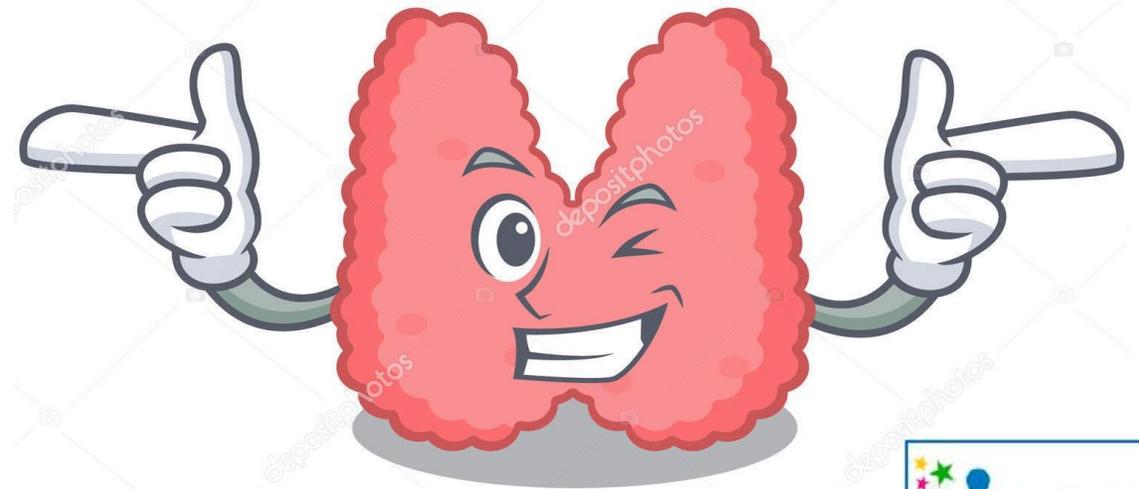
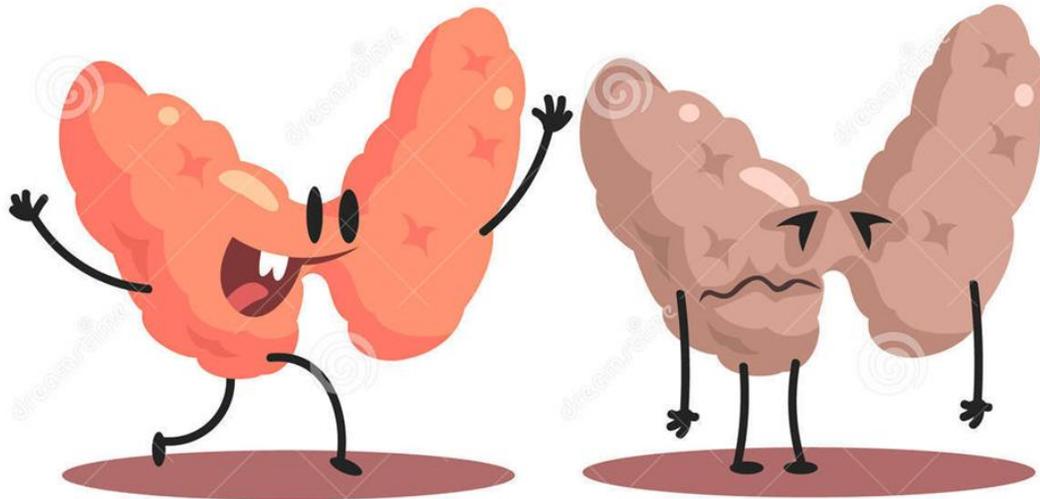


