

HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO



*Int. Verónica Vidal
Dr. Gerardo Flores*

Embriología

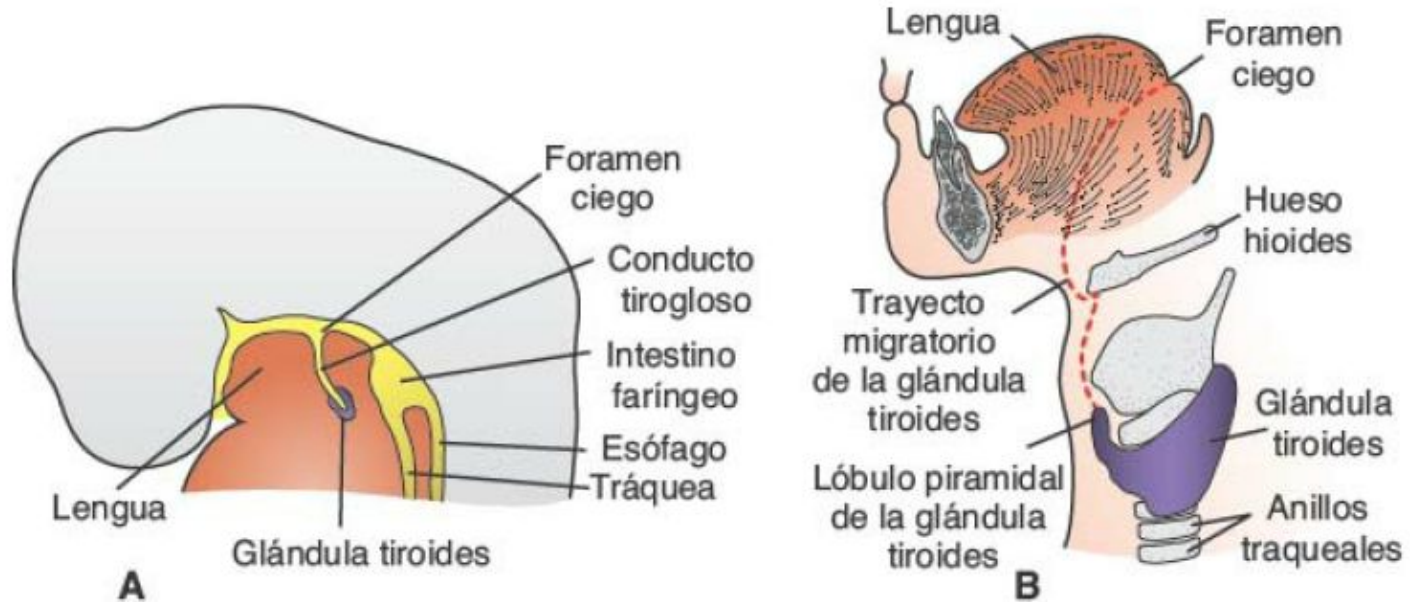
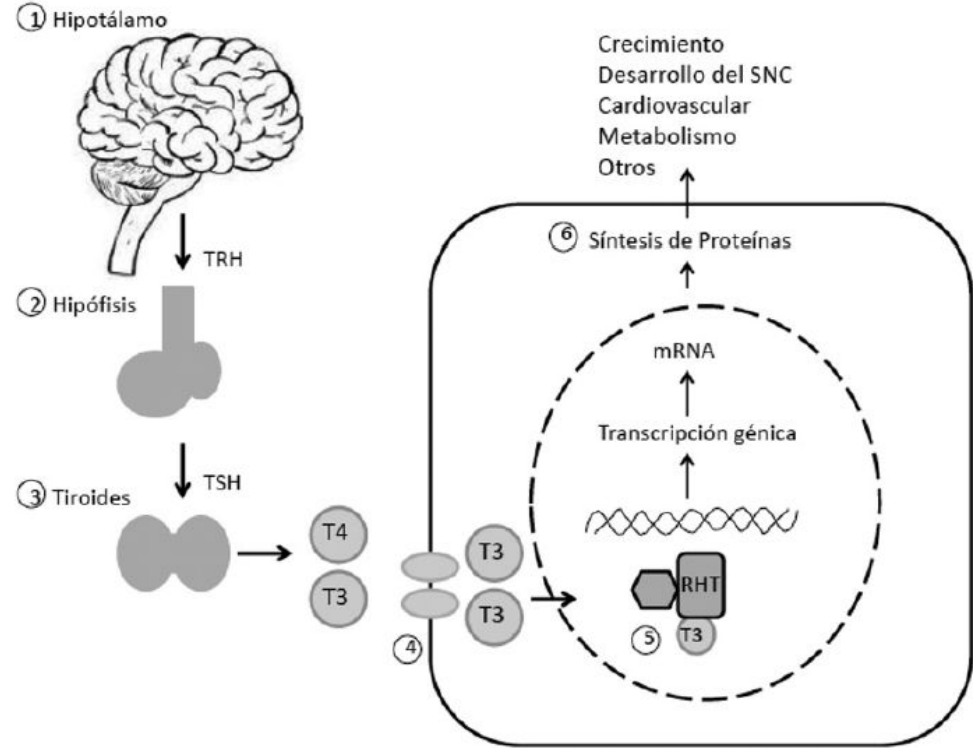
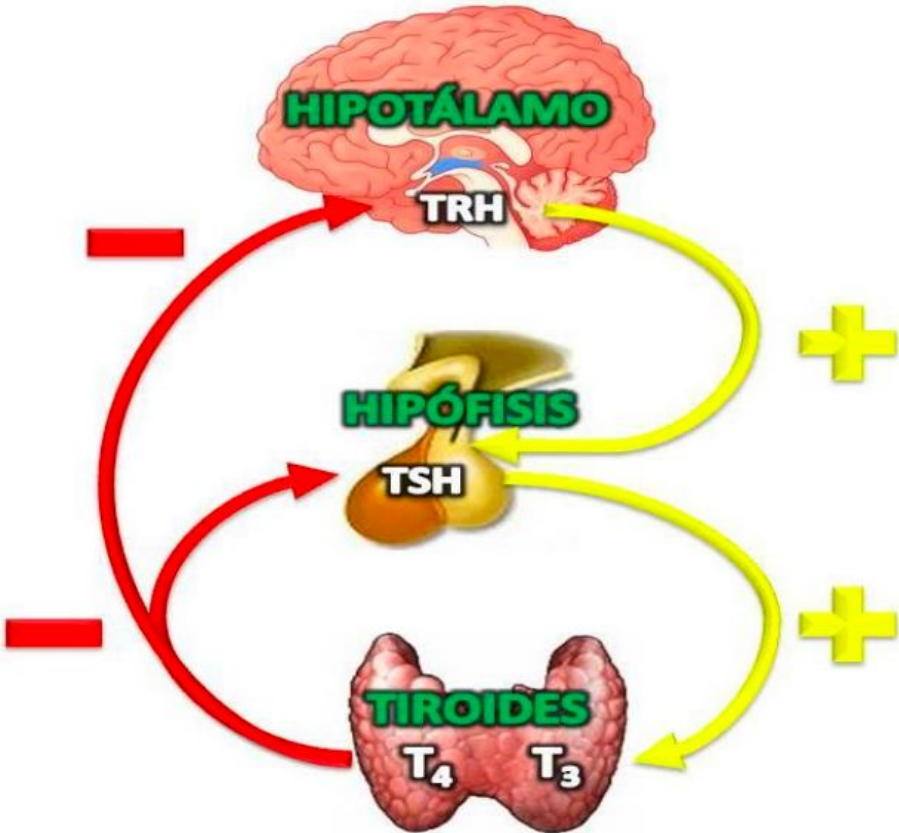


FIGURA 17-18 A. El primordio tiroideo surge como un divertículo epitelial en la línea media de la faringe, justo por debajo del tubérculo impar. B. Posición de la glándula tiroides en el adulto. Línea discontinua, trayecto migratorio.

