



UNIVERSIDAD  
**AUTÓNOMA**  
DE ICA

**FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD**

**TRABAJO ACADEMICO**

**“HIPOTIROIDISMO CONGENITO”**

**PARA OPTAR EL TITULO DE SEGUNDA ESPECIALIDAD DE:**

**NEONATOLOGÍA**

**PRESENTADO POR:**

**LIC. MARÍA DEL ROSARIO ZELADA VILLALOBOS**

**ASESOR:**

**DR. HERNANDO MARTIN CAMPOS MARTINEZ**

**CHINCHA-ICA-PERU, 2017**



## Índice

Presentación .....	¡Error! Marcador no definido.
Índice.....	3
Agradecimiento .....	5
Resumen.....	6
I. INTRODUCCION.....	7
II. MARCO TEORICO .....	9
Hipotiroidismo .....	9
Congénito .....	9
Clasificación.....	9
Hipotiroidismo congénito .....	9
Hipotiroidismo Primario .....	9
Hipotiroidismo secundario .....	9
Hipotiroidismo terciario .....	10
Función de la Hormona Tiroides.....	10
III. ANTECEDENTES .....	11
IV. BASES TEORICAS .....	13
CAPITULO I .....	14
TEMA DEL CASO CLÍNICO.....	14
1. Definición.....	14
2. Incidencia .....	14
3. Etiología .....	14
Historia Familiar.....	14
Medicamentos .....	14
Enfermedades .....	14
Nivel bajo de yodo .....	15
4. Epidemiología.....	15
5. Patología .....	15
6. Fisiopatología .....	16
7. Diagnóstico diferencial .....	16
8. Factores de riesgo.....	16
9. Clasificación .....	16
Código CIE-10 .....	17
10. Las formas clínicas y frecuencia de presentación.....	17
11. Repercusiones .....	18
CAPITULO II .....	19

CASO CLINICO.....	19
1. Introducción.....	19
2. Objetivo .....	19
3. Material y método.....	19
4. Caso clínico.....	19
• Anamnesis .....	19
• Exploración física .....	19
• Pruebas complementarias.....	20
• Diagnostico .....	20
• Tratamiento .....	20
• Evolución.....	20
• Epicrisis .....	20
5. Discusión y análisis .....	21
6. Conclusiones y recomendaciones .....	21
Conclusiones .....	21
Recomendaciones .....	22
7. Propuestas de mejora .....	22
BIBLIOGRAFIA .....	23
ANEXO.....	24

## **Agradecimiento**

A Dios, por la salud y sabiduría.

A mis padres porque me inculcaron valores y me apoyan siempre para la realización de mis proyectos.

A mis docentes por brindarnos sus conocimientos y experiencias.

## Resumen

El hipotiroidismo congénito (HC) es la causa más frecuente de discapacidad intelectual prevenible. Actualmente existen un plan nacional de tamizaje masivo a todos los recién nacidos para el diagnóstico de la enfermedad. Actualmente, la incidencia de HTC es de aproximadamente 1:3 163 recién nacidos (RN).

Hasta un 10% de éstos puede no ser identificado por los programas de tamizaje, por lo que es importante la sospecha clínica del diagnóstico. Las características clínicas más frecuentemente observadas en RN o lactantes pequeños son la presencia de una fontanela posterior mayor de 5 mm, hernia umbilical y piel seca. Es importante determinar la etiología del HTC, pero el estudio etiológico no debe retrasar el inicio del tratamiento. El inicio precoz de éste determina un mejor pronóstico de desarrollo neurológico. Se presenta una revisión del programa de tamizaje de HTC, su fisiopatología, presentación clínica, y aspectos del estudio y tratamiento.

(Palabras clave: Hipotiroidismo congénito, Disgenesia Tiroidea, Tamizaje neonatal, Falso negativo, desarrollo neurológico).

## I. INTRODUCCION

En la etapa neonatal donde las enfermedades y manifestaciones clínicas son aún más complicadas por la falta de madurez fisiológico, las enfermedades endocrinas son las más frecuentes en las enfermedades pediátricas.

Es importante que el personal especializado intervenga en los neonatos de manera oportuna, las manifestaciones de enfermedades a los toroides podrían favorecer a una mejoría y recuperación si se aborda a tiempo.

