

## Protocolo diagnóstico, terapéutico y de control evolutivo de hipotiroidismo primario congénito

SECCIÓN DE ENDOCRINOLOGÍA PEDIÁTRICA DE LA A.E.P.

### MÉTODO SCREENING

Dry spot: Medida de la concentración de TSH en papel de filtro, en sangre extraída del talón de los recién nacidos.

### Día de la obtención de la muestra

Idóneo: 5.<sup>º</sup> día.

Mínimo; 48 horas.

Máximo: 7.<sup>º</sup> día.

### Nivel de TSH (uU/ml.):

Menos de 25: Normalidad.

Más de 50: Diagnóstico positivo. Derivación al Centro Pediátrico (Unidad de Endocrinología Pediátrica). Llamada inmediata a la familia y al Centro pediátrico correspondiente, desde el Centro de Diagnóstico.

Entre 25-50: 2.<sup>a</sup> determinación de TSH en papel de filtro. Si esta, es mayor de 50, derivación al Centro Pediátrico en las mismas condiciones que en el punto anterior. Si esta 2.<sup>a</sup> determinación es mayor de 25, derivación también al Centro pediátrico para confirmación y protocolo de tratamiento (Fig. 1).

### DIAGNÓSTICO (Punto 0)

Anamnesis y exploración física: según hoja de Protocolo.

### Exámenes complementarios:

- $T_4$
- TSH
- Tiroglobulina (Tg).
- Anticuerpos antitiroideos (Antitiroglobulina y Antimicrosomales) a la madre y al niño.
- Anticuerpos bloqueantes (TBII) a la madre y al niño.
- Yodo en orina a la madre y al niño.

(La sangre para anticuerpos bloqueantes y la orina para yodo se pueden guardar congelados hasta que se ponga en marcha la técnica).

- Ecografía tiroidea.
- Gammagrafía tiroidea: Se realizará preferentemente con I-123 (5 ng./kg.), y si no es posible con Tc-99 (20 ng./kg.).
- Maduración ósea: -Rx pie (Técnica Begoña Sobradillo).
- Rx AP de rodillas: superficie del núcleo distal del fémur ( $\text{mm}^2$ ).

### TRATAMIENTO

L-Tiroxina.

Dosis inicial: 8-10  $\mu\text{g.}/\text{kg.}/\text{día}$  (generalmente 25).

Dosis de mantenimiento:

1.<sup>º</sup> semestre: 8-10  $\mu\text{g.}/\text{kg.}/\text{día}$

2.<sup>º</sup> semestre: 6-8  $\mu\text{g.}/\text{kg.}/\text{día}$

1 año: 5-6  $\mu\text{g.}/\text{kg.}/\text{día}$ .

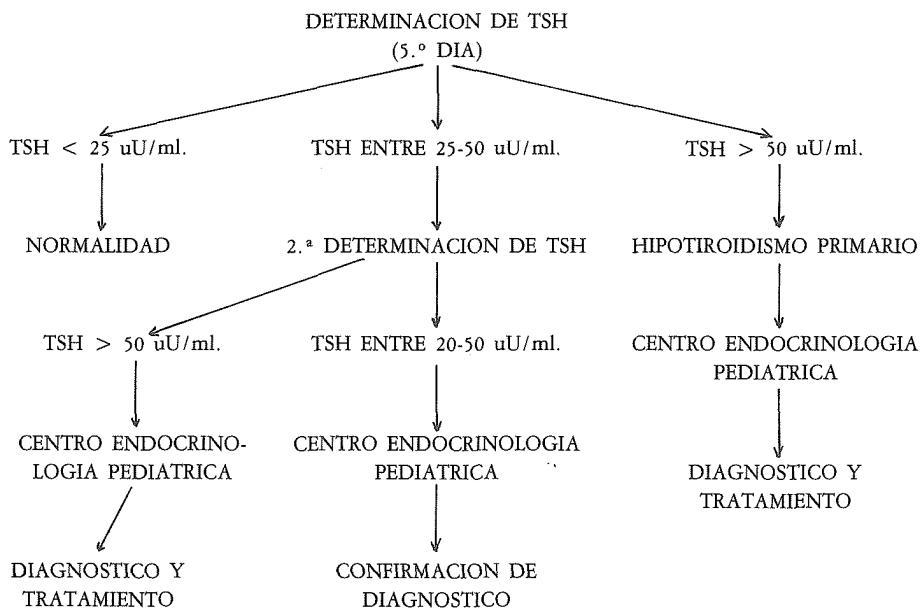


FIG. 1. *Diagrama explicativo de la actitud a tomar con un recién nacido de acuerdo a las cifras de TSH*

Adaptar individualmente la dosis, en función de la clínica, bioquímica, maduración ósea, etc.

#### REEVALUACIÓN DIAGNÓSTICA

Se realizará en todos los casos excepto en las ectopias, a los 2 años de edad.

En aquellos pacientes en los que haya una fuerte sospecha de Hipotiroidismo transitorio, como por ejemplo cuando la madre haya ingerido o se le haya aplicado productos yodados, o cuando la madre tenga anticuerpos bloqueantes positivos, según la evolución del niño, podrá adelantarse la reevaluación si se estima oportuno.

