



### **OBJETIVO GENERAL**

Ante un caso real o simulado de un niño que presenta antecedentes de riesgo de hipotiroidismo, el lector será capaz de estudiarlo como un caso de hipotiroidismo congénito.

### **OBJETIVOS CONDUCTUALES**

- 1.- Definir qué se entiende por hipotiroidismo congénito.
- 2.- Describir la epidemiología del hipotiroidismo congénito.
- 3.- Señalar los factores de riesgo del hipotiroidismo congénito.
- 4.- Describir la etiología del hipotiroidismo congénito.
- 5.- Evaluar las medidas preventivas ante las preguntas específicas de la familia sobre el diagnóstico de hipotiroidismo congénito.

## INTRODUCCION:

A partir de que se tomo la decisión de efectuar tamizaje en los recién nacidos para detectar hipotiroidismo congénito nos dimos cuenta de la real magnitud del problema de dicha enfermedad en nuestros neonatos, por citar el ejemplo del hospital Regional del ISSSTE "Dr. Valentín Gómez Farías" que durante 3 años se detecto en 4500 recién nacidos consecutivos se presento un sólo neonato con hipotiroidismo congénito podemos esperar dicha cifra para la población derechohabiente y además puede calcular el costo beneficio del programa de detección en dicha institución.

## DEFINICIONES OPERACIONALES:

### **Caso de hipotiroidismo congénito probable.-**

Es aquel niño que tiene más de 25 microunidades internacionales de tirotrópina por mililitro de suero en muestra de sangre del talón, o bien más de 60 microunidades en sangre del cordón umbilical.

### **Caso de hipotiroidismo congénito comprobado.-**

Es cuando el niño problema presenta una concentración de tirotrópina de más de 5 microunidades internacionales por mililitro de suero y la concentración de tetrayodotironina (T4) se encuentra por debajo de 0.7 nanogramos por decilitro de suero.

A continuación se refiere lo que marca la Norma Oficial Mexicana (NOM 007 SSA2-1993) sobre la detección de hipotiroidismo en las unidades donde se atienden embarazadas:

#### 5.9 Prevención del retraso mental por hipotiroidismo congénito.

5.9.1 La prevención del retraso mental producido por hipotiroidismo congénito se debe llevar a cabo a través de la promoción de la salud, el diagnóstico y tratamiento oportuno.

5.9.1.1 Toda unidad que atienda partos y recién nacidos debe efectuar el examen de tamiz neonatal entre las 48 horas y preferiblemente antes de la segunda semana de vida, mediante la determinación de tirotrópina (TSH) en sangre extraída por punción del talón o venopunción colectada en papel filtro ( la prueba debe efectuarse antes del primer mes, para evitar daño cerebral que se manifiesta por retraso mental ) . La muestra puede ser tomada en el transcurso de la primera media hora a través de sangre del cordón umbilical, lo que debe explicarse en la hoja del papel filtro que se envía al laboratorio.

5.9.1.2 La muestra de sangre debe remitirse a un laboratorio previamente definido a nivel de la institución que corresponda o de conformidad con convenios de coordinación establecidos para el efecto. El resultado debe remitirse a la unidad de salud correspondiente, en un plazo no mayor de dos semanas.

5.9.1.3 El diagnóstico de un caso comprobado de hipotiroidismo congénito, se por determinación de tirotrópina y tetrayodotironina (T4) en suero de sangre extraída. debe llevar a cabo

5.9.1.4 El tratamiento de un caso comprobado de hipotiroidismo congénito, se debe llevar a cabo por administración de hormona tiroidea a dosis terapéutica ( 10 a 12 microgramos de L-tiroxina por kilogramo de peso por día).

5.9.1.5 El control y el tratamiento del paciente deben continuarse y por ningún motivo suspenderse hasta que alcance una edad neurológica equivalente a los dos años. si se requiere corroborar el diagnóstico a partir de ese momento se puede suspender durante 6 a 8 semanas el tratamiento y realizar nuevos exámenes tiroideos.

## DEFINICION:

El hipotiroidismo congénito es una enfermedad del metabolismo de la glándula tiroides caracterizado por una baja o total producción de tiroides resultando los de ello los signos y síntomas del hipotiroidismo congénito.

## EPIDEMIOLOGIA:

Se reporta la incidencia en el ámbito mundial como un enfermo por 4,000 recién nacidos muy parecido a lo reportado en el ISSSTE en la introducción aunque es necesario hacer la aclaración que en la República Mexicana casi es 1 neonato enfermo por cada 1,200 nacimientos. Se presenta en los neonatos o lactantes y tiene más riesgo las niñas que los niños con una relación 2:1 a favor del sexo femenino.

## PATOGENIA:

Antecedentes científicos: En el desarrollo de la glándula tiroides es presentan cuatro problemas a saber: Disgenesia, hipoplasia agenesia y ectopia, en casi el 90% de los casos de hipotiroidismo congénito el cual puede ser esporádico o familiar. Muchos de los recién nacidos enfermos están asintomáticos los primeros días ya que la madre les proporciona T4 y el feto produce entre el 25 al 50% de las necesidades.

Otras causas de hipotiroidismo congénito incluyen disminución de TSH por inhibición de anticuerpos TBIAb, por materna a las radiaciones sobre todo de iodo radiactivo, o bien presentan deficiencias de TRH o TSH deficiencias o también otros errores innatos del metabolismo.

