



# Caso clínico. Prevención y promoción

## Importancia de la realización del cribado neonatal. Detección de un hipotiroidismo congénito por ectopia tiroidea en consulta de Atención Primaria

Cristina Bardella Gil<sup>a</sup>, Bárbara Fernández Romero<sup>a</sup>, Raquel Subirón Ortego<sup>a</sup>,  
Rebeca Hernández Abadía<sup>b</sup>, Juan Hidalgo Sanz<sup>c</sup>, M.<sup>a</sup> Pilar Mallada Viana<sup>d</sup>

<sup>a</sup>MIR-Pediatría del Hospital Miguel Servet de Zaragoza. Zaragoza. España • <sup>b</sup>Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. España • <sup>c</sup>Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. España • <sup>d</sup>CS Reboleira. Zaragoza. España.

Publicado en Internet:  
14-junio-2021

Cristina Bardella Gil:  
[cristinabardella@gmail.com](mailto:cristinabardella@gmail.com)

### INTRODUCCIÓN

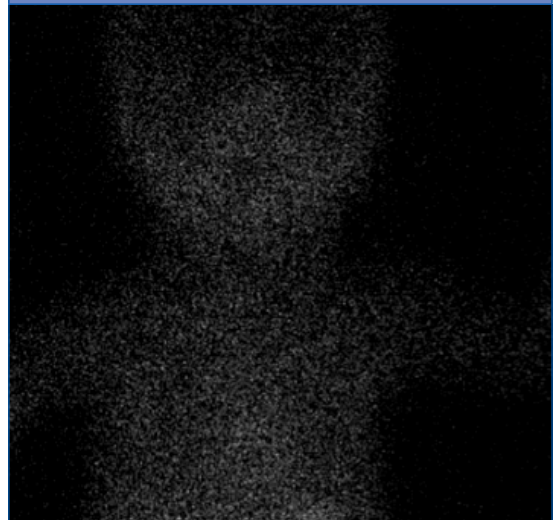
El hipotiroidismo congénito se caracteriza por un déficit de hormonas tiroideas presente desde el nacimiento. Ocurre en aproximadamente 1/2000 recién nacidos. Una de las causas es la ectopia tiroidea (una forma de disgenesia tiroidea caracterizada por una localización ectópica de la glándula tiroidea) que conlleva un hipotiroidismo primario congénito y un déficit permanente de hormonas tiroideas. Estas hormonas tiroideas son imprescindibles para el desarrollo y la maduración cerebral. El hipotiroidismo de comienzo en los primeros meses de vida origina lesiones irreversibles en el sistema nervioso central y es una de las causas más frecuentes y evitables de retraso mental. El diagnóstico clínico es tardío, por lo que requiere estudio analítico (o cribado neonatal) para poder efectuar el diagnóstico y tratamiento adecuado lo antes posible.

### CASO CLÍNICO

Neonato de seis días de vida que en cribado neonatal se detecta una TSH de 185  $\mu$ UI/ml. En el momento de la detección el paciente estaba asintomático y con adecuado desarrollo ponderoestatural. Se deriva de forma urgente a consultas de Endocrinología. Como antecedente destaca un ingreso por hiperbilirrubinemia en rango de fototerapia. En consultas, ante elevación de TSH detectada en cribado neonatal (confirmada en analítica sanguínea) se realiza una gammagrafía tiroidea (Fig. 1) en la que se aprecia ausencia de tejido tiroideo cervical con una mínima captación en región sublingual compatible con tejido tiroideo ectópico.

Se inicia tratamiento con Eutirox (15  $\mu$ g/kg/día). Se realizan controles analíticos para ajuste de dosis de medicación. Úl-

Figura 1. Gammagrafía tiroidea en la que se observa disgenesia tiroidea



timo control TSH de 2,25  $\mu$ UI/ml y T4 libre de 1,80 ng/dl por lo que se mantiene dosis de 50  $\mu$ g/día. En la siguiente revisión, se observa la exploración fontanela anterior abierta, sin signos de bocio y sin signos de hipotiroidismo.

### CONCLUSIONES

Los recién nacidos con hipotiroidismo congénito, al nacimiento, suelen estar asintomáticos y los signos clínicos son leves o están ausentes. Los síntomas más específicos se de-

Cómo citar este artículo: Bardella Gil C, Fernández Romero B, Subirón Ortego R, Hernández Abadía R, Hidalgo Sanz J, Mallada Viana MP. Importancia de la realización del cribado neonatal. Detección de un hipotiroidismo congénito por ectopia tiroidea en consulta de Atención Primaria. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2021;(30):291-2.

sarrollan unos meses más tarde con disminución de la actividad, aumento del sueño, dificultad para alimentarse, estreñimiento, ictericia, facies mixedematosa, fontanelas grandes, macroglosia, hernia umbilical e hipotonía. Posteriormente se evidencia un crecimiento lineal lento y un retraso en el desarrollo. Si no se trata, se produce un déficit intelectual grave y una talla baja.

En países con programas de cribado neonatal se diagnostica al nacimiento y por lo tanto se inicia el tratamiento sustitutivo a los pocos días de vida. El pronóstico de los niños con un tratamiento temprano es excelente.

#### CONFLICTO DE INTERESES

---

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.