GUÍAS CLINICAS SVPP

Hipotiroidismo congénito

AUTORES

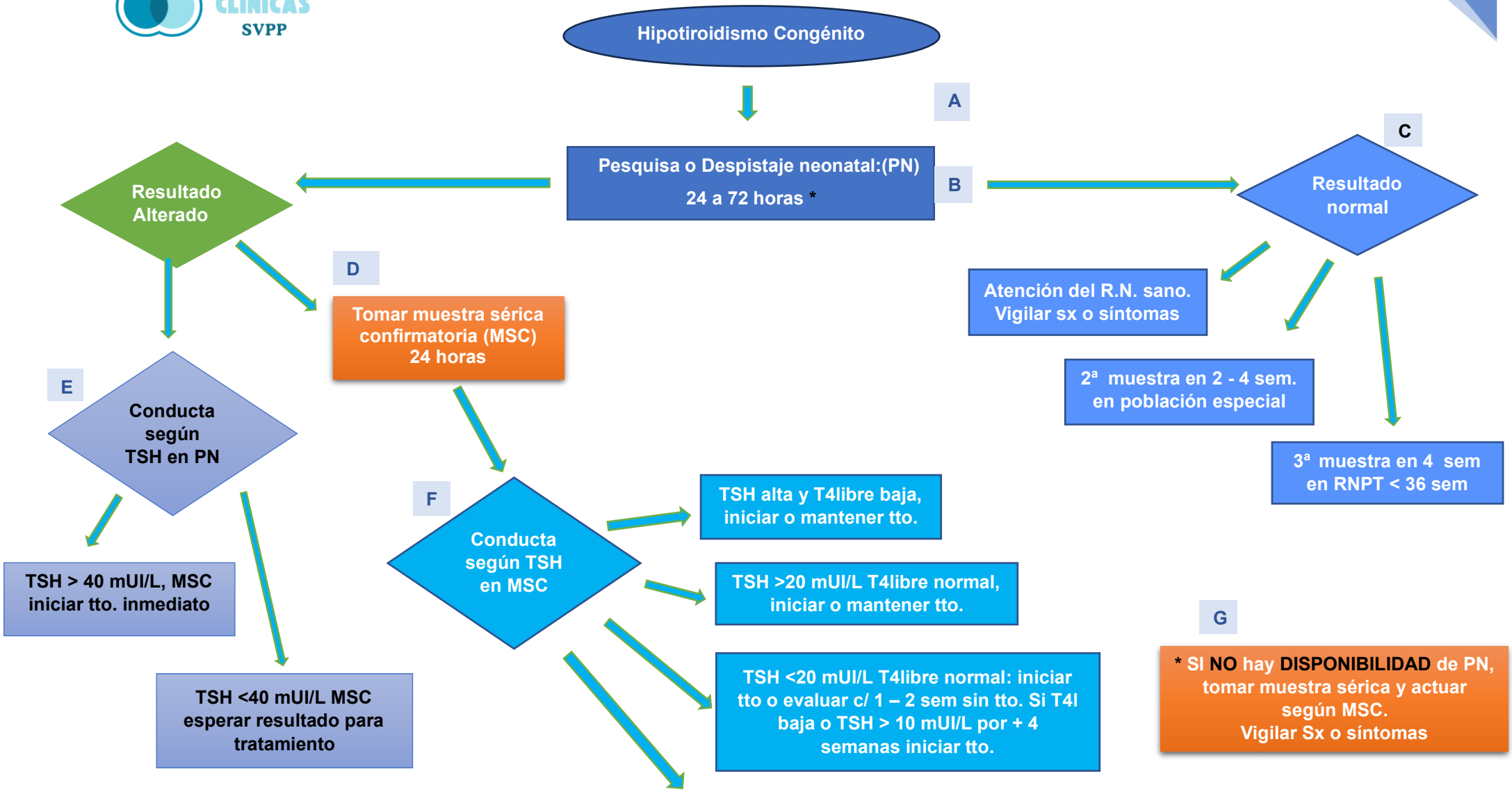
Rosa Elena Mora Rivas [1] María Esperanza Velásquez [2]

[1]Coordinadora: Pediatra Endocrinólogo. Unidad de Pediatría IMLF. del IM La Floresta. Caracas. Colaborador Docente de postgrados de pediatría. UCV. [2] Pediatra Endocrinólogo. Jefe del Servicio y director del postgrado de Endocrinología Pediátrica del Hospital "Dr. J.M. de los Ríos". Caracas.

