

# Hipotiroidismo congénito



Liliana Silvia Gorgan (Rotatorio Pediatría)  
Tutora: Dra. Lorea Ruiz Pérez (Endocrinología Pediátrica)

# Anamnesis y datos exploratorios relevantes

Neonato de 7 días de vida con alteración de la función tiroidea detectada mediante cribado metabólico neonatal (TSH > 100  $\mu$ U/ml)

AP: Gestación controlada y normoevolutiva. Parto vaginal. RNT (40+6 s). PN: 3820g

AF: sin interés

EF: BEG. Activo y reactivo. Sin hallazgos físicos de interés. No presenta alteraciones cutáneas ni faciales. No hernia umbilical. No macroglosia. Fontanela anterior 2x2 cm

# Diagnóstico diferencial

Disgenesias  
tiroideas



- Agenesia
- Hipoplasia
- Ectopia

Dishormonogénesis



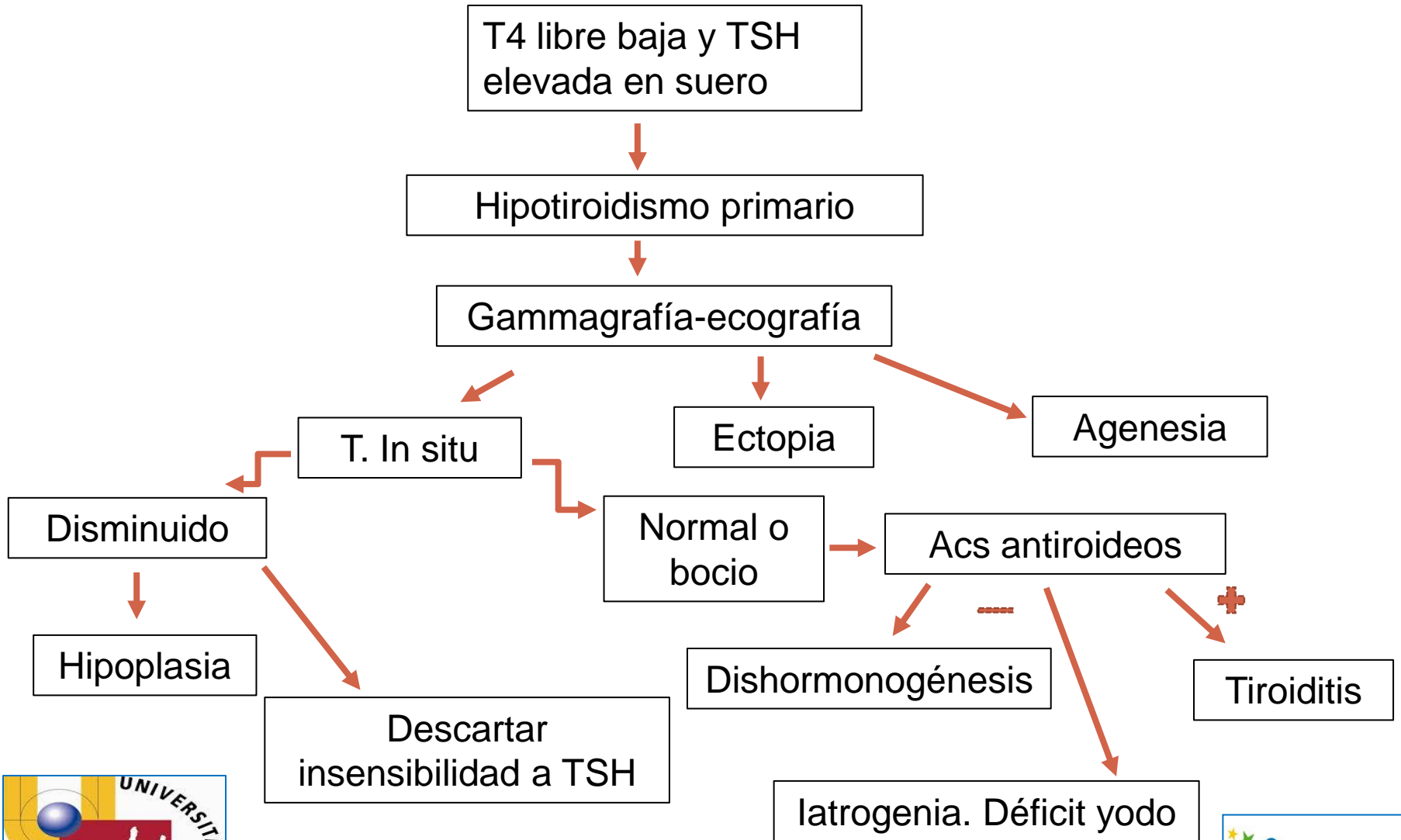
- Insensibilidad a TSH
- Defectos captación-transporte
- Defectos organificación
- Defecto síntesis y secreción de Tg
- Defectos de desyodación

Transitorio



- Iatrógeno
- Déficit de yodo
- Inmunológico

# Algoritmo diagnóstico



# Exploraciones complementarias y diagnóstico etiológico

- Confirmación sérica de hormonas tiroideas: TSH 142  $\mu$ U/ml y T4 libre 0,6 ng/dl
- Gammagrafía tiroidea: tejido tiroideo ectópico de localización sublingual. Ausencia de captación cervical

**Diagnóstico etiológico: ectopia tiroidea sublingual**

# Tratamiento y evolución

Se inicia tratamiento con Levotiroxina 10  $\mu\text{g}/\text{Kg}/\text{dia}$



Control clínico y analítico a los 15 días:

- Paciente asintomático
- TSH: 47,98  $\mu\text{U}/\text{ml}$
- T4 libre: 1,9  $\text{ng}/\text{dl}$



Continúa con tratamiento y realiza seguimiento en consulta de Endocrinología

# Bibliografía

- Mayayo Dehesa E. Hipotiroidismo y bocio. Unidad de Endocrinología Pediátrica del Hospital Infantil Miguel Servet de Zaragoza, 2011. [En línea]. [Fecha de consulta: 12-12-2018]; Disponible en:  
[https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/13\\_hipotiroidismo\\_y\\_bocio.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/13_hipotiroidismo_y_bocio.pdf)
- Léger J, Olivieri A, Donaldson M, Torresani T, Krude H, van Vliet G, Polak M, Butler G. European Society for Paediatric Endocrinology Consensus Guidelines on Screening, Diagnosis, and Management of Congenital Hypothyroidism. Hormon Research on Paediatrics, 2014; 81: 80-103.
- Ewelina Szczepanek-Parulska, Aleksandra Hernik, Marek Ruchała. Thyroid ectopy - diagnostic and therapeutic challenges before and in the era of TSH neonatal screening. Endokrynologia Polska, 2017; 68: 708-721