

**GRUPO DE TRABAJO TIROIDES SEEP 2015**  
**HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO**  
**EN LA EDAD PEDIÁTRICA**  
INFORMACIÓN PARA PACIENTES

**¿Qué es el tiroides?**

El tiroides está localizado en la parte anterior del cuello justo debajo de “la nuez”. Es una glándula endocrina cuya función es producir y transferir a la sangre unas sustancias químicas activas llamadas hormonas tiroideas: T4 (tiroxina) y T3 (triiodotironina). Estas ejercen su acción a distancia controlando el metabolismo de todo el cuerpo, la frecuencia cardiaca, el ritmo intestinal, el tono muscular, el crecimiento, así como la actividad y el desarrollo del cerebro. Por tanto tienen una importancia vital en el niño. La glándula tiroidea está controlada por la hipófisis mediante un mecanismo parecido a un termostato. El cerebro tiene un sensor que detecta la T4 circulante y cuando esta baja, la hipófisis reacciona produciendo más hormona estimulante del tiroides (TSH), que obliga a la glándula tiroidea a producir más tiroxina (T4). Cuando no hay suficiente T4, la TSH aumenta. La prueba del talón (cribado neonatal) mide la TSH y detecta su aumento, lo que sirve para identificar el hipotiroidismo congénito.



## ¿Qué es el Hipotiroidismo Congénito?

Algunos recién nacidos no pueden producir suficientes hormonas tiroideas, porque nacen sin la glándula tiroidea o no les funciona bien. Tienen una enfermedad, llamada hipotiroidismo congénito, que si no se diagnostica y trata desde las primeras semanas de vida, producirá retraso mental e importantes problemas de crecimiento.

Afortunadamente, hoy en día disponemos de un método de **diagnóstico precoz que se realiza a todos los recién nacidos entre el 2-3 día de vida (prueba del talón) y de un tratamiento eficaz**, que evita el desarrollo de la enfermedad en los niños afectados y les permite tener una vida y un desarrollo físico e intelectual completamente normales.

## ¿ Por qué se produce el hipotiroidismo congénito?

**El hipotiroidismo congénito se detecta gracias al cribado neonatal en 1 de cada 2000-3000 recién nacidos.** En la mayoría de los casos no se sabe por qué falla el tiroides, aunque en un pequeño porcentaje es hereditario (dishormonogénesis). Tras el nacimiento hay una pequeña proporción de hipotiroidismos transitorios, aunque la mayoría son permanentes. Como no se puede distinguir un tipo de otro, inicialmente se trata a todos y cuando el niño tiene 3 años, si se sospecha que es transitorio, el endocrinólogo pediátrico intenta su retirada siguiendo un protocolo. En la mayoría de los casos el hipotiroidismo es permanente por lo que deben tomar tiroxina de por vida.

**Las causas más comunes de hipotiroidismo congénito son las disgenesias, que no son hereditarias:**

- Glándula tiroides insuficientemente desarrollada (hipoplasia)
- Una glándula tiroides que no está ubicada en su sitio (ectopia)
- No hay glándula tiroidea (agenesia)

Otras posibles causas son:

- Producción defectuosa de la hormona tiroidea (dishormonogénesis).
- Defectos de la glándula pituitaria o hipófisis, que hace que el tiroides no produzca tiroxina al no estar estimulado por la TSH (hipotiroidismo central).
- Con menos frecuencia se origina por problemas maternos en la gestación, medicación o enfermedades neonatales (suelen ser transitorios).

## ¿Cuáles son sus síntomas?

Durante la gestación el bebé está protegido por las hormonas de la madre, que atraviesan la placenta, por lo que el recién nacido tiene una apariencia normal. Tras el parto, si su glándula tiroidea no funciona, progresará enseguida la enfermedad, ya que las hormonas tiroideas son imprescindibles para el desarrollo cerebral. Por eso actualmente se hace un cribado (prueba del talón) a todos los recién nacidos a las 48-72 horas de vida, que permite un tratamiento precoz y evita el desarrollo del cuadro clínico y el daño cerebral. Gracias a esta rapidez en el diagnóstico y tratamiento (antes de la 2ª semana de vida), hoy día es raro observar los síntomas de hipotiroidismo y se logra que los niños alcancen un desarrollo intelectual normal.

