

Presentación de caso

TÍTULO: Hipotiroidismo Congénito. Presentación de un caso.

TITLE: Congenital Hypothyroidism. Report of case.

AUTORES:

Dra. Angela Belkys Brito García¹ abrito.ssp@infomed.sld.cu

Dr. José Miguel Alcalde Rojas²

Dr. Raúl Medina Martín³

1. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral y Endocrinología. Máster en longevidad satisfactoria. Hospital Pediátrico Docente Universitario "José Martí y Pérez". Sancti Spíritus, Cuba.

2. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral y Pediatría. Máster en Atención Integral al Niño. Hospital Pediátrico Docente Universitario "José Martí y Pérez". Sancti Spíritus, Cuba.

3. Especialista de Primer Grado en Pediatría. Máster en Atención Integral al Niño. Hospital Pediátrico Docente Universitario "José Martí y Pérez". Sancti Spíritus, Cuba.

RESUMEN

El hipotiroidismo congénito es el cuadro clínico resultante de una disminución de la actividad biológica de las hormonas tiroideas en los primeros años de vida, tiene una incidencia de 1/3000 a 1/4000 nacidos vivos. La expresividad clínica depende del grado de insuficiencia tiroidea, solo el 5% de los casos diagnosticados presentan manifestaciones clínicas al nacer, otros pacientes solamente pueden presentar niveles elevados de hormona estimulante del tiroides (TSH) en suero, el tratamiento sustitutivo con hormonas tiroideas desde etapas tempranas facilita mejor evolución y pronóstico. Se describe el diagnóstico de un recién nacido masculino de 11 días de edad, con antecedentes prenatales de alto riesgo obstétrico por ser hijo de madre portadora de glomerulopatía por IgA, nacido de embarazo a término 41.3 sem de gestación, parto distócico, peso (3650 gramos), apgar 8/9, se realiza confirmatorio de TSH positivo, a los 11 días de nacido, por dichos antecedentes prenatales y manifestaciones clínicas, bioquímicas y radiológicas evidentes de hipotiroidismo congénito se confirma su diagnóstico y se impone tratamiento oportuno.

Palabras clave: HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO; GLOMERULONEFRITIS POR IGA; IGA (INMUNOGLOBULINA A), HORMONA ESTIMULANTE DEL TIROIDES (TSH).

ABSTRACT

Congenital hypothyroidism is the clinical picture resulting from a decrease in the biological activity of thyroid hormones in the first years of life, has an incidence of 1/3000 to 1/4000 live births. The clinical expression depends on the degree of thyroid insufficiency, only 5% of those diagnosed at birth have clinical manifestations, some patients may only have high levels of thyroid stimulating hormone (TSH) in serum, thyroid hormone replacement therapy for stages early facilitates better outcome and prognosis. The diagnosis of a newborn male of 11 days old, with prenatal history of high-risk obstetrics as the son of surrogate of glomerular IgA, born full-term pregnancy at 41.3 weeks of gestation, dystocia, weight (3650 grams described), Apgar 8/9, confirmatory TSH is performed in positive serum, at 11 days of age, for such prenatal history and obvious clinical, biochemical and radiological manifestations of congenital hypothyroidism is confirmed diagnosis and treatment is essential.

Keywords: CONGENITAL HYPOTHYROIDISM; GLOMERULONEPHRITIS BY IGA; IGA (IMMUNOGLOBULIN A).

INTRODUCCION

Hipotiroidismo congénito se denomina al cuadro clínico resultante de una disminución de la actividad biológica de las hormonas tiroideas ocasionada por un déficit en la producción y/o utilización de dichas hormonas o por resistencia a su acción en los tejidos diana que aparece en la etapa congénita de la vida o primeros 3 años de vida, tiene una incidencia de 1/3000 a 1/4000 nacidos vivos.