Eje H-H-T



FUNCIÓN DE GLÁNDULA TIROIDES

Metabolismo energético

Crecimiento

Formación ósea

Maduración del SNC· Desarrollo sináptico, mielinización en periodo pre y post natal y regulación del neurodesarrollo

Control de temperatura



Generalidades

Grupo de desórdenes que resultan en disminución de hormona tiroidea biológicamente activa

Chile: Incidencia 1/3500 a 1/4000 RN vivos

Mayor incidencia en mujeres 2:1, embarazos gemelares, embarazo a edad avanzada y RNPT

Causa más fr. de discapacidad intelectual prevenible

Mayor prevalencia en asiáticos e hispanos, menor en afroamericano

ETIOLOGÍAS

1) Hipotiroidismo congénito transitorio:

- a) Asociado a prematurez → Inmadurez glandular.
- b) Asociado a uso de fármacos
- c) Iatrogénico
- d) Inmunológico
- e) Déficit de yodo

2) Hipotiroidismo congénito permanente

- a) Disgenesia tiroidea: 75% → Aplasia tiroidea, ectopia (+fr), desconocido
- b) Dishormonogénesis tiroidea: 10% → Mutaciones genéticas
- c) Insuficiencia hipotálamo hipofisaria.





Manifestaciones clínicas

Manifestaciones clínicas

Tabla 2. Edad de presentación de los síntomas y signos de hipotiroidismo congénito

<u>Primeras dos semanas de vida</u>	<u>Después del primer mes</u>	<u>Después del tercer mes</u>
<ul style="list-style-type: none"> -Ictericia neonatal prolongada -Edema de párpados, manos y pies -Edad gestacional mayor a 40 semanas -Macrosomía -Falta de succión -Hipotermia -Abdomen protuberante -Fontanela anterior y posterior amplias 	<ul style="list-style-type: none"> -Piel seca y moteada -Dificultad para la alimentación -Poca ganancia de peso -Disminución en frecuencia de deposiciones -Disminución de la actividad y letargia 	<ul style="list-style-type: none"> -Hernia umbilical -Piel seca -Macroglosia -Mixedema -Llanto ronco

Fontanela posterior >5mm
Hernia umbilical
Aspecto hipotiroideo
Piel seca
Piel moteada
Macroglosia
Hipoactividad
Estreñimiento
Problemas con la alimentación