Hipotiroidismo congénito

No es yodo todo lo que reluce

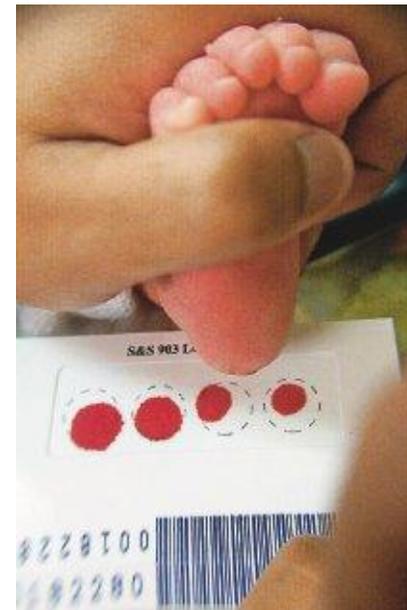
Autor: Carlos Pérez Martín

Tutor: Lorea Ruiz

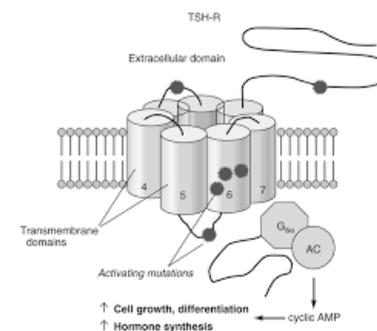
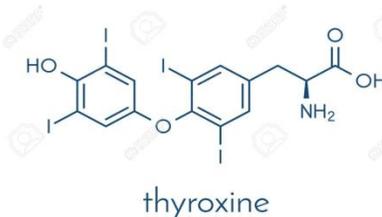
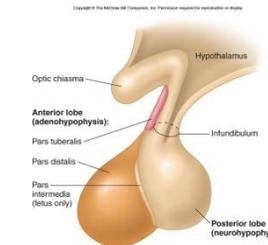
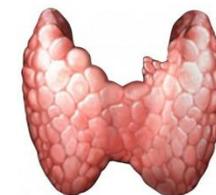
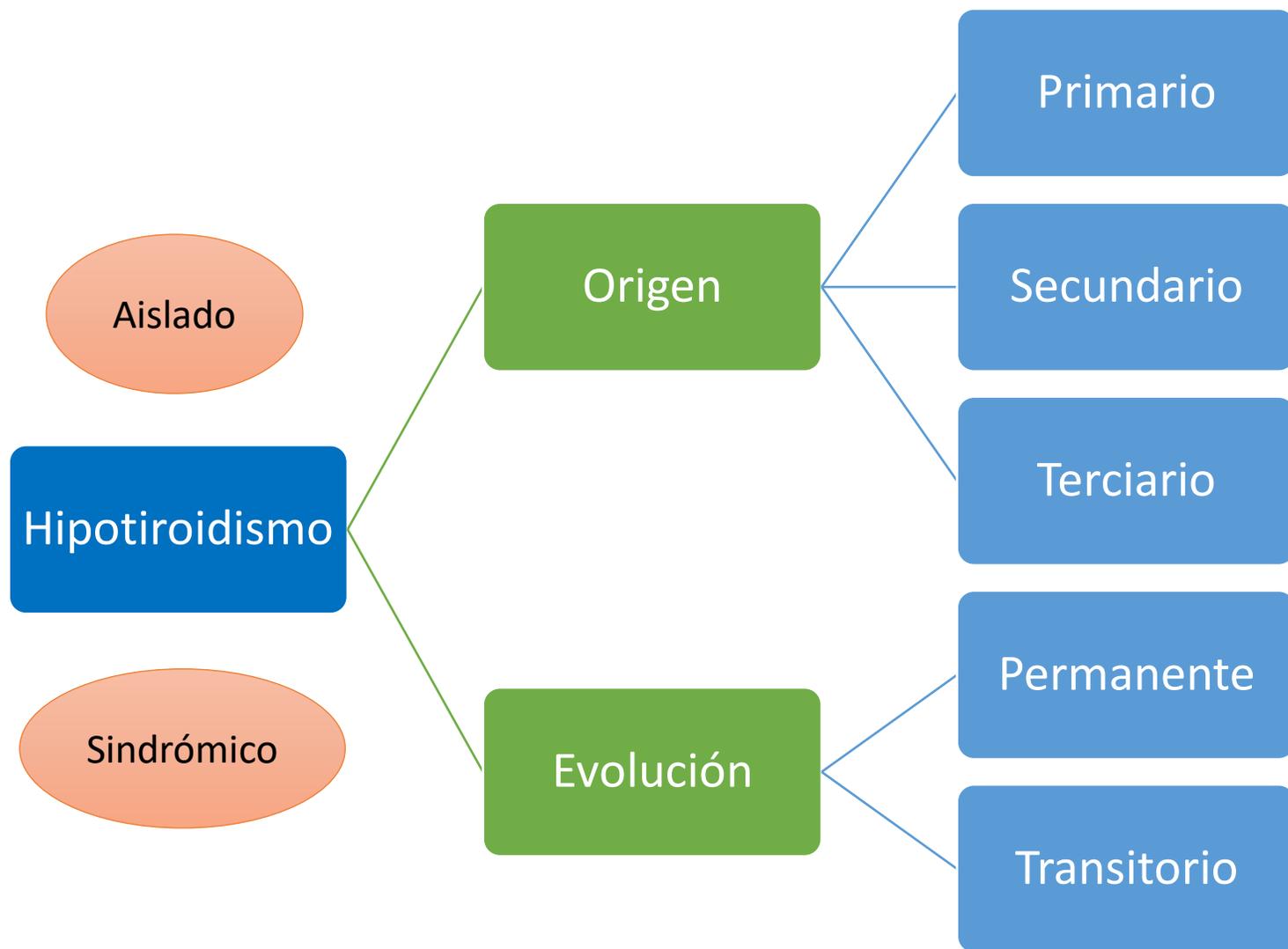


Hipotiroidismo congénito

- *El término **Hipotiroidismo congénito (HC)** comprende aquellas situaciones caracterizadas por una disminución de la actividad biológica de las hormonas tiroideas a nivel tisular presente desde el nacimiento, pero no necesariamente detectadas en esta época de la vida*



Epidemiología



Epidemiología

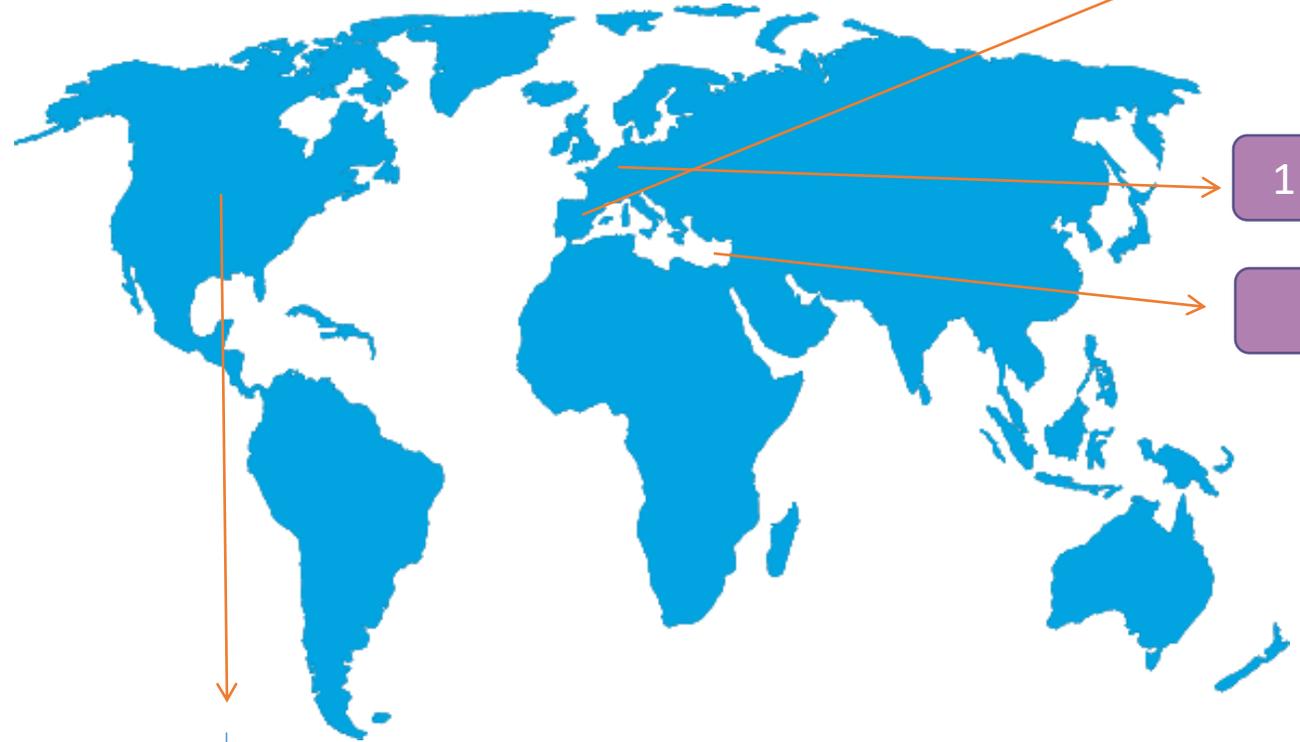
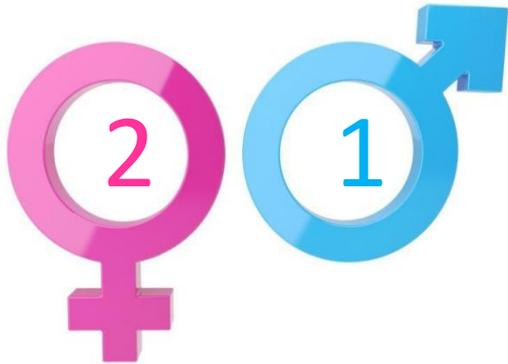
1:4000 / 1:2000