El hipotiroidismo congénito es la causa más frecuente de retraso mental evitable. Las hormonas tiroideas son imprescindibles para el desarrollo cerebral. El tiroides fetal comienza a sintetizarse hormonas a partir de semana 20 de gestación, por lo que durante ese periodo la placenta es importante fuente en el suministro de las hormonas tiroideas, durante la segunda mitad de la gestación comparte las funciones con el tiroides fetal. Las hormonas tiroideas son fundamentales hasta el segundo o tercer año de la vida para completar el desarrollo de las estructuras cerebrales.

Según su etiología puede clasificarse en permanente o Transitorio. Dentro de las causas permanentes tenemos: causas hipotálamo –hipofisarias y tiroideas (disembriogenesis y dishormonogenesis) y las transitorias: carencia de yodo, inmunológicas, iatrogénicas e

idiopáticas (Álvarez Escola, López Guzmán, Saavedra Vallejo y Álvarez Mon, 1997) (Carvajal Martínez, 2004).

Solo aproximadamente el 5% de los pacientes serán sospechosos de hipotiroidismo al momento del nacimiento y el cuadro clínico está en relación con el grado de insuficiencia tiroidea, la época de aparición y el tiempo de evolución de la enfermedad sin tratamiento. Los síntomas que se exponen a continuación son índices de hipotiroidismo y obligan a descartar este diagnóstico. Peso mayor de 4000 gramos al nacer, retardo de la caída del cordón umbilical, íctero fisiológico prolongado, no aparición de la epífisis distal del fémur o proximal de la tibia, hipotonía muscular (Abodovsky, 2011) (Rosalind & Brown, 2010).

El tratamiento es de tipo sustitutivo y puede durar toda la vida, o en el caso de los transitorios hasta los 3 años de edad. Tiene como objetivo llevar al paciente rápidamente al estado eutiroideo, pues si no es instituido en tiempo y forma adecuados no se podrá evitar el retraso mental, del crecimiento y desarrollo. Se utiliza la dosis máxima tolerada de hormonas tiroideas, tabletas de levotiroxina sódica, presentación de 100 mcg, administrada en horarios alejados de las comidas y en diferentes dosis, en el recién nacido y hasta los tres meses: 12 a 15 mg/kg/día, de 2 a 6 meses: 8-10 mg/kg/día. de 6 a 12 meses: 6-8 mg/kg/día, de 1 a 5 años :4-6 mg/kg/día, de 5 a 10 años 3-5 mg/kg/día, más de 10 años: 2-4 mg/kg/día, en la adolescencia de 2 a 2,5 mg/kg/día (Queiroz de Tejeira, 2012).

Presentamos un recién nacido de 11 días de edad, con un diagnóstico de hipotiroidismo congénito hijo de madre portadora de glomerulopatía por IgA con seguimiento por nefrología. y tratamiento con tabletas de Prednisona (5mg) 1 tableta diaria vía oral, durante los dos primeros meses de gestación.

El objetivo fundamental de este artículo es describir el hallazgo clínico, bioquímico y radiológico en un paciente que es traído a consulta de hipotiroidismo congénito con manifestaciones de insuficiencia tiroidea y TSH neonatal elevada, al cual se le realiza confirmatorio de TSH en suero por tecnología SUMA y resto de complementarios bioquímicos y radiológicos demostrándose la presencia de una hipotiroidismo congénito. Es muy importante el diagnóstico precoz, para el seguimiento del paciente, pues se trata de una patología con una baja frecuencia para la edad, pero la primera causa de retraso mental prevenible y con evolución favorable cuando el tratamiento sustitutivo con hormonas tiroideas es adecuado. De ahí la importancia que tiene tanto para, la familia así como para el personal

médico de salud, el estar preparados para enfrentar los cuidados que requiere el paciente, el reconocimiento precoz de síntomas o signos de insuficiencia tiroidea, para facilitar el seguimiento y ofrecer una mejor calidad de vida al paciente y los familiares.

