

Las Hormonas y Yo Hipotiroidismo Congénito

UNA GUÍA PARA PADRES



Australasian Paediatric Endocrine Group



Las Hormonas y Yo

Hipotiroidismo Congénito

Una Guía Para Padres



Australasian Paediatric Endocrine Group



Derechos de Autor Copyright

Ninguna parte de este libro puede ser reproducido en ninguna forma sin el consentimiento previo por escrito de Serono Symposia Internacional.



Serono Symposia Internacional
Allambie Grove Business Park
3-4/25 Frenchs Forest Road East
Frenchs Forest NSW 2086 Australia

C/- Healthcare Logistics
58 Richard Pearse Drive
Airport Oaks
Auckland New Zealand

Serono Symposia Internacional apoya con una aportación educacional a Serono Australia y dentro de este programa se promueve el intercambio y la diseminación de información médica. Para mayor información al respecto puede visitar la página www.ser

ACLARACION – Se debe dialogar con un profesional de la salud adecuado

La información contenida en este libro es solo una guía general y no debe usarse en sustitución de cualquier información ni explicación del médico.

Cualquier información médica contenida en este libro no intenta ser un sustituto del informe del médico. Ud. Debe consultar con el profesional adecuado encargado de su salud sobre (1) cualquier problema específico o problema que requiere dicha información antes de tomar ninguna decisión; o (2) obtener mayor información o dialogar con el profesional de la salud adecuado sobre sus dudas y preocupaciones.

A pesar de que hemos tomado un número razonable de etapas para asegurar que el contenido de este libro contenga términos entendibles de acuerdo a las normas de Serono Symposia Internacional, Serono Australia Pty y Serono S. A. (y sus respectivos directivos y empleados), así como la opinión de todas las personas involucradas en el texto, desarrollo, publicación y distribución, patrocinio y apoyo en representación de diversas Asociaciones Médicas, no podemos hacernos responsables de (1) cualquier error u omisión contenido en este libro; (2) garantizar ni comprometernos a que cualquier otra persona exprese una opinión diferente a la contenida en el libro (sin limitación de oportunidad, soporte económico, precisión, corrección, complemento o actualización con cualquier propósito en particular, del libro o su contenido); (3) los resultados de cualquier acción de comisión u omisión tomada en base al contenido de este libro; (4) prometer que la interpretación de ningún médico, profesional u otros servicios o consejeros concuerde con el contenido del libro; (5) que se expresen de manera personal o institucional opiniones, aclaraciones o responsabilidades diferentes a las expresadas en cualquier parte del libro o en todo su contenido.



Acerca de este libro

Serono Symposia International se complace en presentar a Ud. *Hipotiroidismo Congénito - Una guía para padres* como un servicio a la comunidad de habla española. Forma parte de una serie de libros educativos denominada "Las hormonas y yo"

El objetivo de este libro es proporcionar bases para entender como trabaja la glándula tiroides y las causas y tratamiento del hipotiroidismo congénito.

Le recomendamos al lector que dialogue con su médico tratante, después de leer este libro, sobre cualquier duda adicional o aspectos que le causen preocupación.



Autoría

Este libro es una versión actualizada de "Hipotiroidismo Congénito. Una guía de información para padres", publicado en marzo de 1987 por el Royal Children's Hospital Victoria y fue revisado y editado por la Dra. Maria Graig (The Children's Hospital Westmead, NSW, Australia), una Endocrinóloga Pediátrica especializada en niños con trastornos hormonales, y por un miembro del Grupo Australia-Asiático de Endocrinología Pediátrica. Se ha retitulado la obra como *Hipotiroidismo Congénito - Una guía para los padres*.

Un agradecimiento especial para los autores originales, el Dr. John Coakley (Children's Hospital Westmead) y el Dr. John Connely (Royal Children's Hospital, Victoria), así como para el Dr. Phillip Bergman (Monash Medical Center, Victoria) y Jane Drury por su invaluable asistencia para su edición.

Traducción y adaptación para Latino-América en 2014 por el Dr. Raúl Calzada León, Jefe del Servicio de Endocrinología del Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México. Ex Presidente de la Sociedad Mexicana de Endocrinología Pediátrica, Ex Presidente de la Sociedad Latinoamericana de Endocrinología Pediátrica. Representante de Latinoamérica ante GPED (Global Paediatric Endocrinology and Diabetes)



Tabla de Contenidos

1. Introducción	1
2. Hormonas	2
3. La glándula tiroides	3
4. Tipos de Hipotiroidismo Congénito	7
5. Tamizaje neonatal	11
6. Investigaciones para determinar el tipo de Hipotiroidismo	12
7. Tratamiento	13
8. Evolución de niños con hipotiroidismo congénito permanente	15
9. Preguntas y respuestas	16
10. Asociaciones Latinoamericanas	18
11. Glosario	19
12. Organizaciones de ayuda	23
13. Referencias para Textos	26
14. "Las hormonas y yo" Serie de libros	28



Introducción

El término hipotiroidismo congénito (HC) describe una condición que está presente desde el momento del nacimiento (congénito) en la cual la glándula tiroides se encuentra ausente o funciona menos de lo normal.

El hipotiroidismo congénito se presenta aproximadamente en uno de cada 2,500 a 4,000 recién nacidos.

Al momento del nacimiento habitualmente no existe ninguna manifestación que haga sospechar que existe una enfermedad, y por ello suele ser difícil para los padres entender la información que se les proporciona cuando se les comunica que la glándula tiroides de su bebé no está trabajando adecuadamente o que se formó de manera incompleta o incluso que está ausente.

En el pasado los niños nacidos con hipotiroidismo congénito llegaban a tener serios problemas debido a que el diagnóstico se establecía de manera tardía, pero a partir de la realización del tamizaje neonatal el pronóstico de estos niños ha cambiado radicalmente, ya que con un tratamiento oportuno y adecuado pueden llevar una vida completamente normal.

Este libro ha sido escrito para ayudarle a entender lo que es el hipotiroidismo congénito, y explica la función de la glándula tiroides, los diferentes tipos de hipotiroidismo, el programa de tamizaje neonatal y sus beneficios, así como el tratamiento y evolución de niños con esta condición. En la última sección se plantean las dudas más frecuentes de los padres y sus respuestas.