El hipotiroidismo congénito (HC), es una patología que causa en los neonatas alteraciones en el desarrollo estructural de forma permanente. Según las estadísticas en nuestro país se da 1 caso de cada 2283 casos de recién nacidos (RN) vivos, pero es variable en diferentes lugares.

El HC, no presenta sintomatología en todos los casos, siendo aproximadamente un 5% de los casos de HC que si presentan, debido a que no se descubre antes de los 3 meses. Cuando el menor ya cumple los 3 años de edad la sintomatología es más clara.

El estudio clínico describe que se debe principalmente a nódulo y agenesias tiroides, seguido de dishomogenesis y bocio. En cuanto a su relación de sexo, se manifiesta entre dos casos de mujeres uno de niño.

Antiguamente su diagnóstico era más complicado debido a que no se manifestaba en los primeros días de vida y a veces el paciente era dado de alta y regresaba por las manifestaciones que los padres describían del menor.

En los últimos años los avances de la medicina han avanzado a paso agigantado y los programas que se han creado permiten una mejor intervención, diagnóstico y cuidado de los pacientes que la padecen. Es posible el diagnostico a los días primeros días de vida del RN y ha permitido tomar las medidas de intervención para su desarrollo sano y normal.

Su relevancia clínica de HC debe radicar en ser una de las causas de prevención de retardo mental más frecuente.

El HC puede presentarse como primario, que es cuando se debe a un problema a la glándula tiroides y el secundario o central que es la deficiencia de TSH por un problema de la glándula pituitaria o hipotalámica. Siendo en mayor proporción los casos de HC primario. Se puede presentar de manera permanente en la que

el menor requiere un tratamiento de por vida, o transitorio que se presenta como una afección temporal, se presentan en los primeros meses de vida.

El HC primario aproximadamente su alteración de la glándula tiroides (disgenesia<sup>1</sup>) abarca un 80% de los casos, mientras que los problemas de biosíntesis en las hormonas tiroides (dishormonogenesis<sup>2</sup>) en un 20% de los casos.

Los RN que padecen de esta enfermedad es casi difícil poder identificarla y diagnosticarla en las primeras seis semanas de vida. Las repercusiones neurocognitivas dependen de la edad en la que se inicie el tratamiento. Debido a que los estudios muestran que tienen correlación con el coeficiente intelectual.

---

<sup>1</sup> Es usualmente un desorden esporádico.

<sup>2</sup> Tienen un carácter hereditario.



## II. MARCO TEORICO

### Hipotiroidismo

Es la enfermedad caracterizada por el decremento de la actividad funcional de la glándula tiroides y disminución de la secreción de hormonas tiroideas, provocando en consecuencia; disminución basal, sensibilidad al frío, cansancio y en el caso de las mujeres alteraciones menstruales.

### Congénito

Según la RAE, que nace con la persona, y no es ambiental ni aprendido, presentándose en el periodo de gestación y puede ser hereditario o no.

### Clasificación

#### ***Hipotiroidismo congénito***

El HC, ocurre cuando hay una alteración en la hormona tiroides, debido a un desarrollo defectuoso de la glándula tiroidea.

El resultado es que no produce la cantidad necesaria para cubrir las necesidades del RN.

#### ***Hipotiroidismo Primario***

Es la afección de la glándula y no funciona correctamente. Donde también se puede presentar bocio<sup>3</sup>. Se presenta en tres casos:

- La función sea normal.
- Este aumentada o en caso sea hipertiroidismo.
- Que este disminuida o en caso sea un hipotiroidismo.

#### ***Hipotiroidismo secundario***

Es cuando la glándula tiroidea está en buen estado, pero es la hipófisis que no secreta la hormona TSH, que en consecuencia no produce la glándula tiroides.

---

<sup>3</sup> El aumento de la glándula tiroides.

### ***Hipotiroidismo terciario***

Es el hipotálamo es que está lesionado. No produce tirotropina, en consecuencia la hipófisis no secreta la TSH y la glándula tiroidea no secreta la hormona tiroides.