Incidencia mundial
1:7000 / 1:10000

Cribado

1/3

C.V
98%



Incidencia EE.UU
(T4)
1:4094

Incidencia EE.UU
(TSH)
1:2372

Sintomatología

- La gran mayoría de los niños son asintomáticos →
- 1/3 de los niños nacen en P>90 en peso

Aporte
transplacentario
de hormonas
tiroideas

Signos/síntomas	Frecuencia (%)
- Fontanela posterior > 0,5 cm ²	60,4
- Piel moteada	53,4
- Llanto ronco	51,1
- Hemia umbilical	46,5
- Piel seca	46,5
- Ictericia prolongada	44,1
- Facies típica	39,5
- Dificultades para la alimentación	39,5
- Somnolencia	32,5
- Hipoactividad	25,5
- Ruido nasal	23,2
- Estreñimiento	16,2
- Problemas alimentarios	2,3

Alm et al. *Brit Med J* 289:1171-175, 1984 [13].)

Features listed in questionnaire	Group 1 (n = 215) Initial T4 ≤ 30 nmol/L % with feature	Group 2 (n = 232) Initial T4 > 30 nmol/L % with feature
Prolonged Jaundice	59	33**
Feeding Difficulty	35	16**
Lethargy	34	14**
Umbilical Hemia	32	18*
Macroglossia	25	12*
Constipation	18	10
Cold or mottled skin	18	10
Hypothermia	3	3
No symptoms	16	33**
Other clinical features reported:		
Abnormal cry	7	6
Edema	5	3
Hypothyroid appearance	6	2
Hypotonia	3	3

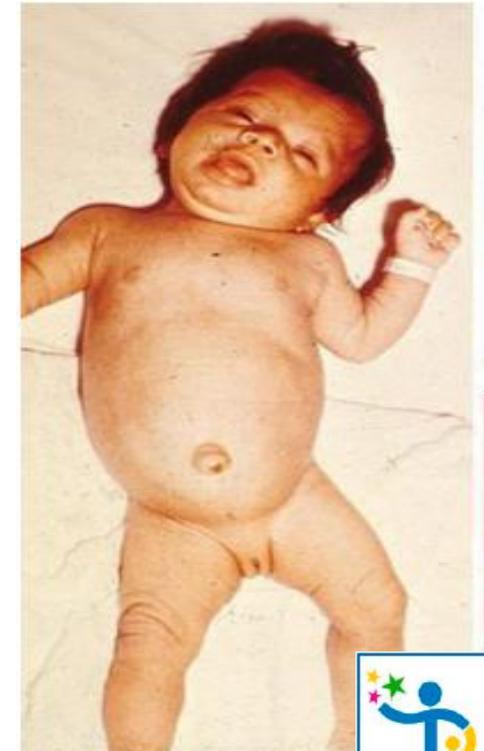
**p < 0.001, *p < 0.01.

Sintomatología

Tabla 36.1.1.3 Índice clínico de HC. Puntuación según signos y síntomas (Letarte et al. 1980)

Signos/síntomas	Puntuación
- Sexo femenino	0,3
- Gestación > 40 semanas	0,3
- Ictericia prolongada	0,3
- Peso > 3500 g	0,5
- Hemia umbilical	1
- Problemas de succión	1
- Hipotonía	1
- Estreñimiento	1
- Macroglosia	1
- Inactividad	1
- Piel marmorata	1
- Piel seca, áspera	1,5
- Fontanela posterior > 0,5 cm ²	1,5
- Facies típica	3

