



# Hipotiroidismo Congénito

Interna Maricela Castillo.

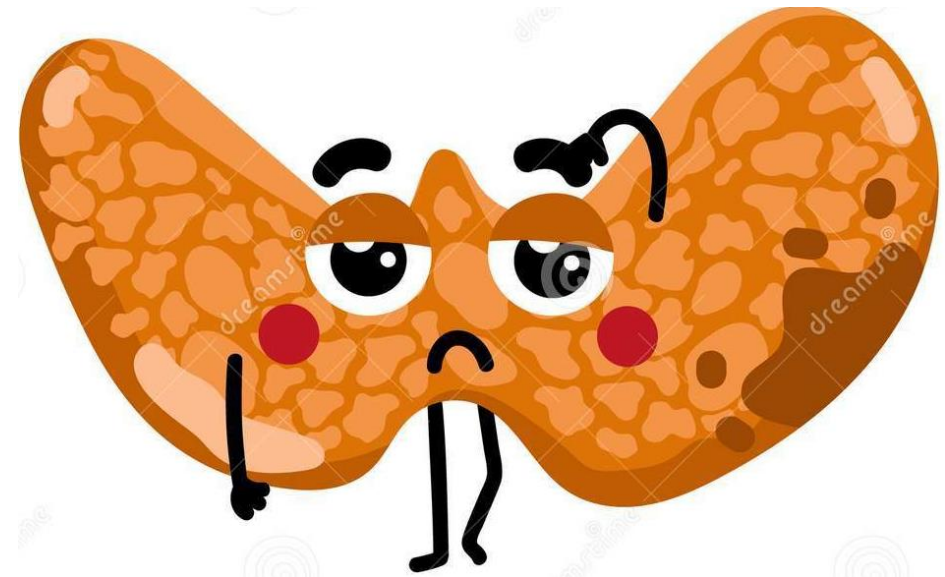




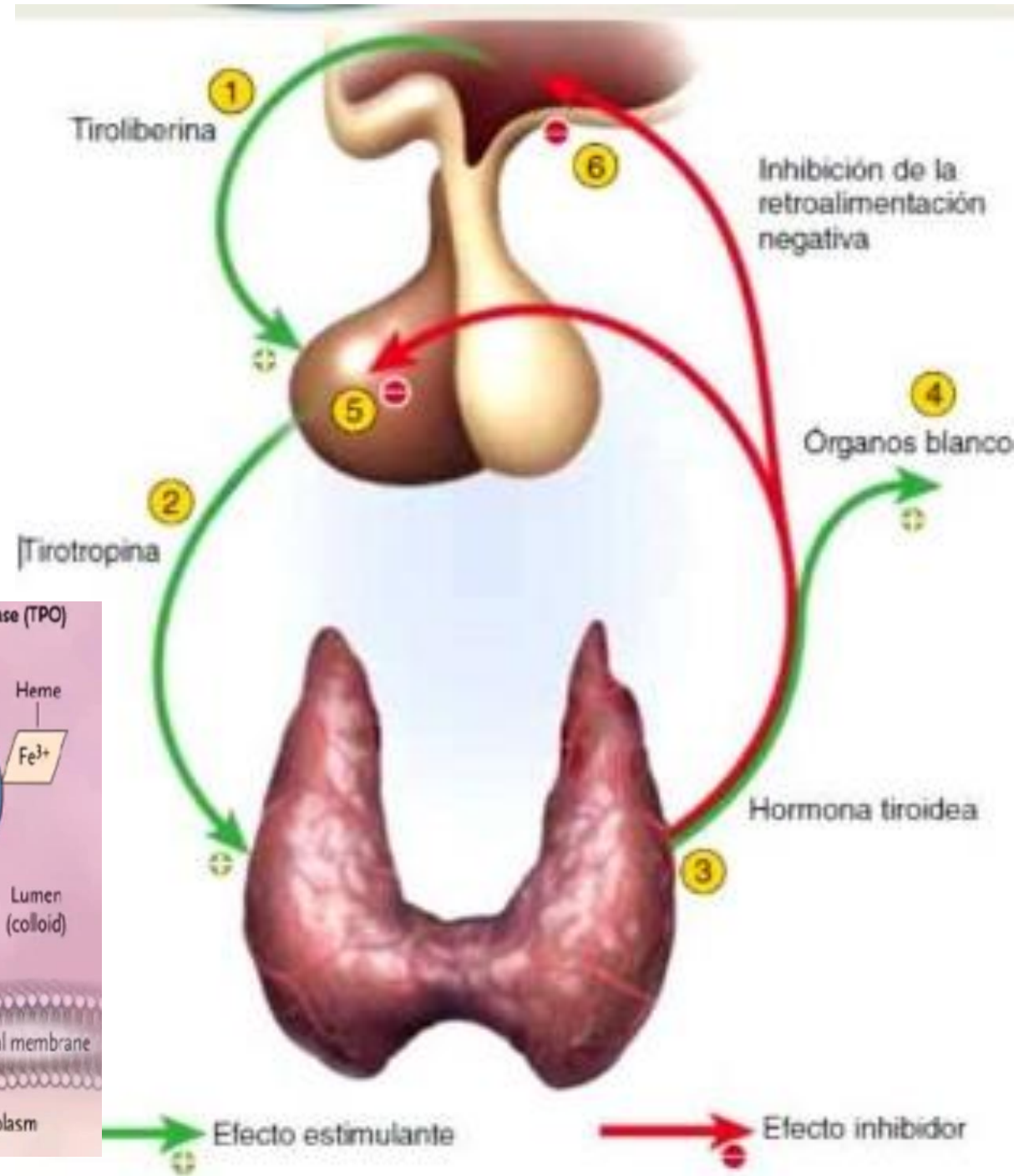
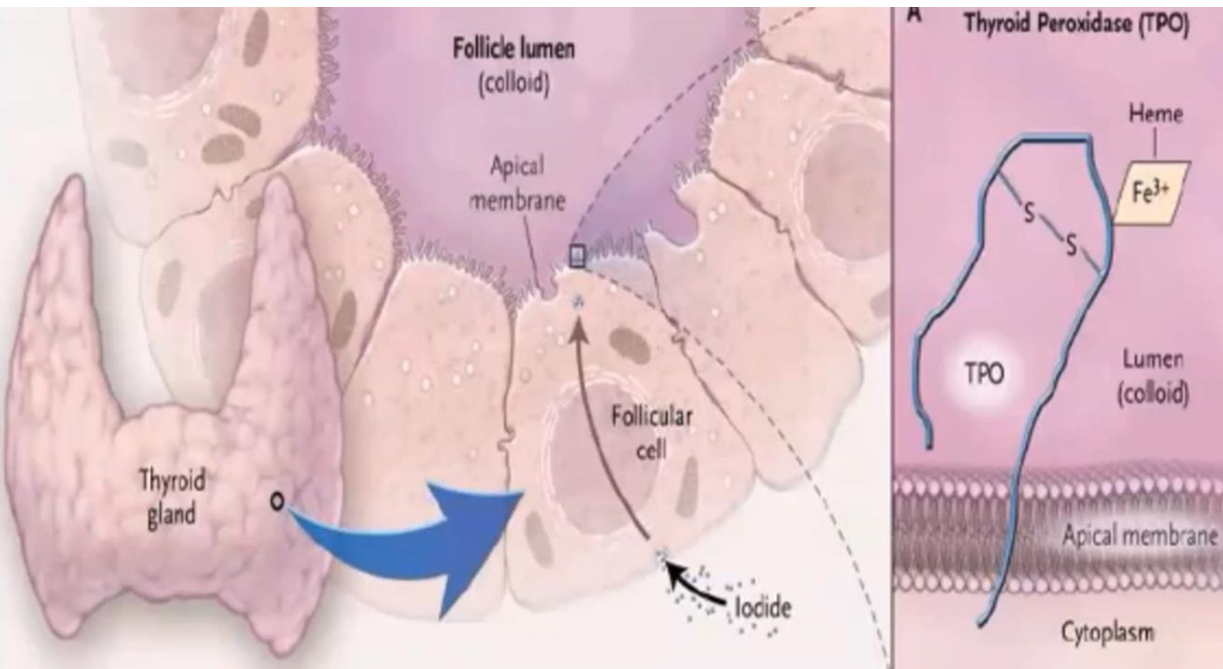
# Definición

- Disfunción hormonal tiroidea, congénita.
- Hormona tiroidea juega rol en el metabolismo
- Importancia en el desarrollo cerebral.
- H.C sin tratamiento: **retardo mental**, daño físico, neural y metabólico.
- Nivel mundial 1/2000 → afecta 2:1 M:H