### **Función de la Hormona Tiroides**

- Crecimiento y desarrollo.
- Calorigena
- Termorreguladora
- Aumenta el consumo de O<sub>2</sub>
- Favorece la síntesis y degradación de proteínas
- Operan en la síntesis y degradación de lípidos
- Convierten el caroteno a vitamina A
- Regula el gasto cardiaco
- Crecimiento de desarrollo de SNC: número de neurona y mielinización
- Desarrollo y erupción dental

### III. ANTECEDENTES

A finales de 1976 se lanzó el programa de TAMIZ NEONATAL <sup>4</sup> para la detección del HC, siendo el primero en ser creado. Es actualmente una prueba que consiste en analizar de una muestra de sangre la presencia de enfermedades metabólicas antes de que se presenten las manifestaciones clínicas. Se ha aplicado a aproximadamente un millón de niños y ha evitado el retraso mental en un 5%.

Esta nueva metodología técnica destacada por detectar la espectrometría de masas TANDEM, que arroja resultados falsamente positivos y falsamente negativos, pero es una de las técnicas menos eficaces para la detección temprana en la etapa materna.

Un estudio que se publicó en 1972 describe que si se brinda tratamiento entre el nacimiento y el tercer mes de vida el CI promedio sería de 89 (en un rango de 64-107), si comienza entre los tres y seis meses de vida el CI promedio sería de 54 (en un rango de 25-80).

Concluyendo que se encontró, que comparando los tratamientos entre los niños que lo tomaban antes de los tres meses y después de los tres meses su CI era 89 y 71, mientras que si se tomaba en el primer mes de vida se obtenía un 15,7 mayor en su puntuación.

La importancia de su detección clínica oportuna sumada al tratamiento precoz era de mayor relevancia para radicar el retardo mental, debido a ello se vio conveniente la implementación de tamizajes neonatales. Estudios que se realizaron por primera vez en Canadá y EEUU a finales de 1970.

En la actualidad los tamizajes neonatales son obligatorios en Norteamérica, Australia, Japón, América del Sur, América Central, Europa Occidental y Asia. En Ecuador este programa recién ha empezado a operar en el año 2012.

Siendo su principal objetivo la erradicación del retardo mental en consecuencia de esta enfermedad. La inversión en el cuidado y la inversión en los tamizajes es mucho más económica y efectiva, previniendo secuelas en el paciente irreversibles. Estos programas son exitosos porque detectan y tratan de forma temprana esta enfermedad y los estudios realizados describen que si se da un

---

<sup>4</sup> 1 de cada 1000 recién nacidos "normales", tienen en forma latente una enfermedad de irreversible y grave como la fenilcetonuria y el hipotiroidismo.

buen tratamiento el niño puede llegar a alcanzar un desarrollo neurocognitivo normal.

El Programa de prevención del retardo mental, su principal objetivo es realizar el diagnóstico y la detección del HC y la PKU, patologías que causan el retardo mental, porque de no ser tratadas de manera oportuna, puede generar graves daños en el paciente. También incluye un plan de seguimiento y tratamiento para cada paciente abordando los diferentes tipos y presentaciones de esta enfermedad.

#### **IV. BASES TEORICAS**

El HC es una de las causas más frecuentes de asistencia médica, tanto como en las consultas en la especialidad de Endocrinología como en Oncología.

El nódulo tiroideo es un problema clínico común y constituyen la alteración tiroidea más frecuente del Tundo, sin embargo, su importancia depende de su asociación con el cáncer de tiroides. Esta denominación tiene definiciones diferentes para el clínico se trata de un crecimiento localizado del tejido tiroideo (nódulo único) acompañado o no de crecimiento del resto de la tiroides (bocio multinodular), para el radiólogo son lesiones circunscritas o redondeadas con características ecogénicas diferentes, para el patólogo son lesiones que distorsionan el tejido tiroideo normal, las que pueden ser clasificadas como; 1. Hiperplasias foliculares cuando no tienen cápsula, generalmente son múltiples, circunscritos y compuestos por folículos llenos de coloide, y 2. Adenomas, cuando son únicos, poseen cápsula fibrosa con vasos de pared gruesa como detalle prominente, habitualmente celulares con arquitectura uniforme. Ambas lesiones pueden sufrir cambios degenerativos con necrosis, hemorragia y fibrosis con distorsión del tejido glandular.

Esta glándula es la principal responsable del metabolismo corporal de desarrollo y crecimiento, se encuentra en la cara anterior del cuello. El tiroides puede alterarse tanto por el aumento o la disminución que se conoce técnicamente por hipertiroidismo e hipotiroidismo aleatoriamente. Los síntomas de aumento de hipertiroidismo y pérdida en el hipotiroidismo.