PRESENTACIÓN DE CASO

Se trata de un recién nacido masculino de 11 días de edad, al cual se le realizó historia clínica bajo consentimiento informado de su madre y cumpliendo los principios éticos. Tiene antecedentes prenatales de embarazo de alto riesgo obstétrico por ser madre portadora de glomerulopatía por IGA y con tratamiento de tabletas de Prednisona (5mg) 1 tableta diaria vía oral ,durante los dos primeros meses de gestación ., antecedentes familiares de abuela paterna con diabetes mellitus tipo 2. El parto fue a término a las 41.2 semanas de gestación, distócico (cesárea) por fallo en la inducción de 12 horas, con buen peso al nacer (3650 gramos), la talla, la circunferencia cefálica y torácica se encontraban dentro de límites normales, no se recogen antecedentes de hipoxia o sufrimiento fetal en el momento del parto; Egresó como recién nacido a término de buen peso para la edad gestacional con lactancia materna exclusiva.

Evolución: acude a consulta de hipotiroidismo congénito con resultando elevado de TSH por screening (papel de filtro) al quinto día de nacido , 105.2 mUI/L , y a la evaluación clínica del recién nacido se constata al interrogatorio: caída de cordón umbilical a los 6 días, coloración icterica de la piel, no dificultades para la respiración o alimentación, al examen físico la presencia de íctero fisiológico con piel fría con ligero moteado, por lo que se indica confirmatorio de TSH en suero , por tecnología SUMA: mayor de 96 mUI/L , tiroxina (T4): 42 nmol/L y resto de bioquímica :hemoglobina 10.4 g/L , bilirrubina total: 139.4 μ mol/L , bilirrubina indirecta: 12.2 μ mol/L bilirrubina directa: 127, 2 mUI/L y tiroglobulina: 5.74 ng/ml, en Radiografía de edad ósea se constata la ausencia de núcleos de osificación proximal de la tibia y distal del fémur (Figura 1).



Figura 1.Radiografía de edad ósea miembros inferiores, vista antero posterior .Se observa ausencia de núcleos de osificación , epífisis distal del fémur y proximal de la tibia, en el recién nacido con hipotiroidismo .

Diagnóstico: Hipotiroidismo Congénito. Se impone tratamiento médico con tabletas de Levotiroxina sódica(100 mcg) 12 mg/kg/día vía oral.

DISCUSION

El hipotiroidismo congénito tiene una frecuencia menor en 1 x 4 500.Las manifestaciones clínicas dependen del grado de insuficiencia tiroidea pero solo un 5% de los casos diagnosticados presentan clínica al nacer (Guel & Carvajal, 2006) (Serna Arnáiz, Galván Santiago, Gascó Eguiluz, Manrique Manrique, Foix Oña & Martín Gracia, 2010).

Los niños con hipotiroidismo congénito, con independencia de su etiología, tienen retardo en el crecimiento lineal así como inmadurez del sistema nervioso central, el tratamiento de la hipofunción tiroidea con hormonas tiroideas podría revertir estos cambios, aunque el beneficio sobre el sistema nervioso dependerá del momento en que se instaure dicha terapéutica.⁽¹⁰⁾

Para lograr un recién nacido de talla normal, con adecuado tamaño y potencialidad para el desarrollo del sistema nervioso central, resulta imprescindible que desde la concepción el embrión esté bajo el influjo de niveles adecuados de hormonas tiroideas, lo que obliga a establecer un control estricto de la función tiroidea en la gestante con y sin disfunción tiroidea, si durante este periodo prenatal ocurren alteraciones inmunológicas (reacciones antígeno-

anticuerpos) en respuesta a la infecciones u otras causas puede alterar en el feto la función tiroidea . En la etapa posnatal, para obtener un crecimiento lineal óptimo y una maduración adecuada del SNC es preciso detectar y tratar el hipotiroidismo congénito desde el nacimiento. De ahí la importancia para la práctica clínica cotidiana de las afecciones del tiroides, las que si bien no son causa de mortalidad, su morbilidad y la complejidad de su manejo terapéutico justifican la necesidad de su estudio.