Nombre autor responsable Rosa Elena Mora Rivas [1]

Correo: rosael00@gmail.com

GUÍAS CLINICAS SVPP



GUÍAS CLINICAS SVPP

TSH >20 mUI/L T4libre normal, iniciar o mantener tto.

H

Tratamiento con L- tiroxina

PN: pesquisa neonatal

MSC: muestra sérica confirmatoria

A DEFINICION

Definición:

El hipotiroidismo congénito (HC) es la disfunción del eje hipotálamo-hipófisis-tiroideo que ocasiona una producción deficiente de hormonas tiroideas y está presente desde el nacimiento. Esta patología representa la causa más frecuente de discapacidad intelectual prevenible en el mundo, dado que las hormonas tiroideas son cruciales para el crecimiento y desarrollo general, particularmente para el desarrollo cortical cerebral, cerebeloso, axonal y dendrítico, para la sinaptogénesis, mielinización y la migración neuronal durante los primeros tres años de vida. Sin tratamiento oportuno, el HC produce lesiones irreversibles en el sistema nervioso central, por lo que el diagnóstico precoz y el tratamiento inmediato constituyen una urgencia médica.

B DETECCIÓN:

La instauración de estrategias para un cribado o pesquisa neonatal (PN) es un gran avance en pediatría y debe ser implementada en toda la población de recién nacidos (RN). Permite el análisis de grandes grupos poblacionales con una excelente relación costo-beneficio (prevención/tratamiento vs. secuelas).

Los objetivos son:

1. La detección temprana en el momento del nacimiento.
2. La confirmación e inicio temprano del tratamiento.
3. Un seguimiento del manejo integral y vigilancia del evento por parte de los profesionales competentes.

La mayoría de los R.N con H.C. no presenta signos o síntomas al nacer (solo el 5%), por lo que la aplicación del despistaje masivo permite un diagnóstico precoz y oportuno. Esto se debe a que, al aparecer los síntomas, es posible que ya hayan ocurrido alteraciones irreversibles asociadas a la falla tiroidea. El tiempo óptimo para realizar la pesquisa o despistaje es entre las 24 a 72 horas de vida, preferiblemente después de las 48 horas para evitar los falsos positivos que ocurren por el ascenso fisiológico de la TSH después del corte del cordón umbilical. Si esto no es posible, el periodo máximo recomendado es durante la primera semana de vida.

En pacientes con alta precoz o en neonatos que requieren trasfusiones antes de las 24 horas de vida, se debe considerar la posibilidad elevada de falsos positivos.

En Venezuela, la Unidad de Estudios y Errores Innatos del Metabolismo y Pesquisa Neonatal de la Fundación Instituto de Estudios Avanzados (IDEA), organismo dependiente del Ministerio del Poder Popular para Ciencia y Tecnología, es la responsable de la implementación del programa, que es gratuito y obligatorio. La muestra se obtiene mediante una punción superficial en el talón, extrayendo unas gotas de sangre que se impregnan en un papel absorbente homologado por ambas caras y se envía al laboratorio. Allí se

analiza únicamente la TSH, según lo recomienda el Protocolo de Atención Integral en Salud a Niñas y Niños en el Período Neonatal, del Ministerio del Poder Popular para la Salud (2013).