Prevenible



# Eje hipotálamo hipófisis tiroides:





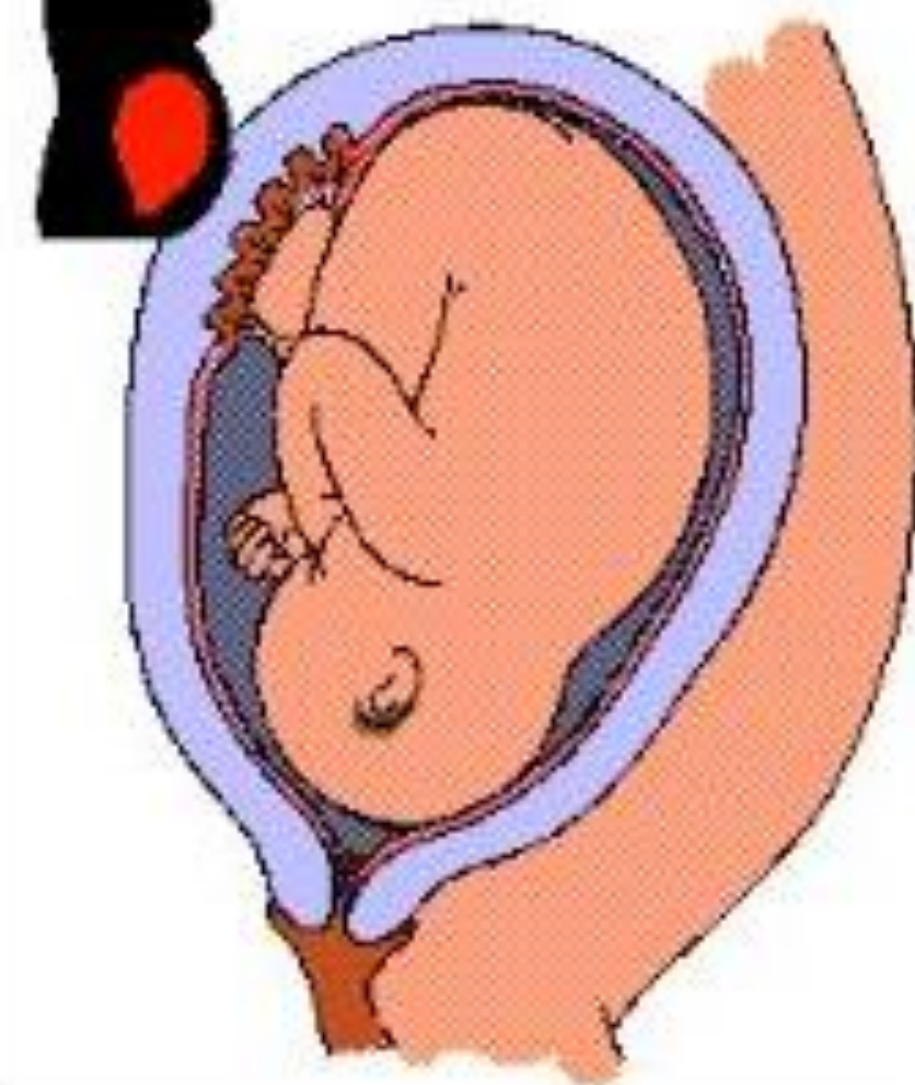
**Primer trimestre**  
(0 a 12 semanas)