Hormonas

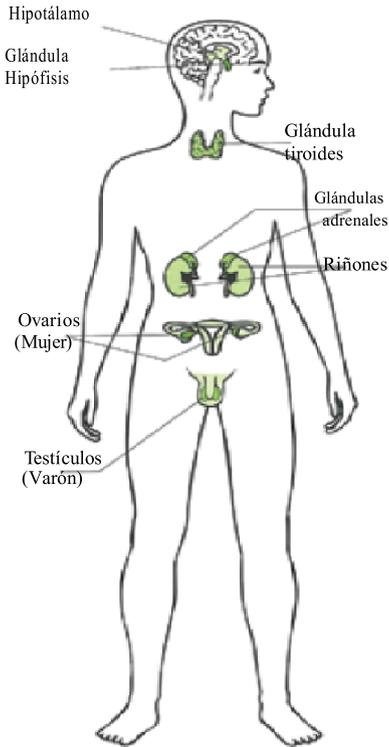


Figura 1: Glándulas del cuerpo

Las hormonas son sustancias químicas que llevan un mensaje de una parte del cuerpo a otra a través de la sangre. Todas están producidas por glándulas endócrinas (como la glándula tiroides) y tienen un papel vital en la regulación del metabolismo, del crecimiento y del desarrollo.

Cuando existe deficiencia o niveles menores a los normales de una hormona, pueden presentarse efectos dramáticos sobre las funciones normales del cuerpo.

La regulación de las hormonas en el cuerpo inicia en una parte del cerebro llamado *hipotálamo*, que *envía mensajes químicos* a la glándula hipófisis o pituitaria.

La hipófisis, que tiene forma de pera, está localizada en la base del cerebro y responde a estos mensajes regulando la secreción o liberación de una o más hormonas al cuerpo con la finalidad de que tengan acciones directas (como la hormona de crecimiento), mientras que otras estimulan la producción de hormonas en otras glándulas, como es el caso de la tiroides. (Ver la figura 1).

La Glándula Tiroides

La tiroides es una glándula con forma de alas de mariposa que se localiza en la parte delantera e inferior del cuello, y que está constituida por dos lóbulos que se unen a través de una zona delgada llamada istmo (ver Figura 2).

Empieza a desarrollarse alrededor de la tercera semana de gestación, en una zona que posteriormente corresponderá a la base de la lengua, y luego migra hacia abajo por la línea media del cuello, hasta localizarse en la semana 13 de gestación justo por debajo del cartilago cricoides (también conocido como “manzana de Adán”). En este momento ya es capaz de producir y secretar la hormona tiroxina.

Por lo tanto en etapas más tempranas del embarazo, el embrión necesita recibir las hormonas tiroideas producidas por la glándula tiroides de su madre, y que le llegan a través de la circulación de la placenta.

Mientras que la glándula tiroides se desarrolla, el hipotálamo y la hipófisis también se están formando y el hipotálamo empieza a enviar señales a la hipófisis para que esta regule el crecimiento y funcionamiento de la tiroides en la semana 14 de gestación.

Una glándula tiroides que funciona normalmente, puede producir la cantidad suficiente de hormonas tiroideas para cubrir las necesidades del recién nacido.

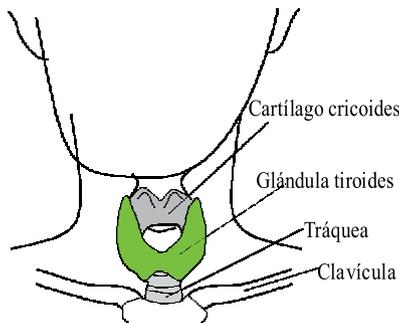


Figura 2: Forma y posición de la glándula tiroides

Función y regulación de la glándula tiroides

La función de la glándula tiroides es producir y secretar a la sangre hormonas tiroideas. Las hormonas tiroideas se encuentran involucradas en la regulación del metabolismo del cuerpo, es decir, de la velocidad con la que el cuerpo utiliza los alimentos para producir la energía necesaria para que pueda realizar sus funciones diarias.

La producción de hormonas en la glándula tiroides requiere de varios pasos, en los que las células que constituyen a la tiroides toman yodo y otros materiales de la sangre y los convierten en hormonas tiroideas (sustancias químicas que contienen yodo).

La hipófisis produce la hormona estimulante de la tiroides (TSH) también llamada tirotropina, y a través de ésta se comunica con la glándula tiroides (ver Figura 3). Cuando la glándula tiroides produce una cantidad pequeña o en límites bajos para los requerimientos del cuerpo, la hipófisis lo puede detectar y en respuesta aumenta su secreción de TSH, que a través de la sangre llega a la tiroides y la estimula para aumentar la síntesis y la secreción de hormonas tiroideas, con lo que aumentan los niveles de estas en la sangre. Este aumento en la cantidad de hormonas tiroideas en la sangre también es detectado por la hipófisis, que en respuesta disminuye la secreción de TSH, y si la cantidad de hormonas tiroideas fuera excesiva, se suprime por completo la secreción de TSH.

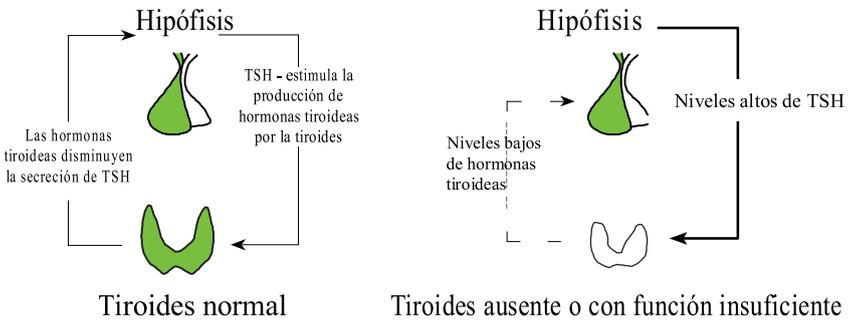
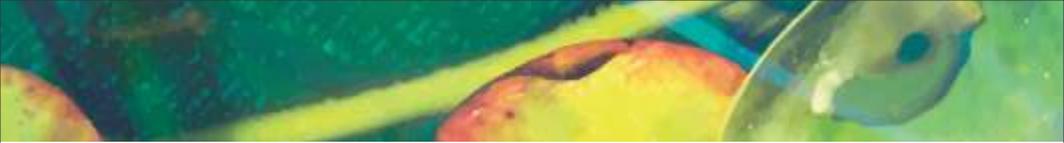


Figura 3: Regulación de la secreción de hormonas tiroideas por la hipófisis

Por lo tanto, cuando la glándula tiroides funciona mal y produce menor cantidad de hormonas tiroideas de la que necesita el cuerpo, los estudios en sangre mostrarán niveles altos de TSH y bajos de hormonas tiroideas.