Valor superior a 4
sugestivo de
hipotiroidismo

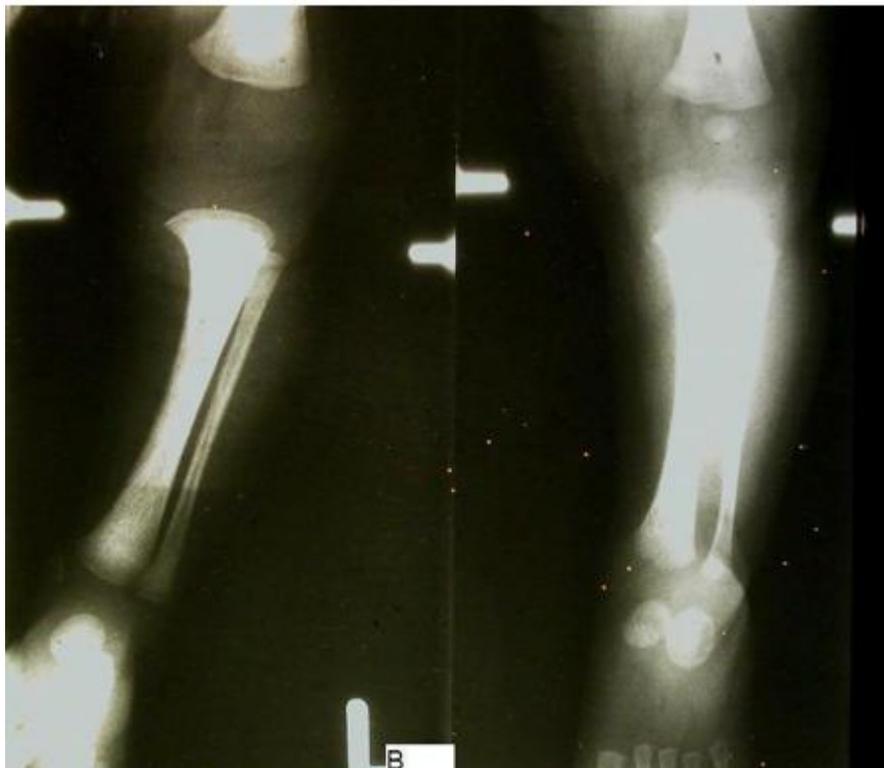


Malformaciones congénitas

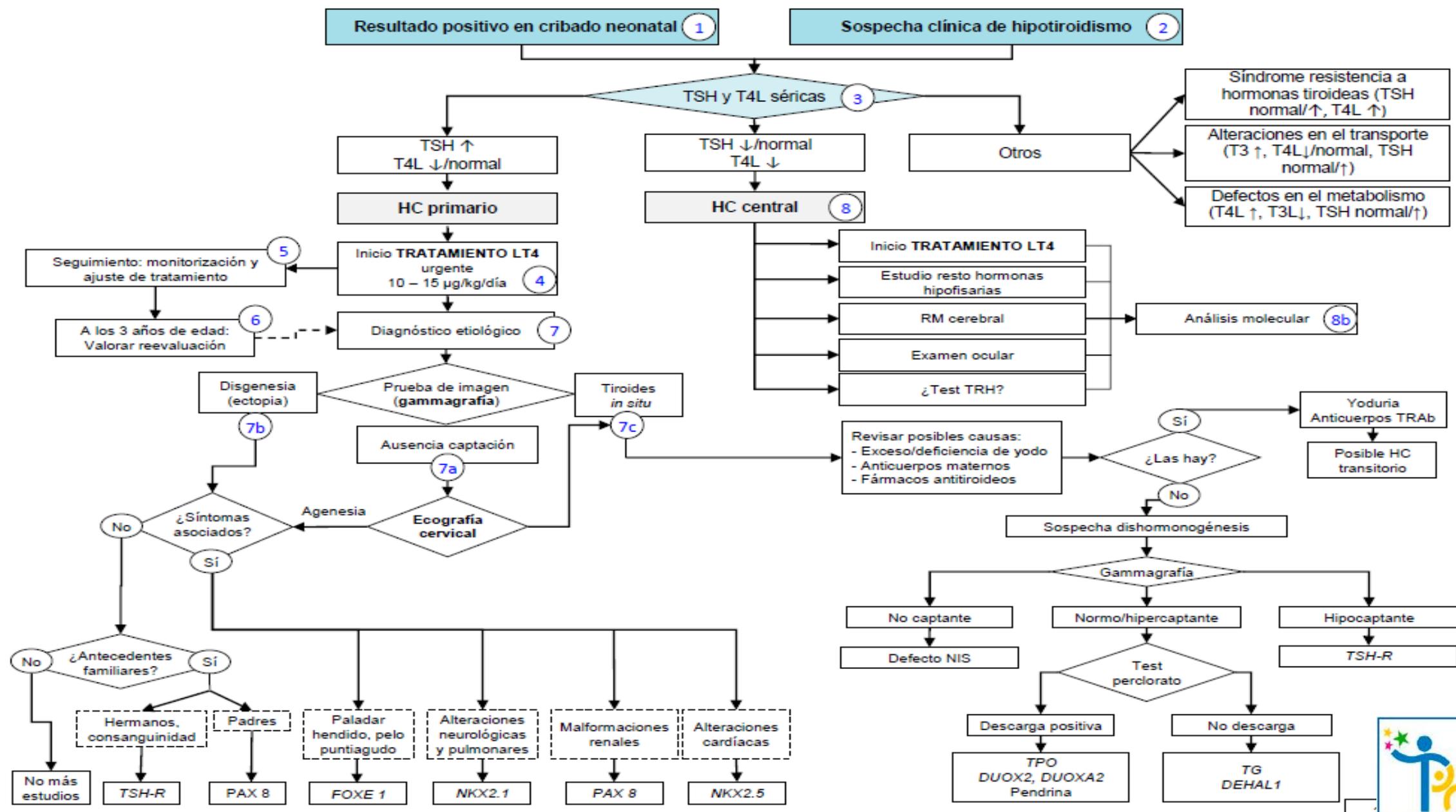
- Cardiopatías
- Malformaciones nefrourológicas
- Gastrointestinales
- Esqueléticas



