

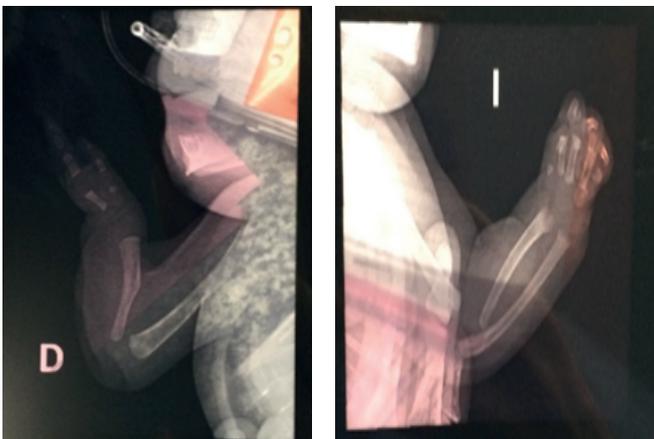
**Figura 1.** Síndrome De Cornelia de Lange, rasgos dismórficos faciales en Neonato (sinofridia, hipertrichosis de las cejas, pestañas largas, puente nasal ancho deprimido, y filtrum largo y poco profundo, pabellones auriculares de implantación baja y rotados hacia atrás)



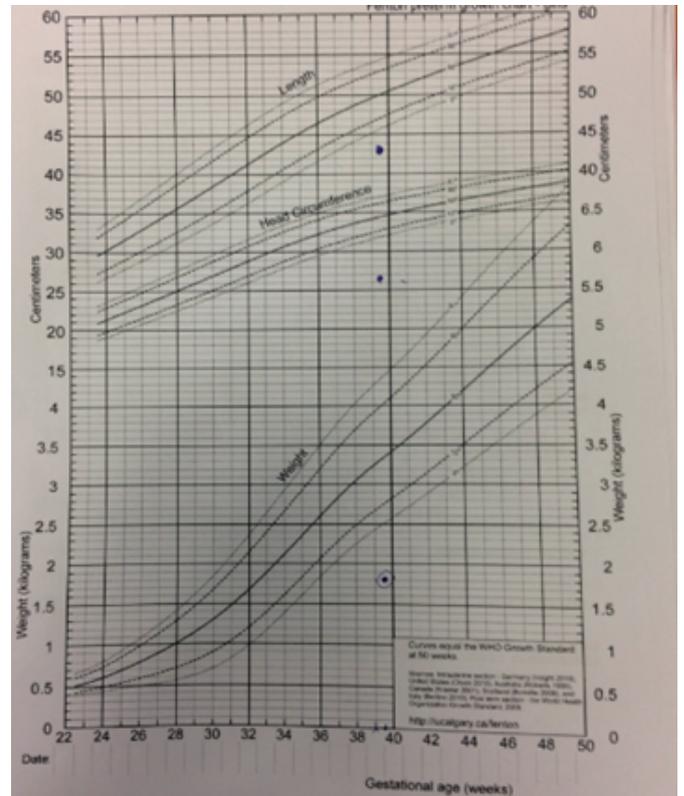
**Figura 2.** A) Anomalías en extremidades superiores B) Ectrodactilia en mano derecha y acortamiento de antebrazo derecho C) Sindactilia (4 dedos) mano izquierda.



**Figura 3.** Agenesia de cubito derecho y Acortamiento de antebrazo.



**Figura 4.** Restricción de crecimiento intrauterino simétrico peso, talla y perímetro cefálico por debajo del percentil 3



**Figura 5.** Rx de columna (mineralización ósea preservada, núcleos de osificación de configuración conservada, líneas vertebrales rotadas posiblemente postural, espacios intervertebrales de amplitud normal, no lesión traumática o destructiva).