Las causas de que la tiroides funcione mal son muy variadas, y las asociadas con hipotiroidismo congénito se discutirán más adelante, en la sección "Tipos de hipotiroidismo congénito"

El control de la secreción de las hormonas tiroideas se ilustra en la Figura 3, en la que se ilustra una tiroides de menor tamaño y difícil de visualizar, que es sólo una de las muchas causas de que la tiroides funcione poco.

Acciones de las hormonas tiroideas

Niveles normales de hormonas tiroideas son indispensables para que exista un crecimiento y desarrollo normales durante la infancia. También son necesarias para que el cerebro crezca y funcione en los primeros dos años de la vida y para que funcione normalmente durante toda la vida. Las hormonas tiroideas son importantes para que el cuerpo regule la velocidad de su metabolismo, de tal manera que cuando los niveles de hormonas tiroideas son bajos el metabolismo es lento, y cuando los niveles son altos el metabolismo está acelerado. Otros factores como variaciones entre cada individuo, la edad, el tamaño del cuerpo, la alimentación y el ejercicio, también están involucrados en la regulación del metabolismo.

Un metabolismo lento puede ocasionar los siguientes efectos:

- Actividad física y mental lenta con cansancio fácil
- Disminución de la temperatura del cuerpo
- Frecuencia baja del pulso
- Intolerancia al frío
- Constipación

Estos efectos pueden observarse a cualquier edad. En los primeros años de la vida los niveles bajos de hormonas tiroideas por hipotiroidismo congénito pueden ocasionar, además:

Crecimiento lento

Las hormonas tiroideas son indispensables para que exista un crecimiento y un desarrollo normales antes y después del nacimiento. Debido a que muchos niños cuya tiroides funciona mal han recibido hormonas tiroideas producidas por sus madres a través de la placenta, la mayoría nace con un tamaño y un peso normales, sin embargo, si a partir del nacimiento un niño con hipotiroidismo no recibe tratamiento, mostrará un crecimiento lento con talla



baja durante toda su infancia, además de que la formación y el depósito de calcio en los huesos serán anormales y otros órganos mostrarán también un crecimiento anormal.

Desarrollo mental lento

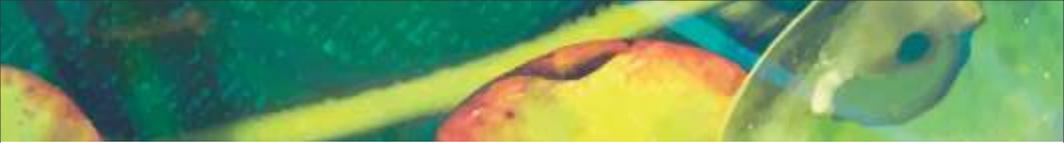
El desarrollo del cerebro es dependiente de cantidades normales de hormonas tiroideas y cuando éstas son bajas se puede producir retraso mental, cuya severidad dependerá de que tan grave es la deficiencia de estas hormonas. Cuando la disminución es leve puede existir poco daño mental, pero cuando los niveles de hormonas tiroideas son muy bajos porque no se formó la tiroides, y no se recibe tratamiento, el retraso mental no sólo es grave sino irreversible. Sin embargo, aún en ausencia total de tiroides, si el tratamiento se inicia tempranamente (primeras 3 semanas de vida), el desarrollo mental puede ser normal. (Ver la sección "Evolución de los niños con hipotiroidismo congénito permanente".)

Ictericia prolongada

La palabra ictericia quiere decir que la piel tiene un color amarillento debido a la presencia de bilirrubina, que es el producto de degradación en el hígado de la hemoglobina que contienen los glóbulos rojos.

Es normal que un recién nacido pueda tener una coloración amarillenta leve durante las primeras dos semanas de vida, pero en los niños con hipotiroidismo congénito que no reciben tratamiento, la ictericia permanece por más tiempo. Una vez que se inicia tratamiento la ictericia desaparece con gran velocidad.

Otras manifestaciones que se pueden observar son períodos excesivos de sueño, succión débil que dificulta la alimentación, piel reseca y fría, llanto débil y ronco, lengua grande que sale de la boca y facciones toscas.



Tipos de Hipotiroidismo Congénito

El hipotiroidismo congénito se puede dividir en tres categorías:

1. Disgenesia (debida a formación, desarrollo y/o crecimiento anormal de la glándula tiroides).
2. Dishormonogénesis (debida a una incapacidad para sintetizar las hormonas tiroideas, o para liberar las ya formadas)
3. Central (debido a formación o función anormal del hipotálamo o de la glándula hipófisis)

Las primeras dos categorías son denominadas hipotiroidismo primario debido a que el problema se debe a un trastorno de la glándula tiroides.

1. Disgenesia Tiroidea

La glándula tiroides puede estar ausente o solo existir un pequeño fragmento (nódulo), que al no haberse formado apropiadamente, tiene una migración incompleta y se localiza en una posición anormal.

Ausencia de glándula tiroides (agenesia tiroidea)

La glándula tiroides no se forma y por lo tanto nunca existirá, por lo que al haber falta total de células tiroideas no se pueden formar hormonas tiroideas. También se le conoce como atiroisis. Es más frecuente en mujeres que en varones (relación de 2 mujeres por cada varón). Se presenta en uno de cada 2,500-4,000 nacidos vivos y representa un tercio de los casos de hipotiroidismo congénito detectados mediante el tamiz neonatal

Se desconoce cual es la causa de que la tiroides tenga un fallo total en su crecimiento y desarrollo, y algunos casos pueden deberse a alteraciones en los genes.

Posición anómala de la tiroides (ectopia tiroidea)

El término ectópico significa que se encuentra en una posición anormal. La tiroides no ocupa su lugar normal en el cuello y además suele ser muy pequeña y malformada.

Es frecuente que se localice en la base de la lengua, cerca del lugar donde se inició su formación en el embrión. Una glándula tiroidea ectópica puede mostrar una gama variable en su funcionamiento, ya que si bien algunas son



muy pequeñas y muestran una función muy escasa, otras pueden llegar a producir cantidades casi normales de hormonas tiroideas, por lo que la severidad del hipotiroidismo dependerá de la cantidad de hormonas tiroideas que puede sintetizar y secretar el tejido tiroideo ectópico.