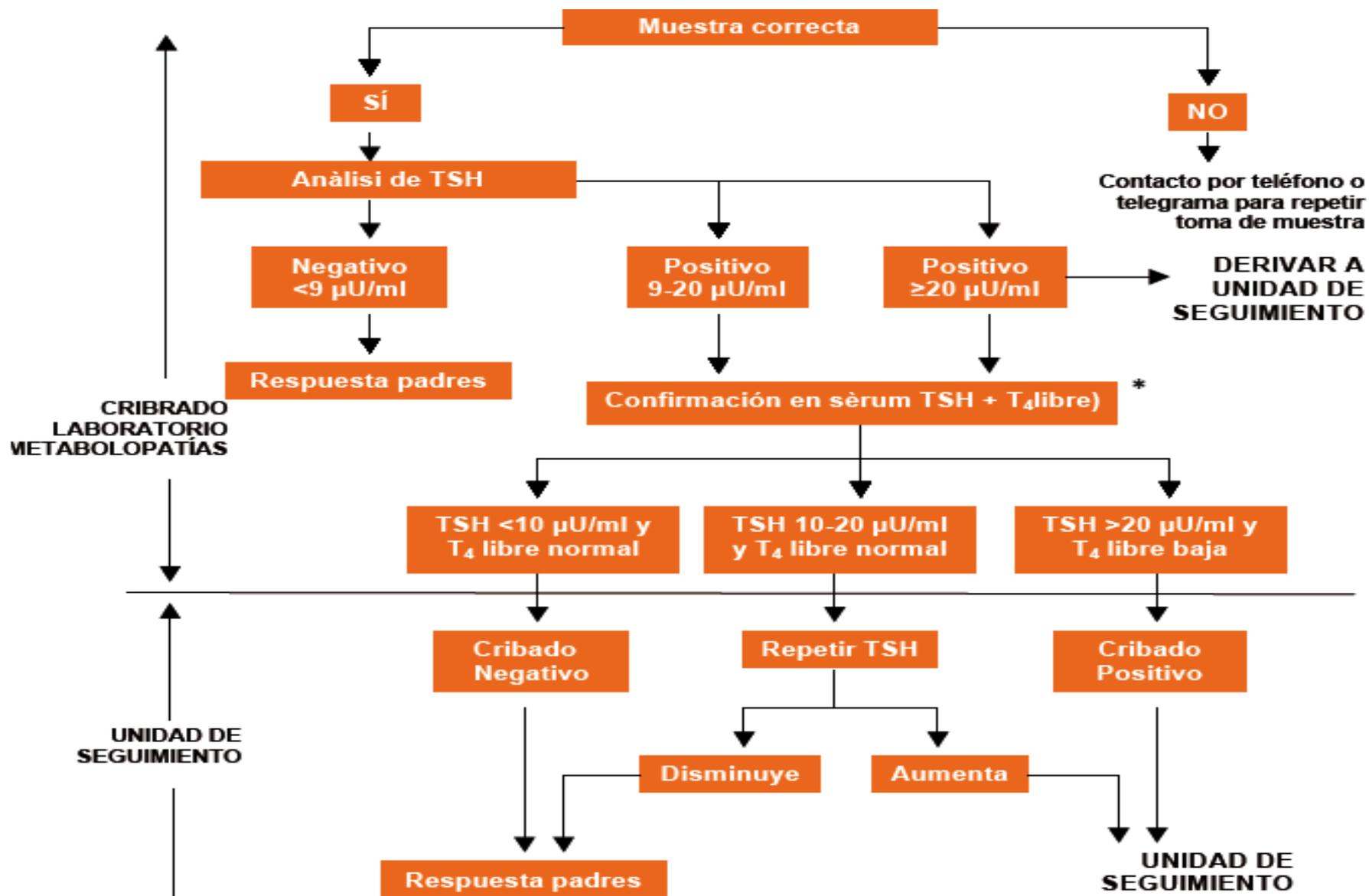
Sintomatología



Algoritmo para el HIPOTIROIDISMO DE PRESENTACION NEONATAL



Cribado neonatal



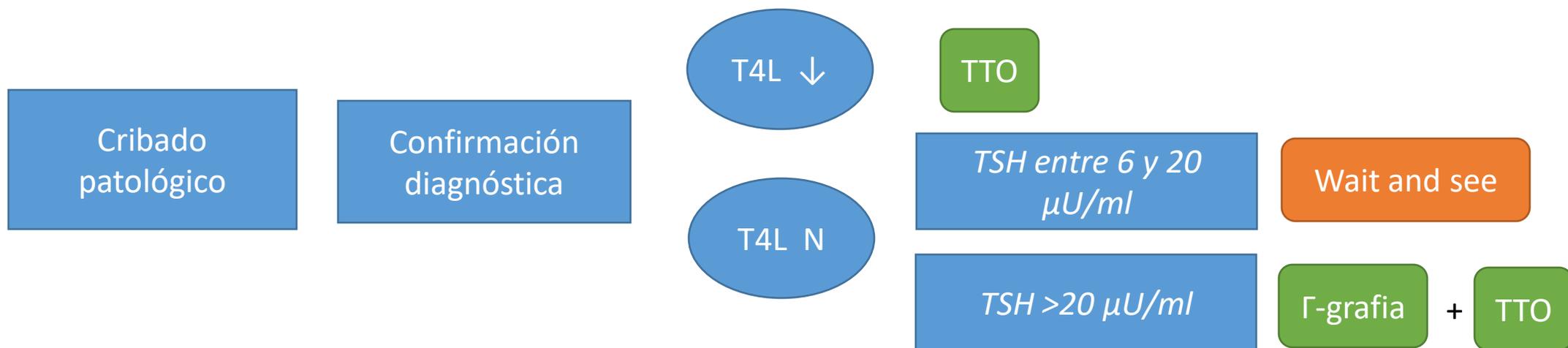
Tratamiento

- Levotiroxina oral 10-15 $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{día}$ vo

Edad del paciente	Dosis ($\mu\text{g}/\text{kg}/\text{día}$)	Dosis diaria aproximada ($\mu\text{g}/\text{día}$)
0-1 mes	10-15	37,5*-50
1-2 meses	7-10	25*-50
3-5 meses	4-7	25-50
6-12 meses	4-6	25-50
1-2 años	4-6	25-50
3-7 años	3-4	25-100
7-10 años	3-4	50-100
10-12 años	2-3	50-100
> 12 años	1-2	75-200

* En algunos casos puede ser necesario disminuir la dosis inicial en las primeras semanas de vida.