Piel fría
Llanto ronco
Ictericia prolongada
Somnolencia
Ruido nasal



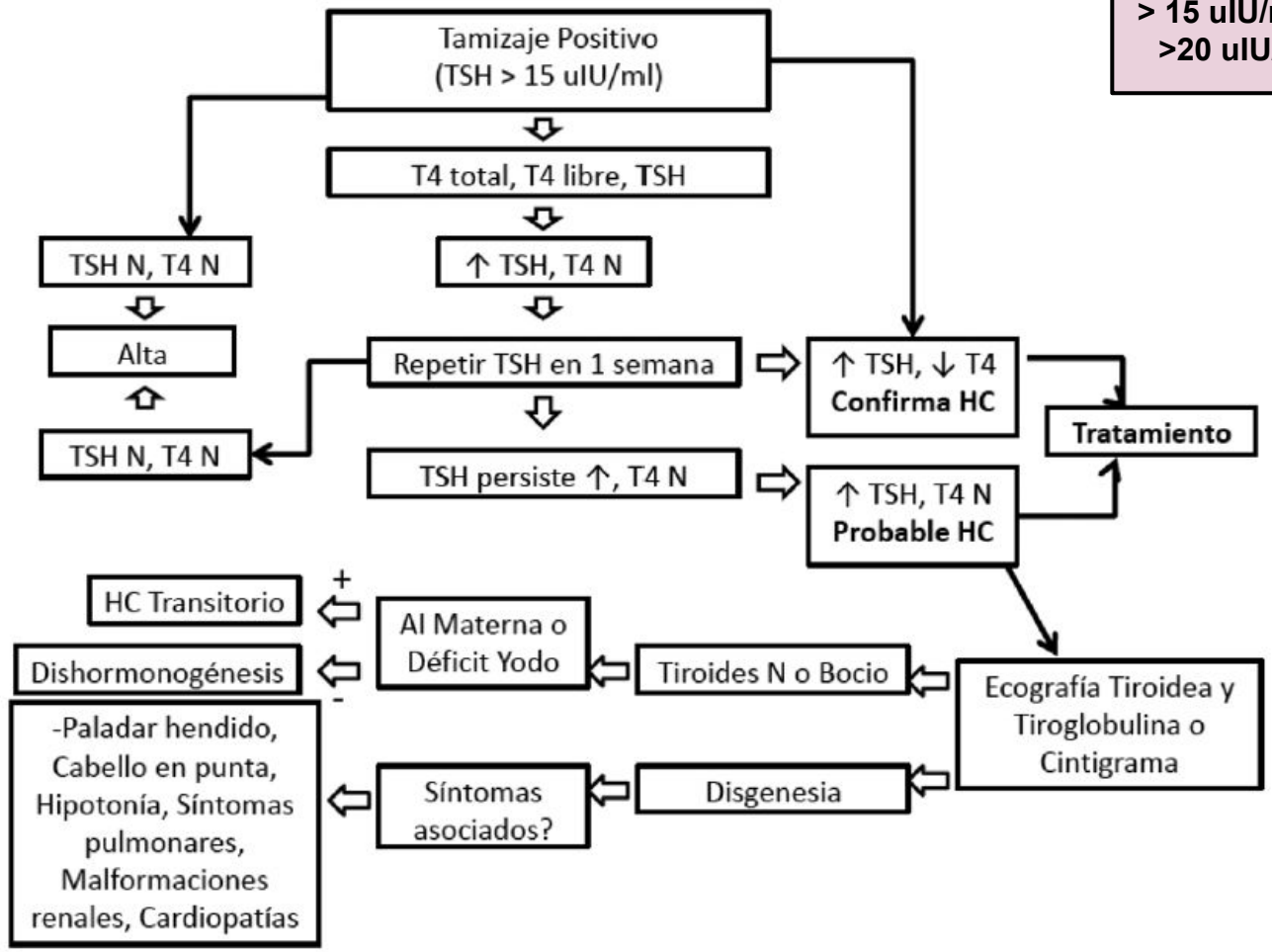
Evaluación diagnóstica

- 1) **TSH inicial**
- 2) TSH + T4
- 3) T4 inicial



Se recomienda realizar screening después de 48 hrs de vida

> 15 uIU/ml: Método DELFIA
>20 uIU/ml: Método IRMA



RNT: 40 horas y 7 días
de vida

RNPT 35- 36
semanas: 7 días

RNPT <35 semanas: 7
días y se repite TSH a
los 15 días

MINISTERIO DE SALUD
PROGRAMA NACIONAL DE BUSQUEDA MASIVA DE
HIPOTIROIDISMO CONGENITO Y FENILCETONURIA

MUESTRA 1ª 2ª

ESTABLECIMIENTO S.S.

NOMBRE MADRE

APELLIDO MADRE

R.U.T. - N° FICHA FONASA ISAPRE / PARTICULAR

DIRECCION N°

POBLACION / VILLA COMUNA

TELEFONO RECADOS EDAD GESTACIONAL SEMANAS Prematuro SI NO SEXO F M

FECHA NACIMIENTO - - / HORA : FECHA TOMA MUESTRA - - / HORA : PESO gramos

HOSPITAL REGIONAL CONCEPCION LAB REGIONAL TSH-PKU SAN MARTIN 1436 - CONCEPCION

716072 716072
716072
DEJAR CAER CINCO
GOTAS DE SANGRE

112147 /
31150002
2022-04-30

Tratamiento



Objetivo

**Normalizar T4 en 2
semanas y TSH en 1
mes**



Levotiroxina

Guías chilenas:

10- 15 ug/kg/día RNT

8-12 ug/kg/día RNPT

30 min antes de la lactancia.

