



exploración física destaca talla en percentil 3 (145 cm) y peso en percentil > 90 (70 kg), obesidad generalizada con aspecto de piel seca y empastada, acantosis en cuello, axilas y pliegues de miembros superiores y tronco, desarrollo puberal: no axilarquia, pubarquia 2, testes en bolsa (derecho 10 ml e izquierdo 8 ml); no bocio. Neurológico normal.

Con la sospecha de hipotiroidismo primario, se realiza una analítica que confirma las alteraciones analíticas (TSH de 538,8 μ UI/ml, T4 libre 1,35 ng/dl, Anticuerpos antiperoxidasa > 600 UI/ml, T3 libre 0,73 pg/ml, Prolactina 24,7 ng/ml). Se evalúa el resto de los ejes sin que se encuentren alteraciones salvo IGF-1 73,91 ng/ml, IGF-BP3 2,79 μ g/ml. En ecografía tiroidea se objetiva una glándula tiroidea disminuida de tamaño con parénquima heterogéneo, siendo los hallazgos sugestivos de tiroiditis crónica y edad ósea de 10 años. La resonancia magnética muestra un aumento de volumen de la glándula hipofisaria que ocupa la silla turca y cisterna supraselar, sin aparente desplazamiento de los nervios ópticos ni quiasma óptico.

Se inicia tratamiento con levotiroxina en dosis sustitutivas y en una segunda RM realizada 8 semanas más tarde revela una reducción significativa del tamaño de la glándula hipofisaria.

03 Hipotiroidismo congénito. Dishormonogénesis

Lorea Ruiz Pérez.
Hospital General Universitario de Alicante.
Alicante.

Introducción.

El hipotiroidismo congénito primario es la causa más frecuente de las alteraciones endocrinas del recién nacido. Puede estar causado por dishormonogénesis tiroideas o por dishormonogénesis.

Caso clínico.

Neonato de 15 días de vida, remitida desde Cribado Neonatal por hipotiroidismo congénito.

Antecedentes familiares: Madre con hipotiroidismo adquirido autoinmune (Anticuerpos antiTPO positivos) en tratamiento con hormona tiroidea.

Antecedentes personales sin interés.

En el cribado neonatal presenta TSH = 61,8 mU/L. Ante el diagnóstico de hipotiroidismo congénito se realiza Gammagrafía tiroidea (glándula ortotópica con ligera hipercaptación) y se inicia tratamiento con hormona tiroidea, con controles posteriores dentro de la normalidad.

Durante los tres primeros años de vida se ha ido ajustando la dosis de hormona tiroidea según resultados analíticos. Se ha realizado seguimiento por Cardiología y Neuropediatría sin incidencias. A los tres años de edad se reevalúa a la paciente con una Gammagrafía y Ecografía tiroidea (normal). Ante estos hallazgos se sospecha el diagnóstico de dishormonogénesis. Se realiza estudio genético (gen TPO, gen TG y gen TSHR), donde se detecta una variante c.2618+5delG en heterocigosis del gen TPO y una variante c.1000C>T; p.Arg534Cys en heterocigosis, ambas de significado incierto.

Actualmente la paciente tiene 9 años y 2 meses y continúa en tratamiento con hormona tiroidea (3 mcg/Kg/día).

Conclusiones:

Las dishormonogénesis son un grupo heterogéneo de errores congénitos. Su expresión clínica es variable y constituyen el 10-20% de la etiología global del hipotiroidismo. En nuestro caso las alteraciones genéticas encontradas no han sido descritas previamente en bases de datos por lo que no se conoce su implicación clínica y si son las causantes de la enfermedad.

04 Hipotiroidismo congénito ¿se debe bajar el nivel de corte del programa de cribado neonatal?

Carolina Jiménez Alcántara.
Hospital Materno Infantil Carlos Haya.
Málaga.

Objetivo

La incidencia de hipotiroidismo congénito primario (HC) en nuestro medio es de 1:2500-3000 recién nacidos. El diagnóstico del HC se realiza mediante determinación de TSH en papel de filtro dentro del Programa de cribado Neonatal (PCN). El punto de corte está establecido en 10 μ UI/ml. Algunos autores recomiendan bajar este nivel para aumentar la sensibilidad.

Material y métodos

Exponemos 2 casos clínicos de recién nacidos