

## Anexo I. Hipotiroidismo congénito (HC)

### Protocolo de Cribado

**Nombre de la prueba:** Determinación de TSH en sangre impregnada en papel.

**Método analítico:** Fluoroimmunoensayo (DELFIA)

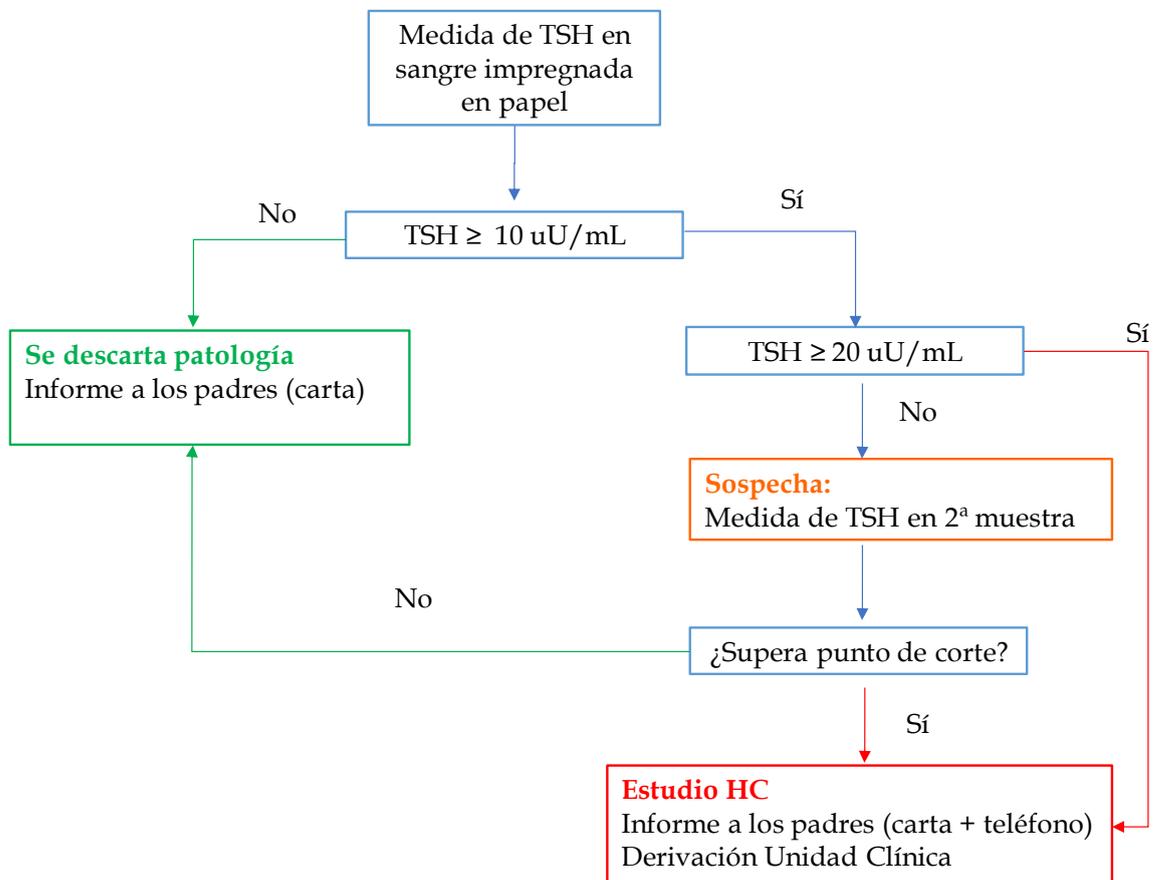
**Limitaciones del método:**

- La estrategia de detección basada solo en la determinación de TSH no permite detectar los hipotiroidismos congénitos de origen secundario (hipofisario) o terciario (hipotalámico). También incrementa el número de falsos positivos en prematuros o por el empleo de desinfectantes yodados, etc.
- Se solicitará repetir la prueba a las dos semanas de vida (2-4), en gemelos monocigotos, debido a la posibilidad de una transfusión feto-fetal, recién nacidos críticos, de bajo peso (<1500 g) y nacidos antes de la semana 34 de gestación.