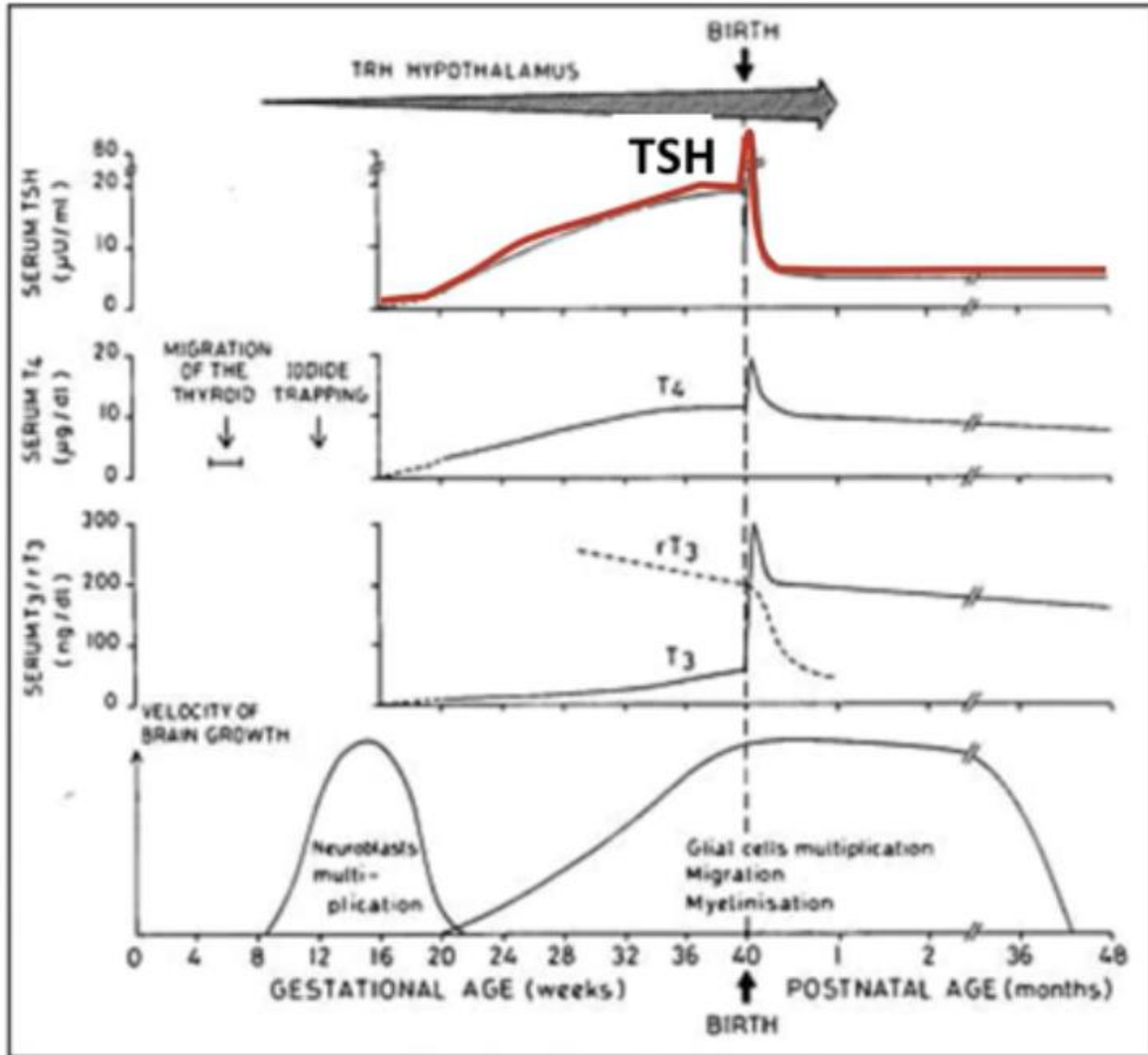


**Segundo trimestre**  
(13 a 28 semanas)



**Tercer trimestre**  
(29 a 40 semanas)







# FUNCIONES DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL REGULADAS POR HORMONA TIROIDEA

HABILIDAD MOTORA FINA

HABILIDAD MOTORA GRUESA

FUNCION MOTORA

HABILIDAD VISOESPACIAL

MEMORIA

LENGUAJE

PROCESAMIENTO VISUAL

DISCRIMINACION AUDITIVA



ATENCION VISUAL

HABILIDAD DE LENGUAJE

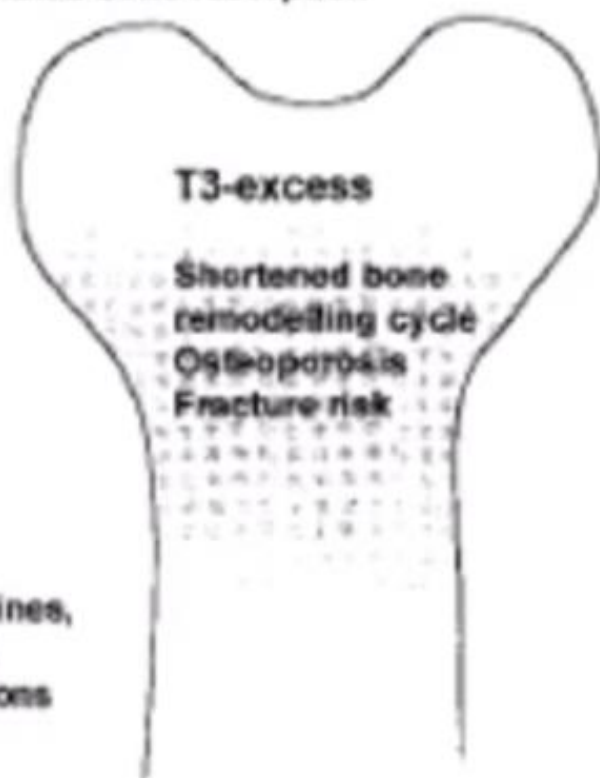






### T3-actions in osteoblasts

Increased activity  
Uncoupled from osteoclasts  
Mediate T3-stimulated bone resorption