Después del nacimiento una glándula ectópica no podrá aumentar de tamaño ni descender para ocupar su lugar normal en el cuello, y es frecuente que su funcionamiento se deteriore con el paso del tiempo. En algunas ocasiones al momento del nacimiento su funcionamiento es tan cercano a lo normal que el tamiz neonatal no permite su identificación y es hasta la infancia cuando se aprecia una disminución gradual de la cantidad de hormonas tiroideas en la sangre.

Los casos de glándula tiroidea ectópica son dos veces más frecuentes en mujeres que en varones y representan casi la mitad de todos los casos de disgenesia tiroidea. No se sabe cuál es la causa de que la tiroides no se forme completamente ni descienda a la parte anterior y baja del cuello, pero algunos de los factores que se han asociado con la atiroxis, se han demostrado también en la ectopia tiroidea.

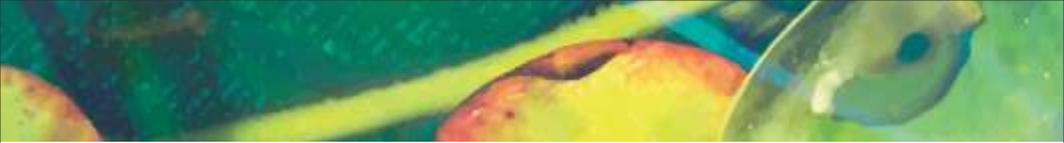
Tiroides malformada pero en posición normal (hipoplasia tiroidea)

Hipoplasia significa que el órgano no ha podido desarrollarse completamente y/o alcanzado su tamaño normal, es decir, la hipoplasia tiroidea se refiere a una tiroides pequeña, malformada y que ocasionalmente tiene un solo lóbulo.

Representa el 5% de todos los casos de hipotiroidismo congénito y algunos pacientes presentan una herencia genética anormal de uno o de ambos padres.

2. Dishormonogénesis tiroidea

El prefijo dis significa "anormal" y génesis se refiere a "producción". Los niños con dishormonogénesis tienen una tiroides situada en su localización normal pero que no puede producir una cantidad normal de hormonas tiroideas. Esta cantidad representa el 15% de los casos de hipotiroidismo congénito. Puede ser transitoria, en cuyo caso se observa una mejoría paulatina y progresiva en la función de la glándula tiroides, o puede ser permanente. Ante el estímulo constante de una TSH permanentemente elevada, la glándula tiroides aumenta progresivamente de tamaño y puede ser tan grande que se puede observar a simple vista en la parte anterior y baja del cuello (a lo que se le conoce como bocio).



Dishormonogénesis permanente

Como se mencionó anteriormente, las hormonas tiroideas necesitan una serie de pasos para poder ser sintetizadas.

Cada paso está controlado por una proteína diferente y particular, llamadas enzimas. Ocasionalmente alguna de estas enzimas falla y la formación de hormonas tiroideas no puede ser completa, ya que se detiene en este paso. A lo anterior se le conoce como dishormonogénesis permanente. Esta anomalía es frecuente heredada y por lo tanto otros miembros de la familia pueden encontrarse afectados, existiendo una posibilidad de 1 en 4, sin existir diferencias entre varones y mujeres.

Dishormonogénesis Transitoria

En esta condición la función de la glándula tiroides puede readquirir una función completa y normal después de un lapso variable de tiempo. Puede haber varias causas: a veces anticuerpos dirigidos hacia la tiroides de la madre cruzan la barrera placentaria y disminuyen el funcionamiento de la glándula tiroides del producto, como se observa en madres que antes del embarazo sufrieron un trastorno en el que la tiroides trabajaba poco y lento (hipotiroidismo) o rápido (hipertiroidismo o enfermedad de Graves-Basedow). Es por ello indispensable que el médico conozca si existen antecedentes de enfermedad tiroidea en la madre o en otros familiares.

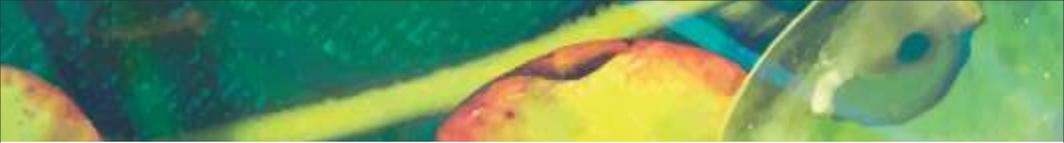
Otra causa de dishormonogénesis transitoria es el exceso de yoduro en el cuerpo (por ejemplo, cuando la madre toma medicamentos que contienen yodo durante el embarazo o durante la lactancia, como antisépticos o jarabes para la tos, o bien cuando se aplican pomadas antisépticas en el bebé), ya que se puede bloquear la liberación de hormonas tiroideas cuando el contenido de yodo en la tiroides es excesivo. En cuanto se suspende la ingesta o aplicación de yodo, los niveles en sangre tienden a normalizarse y la tiroides vuelve a funcionar sin problema alguno; por otro lado, debido a que el yodo es indispensable para la formación de hormonas tiroideas, una deficiencia de yodo puede llegar a producir hipotiroidismo y bocio en niños mayores y en adultos. En ocasiones muy raras, existe un hipotiroidismo por dishormonogénesis tiroidea que es transitorio, pero cuya causa permanece desconocida.



Hipotiroidismo Central

A pesar de que la tiroides se ha desarrollado normalmente y se encuentra situada en una posición normal, su función es baja debido a que no existe TSH o la producción de ésta es muy baja, por lo que no se estimula el funcionamiento de la tiroides. Esta condición se encuentra en menos del 5% de todos los casos de hipotiroidismo congénito (1 caso por cada 50,000 a 100,000 nacidos vivos).

En todos los casos de hipotiroidismo central deben descartarse otras deficiencias de hormonas producidas por la hipófisis así como alteraciones de la línea media cerebral, y debido a que muchas de estas condiciones son genéticas, debe investigarse la presencia de deficiencia múltiple de hormonas de la hipófisis entre los familiares.



Tamizaje Neonatal

En casi todos los países de habla española se realiza el tamizaje neonatal de manera universal. Es decir, todo recién nacido tiene derecho a que de manera gratuita se le realice este estudio.

Entre el segundo y el quinto día de haber nacido, se debe tomar una pequeña cantidad de sangre por punción del talón del bebé que debe depositarse en un papel absorbente (papel filtro) que se envía a un laboratorio central en donde se extrae la sangre del papel filtro y se estudia para determinar si existen valores anormales de varias sustancias, entre ellas, TSH.