- El tratamiento se debe iniciar en todo niño con resultado positivo en el **cribado**, después de realizar la **extracción de sangre para obtener la confirmación diagnóstica**, sin esperar al resultado de ésta

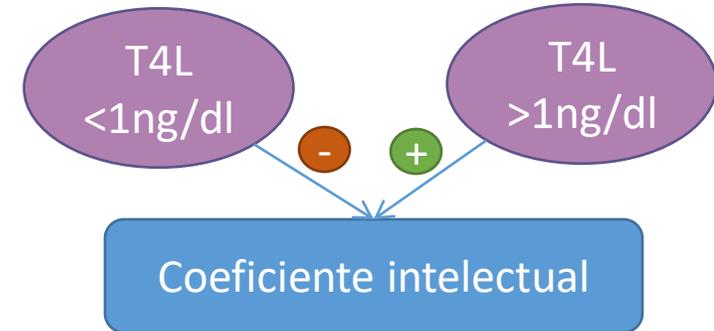


Tratamiento

Objetivos

- T4 en rango de normalidad superior
- TSH < 5 $\mu\text{U}/\text{ml}$

Treatment variables as predictors of intellectual outcome in children with congenital hypothyroidism



Treatment and follow-up of children with transient congenital hypothyroidism*

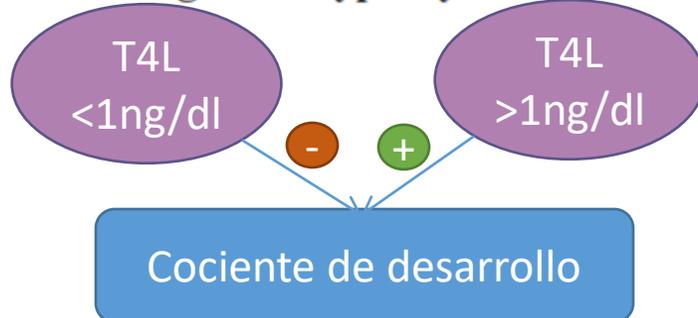


Table 2 Comparison of DQ scores (mean±SD) in the CH group and in the control group

Groups	Cases (n)	Personal behaviour DQ score	Language ability DQ score	Motor ability DQ score	Adaptive behaviour DQ score	Total DQ score
CH group	57	103.5±14.6	103.6±18.3	106.9±17.8	111.2±18.7	106.6±14.4
Control group	29	101.3±9.6	101.4±7.8	102.1±7.4	101.7±7.8	102.4±8.6
<i>t</i>		0.73	0.62	1.38	2.61	1.46
<i>P</i>		>0.05	>0.05	>0.05	<0.05	>0.05

Tratamiento

Objetivos

- T4 en rango de normalidad superior
- TSH < 5 $\mu\text{U/ml}$

Pacientes tratados con altas dosis de T4L

Hiperactividad

Delincuencia

Agresión

Treatment and follow-up of children with transient

congenital hypothyroidism*

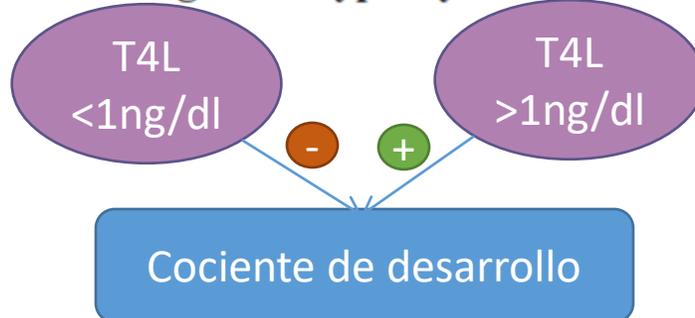


Table 2 Comparison of DQ scores (mean \pm SD) in the CH group and in the control group

Groups	Cases (n)	Personal behaviour DQ score	Language ability DQ score	Motor ability DQ score	Adaptive behaviour DQ score	Total DQ score
CH group	57	103.5 \pm 14.6	103.6 \pm 18.3	106.9 \pm 17.8	111.2 \pm 18.7	106.6 \pm 14.4
Control group	29	101.3 \pm 9.6	101.4 \pm 7.8	102.1 \pm 7.4	101.7 \pm 7.8	102.4 \pm 8.6
<i>t</i>		0.73	0.62	1.38	2.61	1.46
<i>P</i>		>0.05	>0.05	>0.05	<0.05	>0.05

Seguimiento

Edad	Intervalo de tiempo*
- Primer seguimiento.	1 - 2 semanas tras el inicio del tratamiento
- Segundo y sucesivos.	Cada 15 días hasta la normalización de la TSH
- Tras normalización de la función tiroidea hasta los 12 meses de vida.	1 - 3 meses
- Entre los 12 y los 36 meses.	2 - 4 meses
- A partir de los 3 años y hasta completar el crecimiento.	3 - 12 meses
- Tras modificación de dosis.	A las 4 - 6 semanas

* Las revisiones serán más frecuentes si existen dudas sobre la adherencia terapéutica o se obtienen valores anormales en las analíticas.