**Dosis por 1 mes, luego ajustar dosis para
mantener T4 dentro de límites de normalidad
(T4: 10-16 ng/dl) Y T3 normales (70 -220 ng/dl)**

Niveles de TSH pueden mantenerse elevados hasta varios meses después, aun con tratamiento satisfactorio

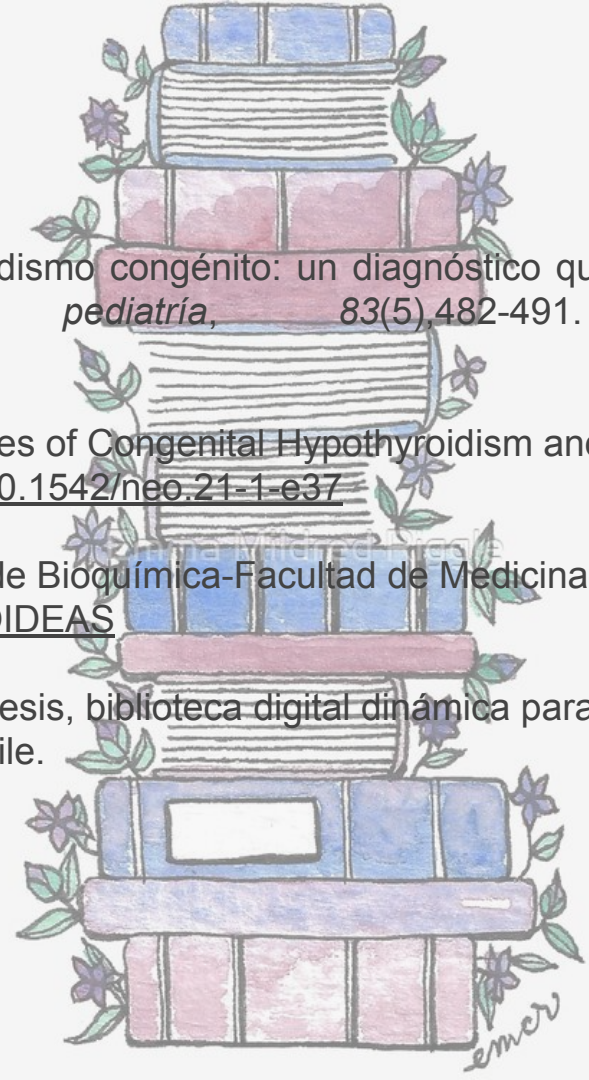
Bibliografía

Grob L, Francisca, & Martínez-Aguayo, Alejandro. (2012). Hipotiroidismo congénito: un diagnóstico que no debemos olvidar. *Revista chilena de pediatría*, 83(5), 482-491. <https://dx.doi.org/10.4067/S0370-41062012000500011>

Weiner, A., Oberfield, S., & Vuguin, P. (2020). The Laboratory Features of Congenital Hypothyroidism and Approach to Therapy. *NeoReviews*, 21(1), e37-e44. <https://doi.org/10.1542/neo.21-1-e37>

Brandan, N., & Llanos, I. (s. f.). *HORMONAS TIROIDEAS*. Cátedra de Bioquímica-Facultad de Medicina-U.N.N.E. Recuperado 19 de octubre de 2020, de [HORMONAS TIROIDEAS](#)

Chomalí, N. (2018, febrero). *Hipotiroidismo Y Patología tiroidea*. Síntesis, biblioteca digital dinámica para estudiantes y profesionales de la salud, Medicina Universidad de Chile.



HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO



*Int. Verónica Vidal
Dr. Gerardo Flores*