Si la concentración de TSH es elevada se debe repetir el estudio, y si vuelven a demostrarse niveles altos de TSH, se debe sospechar que existe hipotiroidismo primario (por disgénesis o por dishormonogénesis) y realizar un perfil tiroideo completo para confirmarlo.

El que la concentración de TSH salga dentro de límites normales no excluye que pueda existir un hipotiroidismo de tipo central (por alteración la estructura y/o en la función del hipotálamo o de la hipófisis)

Las razones por las que debe realizarse el tamizaje neonatal son las siguientes:

- Es difícil diagnosticar hipotiroidismo al nacimiento solo mediante el examen físico del bebé. Las manifestaciones clínicas (descritas previamente) no son específicas y la detención del crecimiento y el trastorno del desarrollo mental no están presentes todavía. De hecho podrían tardar varios meses en ser notadas. Por lo tanto, si no se realiza el tamiz neonatal, muchos casos de hipotiroidismo no serían diagnosticados en la etapa neonatal y el tratamiento se retrasaría, produciendo un riesgo inaceptable de daño cerebral y mal desarrollo físico.
- El hipotiroidismo congénito no es una condición rara, se presenta en uno de cada 2,500 a 4,000 nacidos vivos.

Con diagnóstico temprano y tratamiento oportuno, casi todos los niños con hipotiroidismo congénito, aún los más severamente afectados, tendrán un crecimiento físico y un desarrollo mental normales.

Investigaciones para determinar el tipo de Hipotiroidismo

Cuando los resultados del tamiz neonatal son anormales, se le debe dar de inmediato esta información a la familia del niño y/o a su médico, quienes deben buscar a la brevedad posible una cita con el especialista, Este deberá tratar de establecer si existe o no hipotiroidismo, y en su caso que tipo de hipotiroidismo es el que presenta el paciente.

Para confirmar el diagnóstico se debe realizar un perfil tiroideo completo y evaluar, de acuerdo a la coloración de la piel del paciente si se requiere determinar bilirrubinas.

En la madre debe evaluarse la importancia de determinar anticuerpos dirigidos contra la glándula tiroides, pero no es una prueba de rutina.

Si el diagnóstico se confirma es recomendable tomar una radiografía de ambas rodillas para determinar si la edad del esqueleto se encuentra retrasada.

Otros estudios que generalmente se realizan son un ultrasonido de cuello y un gammagrama o escáner de tiroides. Para este último debe administrarse al niño una dosis de tecnecio radioactivo, que al ser captado por el tejido tiroideo permite observar el tamaño, la forma y la localización de la glándula tiroides y determinar si la glándula está ausente, se localiza en posición ectópica o está presente y en su posición normal.

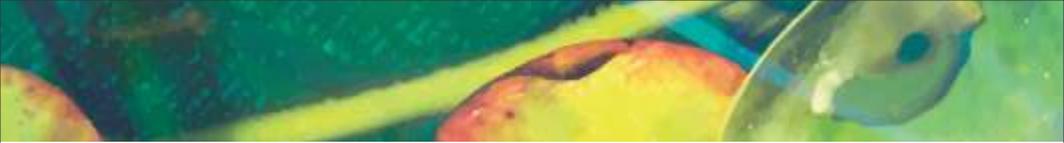
El riesgo de utilizar Tecnecio es prácticamente nulo, ya que la dosis que se administra es muy pequeña.

Además su radioactividad desaparece en pocas horas y el tecnecio es eliminado del cuerpo rápidamente.

El gammagrama tiroideo sólo puede realizarse si el paciente aún no está recibiendo tratamiento.

El ultrasonido tiroideo permite determinar si la tiroides está presente o no y si su tamaño es normal, grande o pequeño y por lo tanto en algunos casos puede suplir al gammagrama, mientras que en otros puede complementarlo, debiendo ser el médico especialista quien defina si realiza uno o ambos estudios.

En los niños que presentan dishormonogénesis, se pueden requerir estudios más finos y detallados después de dos o tres años de tratamiento, para determinar cual es la deficiencia enzimática, y ocasionalmente se debe realizar una prueba de capacidad auditiva, ya que los problemas de audición son más frecuentes en estas condiciones.



Tratamiento

En todas las formas de hipotiroidismo congénito permanente, la tiroides es incapaz de sintetizar y secretar una cantidad adecuada de hormonas tiroideas para las necesidades del cuerpo y por lo tanto se deben administrar hormonas tiroideas por vía oral en una dosis diaria. La hormona tiroidea presente en el medicamento es exactamente la misma que debería producir la tiroides.

La hormona tiroidea es bien absorbida por el tubo digestivo y entra con facilidad al torrente sanguíneo. Por lo tanto no se requiere su administración subcutánea o intramuscular mediante inyecciones, como sucede con otras hormonas como la insulina, que debe ser inyectada para el tratamiento de la diabetes mellitus.

La dosis de hormona tiroidea que se requiere depende del tamaño del cuerpo y su grado de maduración, por lo que a medida que el paciente crece es necesario aumentar la cantidad administrada. Así mismo, si el paciente es alimentado con una fórmula elaborada con soya, se deben hacer ajustes a la dosis diaria.

A partir de que se inicia el tratamiento, y de manera periódica y regular se necesitan hacer determinaciones en sangre de las concentraciones de hormonas tiroideas y de la TSH (a las 3 a 6 semanas de iniciada la administración, cada 2-3 meses durante los dos a tres primeros años de vida y cada 4 a 6 meses a partir de entonces). La frecuencia de estos estudios dependerá de varios factores como la edad del niño y de los ajustes de la dosis.

El objetivo del tratamiento es garantizar que las concentraciones de hormonas tiroideas en sangre se encuentran siempre dentro de los límites altos normales para la edad, por lo que en estas condiciones la hipófisis no debería secretar cantidades altas de TSH y las concentraciones de ésta deberán estar en límites bajos normales.

Si el tratamiento es inadecuado (por ejemplo la dosis es muy baja o las tabletas no se administran diario, se mastica o se chupa las tabletas o se administran sin un ayuno previo de 8 a 12 horas y posterior de 30 a 45 minutos), las concentraciones de hormonas tiroideas en sangre serán bajas y las de TSH altas.



Es importante que los padres, y posteriormente el o la paciente, entiendan que el tratamiento es de por vida, y que su suspensión por uno o más días permitirá la instalación de un estado de hipotiroidismo con sus consecuencias funcionales.

Cuando existe duda razonable de si el hipotiroidismo es permanente o transitorio, se recomienda administrar el tratamiento con hormonas tiroideas hasta que se pueda suspender sin riesgo de lesión en la capacidad mental (alrededor de los 3 años de edad neurológica, cuando el paciente controla esfínteres uretral y anal de día y de noche, y es capaz de subir y bajar escaleras alternando los pies).

