



CURSO DE TIROIDES

MÓDULO 5



HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

Dra. Aleida de Jesús Rivera
Hernández



La glándula tiroides se forma en el feto dentro del primer trimestre del embarazo

1. Localización en la base del cuello.
2. Forma de una “mariposa”, tiene dos lóbulos (alas) y un istmo (cuerpo)
3. Función sintetizar y liberar las hormonas tiroideas (HT) T4 y T3

La glándula tiroides sintetiza tiroxina(T4) en un 90 % y triyodotironina en un 20% (T3)

En el recién nacido son necesarias para la mielinización, interacción y conexión axodentrítica neural en el sistema nervioso central y su deficiencia antes en los 3 años de vida causa retraso mental irreversible.

La arborización del cerebro desde el nacimiento hasta los 15 meses, este proceso continua hasta los 3 años y es favorecido por las hormonas tiroideas



OTRAS FUNCIONES DE LAS HORMONAS TIROIDEAS (HT) EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA

1. Crecimiento longitudinal

2. Madurez ósea

3. Metabolismo de lípidos: reducen el colesterol total y en particular el C LDL, al aumentar su depuración hepática

Otros : termorregulación, factores de coagulación, activación del metabolismo, sistema cardiovascular, etc.



DEFINICIÓN

El hipotiroidismo congénito (HC) resulta del déficit de HT, causado por alteraciones en el desarrollo de la glándula tiroides (disgenesia), síntesis de HT (dishormonogénesis), transporte intracelular a células blanco, o acción de las HT (resistencia a hormonas tiroideas) desde el nacimiento

CLASIFICACIÓN

Congénito

1. Primario (afección en glándula tiroides)

2. Secundario (afección en hipotálamo)

3. Terciario (afección en hipófisis)

Otros: Resistencia de HT, defectos genéticos en los transportadores de HT



EPIDEMIOLOGÍA

- ✓ Hipotiroidismo congénito (HC), no tratado en forma oportuna causa retraso mental irreversible
- ✓ El tamiz ha permitido la detección y tratamiento oportuno del HC
- ✓ El **85–90% son esporádicos** y el resto hereditarios (defectos en la síntesis de hormonas tiroideas o en la acción de las mismas)
- ✓ El HC, se ha reportado desde 1:4000 hasta 1:2500, de acuerdo a la población estudiada. En México 1:1950



ETIOLOGÍA DEL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

Esporádico: anomalías en el desarrollo o migración de la tiroides (disgenesia tiroidea) en **85-80% de los casos**. La ectopia tiroidea ocurre en 65%, localizada en la base de la lengua (figura 2), luego atireosis (ausencia de la tiroides), en 30% de los casos y otras menos comunes son la hipoplasia, hemiagenesia, etc.

Dishormonogenesis: por defectos genéticos en la síntesis de hormonas tiroideas; 15–20% de los casos de HC. Herencia más común autosómica recesiva. Defectos más comunes identificados en el gen de la tiroglobulina (Tg), tiroperoxidasa (TPO), etc.



CUADRO CLÍNICO HC

El 95% de los RN* con HC están **asintomáticos** o pueden presentar síntomas muy sutiles como fontanela posterior abierta >0.5 cm, por lo que es esencial realizar el tamiz neonatal con TSH, para identificar y tratar en forma oportuna a estos RN.

*RN: Recién nacido, HC: Hipotiroidismo congénito

Después de 2 semanas se puede observar en el RN ictericia prolongada, hipotonía muscular, estreñimiento, macroglosia, facies abotagadas y bocio desde el nacimiento en caso de dishormonogenesis.

Neurodesarrollo: retraso psicomotor fino, cognitivo y memoria



HC NO TRATADO EN FORMA OPORTUNA

Manifestaciones en neurodesarrollo:

1. Retraso global motor fino y cognitivo
(leve a severo)
2. Hipoacusia neurosensorial
3. Ataxia cerebelosa
4. Hipotonía generalizada

Otros más tardías son el retraso en erupción dental, talla baja, edad ósea retrasada, etc.



