

## CASO CLÍNICO

# Hipotiroidismo congénito. Diagnóstico oportuno

Susana Nayeli Martínez-Nava,\* Paola Morales-Gómez,\* María Guadalupe Hernández-Estrada\*

### RESUMEN

El hipotiroidismo congénito es un padecimiento sistémico resultante del déficit en la producción de hormonas tiroideas desde la vida intrauterina. Constituye una urgencia endocrinológica neonatal, debido a que el diagnóstico oportuno previene el retraso mental y la ocurrencia de secuelas neurológicas. Su diagnóstico precoz es posible mediante el estado clínico y la medición de los niveles de hormona estimulante de tiroides (TSH) en el tamiz neonatal. Se describe el caso clínico de un neonato en el hospital Médica Sur, diagnosticado con hipotiroidismo congénito.

Palabras clave. Hipotiroidismo congénito. Tamiz metabólico. Hormonas tiroideas.

### ABSTRACT

Congenital hypothyroidism is a condition resulting from systemic deficit in the production of thyroid hormones from the uterus. This is an endocrinology emergency, because early diagnosis prevents mental retardation and the occurrence of neurological consequences. Early diagnosis is possible by clinical status and measurement of levels of thyroid stimulating hormone (TSH) in the neonatal screening. We describe the case of a newborn in Medica Sur hospital, which was diagnosed with congenital hypothyroidism.

Key words. Congenital hypothyroidism. Metabolic screening. Neonatal screening. Thyroid hormones.

### INTRODUCCIÓN

El hipotiroidismo congénito se define como una insuficiencia tiroidea presente desde el nacimiento debido a la ausencia de la glándula tiroidea o falta de acción de hormonas tiroideas durante la vida fetal. Su incidencia mundial es de 4.12 a 4.3 por 10,000 recién nacidos vivos, con un predominio importante en el sexo femenino. México ocupa el quinto lugar de esta patología respecto a otros países. El diagnóstico mediante la sintomatología clínica, niveles de hormona estimulante de tiroides (TSH) y T4 libre, así como el tamiz metabólico neonatal, han hecho posible que se detecten de forma temprana para brindar un tratamiento oportuno con base en la sustitución de hormonas tiroideas, evitando así las secuelas neurológicas.

### OBJETIVO

El propósito de este artículo es describir los síntomas más comunes que pueden presentar estos pacientes,

y así evitar complicaciones a corto o a largo plazo en la población mexicana.<sup>1,4</sup>

### CASO CLÍNICO

Recién nacida, edad de la madre 30 años, producto de la primera gestación, embarazo normo-evolutivo, Apgar 8/9 y Capurro de 37 semanas de gestación; peso al nacimiento de 3,250 g, egresado como binomio sano.

A su ingreso, se encontró con hipotonía e hipotermia. Requirió ventilación mecánica convencional y ventilación de alta frecuencia, así como óxido nítrico por datos de hipertensión pulmonar secundaria a neumonía, extubándose a los siete días de vida extrauterina. Posteriormente, presentó bradicardias sinusales persistentes, hipotonía generalizada, pobre respuesta a estímulos, tono y flexión disminuida, mal patrón de succión y deglución, apneas de origen central (diagnosticado con polisomnografía); se realizó un ultrasonido transfontanelar reportado como normal.

Se inició la vía enteral a los 13 días de vida con presencia de vómitos, distensión abdominal e ictericia; se

\* Servicio de Neonatología, Hospital Médica Sur.

Correspondencia:

Dra. Susana Nayeli Martínez-Nava

Adscrita al Servicio de Neonatología, Departamento de Neonatología, Hospital Médica Sur. Puente de Piedra, Núm. 150. Col. Toriello Guerra, Deleg. Tlalpan, México, D.F., Tel.: 5424-7269, Ext. 7269. Correo electrónico: snmn4@hotmail.com

asistió con fórmula hidrolizada y tratamiento antirreflujo, sin mejoría. A los 15 días de vida, se le realizó tamiz metabólico con TSH > 540 mU/mL, perfil tiroideo con TSH de 722.9 mU/mL, T4 5 ng/dL; gammagrama tiroideo con agenesia tiroidea. Se inició terapia sustitutiva con 14 mcg/k/día de levotiroxina y se notó una mejoría clínica importante. Se logró su egreso a los 30 días de vida con peso de 3,195 g y tamiz auditivo normal.

## DISCUSIÓN

El hipotiroidismo congénito es la insuficiencia de hormonas tiroideas desde el nacimiento, debido a la ausencia congénita de la glándula tiroidea o a la falta de acción de

las hormonas tiroideas durante la vida fetal; sin embargo, la sintomatología suele no ser evidente al nacimiento (95%) debido a la existencia de hormonas tiroideas maternas en el paciente que atraviesan vía tras-placentaria, lo que puede retrasar el diagnóstico y tratamiento, ocasionando un daño no reversible neurológico, así como retraso mental.<sup>1,4</sup> Los signos y síntomas más frecuentes del hipotiroidismo congénito se engloban en la tabla 1.

Las hormonas tiroideas tienen efectos múltiples como son controlar el desarrollo y asegurar la regulación de la actividad metabólica durante la etapa perinatal; éstas son esenciales para la diferenciación y la maduración de tejidos, así como elementales para la termorregulación.<sup>4</sup>

**Tabla 1.** Signos y síntomas del hipotiroidismo congénito.

Datos clínicos	%
Hernia umbilical	43.7
Ictericia prolongada	41.5
Piel seca	36.9
Constipación intestinal	36.7
Piel seca y fría	36.9
Facies tosca	36.2
Llanto ronco	34
Fontanela amplia anterior y posterior	33.8
Edema	32
Macroglosia	29.2
Somnolencia	26.5
Hipoactividad, hipotonía	24
Hipotonía	23.4
Succión lenta	19.5
Hipotermia	12.9
Cianosis	Desconocido

Síntomas clínicos que pueden presentar los pacientes no detectados con el tamiz metabólico.