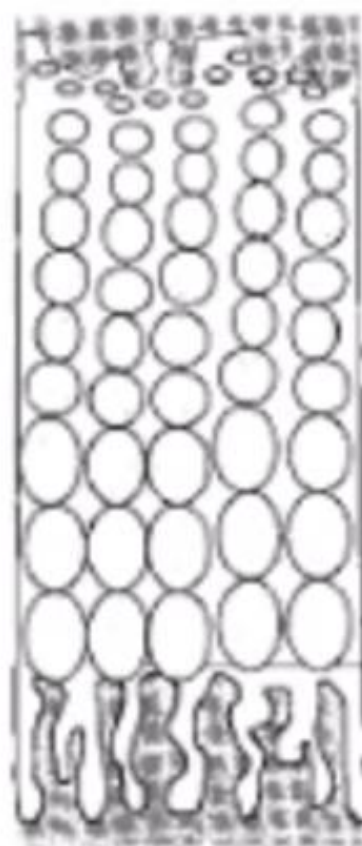
### T3-responses

Stimulates cytokines,  
growth factors &  
cell-cell interactions

**BONE**

### T3-actions in chondrocytes

Proliferation inhibited  
Hypertrophic differentiation  
facilitated



### T3-deficiency

Growth retardation  
Epiphyseal dysgenesis  
Delayed ossification

### T3-responses

Stimulates mineralization  
& cartilage matrix  
proteoglycan production

**GROWTH  
PLATE**

# Causas

Terciaria

## Centrales:

Hipocortosol –  
disminución de la  
hormona de crecimiento

Secundaria

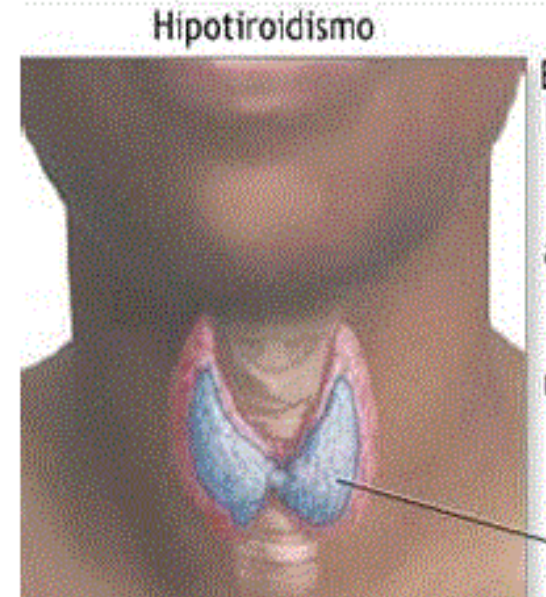
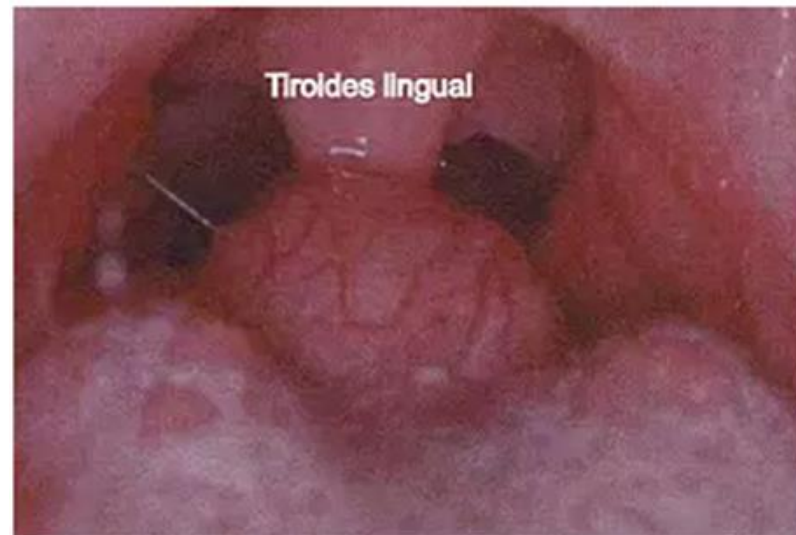