**Punto de corte:**

- o TSH:  $\geq 10 \mu\text{U/mL}$ . El p99,9 establece el umbral para repetir la prueba

**Algoritmo:**



## Protocolos de Confirmación Diagnóstica e Intervención Inicial

### *Método de Diagnóstico de confirmación:*

#### Nombre de la prueba y espécimen utilizado:

- TSH y T4 libre (FT4) en suero: Son los test básicos para confirmación diagnóstica.
- El rango de normalidad de los valores de TSH y FT4 varía dependiendo de la edad (en días) del niño. En general las decisiones se toman de acuerdo con los valores expuestos en el algoritmo diagnóstico a continuación, en las fechas habituales del diagnóstico neonatal (primeras 2-3 semanas de vida).
- Cuando la confirmación diagnóstica se realice en un laboratorio distinto al del HUCA, se enviará a éste una alícuota de suero para contar con una doble confirmación de los resultados.

### *Otras pruebas:*

- Con la misma extracción de sangre: determinación de tiroglobulina (Tg), anticuerpos antitiroglobulina (antiTg), anticuerpos antiperoxidasa tiroidea (antiTPO) y anticuerpos contra receptor de TSH (TSI)
- Ecografía tiroidea
- Gammagrafía tiroidea I-123 ó Tc-99, tras valorar las determinaciones de TSH y FT4. La gammagrafía debe realizarse antes de iniciar el tratamiento, o bien no más tarde de 3-6 días tras este inicio; si ha pasado más tiempo, se esperará a la reevaluación a los 3 años de vida del niño.
- Valoración de los antecedentes familiares de enfermedad tiroidea en la madre, así como la atención perinatal recibida. En caso de TSH con tiroides eutópico, y/o atención perinatal desconocida: yoduria del niño y/o la madre.