Las tabletas deben mantenerse en un lugar fresco a menos de 20°C o incluso refrigeradas cuando esto no es posible, con la tapa siempre completamente cerrada, ya que la apertura repetida del frasco facilita su condensación, lo que potencialmente cambia el efecto de las tabletas.

Seguimiento

Todo niño con hipotiroidismo debe ser revisado en forma periódica por el especialista, para asegurar que el tratamiento es adecuado.

El médico debe estar seguro que la dosis administrada es la óptima, y que no hay datos de infra o sobre tratamiento. Generalmente hay poco problemas una vez que se inicia el tratamiento.



Evolución de los niños con Hipotiroidismo Congénito Permanente

Antes de que se instituyera el tamizaje neonatal para hipotiroidismo congénito el diagnóstico se establecía en casi todos los casos de manera tardía, y como resultado de ello era frecuente observar retardo mental. El diagnóstico oportuno y temprano en la época actual permite prevenir el daño mental en la mayoría de los pacientes con hipotiroidismo congénito permanente y por lo tanto se espera que crezcan y se desarrollen tanto física como intelectualmente en condiciones similares a las de niños sin hipotiroidismo.

Al igual que sucede en la población general, existen diferencias en las habilidades intelectuales, mientras que la mayoría demuestra una inteligencia promedio, algunos se sitúan por arriba y otros por debajo.

Por otro lado, una pequeña proporción de niños con hipotiroidismo tienen otros problemas médicos como alteraciones auditivas que pueden repercutir en su rendimiento escolar y comportamiento social.

Con el tamizaje neonatal, los niños con problemas tiroideos de hoy en día se espera que crezcan y se desarrollen igual que niños sanos que tienen una glándula tiroides de tamaño y función normales.

Preguntas y Respuestas

¿Cuál es la mejor forma de administrar la tableta al paciente?

Se debe moler la tableta dentro de una cuchara, mezclar con leche o con agua estéril, y luego poner la mezcla en la boca del niño directamente o con gotero.

¿Hay algún alimento que pueda interferir con la absorción de la tableta de hormona tiroidea?

Las formulas elaboradas con soya y que se administran como sustituto de la leche, disminuyen la cantidad de tableta que se absorbe, por lo que se requiere aumentar la dosis. En algunos pacientes la ingesta de cereales integrales tiene un efecto similar.

¿Qué sucede si se pierde una dosis de hormona tiroidea o el paciente vomita después de haber tomado la tableta?

Si sólo se pierde una dosis, por lo general no es peligroso para ningún paciente, pero si se olvida dar el medicamento una o dos veces por semana, seguramente se logrará un desarrollo mental menor al esperado. Si un paciente vomita en los siguientes 90 minutos a la ingesta de la tableta, debe recibir más tarde y cuando los vómitos se hayan controlado, otra dosis similar.

¿Se puede suspender el tratamiento a alguna edad, por ejemplo al llegar a la edad adulta?

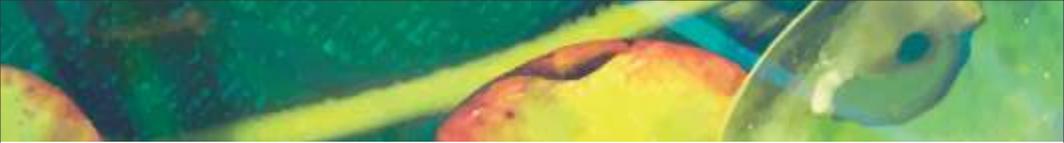
No es posible suspender el tratamiento para el hipotiroidismo congénito permanente. El tratamiento debe ser administrado regularmente y de por vida, aún después de haber alcanzado la talla final.

¿Existe algún problema o limitación para aplicación de vacunas o cuando le recetan otro medicamento?

No. Los niños con hipotiroidismo pueden recibir el programa normal de inmunizaciones de cada País y tomar otros medicamentos sin problema alguno.

¿Tiene efectos secundarios el tratamiento con hormonas tiroideas?

Si la dosis es adecuada, y dado que las tabletas contienen la misma hormona



tiroidea que en condiciones normales se fabrica en la tiroides, no hay NINGUN efecto secundario. Sin embargo, si la dosis es mayor a la necesaria o a la tolerada por el cuerpo, se pueden presentar los mismos efectos que cuando existe exceso de producción (pulso acelerado, pérdida de peso, cansancio e hiperactividad).

¿Cuál es el riesgo de que otro miembro de la familia tenga hipotiroidismo congénito permanente?

El riesgo depende de la causa. La mayoría de los casos de hipotiroidismo congénito por desarrollo anormal de la glándula (agenesia, hipoplasia o ectopia) no se transmiten de manera hereditaria, por lo que la posibilidad de que otro miembro de la familia lo presente es igual al de la población general (1 caso en cada 2,500 a 4,000 embarazos). El riesgo es mayor (25% en cada embarazo) para aquellos con deficiencias enzimáticas que trastornan la síntesis de hormonas tiroideas (dishormonogénesis permanente),

La dishomonogénesis transitoria debido a la ingesta de yodo, no tiene por qué recurrir a menos que la causa no haya desaparecido.

¿Qué riesgo de presentar la misma enfermedad tienen los hijos de una persona con hipotiroidismo congénito permanente?

Las posibilidades son exactamente iguales a la respuesta de la pregunta anterior. En los casos de dishormonogénesis, si el sujeto afectado se casa con otro afectado, el riesgo para cada embarazo es de 100%; si se casa con un portador será de 50% y si se casa con un sujeto sano, no hay riesgo alguno de tener hijos afectados.

¿El niño con hipotiroidismo congénito es más propenso a adquirir otras enfermedades a través de su vida?

No, en la mayoría de los casos.