**hipófisis**



**tiroides**

Primaria

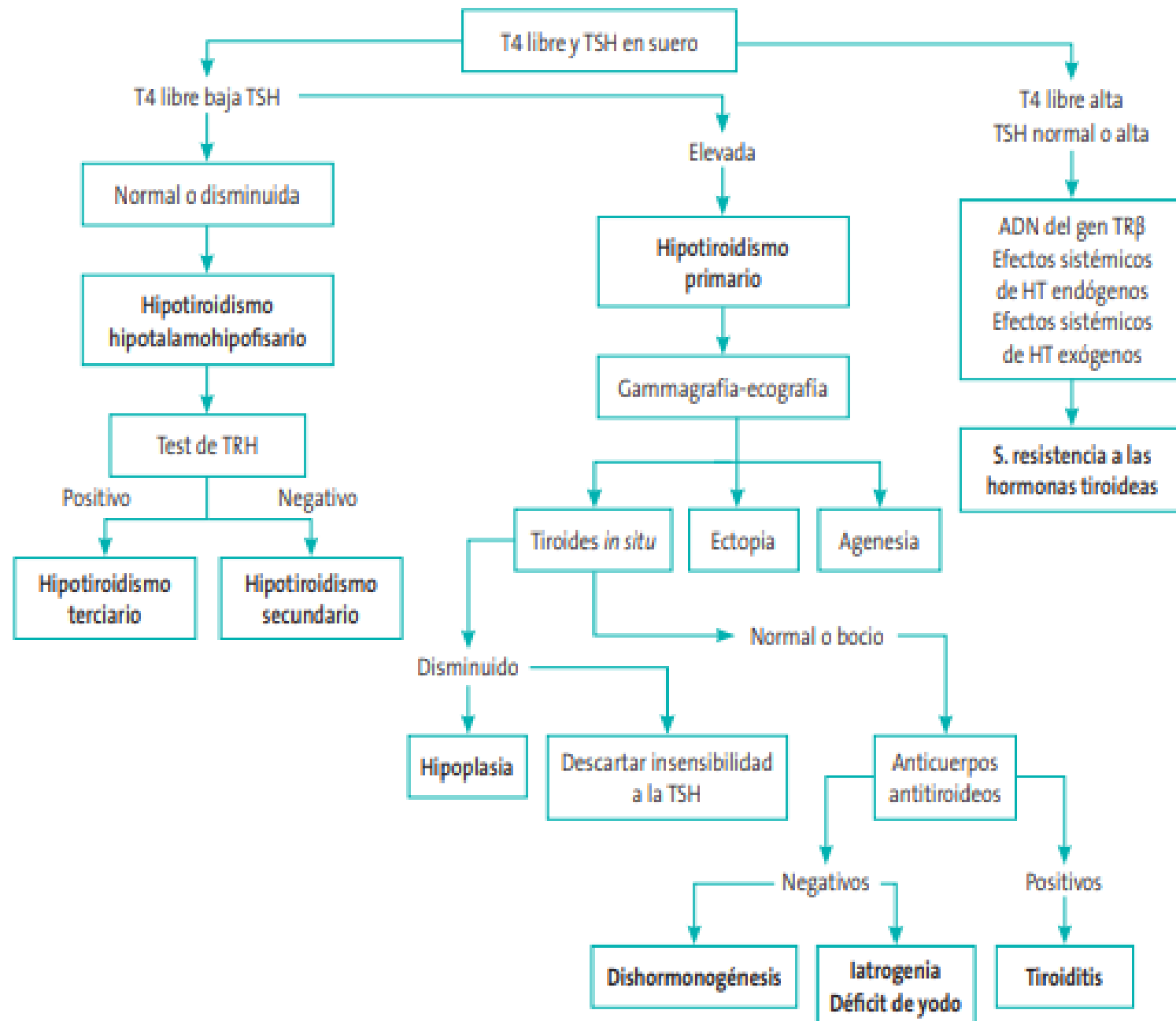


100 % se puede diagnosticar con el tamizaje

Hipotiroidismo	Etiología	
<b>1. Primario</b>	Dis- embriogénesis (80- 85%)	Aplasia, Hipoplasia, Ectopía
	Dis- hormonogénesis (10- 15%)	NIS, TPO, Tg, DUOX, DHEAL1
	Resistencia a TSH	TSHR, Gs $\alpha$
<b>2. Central</b>	Déficit de TRH/ TSH	
	Déficit múltiple de hormonas hipofisarias	
<b>3. Transitorio</b>	Exceso/ Déficit de yodo	Materna o neonatal
	Drogas anti tiroideas maternas	PTU, Metimazol
	TRAb maternos	
	Mutaciones heterocigotas de DUOX2	