**BIBLIOGRAFÍA**

1. Gil, M., Ribate, M., & FJ, R. (2010). Síndrome de Cornelia de Lange. Asociación Española de Pediatría, Protocolos.
2. Hei, M., Gao, X., & Wu, L. (2018). Clinical and genetic study of 20 patients from China with Cornelia de Lange syndrome. *BioMedCentral Pediatrics*.
3. Donald S. Shuester, Sture A.M. Johnson Madison, Wis "CUTANEOUS MANIFESTATIONS OF THE CORNELIA DE LANGE SYNDROME".
4. Broitman, D. Humberto; Heredia, J. Fernando; Campos M. Daniel. "SÍNDROME CORNELIA DE LANGE" *Rev. Chilena de Pediatría* Vol. 51
5. Asociación Española de Pediatría. Prohibida la reproducción de los contenidos sin la autorización correspondiente. Protocolos actualizados al año 2010.

## HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO PRIMARIO. LA IMPORTANCIA DEL SCREENING NEONATAL: REPORTE DE UN CASO.

<sup>1</sup>Ghia Coronado Christian, <sup>1</sup>Gómez Valenzuela Diana, <sup>2</sup>Prócel Egúez Patricio

<sup>1</sup>Pediatra. Posgrado de Neonatología Universidad San Francisco de Quito.

<sup>2</sup>Pediatra Endocrinólogo Hospital de los Valles; Instituto de Endocrinología y Metabolismo (IEMYR).

### RESUMEN:

El hipotiroidismo congénito es la enfermedad endocrina más frecuente en neonatología y suele transcurrir sin sintomatología clara en ésta etapa de la vida. Es la principal causa de retardo mental tratable cuyo pronóstico radica en el diagnóstico oportuno y tratamiento precoz. El propósito de este artículo es evidenciar cómo situaciones no habituales del comportamiento clínico que despiertan sospecha y el empleo del tamizaje neonatal hacen herramientas eficaces para la detección temprana de ésta patología. De acuerdo con la revisión bibliográfica; además, en este caso, presentamos una situación que debe profundizar el análisis de la etiología ya que la dishomogénesis es un tipo de hipotiroidismo primario congénito caracterizado por un déficit permanente de hormonas tiroideas que se acompaña de bocio, tiene una transmisión autosómica recesiva y puede requerir confirmación mediante pruebas genéticas.

**Palabras Clave:** Hipotiroidismo congénito primario, tamizaje neonatal

### ABSTRACT

Congenital hypothyroidism is the most frequent endocrine disease in neonatology and usually occurs without clear symptoms in this stage of life. It is the main cause of treatable mental retardation whose prognosis lies in the timely diagnosis and early initiation of treatment. The purpose of this article is to show that unusual situations of clinical behavior that arouse suspicion and the use of neonatal screening make effective tools for the early detection of this pathology. According to the bibliographic review. Furthermore, in this case, we present a situation that should deepen the analysis of the etiology since the dyshomogenosis is a type of congenital primary hypothyroidism characterized by a permanent deficit of thyroid hormones that is usually accompanied by goiter, has an autosomal recessive transmission and can require confirmation through genetic tests.

**Key Words:** Primary congenital hypothyroidism, neonatal screening.

### INTRODUCCIÓN.

El hipotiroidismo congénito primario (HC) es el trastorno endocrino congénito más común en la infancia y también es una de las causas prevenibles más frecuentes de retraso mental. Las manifestaciones clínicas del hipotiroidismo congénito son sutiles y muchos recién nacidos pueden permanecer sin diagnóstico.<sup>1,2,4,8</sup>

La incidencia de hipotiroidismo oscila entre 1/2000-1/4000 nacidos vivos.<sup>1,4</sup> Es más alta en individuos hispanos y asiáticos; menor en individuos negros. Es mayor en las mujeres con una relación de 2:1 en comparación con los hombres y mayor riesgo en niños con síndrome de Down.<sup>8</sup>

En la mayoría de los pacientes, el hipotiroidismo congénito primario es causado por un desarrollo anormal de la glándula tiroidea (disgenesia tiroidea) que generalmente representa el 85% de los casos seguido de dishomogénesis en el 20-30%.