Sin tratamiento, a las pocas semanas se produce un daño cerebral y se desarrolla el cuadro clínico que afecta a todo el organismo y se hace progresivamente manifiesto: son lactantes grandes, con dificultades en la succión y alimentación, cara abotargada e inexpresiva, lengua grande, llanto ronco, hipotonía, extremidades frías, ictericia prolongada, estreñimiento, poca energía, sueño excesivo, movimientos lentos, fontanelas craneales amplias, crecimiento lento y retraso mental.

El cribado universal se realiza extrayendo unas gotas de sangre del talón entre las 48-72 horas de vida, que se recogen en un papel de filtro, donde se analizan los niveles de TSH y/o T4. Si los niveles de T4 están bajos y los de TSH altos, se sospecha un hipotiroidismo congénito y desde el centro de cribado se contacta inmediatamente con el pediatra y la familia, para repetir el análisis, confirmar el diagnóstico y tratar con tiroxina sin demora. Un endocrinólogo pediátrico o un centro de referencia completarán el estudio (con ecografía, gammagrafía tiroidea, radiografía de rodilla) y realizarán un cuidadoso seguimiento.

La deficiencia de la hormona tiroidea también puede ocurrir en bebés mayores o niños pequeños, incluso si los exámenes al momento de nacer fueron normales. Si su hijo muestra síntomas de hipotiroidismo, **consulte con su médico inmediatamente.**

## ¿Cómo se trata el hipotiroidismo congénito?

Todos los días sin fallar, tiene que darle a su hijo una forma sintética (hecha en laboratorio) de la hormona tiroidea (tiroxina), que reemplaza la que le falta. Es extremadamente importante cumplir el tratamiento rigurosamente, adquiriendo una rutina que evite olvidos, ya que la tiroxina es esencial para el normal funcionamiento de todo el organismo y el incumplimiento afecta el desarrollo intelectual de su hijo. El endocrinólogo pediátrico le indicará la dosis inicial de levotiroxina, que después se irá ajustando de forma individualizada, basándose en los análisis de laboratorio.

La tiroxina se administra a diario, en ayunas, unos minutos antes de la toma de la mañana, cuidando que la dosis sea exactamente la indicada por el médico. Pulverice la píldora de tiroxina y mézclela con una pequeña cantidad de agua o leche materna o artificial. Se ofrece al bebé con cuentagotas, jeringa, cuchara o biberón. No la mezcle con leche de soja, ni se la ofrezca en la toma de los suplementos de hierro, que interfieren con su absorción. Tampoco cambie la marca comercial de tiroxina por su cuenta, ya que puede haber cierta diferencia.

## ¿Cuál es su evolución y qué controles precisa el niño?

En la mayoría de los casos, su hijo tendrá que tomar la hormona tiroidea a diario, durante toda la vida, así como hacer controles periódicos de laboratorio y visitas al especialista en endocrinología infantil, que servirán para ajustar la dosis y garantizar el desarrollo intelectual normal. La periodicidad de los controles de seguimiento cambia con la edad, pues se hacen con más frecuencia cuanto menor es el niño.

Con los análisis de sangre se mide los niveles hormonales para saber si está recibiendo la cantidad correcta de hormona o hay que hacer ajustes. También vigilará el crecimiento, el estado de salud y el desarrollo cerebral. El objetivo es mantener los niveles de T4 en sangre en la mitad superior de la normalidad y la TSH dentro del rango normal.

El tratamiento del hipotiroidismo es eficaz, seguro y simple, pero es importante que siga perfectamente las indicaciones de su médico y le pregunte cualquier duda sobre este o las pruebas a realizar. No tiene que suspender la tiroxina aunque esté tomando otros medicamentos o tenga alguna enfermedad, ya que más que un tratamiento, la tiroxina repone la hormona que le falta.

**Recuerde que si se inicia precozmente el tratamiento y se realiza un seguimiento adecuado, el pronóstico de los niños con hipotiroidismo congénito es excelente.**