El hipotiroidismo tiene dos tipos de presentación:<sup>3,4</sup>

- **Transitorio.** Presente generalmente en recién nacidos de término enfermos o en recién nacidos de pre-término; se debe a la inmadurez del sistema tiroideo, el cual presenta:
  - T4 libre y total: bajas concentraciones en suero.
  - TSH en rangos normales.
  - Respuesta normal de T4 y TSH a hormona liberadora de tirotrópina (TRH).
- **Permanente (96.56%).** También conocido como hipotiroidismo congénito, debido a una alteración en la glándula tiroidea que puede ir desde disgenesia, agenesia, ectopia, hipoplasia, dishormogénesis de tiroides o defectos en transporte y recaptura de las hormonas. La atirosis y el nódulo tiroideo sublingual son las causas más frecuentes en México.

**Tabla 2.** Tipos de presentación del hipotiroidismo.

### • Hipotiroidismo congénito permanente.

#### *Anomalías de la tiroides:*

- Anomalías del desarrollo: agenesia, glándula ectópica, glándula en posición normal disgenética, hipoplasia.
- Anomalías congénitas de biosíntesis de las hormonas tiroideas.

#### *Anomalías extratiroideas:*

- Insuficiencia hipotálamo-hipofisiaria.
- Resistencia periférica a las hormonas tiroideas.

### • Hipotiroidismo congénito transitorio.

Transferencia de anticuerpos bloqueadores del receptor de la TSH de la madre al niño.  
Administración de medicamentos antitiroideos a la madre.  
Prematuridad.  
Deficiencia de yodo.

Causas principales de los dos tipos de hipotiroidismo congénito.

En el hipotiroidismo congénito las concentraciones de T4 libre se mantienen permanentemente bajas y hay predominio en el sexo femenino (Tabla 2).

Los indicadores de disfunción tiroidea son la determinación de hormonas tiroideas y la cuantificación de TSH; esto puede ser realizado a muy temprana edad con el tamiz metabólico neonatal, en el cual se encuentra una elevación de la TSH.<sup>4</sup>

Estos pacientes, al tener un tamiz metabólico positivo, deben ser evaluados de forma completa con una prueba confirmatoria con cuantificación sérica de hormonas tiroideas, cálculo de edad ósea para conocer el efecto del hipotiroidismo fetal y búsqueda de la glándula tiroidea con un gammagrama.<sup>4</sup> De ser confirmatorio, el tratamiento debe iniciarse dentro de los primeros tres meses de vida para que no exista ninguna secuela mediante la sustitución de la hormona tiroidea con levotiroxina a dosis de 10-15 mcg/kg/día, sin suspenderse hasta que alcance una edad neurológica equivalente a los dos años; sin embargo, es necesario la monitorización periódica de las hormonas tiroideas.<sup>5</sup>

El pronóstico de estos pacientes depende principalmente del momento en que se realiza el diagnóstico y del inicio del tratamiento; como se mencionó, es conveniente que se establezca dentro de los primeros tres meses de edad, evitando secuelas neurológicas, retraso mental, falta de coordinación, disminución de la capacidad de atención, retraso en el lenguaje y en el crecimiento.<sup>5</sup> Por lo cual, es importante la realización oportuna de tamiz metabólico neonatal en todos los recién nacidos con el propósito de anticipar el tratamiento y así evitar complicaciones posteriores.<sup>5</sup>

## CONCLUSIÓN

El hipotiroidismo congénito es una de las principales causas de retardo mental irreversible, por lo que se han

realizado programas de tamizaje neonatal para establecer un diagnóstico y tratamiento precoz. Se expuso el caso de una paciente que ingresó al servicio sin diagnóstico, pero con una amplia sintomatología, donde el diagnóstico se demostró con ayuda del tamizaje neonatal.

Es necesario que los médicos de primer contacto consideren este problema para que de forma oportuna estos pacientes sean derivados para inicio de la sustitución hormonal. Sin embargo, es igual de importante y necesario realizar el tamizaje metabólico a cada recién nacido en México, pues mientras más temprano se diagnostique e inicie el tratamiento, menor será el daño del recién nacido.

## ABREVIATURAS

- TSH: hormona estimulante de tiroides.
- APGAR: apariencia (color de piel); pulso (frecuencia cardiaca); *grimace* (irritabilidad reflexiva); actividad (tono muscular), y respiración.

## REFERENCIAS

1. Hernández Martínez JA, Izazaga Bonilla LA, Pérez Jáuregui JP, Ruiz Reyes ML. Hipotiroidismo congénito. *Rev Invest Med Sur Mex* 2009; 16: 143-9.
2. Ruiz BH, Der Parsehian S, Tovo A, Marcev F. Incidencia de hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria en una población de recién nacidos vivos en un hospital de perinatología del gobierno de la ciudad de Buenos Aires. Años 2000-2004. *Rev Hosp Mat Inf Ramón Sarda* 2005; 24: 20-2.
3. Vela M, Gamboa S, Pérez MC, Ortiz J, González C, Ortega V. Epidemiología del hipotiroidismo congénito en México. *Sal Pub Mex* 2004; 46: 141-8.
4. Marrero-González N, Rodríguez-Fernández. Hipotiroidismo congénito: Historia e impacto del tamizaje. *Rev Biomed* 2000; 11: 283-92.
5. Rojas-Zacarias A, Garrido-Magaña E, Nishimura-Meguro E. Manejo del hipotiroidismo congénito. *Revista de Endocrinología y Nutrición* 2009; 17: 66-70.