GRUPOS CON MAYOR RIESGO DE HC

Existen grupos donde parece ser más frecuente el HC: síndrome de Down (SD), prematuros (enfermos) RN, exceso o falta de ingesta de yodo materno prenatalmente, **hijos de madres con hipotiroidismo o hipertiroidismo**, etc.

El SD incrementa el riesgo de disfunción tiroidea

El HC es 28 veces común en neonatos con SD que en sanos de término

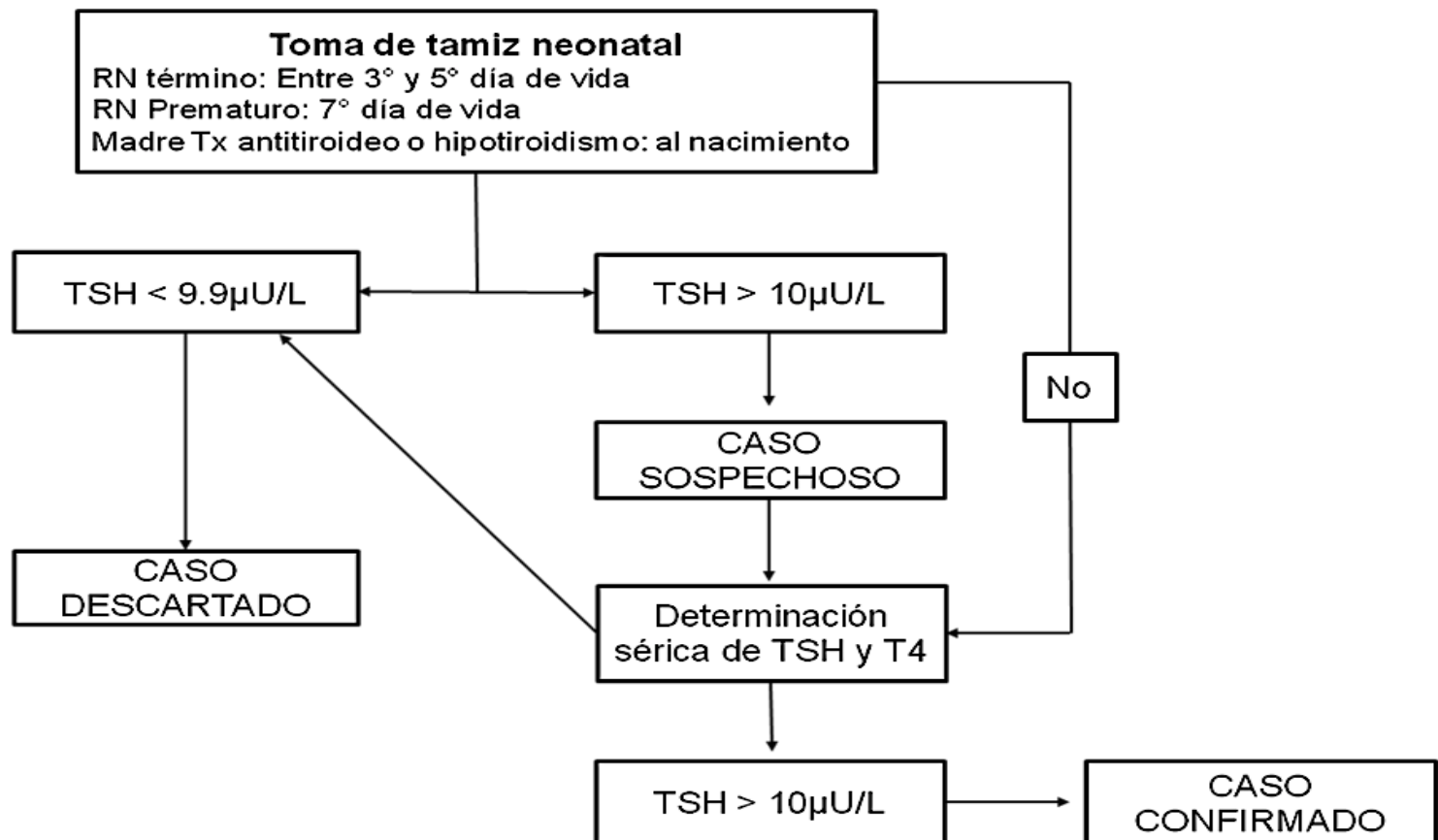
La incidencia HC en niños con SD va desde 1% -0.7% para el permanente y 0.3% transitorio



¿CÓMO SE DIAGNOSTICA EL HC?

