



Hipotiroidismo Congénito Información para los Padres

➤ **Síntesis**

El Hipotiroidismo Congénito (CH) es una condición que afecta a infantes desde el nacimiento (congénito) y proviene de una pérdida parcial o completa de la función de la tiroides (hipotiroidismo).

➤ **¿Qué es el Hipotiroidismo Congénito?**

El Hipotiroidismo Congénito se produce cuando la glándula tiroides no se desarrolla o no funciona adecuadamente. La glándula tiroides es una glándula de forma de mariposa en la parte inferior del cuello. Produce hormonas que son importantes para regular el crecimiento, desarrollo cerebral y el metabolismo (reacciones químicas del cuerpo).

En el 80 a 85 por ciento de todos los bebés con hipotiroidismo congénito, la glándula tiroides está ausente, ubicada anormalmente o demasiado pequeña. En el 15-20% de los casos restantes, la glándula tiroides parece normal, pero no produce hormonas o no produce suficiente hormonas. Si no es tratado, el hipotiroidismo congénito puede llevar a un retraso del desarrollo o retardo mental y bajo crecimiento. Si el tratamiento comienza dentro del primer mes después del nacimiento, los infantes generalmente se desarrollan normalmente.

➤ **¿Por qué se realiza un chequeo del recién nacido para Hipotiroidismo Congénito?**

Se hace el chequeo del recién nacido para hipotiroidismo congénito de forma tal que los bebés con esta condición puedan diagnosticarse rápidamente. El diagnóstico y tratamiento inmediato del hipotiroidismo congénito es importante para el desarrollo mental y crecimiento físico normal. Sin un rápido diagnóstico y tratamiento, los infantes con hipotiroidismo congénito desarrollarán distintos grados de retardo mental y crecimiento anormal.

➤ **¿Un resultado positivo del laboratorio de chequeo de recién nacido de Kansas (Kansas Newborn Screening Lab) significa que mi bebé tiene Hipotiroidismo Congénito?**

No, no necesariamente. El chequeo de recién nacido examina los niveles de la hormona estimulante de la tiroides (TSH) pero deberán hacerse pruebas adicionales para determinar si el bebé tiene o no hipotiroidismo congénito.

➤ **¿Cuán común es el Hipotiroidismo Congénito?**

El hipotiroidismo congénito afecta a 1 de cada 5,000 infantes y es más común en las niñas. Es más común en hispanos que en caucásicos e incluso menos común en Afro Americanos.

➤ **¿Cómo es heredado el Hipotiroidismo Congénito?**

La mayoría de los casos de hipotiroidismo congénito son esporádicos, lo que significa que se producen en personas sin un historial del trastorno en sus familias. Se han identificado unos pocos genes responsables del hipotiroidismo congénito esporádico.

Se estima que entre 15-20% de los casos son heredados. Muchos de estos casos son recesivos autosómicos. Esto significa que ambos padres de los niños afectados son portadores

de la condición, pero no tienen la enfermedad. Cada embarazo entre padres portadores tiene un 25% de posibilidad de producir un hijo afectado con hipotiroidismo congénito, un 50% de posibilidad de producir un hijo portador no afectado y un 25% de posibilidad de producir un hijo no afectado y que no sea portador. Algunos casos heredados tienen un patrón dominante autosómico de herencia, lo que significa que una copia del gen alterado en cada célula es suficiente para causar el trastorno. Múltiples genes están asociados con el hipotiroidismo congénito y podría haber otros genes asociados que todavía falta que sean tipificados adecuadamente. Dichos genes defectuosos impiden que la glándula tiroides produzca cantidades normales de hormonas de la tiroides.

➤ **¿Cuáles son los signos y síntomas de Hipotiroidismo Congénito?**

La mayoría de los infantes con hipotiroidismo congénito parecen normales al nacer. Algunos bebés tienen síntomas sutiles, pero mucho de estos síntomas también se encuentran en bebés que no tienen hipotiroidismo congénito. Los síntomas podrían incluir problemas de alimentación, ictericia prolongada, estreñimiento, lengua agrandada y protuberante, llanto ronco, abdomen protuberante con hernia umbilical y reflejos lentos. Sin tratamiento, los individuos con hipotiroidismo congénito tienen bajo crecimiento y retraso del desarrollo o retardo mental.

➤ **¿Cómo se diagnostica el Hipotiroidismo Congénito?**

Con este chequeo es posible obtener resultados falso-positivos y falso-negativos. Si el TSH es elevado o el infante es considerado de "alto riesgo", se ordenarán análisis de sangre adicionales confirmatorios para la función de la tiroides. Las pruebas de diagnóstico incluyen buscar T4 libre reducido y TSH elevado. Podría ordenarse pruebas adicionales de hormona tiroidea.

➤ **¿Hay una cura para el Hipotiroidismo Congénito?**

No, no hay cura para el hipotiroidismo congénito. Sin embargo, el pronóstico es generalmente excelente en infantes que son tratados tempranamente y continúan con un tratamiento de por vida.

➤ **¿Cómo es tratado el Hipotiroidismo Congénito?**

- Se requiere tratamiento de por vida con tiroxina oral para asegurar el crecimiento y desarrollo normal. Los individuos con hipotiroidismo congénito (CH) deben ser seguidos de cerca para asegurar que se tengan niveles adecuados de hormona tiroidea y para monitorear el desarrollo.
- Se recomiendan evaluaciones periódicas de la audición dado que los desórdenes de audición a veces están asociados con el hipotiroidismo congénito.
- Los infantes con hipotiroidismo congénito tienen un aumento de incidencia de defectos del corazón, los cuales podrían requerir tratamiento.

➤ **¿Dónde puedo obtener información adicional?**

1. The Thyroid Foundation of America en www.tsh.org
2. Magic Foundation en www.magicfoundation.org
3. GeneTests en <http://www.genetests.org/>