No Reevaluación

- Γ-grafia o ECO → ectopia o agenesia
- Dishormogénesis

Reevaluación

> 3 años

•Retirar tratamiento 4-6 semanas

•TSH ↑ y T4L ↓

HC permanente

TTO

+ Dx

•TSH y T4L normal

HC transitorio

•Disminuir dosis de levotiroxina (30%)

•TSH >10 μU/ml

HC permanente

TTO

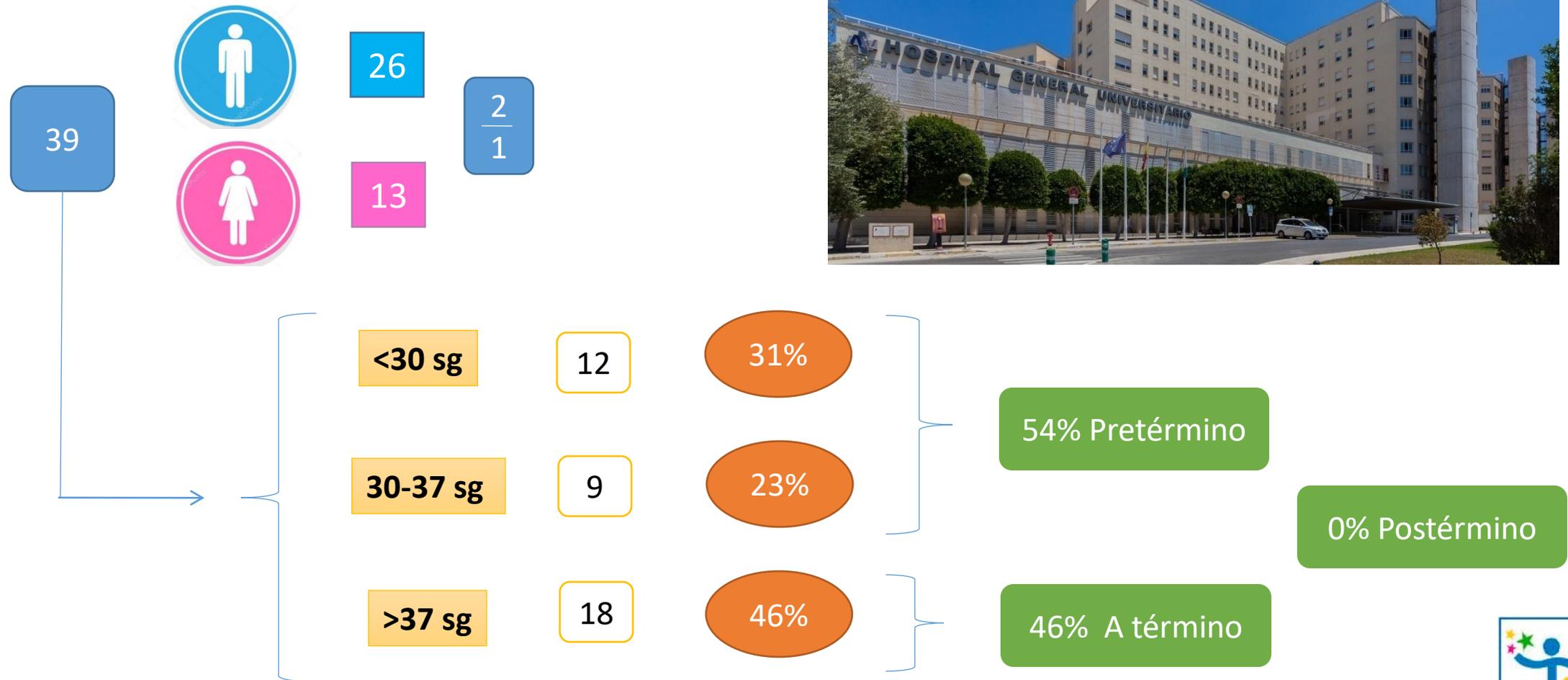
+ Dx

•TSH normal

Continuar ↓

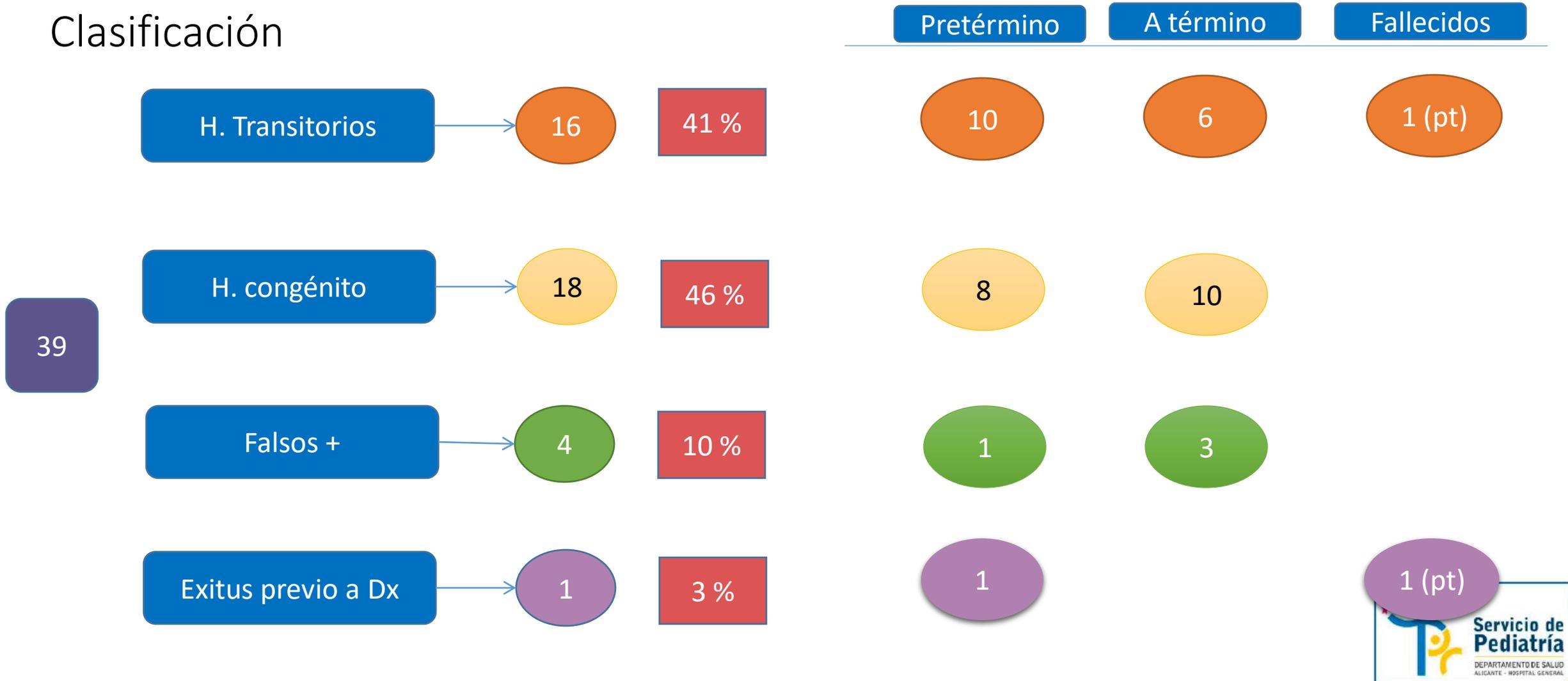
Tras inicio de TTO T4 se normaliza en 1-2 semanas, TSH en 1 mes