Asociaciones Latinoamericanas

Sociedad Latinoamericana de Endocrinología Pediátrica
www.slep.com.br

Asociación Argentina de Endocrinología Pediátrica
www.adepargentina.org.ar

Sociedad Boliviana de Endocrinología y Metabolismo
www.sbemn.org

Sociedad Brasileña de Endocrinología Pediátrica
www.endocrino.org.br/endocrinologia-pediatria

Sociedad Chilena de Endocrinología y Metabolismo
www.soched.cl

Sociedad Colombiana de Endocrinología Pediátrica
www.asoendopediatria.com

Sociedad Cubana de Endocrinología
www.ecured.cu

Sociedad Dominicana de Endocrinología y Nutrición
www.sodenn.org.do

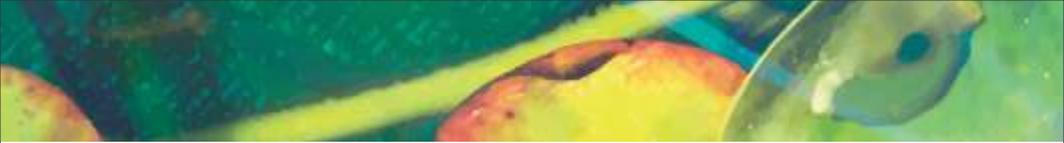
Sociedad Ecuatoriana de Endocrinología Pediátrica
www.bago.com.ec

Sociedad Mexicana de Endocrinología Pediátrica
www.smep.org.mx

Sociedad Peruana de Endocrinología
www.endocrinoperu.org

Sociedad Uruguaya de Endocrinología y Metabolismo
www.endosuem.org.uy

Sociedad Venezolana de Endocrinología y Metabolismo
www.svemonline.org



Glosario

Agenesia

Ausencia o falla para que un órgano o una parte del cuerpo se desarrolle normalmente (similar a aplasia).

Aplasia

Falta de desarrollo de un órgano o tejido

Atirosis

Ausencia de la glándula tiroides (a veces se dice atireosis)

Bilirrubina

Producto del metabolismo en el hígado de la hemoglobina.

Bocio

Crecimiento visible de la glándula tiroides que se aprecia a simple vista y/o por palpación en la parte anterior del cuello.

Congénito

Presente al momento del nacimiento.

Dishormonogénesis

Producción anormal de una hormona (dis significa "anormal" y génesis "producción de").

Ectópico

Fuera de su posición normal.

Endocrinólogo

Médico especialista en el diagnóstico y tratamiento de trastornos hormonales, incluyendo alteraciones de la tiroides.

Endocrinólogo Pediátrico

Médico que se especializa en los trastornos de las glándulas endócrinas en los niños.



Enzima

Proteína especial, formada dentro de una célula, que ayuda a que se produzca una reacción química específica.

Escáner o Gammagrama Tiroideo

Procedimiento que utiliza tecnecio radioactivo o yodo radioactivo para poder visualizar la tiroides y determinar si se encuentra ausente, está en una localización ectópica o se encuentra en su posición normal.

Genético

Pertenece a los genes, que son la unidad que conforma los cromosomas y transmiten la herencia de una o más características estructurales y/o funcionales del cuerpo.

Glándula hipófisis o Pituitaria

Glándula endócrina del tamaño de un guisante que se encuentra situada en la base del cerebro. Es una glándula muy importante porque controla el funcionamiento de otras glándulas endócrinas como la tiroides, las glándulas suprarrenales, los ovarios y los testículos, y además produce hormona de crecimiento

Glándula Tiroides

Glándula endócrina que produce las hormonas tiroideas. Tiene forma de alas de mariposa y se localiza normalmente en la parte anterior y baja del cuello. Constituida por dos lóbulos conectados por una zona delgada conocida como istmo.

Hipoplasia

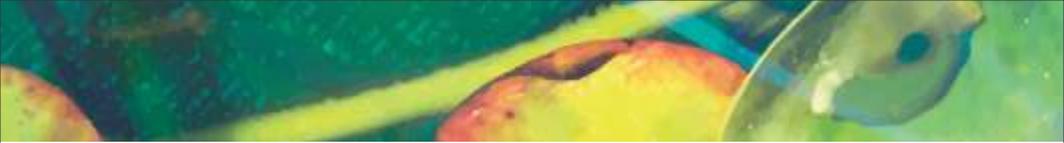
Cuando un órgano tiene un desarrollo incompleto y no alcanza su tamaño normal.

Hipotálamo

Parte de la base del cerebro que controla la liberación de hormonas de la hipófisis.

Hipotiroidismo

Condición en la que la cantidad de hormonas tiroideas en la sangre es muy baja o ausente. Puede deberse a que la glándula tiroides se encuentra ausente, se



formó de manera incompleta o tiene una carencia de una de las enzimas indispensables para capturar yodo o para sintetizar las hormonas tiroideas.

Hipotiroidismo Central

Hipotiroidismo que se debe a la falta de formación y/o función normal del hipotálamo y/o de la hipófisis.

Hipotiroidismo Congénito

Cuando el hipotiroidismo se encuentra presenta desde el momento del nacimiento.

Hipotiroidismo Primario

Hipotiroidismo causado por un trastorno que afecta a la glándula tiroides

Hormona

Sustancia química que se produce en una glándula endócrina y es secretada al torrente sanguíneo. Hay un gran número de hormonas que tienen efectos muy variados en el cuerpo. Son ejemplo de hormona las tiroideas, la hormona de crecimiento, la insulina y el cortisol.

Hormona Estimulante de la Tiroides (TSH)

Hormona producida en la hipófisis o pituitaria y que estimula la síntesis de hormonas tiroideas por la tiroides y la secreción de estas hormonas al torrente sanguíneo. También se le conoce como Tirotropina.

Hormonas Tiroideas

Son las hormonas producidas dentro de la glándula tiroides. La principal es la tiroxina (T4) y la tiroxina libre (FT4). La tiroxina se encuentra en forma de tabletas que se administran para el tratamiento del hipotiroidismo

Ictericia

Coloración amarillenta o verde-amarillenta de la piel debido a la acumulación excesiva del pigmento bilirrubina, que se forma en el hígado a partir de la hemoglobina (contenida en el interior de los glóbulos rojos) que se libera al destruirse los glóbulos rojos viejos.

Metabolismo

Todos los procesos que ocurren en el cuerpo para aprovechar los nutrientes contenidos en los alimentos que se ingieren, o para obtener energía a partir de



ellos. Es la actividad química que se produce en las células para liberar energía a partir de los nutrientes o la utilización de esta energía para crear otras sustancias como las proteínas.

Pediatra

Médico especializado en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades de los niños

Sistema Endócrino

Conjunto de glándulas en el cuerpo que sintetizan en su interior y secretan al torrente sanguíneo sustancias llamadas hormonas. Incluyen a la tiroides, la hipófisis, los ovarios y los testículos.