## MANIFESTACIONES CLÍNICAS:

- **MANIFESTACIONES NEUROLOGICAS:**  
Hipotonía, niño bueno que no llora, retraso psicomotor, somnolencia y desinterés por el medio.
- **MANIFESTACIONES RESPIRATORIAS:**  
Periodos de apnea, obstrucción nasal, respiración nasal, o síndrome de distress respiratorio.
- **MANIFESTACIONES CARDIOVASCULARES:**  
Cardiomegalia o murmullos y hipopnea cardiaca.
- **MANIFESTACIONES GASTROINTESTINALES:**  
Constipación, retardo dental, dificultad para tragar, alto peso al nacer, abdomen alargado, macroglosia, pobre apetito, ictericia prolongada y hernia umbilical.
- **MANIFESTACIONES CUTANEAS:**  
Carotenemia, edema de genitales, mixedema, piel seca y apergaminada, burda y voz ronca.
- **MANIFESTACIONES MUSCUESQUELETICAS:**  
Peso normal pero con decremento lento, normal o poco incremento del tamaño de la cabeza, mano y dedos anchos, miembros cortos e hipertróficos.
- **MANIFESTACIONES ENDOCRINAS:**  
Bocio

## DIAGNOSTICO PARACLINICO:

TAMIZAJE: A todos los neonatos se les debe practicar tamizaje para detectar cifras de TSH o T4 dentro de las primeras 48 horas después del nacimiento, si resultan menor de 0.2 mIU/L debe de practicarse determinaciones de T3, T4 y TSH y enviarlo al endocrinólogo para su correcta evaluación e inicio de terapia.

## DETERMINACION DE HORMONAS:

Existe elevación de TSH y disminución de T4, anemia e hiperbilirrubinemia a expensas de la bilirrubina no conjugada.

## ESTUDIOS DE GABINETE Y RAYOS X:

Gammagrama tiroideo con tecnecio 99. Se pide edad ósea en mano izquierda, para detectar retardo del desarrollo óseo, mediante la ausencia de epífisis femoral o bien deformidad de la doceava costilla o de la primera o segunda vértebra lumbar. En la radiografía de cráneo se detecta fontanela anterior grande, huesos wormianos y erosión en la silla turca.

EKG: Bajo voltaje y ondas P, QRS y T .

## ECOCARDIOGRAMA:

En el ecocardiograma se detecta la cardiomegalia

## TRATAMIENTO:

- INICIAL: El tratamiento inicial se inicia a los 10 días de vida con hormonas tiroides a dosis de 6 ug/kg.
- MANTENIMIENTO:
- El tratamiento de mantenimiento se observa por 6 meses, se determina las cifras de TSH y T4, se evalúa el crecimiento y desarrollo, se determina la edad ósea si todo va bien se continúa el tratamiento y se sigue para detectar cualquier anomalía y otras enfermedades.

## PRONOSTICO:

El pronóstico es bueno si se detecta la enfermedad en las primeras semanas de vida si no se detecta puede presentar estatura corta, retardo mental, detección de la pubertad y ataxia progresiva.

El retardo mental es de acuerdo al tiempo en que se efectúa el diagnóstico y se inicie el tratamiento, en el primer de la vida existe 0% de retardo , a los 3 meses se logra hasta el 75% de la funcionalidad y cuando se retarda hasta los 6 meses se alcanza sólo el 50% y se establece el retardo mental.

## BIBIOGRAFIA:

- 1.- Norma Oficial Mexicana (NOM 007 SSA2-1993) Sobre la detección de hipotiroidismo en las unidades donde se atienden embarazadas y recién nacidos. México 1993.
- 2.- al-Qudah AA ::Screening for congenital hypothyroidism in cognitively delayed children. *Ann Trop Paediatr*, 1998;18:4, 285-8 .
- 3.- Aronson R; Ehrlich RM; Bailey JD; Rovet JF :Growth in children with congenital hypothyroidism detected by neonatal screening. *J Pediatr*, 1990;116:1, 33-7.
- 4.- Rovet JF; Ehrlich RM: Long-term effects of L-thyroxine therapy for congenital hypothyroidism. *J Pediatr*, 1995;126:3, 380-6 .
- 5.- Frost GJ : Aspects of congenital hypothyroidism. *Child Care Health Dev*, 1986;12:6, 369-75 .
- 6.- Fuggle PW; Tokar S; Grant DB; Smith I :Rising IQ scores in British children: recent evidence. *J Child Psychol Psychiatry*, 1992;33:7, 1241-7.
- 7.- Sato H; Inomata H; Sasaki N; Niimi H; Nakajima H : Monitoring treatment of congenital hypothyroidism by highly sensitive immunoradiometric assay for thyroid stimulating hormone. *Endocrinol Jpn*, 1987;34:4, 569-75 .
- 8.- Campos SP; Sandberg DE; Barrick C; Voorhess ML; MacGillivray MH : Outcome of lower L-thyroxine dose for treatment of congenital hypothyroidism [see comments] *Clin Pediatr (Phila)*, 1995;34:10, 514-20 .
- 9.- Rovet J; Alvarez M :Thyroid hormone and attention in congenital hypothyroidism. *J Pediatr Endocrinol Metab*, 1996;9:1, 63-6 .
- 10.- Fyrö K; Bodegård G:Difficulties in psychological adjustment to a new neonatal screening programme. *Acta Paediatr Scand*, 1988;77:2, 226-31 .