

HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO*

Dr. Erick Richmond Padilla

Pediatra – Endocrinólogo

Definición

El hipotiroidismo congénito (HC) se define como una deficiencia de hormonas tiroideas presente al nacimiento. A nivel global, la prevalencia de HC es de 1 por cada 3.000 - 4.000 recién nacidos.

Existen diferencias regionales y étnicas en la prevalencia de HC; es más frecuente en mujeres y en niños con Trisomía 21. En áreas geográficas con deficiencia de yodo, la frecuencia de HC es mucho mayor. La importancia clínica del HC radica en ser una de las causas prevenibles de retardo mental más frecuente. El HC puede ser primario, cuando se debe a un problema en la glándula tiroides; o secundario o central, cuando hay una deficiencia de TSH por un problema pituitario o hipotalámico. La mayoría de casos de HC es primario. Puede ser permanente, en cuyo caso el niño requiere tratamiento para toda la vida; o transitorio, cuando la deficiencia es temporal, descubierta al nacimiento, pero que eventualmente se corrige, lo que puede suceder en los primeros meses o años de vida.

En el HC primario, cerca del 80% de casos se debe a una alteración en el desarrollo embriológico de la glándula tiroides: disgenesias, incluidas la agenesia, hipoplasia y ectopia y 20% a problemas en la biosíntesis de hormonas tiroideas (dishormonogénesis). El HC central es muy raro, con una prevalencia reportada que varía entre 1 por cada 20.000 a 50.000 recién nacidos. Cuando se sospecha un HC central es necesario una valoración completa y urgente de la función hipofisiaria, no sólo del eje tiroideo.

Los errores en la síntesis de hormonas tiroideas (dishormonogénesis) tienen un carácter hereditario de tipo autosómico recesivo y la forma más frecuente resulta de un defecto en la actividad de la peroxidasa tiroidea (TPO). Causas infrecuentes de HC incluyen mutaciones en el transportador celular de hormonas tiroideas (transportador monocoxilasa 8 – MCT8), resistencia a las hormonas tiroideas (usualmente por una mutación de la forma beta del receptor nuclear de hormonas tiroideas) o resistencia a TSH.

Diagnóstico

Los niños con HC nacen con poca o ninguna evidencia clínica de deficiencia de hormonas tiroideas y el diagnóstico clínico antes de las seis semanas es difícil. Esto probablemente se debe al paso transplacentario de hormonas tiroideas maternas que protegen al feto hipotiroideo. En niños con HC severo ocasionalmente se puede sospechar clínicamente el hipotiroidismo en los primeros días de la vida por hipotonía, hipoactividad, piel seca, llanto ronco y hernia umbilical. El principal objetivo del tamizaje neonatal es la erradicación del retardo mental debido a esta enfermedad. El ahorro de los costos del cuidado de niños en

* Guía revisada y avalada por el Comité Editor de ACONE

los que se previene el daño neurológico como resultado del tamizaje del HC es muy superior a los costos del tamizaje y del diagnóstico.

En Costa Rica el tamizaje para hipotiroidismo congénito inició en marzo del año 1990 y ha sido un programa muy exitoso. Se recomienda tomar el primer tamizaje al 3er o 4to día de nacido (si se toma antes podríamos tener falsos positivos). En el tamizaje se mide únicamente TSH y por lo tanto se pueden diagnosticar únicamente los pacientes con HC primario ya que los pacientes con HC central no se espera que tengan valores altos de TSH. Valores de TSH inferiores a 9,99 uU/ml se consideran normales. Si el resultado se encuentra entre 10 y 29,9 uU/ml se solicita una segunda muestra control, idealmente se debe tomar 7 días después del primer tamizaje. Una TSH superior a 30 uU/ml en el primer tamizaje es sugestiva de HC primario y debe notificarse al servicio de Endocrinología del HNN para su evaluación inmediata, que incluye determinaciones séricas de TSH, T4 libre, anticuerpos tiroideos y niveles de tiroglobulina.

Es importante tener en consideración algunos cuidados con la muestra de tamizaje:

1. Idealmente la muestra debe tomarse de talón y no por venopunción o a través de catéteres, ya que concentraciones elevadas de anticoagulantes en la muestra (EDTA, Heparina) podrían generar falsos negativos.
2. Si al momento de tomar el tamizaje el paciente está recibiendo dopamina o esteroides se debe repetir el tamizaje 1-2 semanas después de la última dosis (podría generar falsos negativos). También es importante anotar en la boleta que el paciente recibe ese tratamiento.

Tratamiento

El HC se trata con levotiroxina sódica sintética (LT4). La dosis inicial (0-2 meses) se calcula a 10 -15 mcg/kg/d, con el objetivo de normalizar rápidamente los niveles séricos de T4 libre, la TSH puede tardar más tiempo en normalizarse. La dosis posteriormente se va modificando con base en los hallazgos clínicos pero principalmente basado en los resultados de T4 libre y TSH, usualmente entre los 2 – 6 meses las dosis usuales son entre 5 -10 mcg/kg/d, de 6 – 12 meses entre 3-6 mcg/kg/d y luego del año de edad 2 - 5 mcg/kg/d.

Referencias:

Morales S. Hipotiroidismo Congénito En: Endocrinología Pediátrica Básica. Elbi Morla. República Dominicana Imp. Serigraf 2019. 131-138.

Wassner A. Congenital hypothyroidism. Clin Perinatol. 2018 ;45: 1-187.