



# Hipotiroidismo Congénito

## ¿QUÉ ES LA GLÁNDULA TIROIDES?

La glándula tiroides tiene forma de mariposa y normalmente se localiza en la parte de adelante del cuello; su trabajo es formar las hormonas tiroideas, volcarlas al torrente sanguíneo y entregarla a todos los tejidos del cuerpo. Las hormonas tiroideas ayudan al cuerpo a utilizar energía, mantener la temperatura corporal y a que el cerebro, el corazón, los músculos y otros órganos funcionen normalmente.

## ¿QUÉ HACE LA HORMONA TIROIDEA?

La hormona tiroidea juega un papel importante en el crecimiento y desarrollo. Antes que el bebé nazca, y hasta los dos o tres años de vida, la hormona tiroidea es importante para el desarrollo del cerebro. Después de este tiempo, la hormona tiroidea es importante para el crecimiento, así como para facilitar que el cuerpo utilice la energía y se mantenga cálido (metabolismo) y para ayudar a que el cerebro, el corazón, los músculos y otros órganos funcionen normalmente.

## ¿QUÉ ES EL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO?

Hipotiroidismo congénito es cuando se detecta deficiencia de la hormona tiroidea al momento del nacimiento. Los bebés con hipotiroidismo congénito nacen con una glándula tiroides hipoactiva o ausente. Debido a que la hormona tiroidea juega un papel tan importante en el desarrollo del cerebro y el crecimiento, todos los bebés que nacen en los Estados Unidos, Canadá y otros países desarrollados, son sometidos a una prueba inicial para evaluar la función tiroidea al poco tiempo del nacimiento. La detección temprana y el tratamiento del hipotiroidismo generalmente resultan en un crecimiento y desarrollo normal.

## ¿CUÁL ES LA CAUSA DEL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO?

Las causas más comunes del hipotiroidismo congénito son:

1. Una glándula tiroides en una localización anormal (glándula tiroidea ectópica)
2. Una glándula tiroidea poco desarrollada (hipoplasia tiroidea)
3. Una glándula tiroidea ausente (agénesis tiroidea)
  - En conjunto, estas anomalías se conocen como *disgénesis tiroidea* y usualmente no son heredadas de los padres; existe un riesgo bajo de que otros niños en la familia puedan tener el mismo problema.
  - Otra explicación del hipotiroidismo congénito es que la tiroides está en una localización normal pero no puede producir una cantidad normal de hormona tiroidea. Esto se conoce como *dishormonogénesis tiroidea*. Esta forma de hipotiroidismo congénita puede ser heredada con un 25% de probabilidad (1 en 4) de que un futuro bebé de los mismos padres pueda tener el mismo problema tratable.

## CAUSAS MENOS COMUNES SON:

- Un “ anticuerpo bloqueante de tiroides”, pasado de la madre al bebé durante el embarazo; las madres que tienen *tiroiditis de Hashimoto* pueden producir este “anticuerpo bloqueador”. El bebé puede necesitar hormona tiroidea, pero esta forma de hipotiroidismo congénito es generalmente temporal, durando sólo unas pocas semanas a meses.
- Medicaciones que toma la madre durante el embarazo. La más común es la droga antitiroidea que se usa para el tratamiento de la *enfermedad de Graves* (hipertiroidismo). Si una madre toma dosis extremadamente altas de yodo en su dieta o en forma de un suplemento, esto también puede resultar en hipotiroidismo congénito.
- El bebé no puede producir la señal del cerebro (glándula pituitaria) que le dice a la tiroides que trabaje. Esta señal se conoce como hormona estimulante de la tiroides (TSH). Esto puede estar asociado con otras deficiencias de hormonas pituitarias. Basado en la situación clínica, su médico puede recomendar obtener niveles de otras hormonas adicionales o imágenes del cerebro.



# Hipotiroidismo Congénito

## ¿CUÁLES SON LOS SIGNOS Y SÍNTOMAS DEL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO?

La mayoría de los bebés no tienen signos o síntomas de deficiencia de hormona tiroidea al nacer. Es por esto que la evaluación de las pruebas de hormonas tiroideas de todos los recién nacidos es tan importante. Otros bebés pueden tener alguna de las siguientes características o bien al nacer o pueden desarrollarlas lentamente en los primeros meses de vida:

- Una cara que parece hinchada.
- Lengua gruesa y grande.
- Áreas grandes reblandecidas en el cráneo.
- Llanto ronco.
- Estómago distendido con el ombligo protuberante (hernia umbilical)
- Problemas con la alimentación, incluyendo la necesidad de tener que despertarlo para darle de comer y dificultades para tragar.
- Estreñimiento
- Tono muscular pobre, también llamado hipotonía
- Ictericia (una apariencia amarilla de la piel y los ojos)

## ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA EL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO?

A los bebés en los Estados Unidos, Canadá y muchos otros países se les hace una prueba para hipotiroidismo congénito como parte de un programa de tamizaje de recién nacidos. Se obtiene una muestra de sangre del talón entre el primer y segundo día de nacido y esta muestra es enviada al laboratorio de tamizaje del estado. El laboratorio medirá los niveles de T4 (más frecuentemente "T4 libre") y TSH (hormona estimulante de la tiroides).