# CAPITULO I

## TEMA DEL CASO CLÍNICO

### 1. Definición

El HC es secuela de la falta o ausencia del progreso de la tiroides, como consecuencia produce la disminución de las actividades biológicas a paralelismo tisular en los primeros años de vida del paciente.

### 2. Incidencia

Siendo una enfermedad con gran prevalencia mundial de cada 1:4000 nacidos vivos, 1:2000 en oriente nacidos vivos, en 1:5500 en caucásicos nacidos vivos y 1:32000 en personas negras. Datos presentados por Instituto Nacional de Pediatría (INP). Siendo esta enfermedad la segunda causa en relación con enfermedades endocrinas neonatales.

Trastorno	Incidencia
Agenesia	1:4000
Errores innatos de la síntesis de tiroxina	1:30000
Hipotiroidismo hipotálamo-hipofisario	1:66000

### 3. Etiología

#### Historia Familiar

Corre el riesgo si un parienta ha padecido de esta enfermedad considerándola hereditaria.

#### Medicamentos

El uso de algunos medicamentos durante el embarazo puede provocar al neonato H.

#### Enfermedades

Alguna enfermedad o trastorno genético.

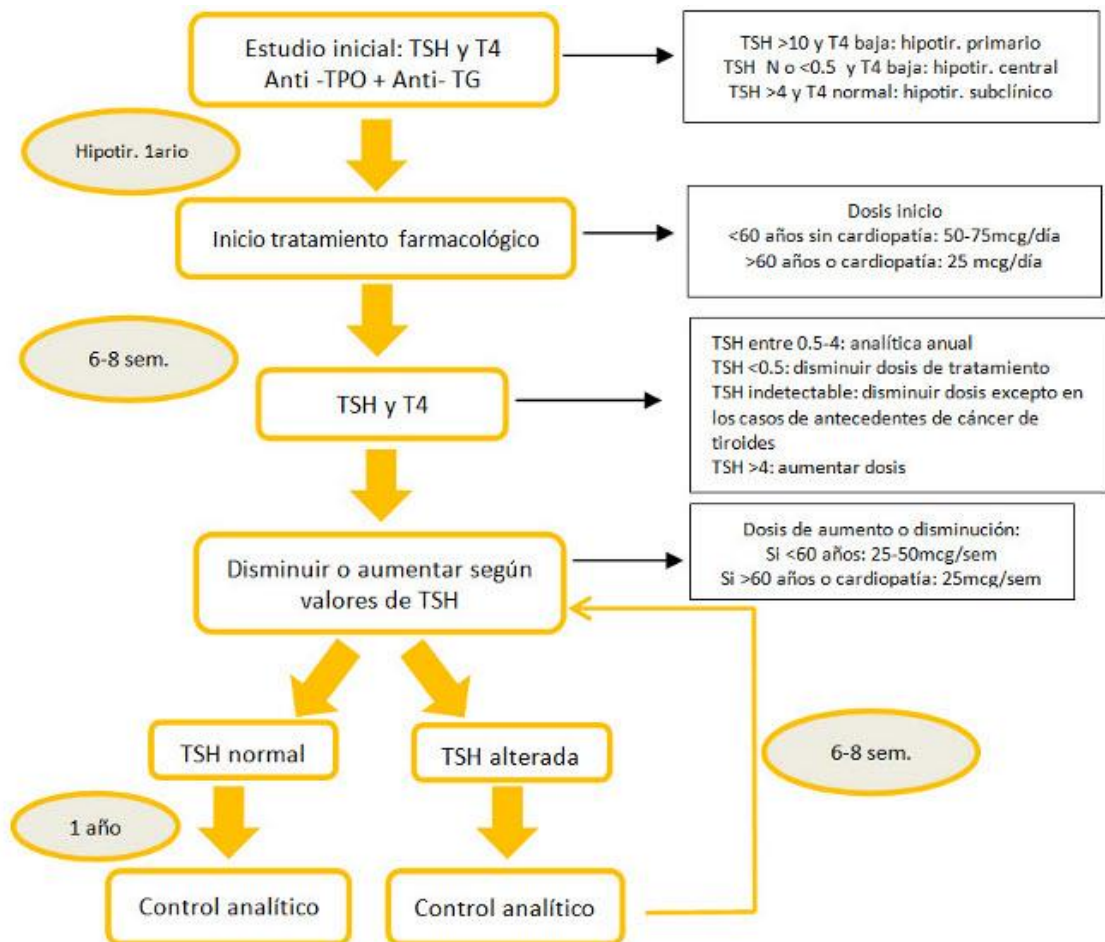
## Nivel bajo de yodo

Siendo un mineral que es usado por la glándula tiroidea para que funcione, los niveles bajos aumenta el peligro de desencadenar esta patología en el recién nacido.

