUI/ml	2.2 mUI/ml
Tiroxina (T4)	8.2 – 15.1 ug/dl	10.7 ug/dl
Tiroxina Libre (T4L)	1.5 – 2.4 ug/dl	1.7 ug/dl

Algoritmo diagnóstico de HC



Hipotiroidismo congénito (HC)



Generalidades

Principal causa de discapacidad cognitiva prevenible en el mundo.

La ausencia de clínica precoz y su alta incidencia los programas de **tamizaje neonatal**.

Causas de HC:

1) Primarias

- Disembriogénesis o disgenesia (85%): ectopia (2/3), agenesia e hipoplasia tiroidea.
- Dishormonogénesis (15%): herencia autosómica recesiva, por mutación de proteínas responsables del transporte, oxidación y organificación del yodo.

2) Secundarias

- Hipotiroidismo central

3) Transitorias: por la presencia de Ac antitiroideos maternos, el uso de drogas antitiroideas maternas y el déficit o exceso de yodo.

Hipotiroidismo congénito (HC)

Síntomas y signos

Recién nacido	Clínica precoz	Clínica tardía
Embarazo prolongado	Hipoactividad	Mal incremento ponderal
Macrosomía	Somnolencia	Piel y fanéreos secos
Hipotermia transitoria	Dificultad de alimentación	Hernia umbilical
Fontanela posterior amplia	Alteraciones respiratorias	Macroglosia
Bocio	Mal incremento ponderal	Llanto ronco
	Constipación	RDSM
	Ictericia prolong > 3 días	Talla baja

Hipotiroidismo congénito (HC)



Malformaciones congénitas

Deben ser examinados acuciosamente dado la mayor relación de esta patología con malformaciones cardíacas, anormalidades renales y el riesgo de trastornos del neurodesarrollo.

Etiología del HC

Se utiliza el cintigrama tiroideo con tecnecio- 99 y ecografía tiroidea. La tiroglobulina (proteína producida solo por la tiroides) será indetectable en los casos de agenesia tiroidea.

Tratamiento

Levotiroxina 10- 15 ug/kg/día (max 50 ug/día), ojala iniciar antes de las 2 semanas de vida. Nunca atrasar el inicio del tratamiento, por esperar poder realizar el estudio de la etiología. En casos más graves (T₄ total o libre muy bajos) se debe iniciar la dosis inicial más alta.

Objetivos del tratamiento

Concentraciones de TSH dentro del rango normal.
T₄ libre o total en la mitad superior del rango normal para la edad.

Tabla 3. Recomendaciones para el seguimiento de pacientes con HC

Edad	Periodicidad de las revisiones	Dosis aproximada de levotiroxina (µg/kg/día)	Elementos que evaluar en cada revisión: <ul style="list-style-type: none"> • Auxología: peso, talla, perímetro craneal • Desarrollo neurológico • Adherencia al tratamiento • Niveles de T4 libre y TSH
Recién nacido	1-2 semanas del inicio del tratamiento	10-15	Malformaciones congénitas Dismorfias
1-3 meses	Mensual	10-15	
3-6 meses	Mensual	7-10	Audición
6-12 meses	2 meses	6-8	
1-3 años	3 meses	4-6	
3- 6 años	6 meses	4-6	Evaluación neuropsicológica
6-12 años	6-12 meses	3-5	
>12 años	anual	3-4	
Después de un cambio de dosis	4-6 semanas		

T4: tiroxina; TSH: tiotropina.

Hipotiroidismo en RNpT

Tabla 2. Factores que favorecen la aparición de alteraciones de la función tiroidea en los recién nacidos prematuros

1. Interrupción brusca del aporte de yodo y de T4 desde la madre.
2. Desarrollo incompleto del eje hipotálamo-hipófisis-tiroides
3. Menor retención tiroidea del yodo ingerido.
4. Menor volumen del depósito del coloide tiroideo ("reserva funcional")
5. Baja síntesis de globulina transportadora (TBG)
6. Patología neonatal grave y multiorgánica, (Distress respiratorio, Hipoxia perinatal...)
7. La administración de múltiples terapéuticas que pueden influir en el eje hipotálamo-hipófisis-tiroides (dopamina, otreótrido, corticoides...)
8. Deficiencia o el exceso de yodo

Referencias

- Hanley, P., Lord, K., & Bauer, A. J. (2016). Thyroid disorders in children and adolescents: a review. *JAMA pediatrics*, 170(10), 1008-1019.
- Ares Segura S, Rodríguez Sánchez A, Alija Merillas M, Casano Sancho P, Chueca Guindulain MJ, Grau Bolado G. (2019). Hipotiroidismo y bocio. Protocolo diagnóstico sociedad española de endocrinología pediátrica, volumen 1, 183-203.
- José Luis Tapia- Álvaro González M. (2018). Neonatología 4° ed. Santiago de Chile; Mediterráneo.
- Grob L, Francisca, & Martínez-Aguayo, Alejandro. (2012). Hipotiroidismo congénito: un diagnóstico que no debemos olvidar. *Revista chilena de pediatría*, 83(5), 482-491.
- Kilchemmann F., C., Román N., A., Navarrete R., M., & Fuentes B., D. (2018). Niveles de hormonas tiroideas en recién nacidos muy prematuros y prematuros extremos. *Revista Chilena de Pediatría*, 89(2), 202-207.
- Susana Ares Segura. (Noviembre 2014). Función tiroidea en la etapa fetal, neonatal y en el recién nacido prematuro. Necesidades de yodo. *Revista Española de Endocrinología Pediátrica* 2014, Volumen 5, pág. 13- 22.
- NORMAS PARA EL ÓPTIMO DESARROLLO DE PROGRAMAS DE BÚSQUEDA MASIVA DE PKU E HC. (Santiago, 2007), MINSAL.