Figura 1. Algoritmo diagnóstico de hipotiroidismo congénito





## Clínica

### Primeras dos semanas de vida:

- Ictericia neonatal prolongada.
- Edema de párpados, manos y pies.
  - Gestación >42 semanas.
  - Peso de nacimiento > 4 kg (GEG)
- Dificultades en la alimentación, retraso eliminación de meconio
  - Hipotermia
  - Abdomen distendido
- Fontanelas anterior y posterior grandes
  - Facie tosca, macroglosia

## Después del primer mes de vida:

- Piel oscura y moteada
- Respiración esforzada, rápida y dificultosa
- Falta de progreso ponderal; dificultad para succionar.
- Menor frecuencia defecatoria.
- Menor actividad y letargo

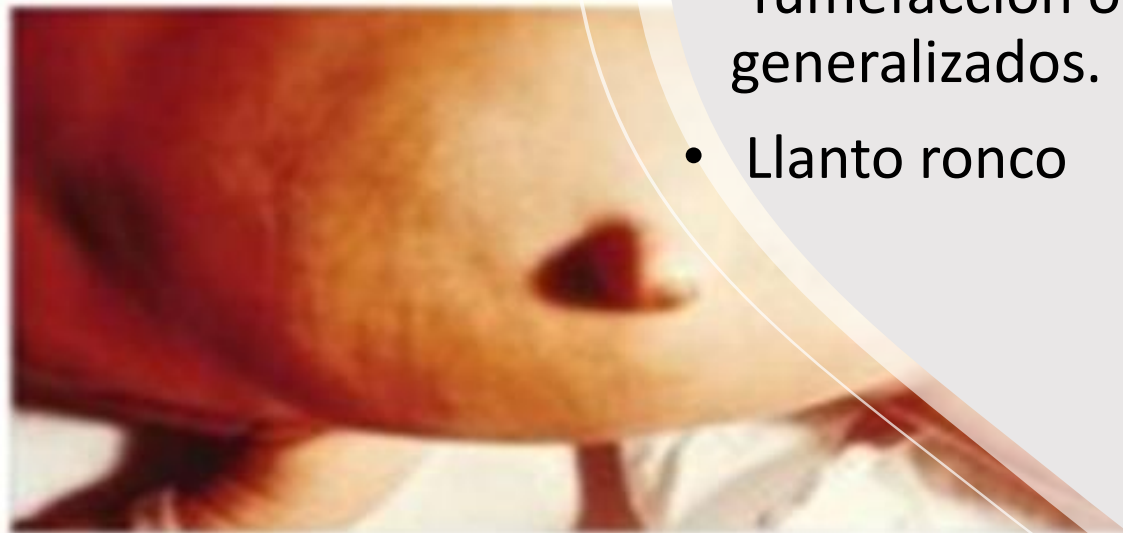






**Después de los 3 meses de edad:**

- Hernia umbilical
- Constipación.
- Piel seca con carotenemia
- Macroglosia
- Tumefacción o mixedema generalizados.
- Llanto ronco



# Tamizaje:

- Inicio del programa en 1992 – 1998 alcanzo el 100%.

Método actualmente utilizado DELFIA (minsal 2007)

Falso negativo: 5 a 10%

Falsos +: 1%



RNT: 48 hr

RNPT 35 – 37: 7 días.

RNPT < 35 sg: 7 días y repetir a las 15 día.





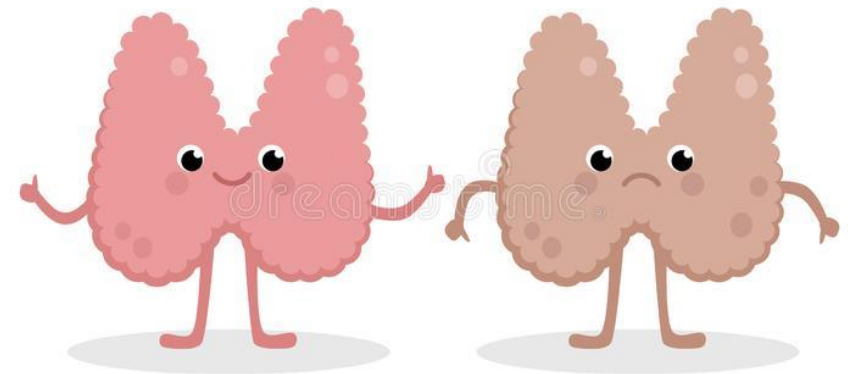
¿Por qué la diferencia de día del tamizaje de un niño RNT y uno de RNPT?