Organizaciones de ayuda

Thyroid Australia Ltd

333 Waverley Road

Mount Waverley VIC 3149

Australia

Tel: (03) 9888 2588

Email: support@thyroid.org.au www.thyroid.org.au/

The Australian Thyroid Foundation Limited

PO Box 186

Westmead NSW 2145

Australia

Tel: (02) 9890 6962

Email: thyroid@icpmr.wsahs.nsw.gov.au www.thyroidfoundation.com.au/

Thyroid Federation International

797 Princess Street

Suite 304

Kingston, ON K7L 1G1

Canada

Tel: +1 613 544 8364

Email: tfi@on.aibn.com www.thyroidfed.org/

Referencias bibliográficas

1. Connelly JF, Coakley JC, Gold H, Francis I, Mathur KS, Rickards AL, Price GJ, Halliday JL, Wolfe R: Newborn screening for congenital hypothyroidism, Victoria, Australia, 1977-1997. Part 1: The screening programme, demography, baseline perinatal data and diagnostic classification. *J.Pediatr. Endocrinol. Metab* 14:1597-1610, 2001
2. Fisher DA, Dussault JH, Foley TP, Jr., Klein AH, LaFranchi S, Larsen PR, Mitchell ML, Murphey WH, Walfish PG: Screening for congenital hypothyroidism: results of screening one million North American infants. *J.Pediatr.* 94:700-705, 1979
3. Thompson GN, McCrossin RB, Penfold JL, Woodroffe P, Rose WA, Robertson EF: Management and outcome of children with congenital hypothyroidism detected on neonatal screening in South Australia. *Med.J.Aust.* 145:18-22, 1986
4. Thorpe-Beeston JG, Nicolaidis KH, Felton CV, Butler J, McGregor AM: Maturation of the secretion of thyroid hormone and thyroid-stimulating hormone in the fetus. *N.Engl.J.Med.* 324:532-536, 1991
5. De Felice M, Di Lauro R: Thyroid development and its disorders: genetics and molecular mechanisms. *Endocr.Rev.* 25:722-746, 2004
6. Hume R, Simpson J, Delahunty C, van Toor H, Wu SY, Williams FL, Visser TJ: Human fetal and cord serum thyroid hormones: developmental trends and interrelationships. *J.Clin.Endocrinol. Metab* 89:4097-4103, 2004
7. Santini F, Chiovato L, Ghirri P, Lapi P, Mammoli C, Montanelli L, Scartabelli G, Ceccarini G, Coccoli L, Chopra IJ, Boldrini A, Pinchera A: Serum Iodothyronines in the Human Fetus and the Newborn: Evidence for an Important Role of Placenta in Fetal Thyroid Hormone Homeostasis. *J Clin Endocrinol Metab* 84:493-498, 1999
8. Moreno JC, de Vijlder JJ, Vulsma T, Ris-Stalpers C: Genetic basis of hypothyroidism: recent advances, gaps and strategies for future research. *Trends Endocrinol. Metab* 14:318-326, 2003
9. Gruters A, Biebermann H, Krude H: Neonatal thyroid disorders. *Horm.Res.* 59 Suppl 1:24-29, 2003

- 
10. Coakley JC, Francis I, Gold H, Mathur K, Connelly JF: Transient primary hypothyroidism in the newborn: experience of the Victorian Neonatal Thyroid Screening Programme. *Aust.Paediatr.J.* 25:25-30, 1989
 11. van Tijn DA, de Vijlder JJ, Verbeeten B, Jr., Verkerk PH, Vulsma T: Neonatal detection of congenital hypothyroidism of central origin. *J. Clin. Endocrinol. Metab* 90: 3350-3359, 2005
 12. Medda E, Olivieri A, Stazi MA, Grandolfo ME, Fazzini C, Baserga M, Burrioni M, Cacciari E, Calaciura F, Cassio A, Chiovato L, Costa P, Leonardi D, Martucci M, Moschini L, Pagliardini S, Parlato G, Pignero A, Pinchera A, Sala D, Sava L, Stoppioni V, Tancredi F, Valentini F, Vigneri R, Sorcini M: Risk factors for congenital hypothyroidism: results of a population case-control study (1997-2003). *Eur.J.Endocrinol.* 153:765-773, 2005
 13. Conrad SC, Chiu H, Silverman BL: Soy formula complicates management of congenital hypothyroidism. *Arch.Dis.Child* 89:37-40, 2004
 14. Gruters A, Jenner A, Krude H: Long-term consequences of congenital hypothyroidism in the era of screening programmes. *Best. Pract. Res. Clin.Endocrinol.Metab* 16:369-382, 2002
 15. Rose SR, Brown RS: Update of Newborn Screening and Therapy for congenital hypothyroidism. *Paediatrics* 2006: 117: 2290-2303



Las hormonas y yo

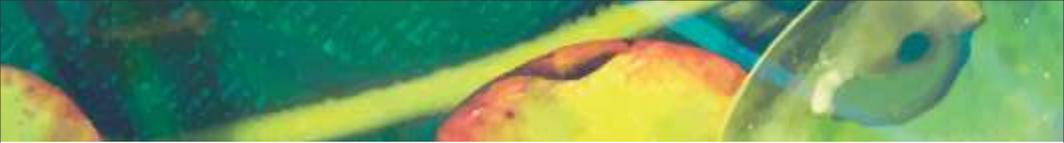
Serie de libros

Hipotiroidismo Congénito - Una Guía para padres, es un libro de la serie de libros dirigidos para la Educación de los Padres, cuyo objetivo es proporcionar a la gente una mejor comprensión de las temas relacionados con trastornos hormonas en niños.

Si necesita mayor información sobre otros títulos disponibles o tiene cualquier comentario o sugerencia, por favor póngase en contacto con Serono Symposia International al teléfono (+ 61 02) 8977 4163.

Las hormonas y Yo, incluye los siguientes títulos

- Retraso de crecimiento intrauterino
- Pubertad y sus problemas
- Pubertad retrasada
- Craniofaringioma
- Deficiencia múltiple de hormonas hipofisarias
- Síndrome de Turner
- Hiperplasia Suprarrenal Congénita
- Problemas de crecimiento en niños
- Diabetes insípida
- Manejo de emergencia de situaciones de estrés donde se presentan hipoglucemia y déficit de Cortisol
- Deficiencia de hormona de crecimiento en adultos
- Síndrome de Klinefelter



Merck Serono Australia Pty Ltd
ABN 72 006 900 830
Unit 3-4, 25 Frenchs Forest Road East
Frenchs Forest NSW 2086 AUSTRALIA
MET-JUN-12-ANZ-22





Merck Serono
Living science, transforming lives

Merck Serono is a
division of Merck