Nuestros resultados



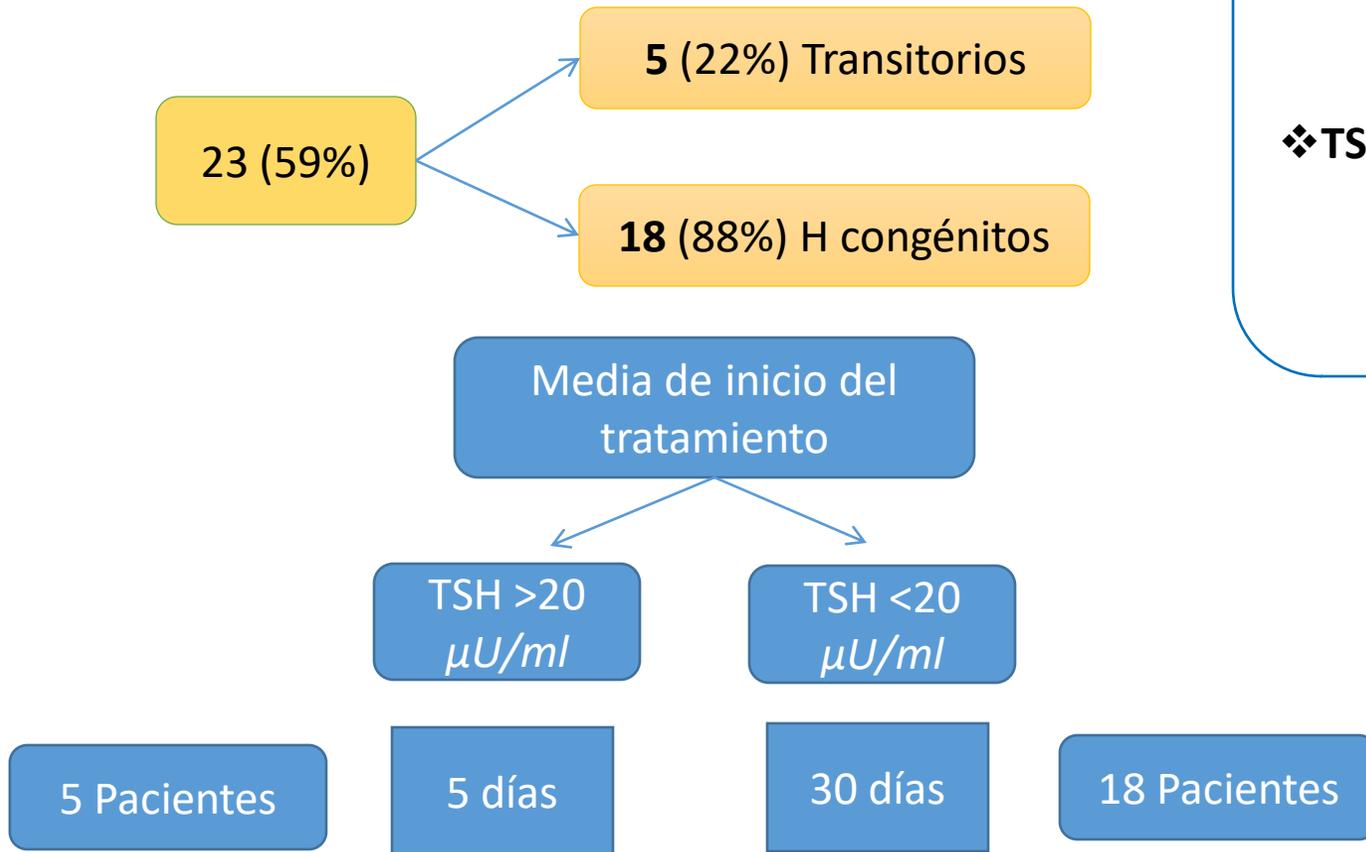
Nuestros resultados

Clasificación



Nuestros resultados

Tratamiento



Normalización

❖ T4

- <1 semana

25

64%

- >1 semana

11

30%

❖ TSH

- <1 mes

27

70%

- >1 mes

7

18%

2 Mal seguimiento
1 fallecido

2 Mal seguimiento
1 fallecido
2 TSH ↑

Ninguna malformación asociada

Conclusiones

- El hipotiroidismo congénito, aunque infrecuente, puede ser una enfermedad con alta comorbilidad
- El cribado universal ha supuesto un aumento de la incidencia de la enfermedad en edades precoces y una disminución de los efectos 2º de la enfermedad
- Es muy importante el diagnóstico y tratamiento precoz
- Hay que evitar pérdidas en el seguimiento de estos pacientes