De acuerdo con la información disponible en el sitio web de IDEA, se recomienda consultar la red nacional de hospitales públicos para solicitar la prueba de manera gratuita en los centros materno-infantiles ubicados en los estados de Miranda, Aragua, Anzoátegui, Guárico, Lara, Nueva Esparta, Bolívar, Sucre, Zulia y Trujillo. Adicionalmente, se puede asistir a (IDEA), ubicado en la carretera nacional Hoyo de la Puerta, Baruta, Altos de Sartenejas, Estado Miranda. Para mayor información, se sugiere comunicarse al teléfono 0212-9621010 o enviar un correo electrónico a pesquisaenlinea@idea.gob.ve. En Caracas hay laboratorios privados que ofrecen la prueba de pesquisa neonatal.

CONDUCTAS SEGÚN RESULTADO

C RESULTADO NORMAL:

1. Iniciar la atención del R.N. sano según las recomendaciones de la Sociedad Venezolana de Puericultura y Pediatría (SVPP). Si, a pesar de una prueba negativa, en los controles sucesivos recomendados se aprecian signos o síntomas subjetivos de hipotiroidismo congénito (aumento de horas de sueño, fascies tosca, llanto ronco y débil, succión inefectiva, macroglosia, fontanela anterior amplia, fontanela posterior palpable, hernia umbilical, piel seca y moteada, mixedema, palidez o bocio), se debe tomar una muestra sérica confirmatoria (M.S.C.). Si la clínica es marcada o el reporte de los resultados confirmatorios tomará un período mayor a 24 horas, iniciar tratamiento con L-tiroxina oral y suspender si el reporte es normal o continuar si se confirma un H.C..
2. En población especial, como recién nacidos con enfermedad aguda (neonatos en unidad de terapia intensiva neonatal, pretérminos menores de 32 semanas, peso muy bajo al nacer menor de 1500 gramos, bebés transfundidos antes de tomar el perfil neonatal, gemelos monocigotos o del mismo sexo, nacimientos múltiples o neonatos con trisomía 21), se debe repetir la prueba de despistaje entre la segunda y la cuarta semana de vida. Si no está disponible la prueba de talón, se puede considerar tomar una muestra sérica.
3. En recién nacidos pretérminos menores de 36 semanas, realizar una tercera prueba de pesquisa neonatal cuatro semanas después de la segunda muestra (entre la sexta y la octava semana de vida) o a las 36 semanas de edad corregida. Si no está disponible la prueba de talón, se puede considerar tomar una muestra sérica.

D RESULTADO ALTERADO

Ante un resultado alterado debe tomarse una Muestra Sérica Confirmatoria (MSC) a la brevedad posible, idealmente dentro de las 24 horas posteriores al reporte y solicitar TSH y T4 libre (T4l)

E CONDUCTA SEGÚN NIVEL DE TSH EN LA PESQUISA NEONATAL (PN):

1. Si el TSH es mayor a 40 mUI/L, iniciar tratamiento con L-Tiroxina oral después de extraer la MSC, sin esperar los resultados.
2. Si el TSH es menor a 40 mUI/L, esperar los resultados de la MSC para decidir el inicio de tratamiento con L-Tiroxina oral.

Referir a Endocrinología Pediátrica a la brevedad posible.

GUÍAS CLINICAS SVPP

F CONDUCTA SEGÚN NIVEL DE TSH EN LA MUESTRA SÉRICA CONFIRMATORIA (MSC):

1. TSH elevada respecto a los rangos de laboratorio, con T4 libre baja, iniciar o continuar tratamiento con L-Tiroxina oral.
2. TSH mayor a 20 mUI/L con T4 libre normal, iniciar o continuar tratamiento con L-Tiroxina oral.
3. Si la TSH está elevada pero menor a 20 mUI/L y la T4 libre está dentro de los rangos normales, se pueden tomar dos conductas a criterio del tratante:

   iniciar tratamiento con L-Tiroxina oral o

   monitorizar valores de laboratorio cada 1 a 2 semanas sin tratamiento.

   Si la T4 libre disminuye a valores inferiores al rango mínimo normal o si la TSH permanece elevada con un resultado mayor a 10 mUI/L después de 4 semanas, se recomienda iniciar tratamiento con L-Tiroxina oral.