**Método:** Suspender el tratamiento con L-Tiroxina, sustituirlo por  $T_3$  a la dosis de 25 gammas/día durante 3 semanas, dejar al paciente después 2 semanas sin ningún

tratamiento y realizar a continuación estudio tiroideo igual que en el punto 0.

#### CONTROL EVOLUTIVO

##### *Clínica.*

**Somatometría:** Talla, peso, perímetrocefálico.

**Bioquímica:**  $T_4$  y TSH.

1.º Control a los 15 días; 2.º control a los 45 días. Posteriormente cada 3 meses.

**Parámetro de control bioquímico:** Mantener los niveles de  $T_4$  en los límites altos de la normalidad (Por encima del valor medio normal).

**Maduración ósea:** A los 6 meses y a los 12 meses. Posteriormente controles anuales. **Método:** Greulich y Pyle.

Desarrollo psicomotor: 1.º control al año de edad, posteriormente cada año. Imprescindible a los 1; 4; 6; 8 años de edad y al final de la escolaridad.

Test recomendados:

Brunet-Lezine hasta los 2 años de edad.

MacCarthy desde los 2 años de edad hasta los 8 años.

Wisc a partir de los 8 años de edad.

Potenciales evocados auditivos: Anualmente, coincidiendo con los controles psicológicos.

Examen oftalmológico, incluyendo test de detección de estrabismo, anualmente, hasta los 5 años de edad.

Estudio electrofisiológico: Se aconseja vigilar en la 2.ª etapa evolutiva la posible aparición de miopatía.

#### CONTROL EPIDEMIOLÓGICO

Envío anual a cada coordinador de la Comunidad Autónoma\* correspondiente (en el mes de enero) de los siguientes datos:

N.º total en RN.

N.º total de RN en los que se ha realizado el screening.

N.º total de casos detectados.

Hojas n.º 3 y 7 del protocolo. Las desviaciones estandard para el control evolutivo de los pacientes se realizarán tomando como referencia estándares normales españoles. (Los estándares normales de Orbe-gozo de Bilbao o los del Centro de Estudio Longitudinal del Crecimiento «Andrea Prader» de la Diputación General de Aragón, para talla, peso, perímetro cefálico y edad ósea, y los de este último Centro para el desarrollo psicomotor.

\* En las Comunidades autónomas de Asturias, Cantabria, Castilla-León actúa de coordinadora la Dra. C. Luzuriaga, Sección de Endocrinología, Departamento de Pediatría, Hospital Nacional Marqués de Valdecilla, 39008 Santander, Tf. 942/332000.

TABLA I. ANAMNESIS / SINTOMAS-SIGNOS / DIAGNOSTICO

Nombre: ..... sexo: ..... fecha nac.: ..... lugar: .....

		Padre	Madre
	Lugar de origen:.....		
	Talla padres:.....		
	Edad menarquia:.....		
<i>Anamnesis</i>			
Familia	Enfermedades tiroideas: .....		
	Enfermedades autoinmunes: .....	otras: .....	
	Consanguinidad: .....	partos: .....	múltiples: .....

	<i>Curso</i>		
Embarazo	Enfermedades intercurrentes: .....		
	Fármacos: contenido yodo: .....	otros: .....	
	Exposición al yodo: material radiopaco: .....	agentes antisépticos: .....	
	Profilaxis general con yodo: .....		

Parto	Edad gestacional: .....	semanas de embarazo, posición: .....	modo de parto: .....
	Apgar 1': .....	5': .....	10': .....
	Reanimación: .....	oxígeno: .....	

Perinatal	Alimentación: pecho sólo: .....	pecho + fórmula: .....	fórmula: .....
	Ictericia prolongada: .....	Bilirrubina, máximo valor: .....	fecha: .....

por encima de 10 días: .....

fecha: .....

fototerapia: .....

exanguinotransfusión: .....

<i>Síntomas clínicos</i>	Perinatal	1.º control	— ausente      n = normal			Perinatal	1.º control		
			+ media      ↑ = aumentado						
			++ fuerte      ↓ = disminuido						
fecha			Bocio	— + + +					
Problemas alimentación — + + +			Aspecto hipotiroideo	— + + +					
Actividad n ↓ ↑			Fontanela post. > 5mm.	— +					
Somnolencia — + + +			Piel seca/fría/moteada	— + +					
Hipotermia < 36° — +			pelo recio, seco	— + + +					
Tono muscular n ↓ ↑			Macroglosia	— + + +					
Estreñimiento — +			Llanto ronco, profundo	— + + +					
Bradicardia < 100/min — +			Hernia umbilical	— + + +					
Ruido nasal — + + +									

Particularidades: neurológicas:  
otras;Tiroides (Fecha en que se recogió la muestra de sangre para el screening): .....

Centro de diagnóstico: .....

Diagnóstico clínico establecido (fecha) .....	Fecha	Edad (días)	TSH μU/ml	T <sub>4</sub> μg/100ml	Tg ng/ml	Antic. m	TRII m	Yodo h	Bocio
Diagnóstico-screening									
Confirmación diagnóstica									
Comienzo tratamiento									
Reevaluación diagnóstica									
Resultado gammagrafía									

DIAGNOSTICO DEFINITIVO: Atireosis - Ectopia - Dishormonogénesis - Otros.

Otros diagnósticos asociados:

Admisión Hospital (donde, cuándo): .....