# Recordar que los Prematuros:

- Desarrollo incompleto del eje hipotálamo – hipófisis- tiroides.
- Menor retención tiroidea del yodo
- Menor volumen de deposito de coloides tiroideo
- Baja síntesis de globulina transportadora (TBG)
- Administración de múltiples terapéuticas que pueden influir en el eje hipotálamo – hipófisis- tiroides.

**Favorecen alteración tiroideas**



**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.

Nº FICHA

FONASA

ISAPRE / PARTICULAR

DIRECCION

Nº

POBLACION / VILLA

COMUNA

TELEFONO

RECADOS

EDAD GESTACIONAL

Semanas

PREMATURO

SEXO

FECHA NACIMIENTO

HORA

FECHA TOMA MUESTRA

HORA

PESO

gramos

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



SN

716072

SN

716072



NO



SI



NO



SI



2022-04-30

LOT

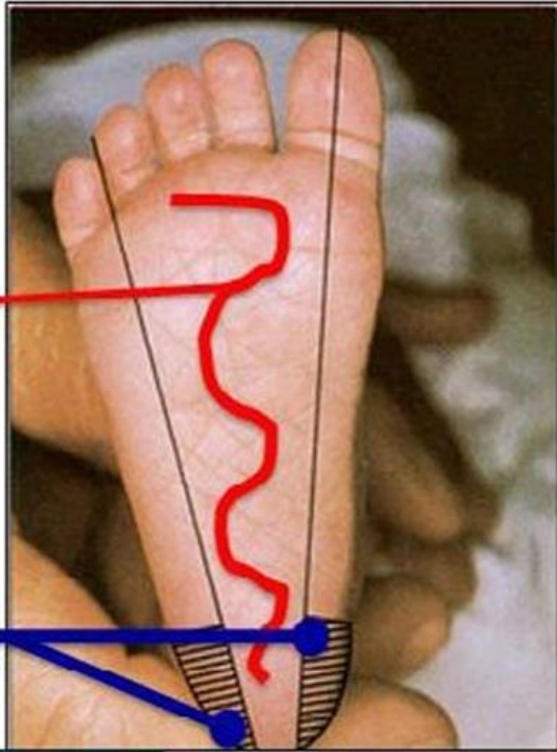
112147 /  
31150002

**DEJAR CAER CINCO  
GOTAS DE SANGRE**



**NO**

**Zona de Punción**





**PROTOCOLO DE ESTUDIO DE CASO SOSPECHOSO PARA HC**



No atrasar el Inicio de Tratamiento

- Pruebas complementaria:**
- 1) Cintigrafía tiroidea T99.
  - 2) Eco tiroidea





# Tratamiento:

- **Levotiroxina:**

**Minsal :**

- 10- 15 ug/kg/día (max 50 ug/día), ojala iniciar antes de las 2 semanas de vida.

- **Guías chilenas:**

- 10- 15 ug/kg/día RNT
- 8-12 ug/kg/día RNPT

Normalizar T4 en 2 semanas y TSH en 1 Mes



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

	<b>Rango</b>	<b>Promedio</b>
<b>H.Tiroestimulante (TSH)</b>	1.0 – 10.0 mUI/ml	5.5 mUI/ml
<b>Tiroxina (T4)</b>	10 – 18.8 ug/dl	14.9 ug/dl
<b>Tiroxina Libre (T4L)</b>	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)**

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



- 
- Tamizaje en RN no descarta hipotiroidismo
  - Falsos negativos
  - Hipotiroidismo secundario o terciario.
  - Disfunción tiroidea compensada en un comienzo
  - Tiroides ectopico
  - Falla enzimática

# Referencia:

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

*\_ Weiner, A., Oberfield, S., & Vuguin, P. (2020). The Laboratory Features of Congenital Hypothyroidism and Approach to Therapy. NeoReviews.*

*\_ Van Trotsenburg, P. (2021, 12 marzo). Congenital Hypothyroidism: A 2020–2021 Consensus Guidelines Update—An ENDO-European Reference Network Initiative Endorsed by the European Society for Pediatric Endocrinology and the European Society for Endocrinology. <https://www.liebertpub.com/doi/10.1089/thy.2020.0333>.*