4. Si la TSH es normal o baja y la T4 libre es baja, considerar un hipotiroidismo congénito central o secundario, iniciar L-Tiroxina oral y contemplar otras deficiencias hormonales hipofisarias.

Referir a Endocrinología Pediátrica a la brevedad posible, en el caso de un hipotiroidismo congénito central, la referencia es urgente.

G SI LA PRUEBA DE PN NO ESTA DISPONIBLE

Si no hay material y/o laboratorio disponible para procesar la muestra de despistaje en papel de filtro, se recomienda solicitar una muestra sérica de TSH y T4 libre en los tiempos recomendados, preferentemente antes de la primera semana de vida o al momento de la primera consulta pediátrica, y proceder de acuerdo con las recomendaciones según el resultado de la muestra sérica.

Si tampoco no hay posibilidad de procesar la muestra sérica, se deberá realizar una vigilancia activa de los signos y síntomas subjetivos de H.C, y se derivará al paciente con urgencia en caso de presentarlos. Estos signos y síntomas incluyen: aumento de horas de sueño, fascies tosca, llanto ronco y débil, succión inefectiva, macroglosia, fontanela anterior amplia, fontanela posterior palpable, hernia umbilical, piel seca y moteada, mixedema, palidez o bocio.

H TRATAMIENTO

El tratamiento estándar del hipotiroidismo es la levotiroxina (L-tiroxina) por vía oral. La dosis inicial recomendada es de 10 a 15 µg/kg/día. Los bebés con hipotiroidismo congénito severo requieren dosis en el extremo superior del rango, mientras que en aquellos con hipotiroidismo congénito leve, las dosis se calculan hacia el extremo inferior.

El tratamiento debe iniciarse idealmente antes de la segunda semana de vida. Las dosis se titulan de acuerdo con los resultados de laboratorio, los cuales se controlan cada 1 a 4 semanas posteriores al inicio del tratamiento, según criterio del especialista.

Se debe mantener la lactancia materna sin interrupción.

Las presentaciones de levotiroxina están disponibles en la mayoría de las farmacias del país en tabletas de 25, 50, 100, 125, 150 y 200 µg. En pacientes que no pueden tragar tabletas, se deben administrar trituradas entre dos cucharillas de metal, agregando 2 a 5 ml de agua hervida, leche materna o fórmula sin soya.

Solo en recién nacidos y lactantes menores de un año se puede suministrar a cualquier hora del día, pero el horario y la manera de administrarla debe ser consistentes, lejos de medicamentos (hierro, calcio, soya o fibra).

No se deben hacer suspensiones caseras o elaboradas en boticas, ya que la suspensión no se homogeniza, por lo que las dosis que se administran de esta manera varían y no se alcanzan niveles séricos adecuados.