Si el nivel de T4 libre en la muestra del talón es bajo y el de la TSH está elevado, los resultados sugieren hipotiroidismo congénito. Éstos resultados son enviados al médico primario del bebé. Esta prueba inicial debe ser confirmada con otra prueba de sangre, una que se tome directamente de la vena y no del talón. Esta prueba también medirá la T4 (más comúnmente "T4 libre") y TSH. Si la T4 libre está baja y la TSH está elevada, se confirma el diagnóstico de hipotiroidismo congénito. El doctor también puede recomendar algún tipo de imagen, como ultrasonido o un gammagrama de tiroides para buscar la causa específica del hipotiroidismo congénito.

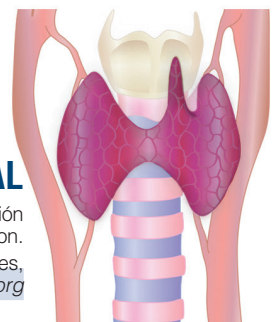
## ¿CÓMO SE TRATA EL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO?

El tratamiento requiere reemplazo de la hormona tiroidea que falta para normalizar los niveles de la misma en la sangre. La forma común de hormona tiroidea, considerada el mejor tratamiento, se llama levotiroxina (aunque sintética, es idéntica a la T4 producida por el cuerpo). Actualmente la levotiroxina sólo está disponible en forma de tableta. Los padres deben triturar cada día la tableta y después mezclarla con un pequeño volumen (aproximadamente una cucharadita) de líquido, bien sea leche materna, agua o fórmula. Esto se le puede dar al bebé en una cucharita o usando un gotero de medicina o una jeringa y exprimiendo la suspensión en la boca del bebé (contra el lado de la mejilla). La levotiroxina no debe ser mezclada con fórmula de proteína de soya, ya que la proteína se adhiere a la hormona tiroidea, reduciendo su absorción en el intestino. Es extremadamente importante que los padres administren la hormona tiroidea todos los días para mantener niveles apropiados en la sangre. Para esto, los padres deben renovar la prescripción de levotiroxina del bebé en una forma consistente y avisarle al doctor si necesitan una nueva prescripción. Algunos farmacéuticos pueden sugerir que ellos pueden preparar una suspensión para el bebé. Éstas preparaciones no son estables y NO se deben usar.

## INFORMACIÓN ADICIONAL

Más detalles sobre este y otros temas relacionados se encuentran disponibles en la sección información para pacientes en el sitio Web de la American Thyroid Association® [www.thyroid.org](http://www.thyroid.org) mayor información.

Para información sobre organizaciones de soporte al paciente en relación a temas de tiroides, por favor visite la sección de [Patient Support Links](#) de la web en [www.thyroid.org](http://www.thyroid.org)





# Hipotiroidismo Congénito

## ¿CON QUÉ FRECUENCIA SE DEBEN MEDIR LOS NIVELES SANGUÍNEOS?

Una parte importante del tratamiento es el monitoreo de los niveles en sangre de hormona tiroidea (TSH y T4 libre) para asegurarse de que la cantidad de medicación es ajustada a medida que el bebe va creciendo. Generalmente, los niveles de sangre son medidos cada 1 a 2 meses hasta los 6 meses de edad, y de ahí en adelante cada 2 o 3 meses. En general, se recomienda que los bebés con hipotiroidismo congénito sean manejados en consulta con un especialista pediatra endocrinólogo. El médico primario o el especialista pediatra endocrinólogo dará instrucciones sobre la frecuencia con que se deben monitorear las pruebas de sangre.

## ¿ES NECESARIO EL TRATAMIENTO DE POR VIDA?

Para muchos bebés, el reemplazo de hormona tiroidea va a ser necesario de por vida. Con el tratamiento apropiado estos niños pueden llevar vidas saludables y felices, con crecimiento y desarrollo normales, y sin restricciones en cuanto a sus actividades. Para algunos bebés, la deficiencia de hormona tiroidea es transitoria, requiriendo tratamiento por unos meses o unos pocos años. En los casos en que se piensa que el hipotiroidismo congénito sea temporal, el doctor de su bebé (endocrinólogo) puede recomendar una prueba de discontinuación de la Levotiroxina después de los tres años de edad (después del tiempo de desarrollo crítico del cerebro). Una vez que se discontinúa la medicación, pruebas de sangre para medir la TSH y T4 ayudarán a determinar si el bebé puede seguir sin tratamiento con hormona tiroidea o si necesita recomenzar el tratamiento.



## INFORMACIÓN ADICIONAL

Más detalles sobre este y otros temas relacionados se encuentran disponibles en la sección información para pacientes en el sitio Web de la American Thyroid Association® [www.thyroid.org](http://www.thyroid.org) mayor información.

Para información sobre organizaciones de soporte al paciente en relación a temas de tiroides, por favor visite la sección de *Patient Support Links* de la web en [www.thyroid.org](http://www.thyroid.org)