### 4. Epidemiología

Como una situación relativa, cuya prevalencia se estipula que es entre 0,9 . 15% en la población en general. Variando en función del sexo, es mas frecuente en mujeres que en varones (2:1). Entro los casos la TSH supera los 10mU/L y presentan anticuerpos antotiroides positivos.

### 5. Patología



## 6. Fisiopatología

La glándula tiroides es una masa muy suave, rojiza pardusca, muy vascularizada, formada por pequeños folículos llenos de coloide. Situado adelante del intestino faríngeo como divertículo bilobulado. A la séptima semana está definida y su función es captar yodo y sintetizar tiroxina.

Su función principal es sintetizar la tiroxina y la triyodotironina.

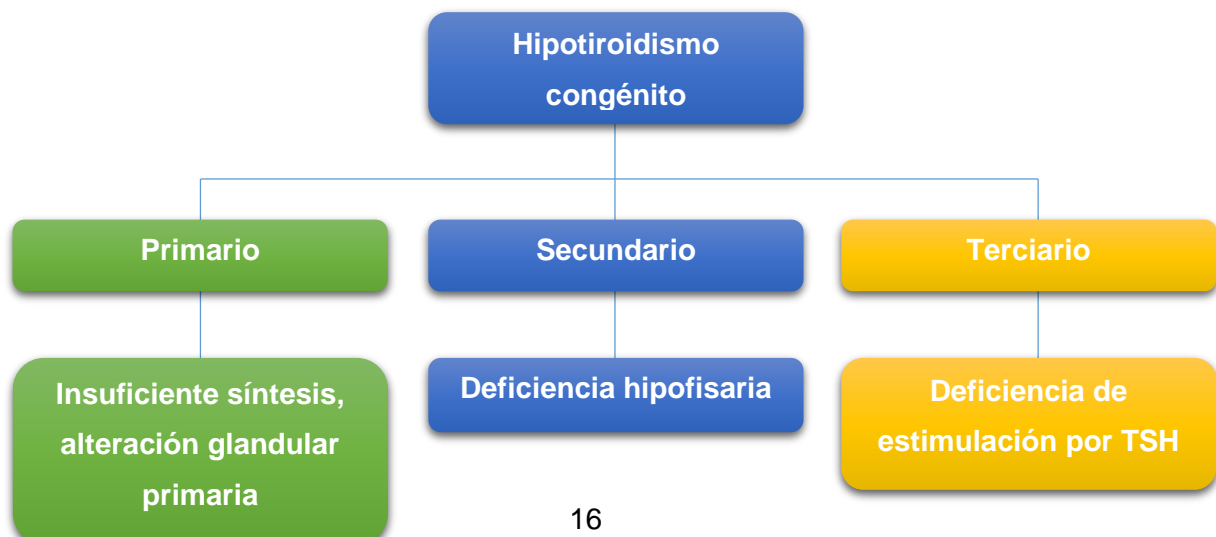
## 7. Diagnóstico diferencial

- ✓ LA neurosis ansiosa
- ✓ Feocromocitoma
- ✓ El bocio eutiroideo
- ✓ Diabetes mellitus tipo 1

## 8. Factores de riesgo

MADRE	FETO
Nivel socioeconómico	Prematuro
Desnutrición	Expuesto a yodo perinatal
Deficiencia de yodo y selenio	Malformación congénita
Anttrisimia	Trisomia
Ante embarazo múltiple	Síndrome de Turner
Aborto de repetición	Encefalopatía hipoxica-isquemica
Eng. Autoinmune	
Enf tiroidea durante el embarazo	
Edad de la madre	

## 9. Clasificación





## **Código CIE-10**

E00 Hipotiroidismo congénito neonatal

E03.0 Hipotiroidismo congénito con bocio difuso

E03.1 Hipotiroidismo congénito sin bocio

## **10. Las formas clínicas y frecuencia de presentación**

En la mayoría de casos el recién nacido no muestra la sintomatología clínica para ser diagnosticado, pero a través de los estudios por tamizaje se observaron las siguientes formas de presentación:

- Peso mayor de 3500 g
- Fontanela posterior mayor de 5mm
- Ictericia mayor a 7 días
- Piel seca y moteada
- Hernia umbilical
- Distensión abdominal
- Letargia
- Hipotermia
- Constipación
- Cianosis periférica
- Ruido nasal
- Estreñimiento
- Hipotonía
- Hipoactividad
- Somnolencia
- Bocio
- Piel recia
- Bradicardia
- Vómitos

A partir de las manifestaciones presentadas en el punto anterior a partir de los seis meses el menor muestra un déficit en el crecimiento y desarrollo.

- Macroglosia
- Llanto ronco
- Fontanelas amplias
- Facies mixedematosas
- Edema de parpado
- Cara redonda
- Pelo ajo en frente
- Puente nasal deprimido
- Telecanto
- Arrugas frontales
- Lengua gruesa

### **11.Repercusiones**

- ✓ No coexiste una cura definitiva para el HC y la mayoría de pacientes la padecen de por vida.
- ✓ Existen algunos casos como la tiroides viral que recuperan la función normal, e igual de aquellos que las padecen a postparto.
- ✓ El HC puede hacerse más o menos severo que puede ser necesario dependiendo de la persona cambiar la dosis de por vida.
- ✓ Si se mantiene controlado el hipotiroidismo no disminuirá su longevidad.

## CAPITULO II

### CASO CLINICO

#### 1. Introducción

Un paciente con 42 semanas de gestación entre los casos de hipotiroidismo congénito, en el centro de salud y la intervención que se brindó al RN y a sus padres.

#### 2. Objetivo

Describir mediante la prueba Tamiz la un caso de Hipotiroidismo congénito en el Perú en la ciudad de Ica en el años 2016.

#### 3. Material y método

El proceso de recogida de los antecedentes se hará de forma observacional, ya que no se va a tener relación directa con el paciente, si no con el hospital hospitalario como herramienta.

#### 4. Caso clínico

- **Anamnesis**

- ✓ Nombre: DCLM
- ✓ SDG: 42 semanas
- ✓ APGAR: 5/7
- ✓ Signos: Llanto ronco, dificultad para alimentarse e hipotermia.
- ✓ P: 2.5 kg
- ✓ T: 50 cm
- ✓ Temperatura: 35°
- ✓ Tamiz Metabolico: 90mU/L (normal hasta 20mU/L)
- ✓ Ultrasonido: mostro cuello con ausencia de glándulas tiroides

- **Exploración física**

- ✓ Revisión de volumen de abdomen
- ✓ Temperatura corporal
- ✓ Fontanelas
- ✓ Inflamación de parpados, manos o pies
- ✓ Su piel y si la parte blanca de los ojos están amarillos

- ✓ Piel oscurecida
- ✓ Estreñimiento
- ✓ Altura

- **Pruebas complementarias**

- ✓ Cirugía
- ✓ Radioyodo

- **Diagnostico**

- ✓ Consulta con endocrinólogo
- ✓ Historia clínica
- ✓ Medir TSH, T4 y anticuerpos
- ✓ Edad ósea
- ✓ Ultrasonido de tiroides
- ✓ Gammagrama con I131 o Tc 99

- **Tratamiento**

- ✓ Administracion de levotiroxina
- ✓ Se puede combinar con levotirixina con triyodotironina

<b>DOSIS QUE SE RECOMIENDA DE TIROXINA</b>	
0-6 meses	8-10 µg/kg/día
7-12 meses	6-8 µg/kg/día
1-3 años	4-6 µg/kg/día
3-10 años	4-5 µg/kg/día
más de 10 años	3-4 µg/kg/día

- **Evolución**

El paciente que nació a las 42 semanas de gestación y presento síntomas clínicos, como llanto ronco, hipotermia, se presumía. En el ultrasonido mostro ausencia de glándulas tiroides.

Los folículos se hicieron evidentes a la 10ma semana.