GUÍAS CLINICAS SVPP

BIBLIOGRAFÍA

1. van Trotsenburg ASP, Stoupa A, Léger J, Rohrer TR, Peters CJ, Fugazzola L, et al. Congenital hypothyroidism: a 2020–2021 consensus guidelines update—an ENDO-European Reference Network initiative endorsed by the European Society for Pediatric Endocrinology and the European Society for Endocrinology. Thyroid. 2021;31(3):387-419.
2. Rose SR, Wassner AJ, Wintergerst KA, Yayah-Jones NH, Hopkin RJ, Chuang J, et al; Section on Endocrinology Executive Committee; Council on Genetics Executive Committee. Congenital hypothyroidism: screening and management. Pediatrics. 2023.
3. Mora Sitja M, Sanz Fernández M, Carrascón González L, Rodríguez Sánchez A. Revisión de las guías de hipotiroidismo congénito. Novedades en el manejo del hipotiroidismo congénito. Rev Esp Endocrinol Pediatr. 2022;13 Suppl(1):7-12.
4. Rodríguez Sánchez A, Chueca Guindulain MJ, Alija Merillas M, Ares Segura S, Moreno Navarro JC, Rodríguez Arnao MD; Grupo de Trabajo de Tiroides de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica (SEEP). Diagnóstico y seguimiento de los pacientes con hipotiroidismo congénito diagnosticados por cribado neonatal. An Pediatr (Barc). 2019;90(4):250.
5. Ministerio de Sanidad, Gobierno de España. Protocolo de cribado neonatal de hipotiroidismo congénito [Internet]. 2021 [revisado 2025 Jul 13]. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/areas/promocionPrevencion/cribado/cribadoNeonatal/enfermedadesEndocrinoMetabolicas/docs/CribadoNeonatal_HipotiroidismoCongenito.pdf
6. Wassner AJ. Congenital hypothyroidism guidelines. Medscape Reference [Internet]. 2023 [citado 2024 Jul 5]. Disponible en: https://emedicine.medscape.com/article/919758-guidelines
7. Ministerio del Poder Popular para la Salud (MPPS). Protocolos de atención integral en salud a niñas y niños en el período neonatal [Internet]. Caracas: MPPS; 2013 Nov [citado 2025 Jul 13]. Disponible en: https://venezuela.unfpa.org
8. Fundación Instituto de Estudios Avanzados (IDEA). Servicio de pesquisa neonatal [Internet]. Caracas: IDEA; [s.f.] [citado 2025 Jul 13]. Disponible en: https://idea.gob.ve/index.php/pesquisa

GUÍAS CLINICAS SVPP

INFORMACIÓN PARA PADRES

Hipotiroidismo congénito y la importancia de la prueba de pesquisa neonatal

¿Qué es el hipotiroidismo congénito?

El hipotiroidismo congénito es una condición en la que la glándula tiroides del bebé —un pequeño órgano ubicado en el cuello— **no produce suficiente hormona tiroidea desde el nacimiento**.
Estas hormonas son esenciales para el crecimiento físico, el desarrollo del cerebro y el buen funcionamiento del cuerpo.

Cuando no se detecta ni se trata a tiempo, puede ocasionar **retraso en el desarrollo neurológico**, problemas de crecimiento y dificultades de aprendizaje.

¿Por qué ocurre?

Las causas más comunes son:

- La tiroides no se forma o se forma de manera incompleta durante el embarazo.
- La tiroides está en una posición anormal dentro del cuerpo.
- La glándula produce menos hormona de lo necesario debido a un defecto en su funcionamiento.

En la mayoría de los casos **no se debe a algo que los padres hicieron o dejaron de hacer durante el embarazo**. Es una condición que ocurre de manera espontánea y que puede presentarse en cualquier familia, en algunos pocos casos, puede ser familiar

¿Cómo se diagnostica?

El hipotiroidismo congénito **no suele presentar síntomas claros al nacer**. Los bebés pueden parecer saludables, lo que hace difícil reconocerlo solo con la observación clínica.

Por eso, se utiliza la **prueba de pesquisa neonatal** (conocida también como la "prueba del talón"):

- Se realiza entre el **2.º y 5.º día de vida del recién nacido**.
- Consiste en tomar unas pequeñas gotas de sangre del talón del bebé.
- En el laboratorio se mide si la hormona tiroidea y la hormona estimulante de la tiroides (TSH) están dentro de los valores normales.

¿Por qué es tan importante la pesquisa neonatal?

- Permite **detectar el hipotiroidismo congénito de forma temprana**, antes de que aparezcan los síntomas.
- Si el bebé tiene la condición y recibe tratamiento con la hormona tiroidea (levotiroxina) desde los primeros días de vida, **podrá crecer y desarrollarse normalmente**, sin limitaciones en su aprendizaje ni en su calidad de vida.
- Es una prueba **rápida, segura y de bajo costo** que puede cambiar de manera decisiva el futuro de un niño.

Mensaje para los padres

La pesquisa neonatal es un derecho de todos los recién nacidos en Venezuela.
Al autorizar y realizar esta sencilla prueba, los padres están dando a sus hijos la oportunidad de crecer sanos y con todo su potencial.

Recuerda: un pinchazo hoy en el talón puede marcar la diferencia de toda una vida.