### PRESENTACIÓN DE CASO

Recién nacido de sexo masculino que nació por cesárea a las 35 semanas de una madre sana de 29 años. Ingresó al servicio de Neonatología por prematuridad y síndrome de dificultad respiratoria.

Al examen físico Peso 2.115 gramos (p10) Talla 47 cm. (p50) PC 30.5 cm. (p10).

Durante su evolución requirió aporte de oxígeno por alto flujo durante 48 horas cuya evolución fue favorable; sin embargo, lo requirió por cánula nasal hasta 2 semanas posterior al alta.

Neurológicamente manifestó hipoactividad transitoria que inicialmente dificultó la alimentación por succión; además, una duradera hipotonía axial por lo que se apoyó con rehabilitación física y estimulación temprana. La ecografía transfontanelar fue normal.

A las 24 horas de vida presentó ictericia con un valor de bilirrubinas totales 10.8 mg/dL (184.6 umol/L) haciendo necesario el tratamiento con fototerapia por 48 horas. Reingresó 1 semana más tarde por ictericia persistente y bilirrubinas totales de 15.5 mg/dL (265.05 umol/L) requiriendo 72 horas más de tratamiento.

Su progresión alimentaria se realizó por sonda gástrica inicialmente hasta lograr la succión efectiva sin inconvenientes. A los 20 días presentó distensión abdominal acompañada de sangre oculta en heces, dificultad para la eliminación de deposiciones e íleo difuso en el control radiológico. Lo superó de manera espontánea con reposo digestivo corto y estimulación rectal.

Dentro de su evaluación por hipoactividad, hipotonía, íleo intestinal, ictericia prolongada se solicitó determinación de hormonas tiroideas reportando valores anormales.

Edad	TSH (uU/dL)	T3 (pg/ml)	ft4 (ng/dL)
Tamizaje	671.3		
21 días	>100		<0.42
2 meses	0.17	113	3.75

Correspondencia: Christian Alexander Ghia  
Universidad San Francisco de Quito  
aleghi01@yahoo.com / 0984201804  
Rev. Ecuat. Pediatr. 2017; 18 (2); 11-13

Ecografía de tiroides mostró crecimiento importante de toda la glándula tiroides. (Figura 1)

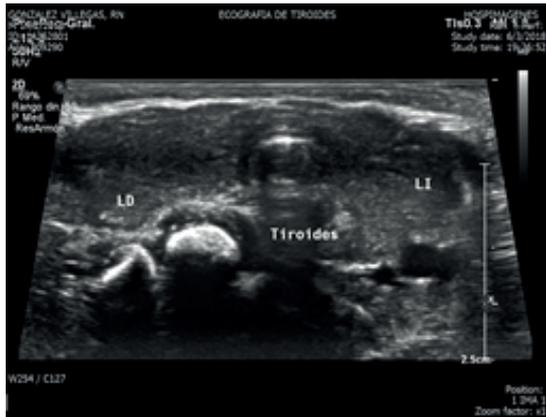


Figura 1: Ecografía de tiroides

Se inició tratamiento con levotiroxina a dosis de 15 ug/kg/día.

Evoluciona favorablemente. A los dos meses de edad las valoraciones oftalmológica y auditiva son normales y el nivel de hormonas tiroideas requieren ajuste de levotiroxina, se reduce dosis a 6 ug/kg/día y se continua con neuroestimulación.

## DISCUSIÓN

El hipotiroidismo congénito es la causa más común y prevenible de retraso mental. Puede ser clasificado como transitorio y permanente. El 80 a 90% de hipotiroidismo permanente son debidos a disgenesia tiroidea, ya sea por ausencia de glándula (atireosis) o ectopia tiroidea con tejido hipoplásico.<sup>1,4,7</sup>

Tabla 1. Etiología de los hipotiroidismos.