- **Epicrisis**

- ✓ Alteraciones Conductuales
- ✓ Alteraciones Emocionales

- ✓ Alteraciones mentales

## **5. Discusión y análisis**

Este estudio de investigación científica con una muestra de un paciente de 42 semanas de gestación con 5 días de nacimiento, se le realizó la prueba del Tamiz en el hospital, en Ica, en el periodo de diciembre de 2016. Tomando en cuenta que durante los primeros 5 meses siguientes se le realizó la prueba para su mejoría.

Este estudio nos dio a conocer la frecuencia de los casos de pacientes con hipotiroidismo congénito en el país, se pudo observar la edad en la que más frecuente se presenta y que población es la más vulnerable, y el sexo.

Así como también se identificó el tipo de HC por medio de la prueba de tamiz para estremo de tratamiento adecuado y no dejar secuelas en el paciente para que tenga un mejor desarrollo y crecimiento.

Este estudio se realizó desde que se hicieron los análisis hasta que las mejorías se presentaban tanto en los análisis como él sus manifestaciones físicas.

## **6. Conclusiones y recomendaciones**

### **Conclusiones**

El HC es el principal motivo de retraso mental y se puede prevenir si se aborda a tiempo. De acuerdo a los proyectos establecidos de hecho la gran mayoría de países han creado programas de Tamizaje Neonatales para establecer diagnósticos y tratamientos eficaces y precoces de esta enfermedad.

En nuestro país no hay un programa que aborde este tipo de patología por tal motivo el equipo encargado de profesionales en pediatría debería impulsar la implementación de este programa en diferentes partes del país para reducir los índices de secuelas y pacientes con retardo mental prevenible.

Crear programas de seguimiento y vigilancia con control para diagnósticos y concientización psicológico.

## **Recomendaciones**

- Se recomienda que la madre en tiempo de embarazo una adecuada alimentación que cubra las necesidades nutricionales de ella y de su bebe, en el caso MOS recomienda el uso de yodo.
- En la consulta se debe informar al paciente de la importancia de la nutrición para las repercusiones que puede generar la enfermedad en el RN.
- Considerar los antecedentes familiares para poder identificar si la enfermedad es hereditaria.
- Si la madre está utilizando hormonas tiroideas en el embarazo se le debe administrar una dosis aumentada entre 10 y 30% para mantener los niveles normales sin afección al bebe.
- Capacitaciones al personal para una buena atención e intervención de los casos que se presenten.
- La edad de la madre es determinante para el diagnóstico de HC debido a que las madres menores de 16 años y 38 años.
- Se debe brindar prioridad a los programas relacionados con la salud materna, planificación familiar y cuidados neonatales.

## **7. Propuestas de mejora**

- ✓ Se le recomienda calcular el TSH de seis a diez semanas de cada variación de dosis de medicamento.
- ✓ Si va Usted a ser madre debe tener controlada y medicada la enfermedad.
- ✓ Debería regresar al centro de salud si siente: Síntomas de reaparición, cambiar la forma de consumo, pierde o gana mucho peso, si quiere suspender el tratamiento tiene que antes realizar una serie de exámenes, seguimiento y supervisión de un profesional dado el caso que considere que ya se siente mejor y no las necesita.

## BIBLIOGRAFIA

- Martínez, R. " La Salud del niño y del adolescente". 3ra edición. p. p. 411-418
- Menes, J. "Enfermedades Metabólicas del sistema nervioso" ED Neurología infantil. Barcelona Salvat. 1978:4 p.p. 18-22.
- Mosby, "Diccionario Médico" Editorial Oceano Edición 1995. Colombia p.p. 405.
- Nelson. Yaughan Mc Kay "Manual de Pediatría" Tomo II, Barcelona Salvat, 6ta Edición, p.p. 1223 – 1225.
- Comité de Ética del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras.
- Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica (2003). Guías diagnóstico terapéuticas en endocrinología pediátrica. [Recuperado Enero 2017]. Disponible en: <http://www.seep.es/privado/prpubli.htm> [20 p.]
- Matarraz, R. Algoritmos Diagnóstico-Terapeúticos en Endocrinología Pediátrica. 2ª ed. Madrid: Mc Graw Hill, 1997. p. 11-20.
- Paginas Web:
- <http://www.medinet.com/usuarios/previnfad/hipotiroidismo.htm>
- <http://www.egg.nug.com.mx/med/cemey/019.htm>

ANEXO

Ultrasonido:  
mostro cuello  
con ausencia de  
glándulas  
tiroides



es  
ntes  
o