Nuestro paciente es un recién nacido de 11 días, antecedentes prenatales de embarazo alto riesgo por ser hijo de madre portadora de glomerulopatía por IGA tratamiento con prednisona 5mg los dos primeros meses de gestación, parto distócico, con manifestaciones de insuficiencia tiroidea desde el punto de vista clínico, bioquímica y radiológico por lo que se considera un presentación de hipotiroidismo congénito.

El avance de la tecnología ha permitido que en la actualidad se pueda llegar a cabo el diagnóstico temprano a través del pesquizaje neonatal de TSH, al quinto día de nacido el niño, favoreciendo la confirmación y tratamiento oportuno de estos pacientes para que tengan una mejor calidad de vida.

CONCLUSIONES

El hipotiroidismo congénito es la causa mas frecuente de retraso mental prevenible en el niño, que cursa generalmente en un inicio de forma asintomática , solo aproximadamente un 5% de los casos se presentan síntomas y signos de hipofunción tiroidea, por ello es de gran importancia el pesquizaje neonatal de TSH y el adecuado examen físico en consultas de programa de hipotiroidismo congénito; pues un inicio precoz del tratamiento determina un mejor crecimiento y desarrollo así como un pronosticó y evolución favorable de nuestros infantes.

BIBLIOGRAFIA

- Abodovsky, G. (2011). Detección precoz de hipotiroidismo congénito en Chile: Resultados en 24 meses. *Revista Chilena Pediatría*, 66 (3), pp. 140-144.
- Álvarez Escola, C., López Guzmán, A., Saavedra Vallejo, M. y Álvarez Mon, M. (1997). Hipotiroidismo e hipertiroidismo: etiopatogenia y manifestaciones clínicas. *Revista Endocrinología Universidad de Alcalá Madrid*, 23.

- Bongers-Schokking, J. & Ridder Rijke, M.(2012). Experience in Treating Congenital Hypothyroidism: Implications Regarding Free Thyroxine and Thyrotropin Steady-State Concentrations During Optimal Levothyroxine Treatment .*Revista Esp.Pediatría*, 23(2), 160-165.
- Carvajal Martínez, F. (2004). *Hipotiroidismo en el niño*.
- Grob Leon, F. y Martínez-Aguayo, A. (2012).Hipotiroidismo congénito: un diagnóstico que no debemos olvidar. *Revista chilena. pediatría*. 83 (5), 3.
- Guel, R. & Carvajal, M. (2006). Hipotiroidismo Infantil.
-
- Rosalind, S. & Brown, M. (2010). Hipotiroidismo Congénito. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 94 (5), 35.
- Queiroz de Tejeira, M.S. (2012). Incidencia de hipotiroidismo congénito, detectado por el método de tapizaje neonatal en el distrito de la ciudad de La Paz. *Revista Sociedad Boliviana Pediatría*, 39 (2), 50-54.
- Mayayo, E., Santiesteban, P., Labarta, J.I. y Fernández Rodríguez, A. (2006). Hipotiroidismo congénito. En: Pombo Med. *Tratado de Endocrinología Pediátrica*. 4^{ta} edición. Madrid. pp. 532-566.
- Navarro Despaigne, D. (2005). Interrelación entre hormonas tiroideas y crecimiento: importancia clínica. *Revista Cubana Endocrinología*, 16 (3),12.
- Segarra Alonso, A. (2010). Avances en el conocimiento de la patogenia de la nefropatía IgA, nuevas perspectivas para un futuro inmediato. *Revista esp nefrología*, 23(10):1753-60.
- Serna Arnáiz, M.C., Galván Santiago, L., Gascó Eguiluz, E., Manrique Manrique, M., Foix Oña, M.F. & Martín Gracia, E. (2010). Estimación de la prevalencia de hipotiroidismo en LLeida a partir de la prescripción de hormonas tiroideas. *Revista. Esp. Salud Pública*, 77 (3), 67.

Recibido: 8 enero 2015

Aprobado: 27 noviembre 2015