### 1.- Hipotiroidismos congénitos permanentes

#### Anomalías de la tiroides

- Anomalías del desarrollo: atireosis, glándula ectópica, glándula disgénica
- Anomalías congénitas de la biosíntesis de las hormonas tiroideas

#### Anomalías extratiroides

- Insuficiencia hipotálamo-hipofisaria
- Resistencia periférica a las hormonas tiroideas

### 2.- Hipotiroidismos congénitos transitorios

- Transferencia de anticuerpos bloqueadores del receptor de la TSH de la madre al niño
- Administración de medicamentos antitiroideos a la madre
- Prematuridad
- Deficiencia de yodo

Los niños con hipotiroidismo congénito no presentan síntomas típicos por la deficiencia y de estos solo el 3-5% cumplen criterios de sospecha, por lo que dificulta el diagnóstico precoz.

En el caso que presentamos se trata de un neonato prematuro

eutrófico que presentó trastornos del tono sumados a hipoactividad, dificultad de la alimentación por succión, ictericia prolongada, fontanelas amplias y dificultad para realizar evacuaciones que orientaron a la sospecha clínica.

El diagnóstico se realiza con determinación de hormonas tiroideas donde se observa elevación de TSH y disminución de T4. En el caso del paciente se confirmó un valor de TSH >100 y T4 <0.42. El tratamiento con levotiroxina (L-T4) está indicado de inmediato, con una dosis inicial de 10-15 ug/kg/día. La TSH baja o normal y las concentraciones bajas de T4 libre sugieren hipotiroidismo central.<sup>1,2,4,8</sup>

La T4 baja con perfil de TSH normal puede ser consecuencia de la inmadurez hipotalámica.

La función tiroidea en neonatos prematuros se caracteriza por disminución de las respuestas de TSH y T4 durante el trabajo de parto.<sup>4,8</sup>

La gammagrafía y escaneo de radionúclidos tiroideos es el estudio de imagen más preciso para identificar aplasia tiroidea (ausencia de captación), hipoplasia (disminución de la captación), glándula pequeña en una localización ectópica o una glándula ectópica. La ausencia de captación también se puede ver con mutaciones de gen TSHb, mutaciones inactivadoras del receptor TSH, defectos de atrapamiento de yoduro y anticuerpos bloqueadores de receptor de tirotopina materna (TRB-Ab).

La ecografía tiroidea confirma la aplasia tiroidea cuando la gammagrafía con radionúclidos muestra una captación ausente. La tiroides grande en el ultrasonido y ausencia de captación en la gammagrafía con radionúclidos, es sugestiva de dishormonogénesis.

La dishormonogénesis suele presentarse como un trastorno que se transmite de manera autosómica recesiva en el que puede acompañarse de bocio. En el caso de nuestro paciente se solicitó ecografía de tiroides evidenciando incremento global del tamaño de la glándula. Los estudios prenatales en la madre resultaron negativos para hipotiroidismo durante el embarazo.

La determinación de autoanticuerpos tiroideos es útil para el diagnóstico de hijos de madres con enfermedad tiroidea autoinmune conocida en familia o hermanos.

La concentración de tiroglobulina sérica sirve para delinear aún más la causa de hipotiroidismo congénito subclínico.

La determinación de concentración urinaria de yodo en orina es útil en lactantes que estuvieron expuestos a yodo durante la vida intrauterina o en áreas endémicas con deficiencia de yodo.

El tratamiento debe realizarse, ya que las consecuencias son severas a largo plazo, además porque inicialmente no están disponibles las pruebas genéticas para diferenciar de inicio si se trata de hipotiroidismo congénito transitorio o permanente. El objetivo de la terapia es garantizar el crecimiento y desarrollo normal manteniendo una TSH sérica en el rango de referencia óptimo 0.5-2.0mU/L.<sup>10</sup>

La Academia Americana de Pediatría recomienda el siguiente cronograma de monitoreo:

A las dos y cuatro semanas después del inicio del tratamiento

Cada 1-2 meses los primeros 6 meses

Cada 3-4 meses entre 6 y 3 años de edad