El diagnóstico de HC, tiene dos etapas la primera es el escrutinio a través de la determinación de TSH, en sangre de talón (identifica caso sospechoso) y después las pruebas séricas, lo confirman o descartan. Figura 1

Figura 1. Diagrama de flujo del tamizaje y diagnóstico de hipotiroidismo congénito



ESTUDIOS DE IMAGEN

Los estudios de imagen como US de tiroides o el gammagrama de tiroides, son útiles para evaluar aspectos anatómicos del tiroides, y el gammagrama adicionalmente aspectos fisiológicos. **Son optativos y jamás necesarios para iniciar el tratamiento**, si se identifica un paciente con hipotiroidismo

US de tiroides:

Información: localización, tamaño, aspecto, forma y flujo vascular



ESTUDIOS DE IMAGEN

El gammagrama se debe realizar con Tc^{99} aunque en forma ideal con I^{123} (alto costo y poco disponible en México). **El gammagrama con I^{131} , no se debe realizar en niños porque emite radiactividad que destruye al tiroides.**



TRATAMIENTO

1. El tratamiento con levotiroxina (L- tiroxina), se debe iniciar en las primeras 2–4 semanas de VEU, para evitar secuelas neurológicas
2. Si, se encuentra un tamiz positivo, se realiza muestra para determinación de pruebas de función tiroidea confirmatorias y se inicia tratamiento
3. Debe referirse a un endocrinólogo pediatra para continuar el tratamiento y seguimiento adecuados del recién nacido
4. La levotiroxina se debe ingerir con agua simple, con una cucharita, 30 minutos antes del desayuno, por ejemplo si al bebe se le administrará seno materno a las 6:00 a.m., la levotiroxina debe ser dada a las 5:30 a.m.



TRATAMIENTO

Objetivos del tratamiento son:

1. Mantener la T4 libre o total T4 por arriba de la mitad superior normal durante el primer año de vida.
2. Durante el primer año valores de T4 total 10-16 ng/dl y T4 libre de 1.4 a 2.3 ng/dl
3. La TSH debe mantenerse en nivel menor de 5 mU/L.



TRATAMIENTO

La dosis inicial de *levotiroxina (ayuno con agua simple, 30 minutos antes desayunar) recomendada por la Academia Americana de Pediatría, es de 10–15 $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{día}$ (50 $\mu\text{g}/\text{día}$), en el 1er. mes de VEU, se ajusta de acuerdo al resultado del perfil tiroideo. La dosis promedio con base en la edad del niño, se observa en el cuadro 1.

| Cuadro 1. Dosis de levotiroxina en las diferentes edades pediátricas | | |
|--|-----------------------------------|--|
| Edad | * $\mu\text{g}/\text{kg}$ de peso | Promedio de dosis diaria (μg) |
| 1 mes VEU | 10 – 15 | 50 |
| Menor de 6 meses | 8 – 10 | 25–50 |
| 1 a 5 años | 5 – 6 | 75 –100 |
| 6 a 12 años | 4 – 5 | 100 –150 |
| Mayores de 12 años | 2 – 3 | 150 – 200 |



PRONÓSTICO

El pronóstico bueno para la vida, sí inicia antes de 2 semanas de VEU no tendrán secuelas neurológicas. Sin embargo, existe una relación inversa entre el coeficiente intelectual (CI) y la edad de inicio del tratamiento, hallazgo confirmado en un estudio realizado en el Pittsburg Children's Hospital, observe el cuadro 1

| Inicio del tratamiento | Coeficiente intelectual |
|------------------------|-------------------------|
| Nacimiento – 3 meses | 89 (64 – 107) |
| 3 – 6 meses | 71 (35 – 96) |
| Después de los 6 meses | 54 (25 – 80) |



El hipotiroidismo congénito diagnosticado y tratado en forma oportuna y correcta, conduce al desarrollo de niños con todas la potencialidades.



GRACIAS