### *Definiciones de Caso:*

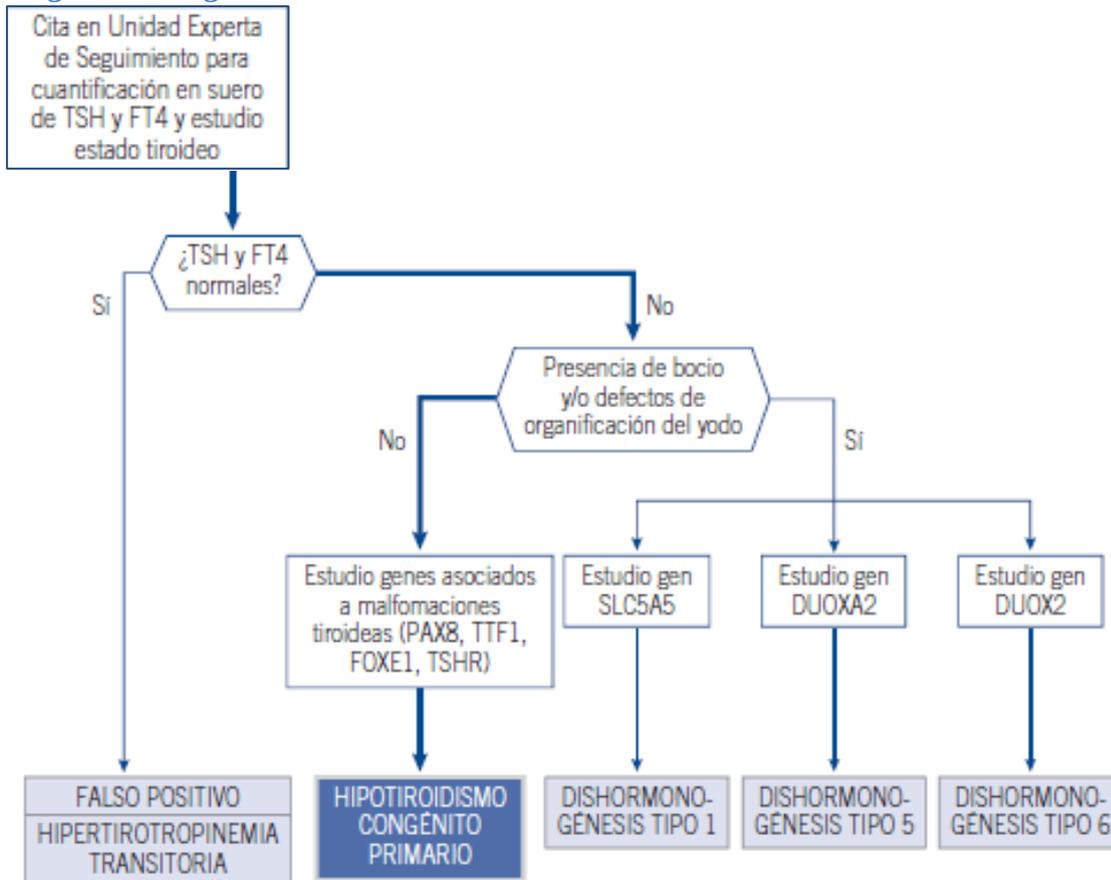
1. **Caso de Hipotiroidismo Congénito Primario Permanente:** TSH ↑ para su edad, con FT4 ↓ o normal para su edad, confirmado tras la reevaluación diagnóstica a los 3 años. Los casos con ectopia tiroidea demostrada por gammagrafía tiroidea, no necesitan ser reevaluados.
2. **Caso de Hipotiroidismo pendiente de reevaluación:** TSH ↑ para su edad en suero, con FT4 ↓ o normal para su edad, a quien se prescribe tratamiento, a la espera de la reevaluación diagnóstica a los 3 años.
3. **Caso de Hipotiroidismo transitorio:** TSH y FT4 normales para su edad en el momento de la reevaluación diagnóstica a los 3 años, tras haber sido diagnosticado un Hipotiroidismo pendiente de reevaluación.
4. **Caso de Hipertirotropinemia transitoria** (Falso positivo del proceso de cribado, FP2): RN con test de cribado positivo según los criterios establecidos, que en el momento de la confirmación diagnóstica presenta valores en sangre periférica de TSH < 10 µUI/mL, con FT4 > 1 ng/dL.

**Tratamiento inmediato en los casos que proceda:**

Levotiroxina sódica sintética (LT4) por vía oral, en dosis única diaria. Dosis inicial: 10-15 µg/Kg y día.

La dosis inicial adecuada es aquella que permite normalizar y elevar lo mas rápidamente posible (1-2 semanas) el nivel de FT4. La FT4 debe estar en la mitad superior de los valores normales para la edad a los 15 días de iniciar el tratamiento, y la TSH es deseable que se normalice para su edad al mes de comenzar el tratamiento. Las extracciones deben realizarse antes de la toma de medicación del día (oal menos 4 horas después de la última dosis).

**Algoritmo diagnóstico:**



## Descripción de la enfermedad

*Nombre de la enfermedad:* Hipotiroidismo Congénito

*Tipo de deficiencia o trastorno metabólico:* alteración del sistema endocrino, insuficiencia tiroidea.

*Incidencia de la enfermedad/Prevalencia en poblaciones:*

Sexo femenino > sexo masculino (2:1)

- En Asturias: 1: 2.845 (Fuente: Cribado neonatal P.A. 2008-2012)
- En España: 1:2344. AECNE España 1993-2012, detección 1:2124; HC confirmado 1:2.496; HC transitorio: 1:14.225)

*Tipo de herencia:* En algún caso autosómica recesiva; la mayor parte son casos esporádicos.

### *Síntomas clínicos:*

En niños no tratados: Retraso mental grave, retraso de crecimiento y nanismo, macroglosia, hernia umbilical, pelo ralo, piel seca.

### *Tratamiento:*

El tratamiento precoz de la enfermedad evita las lesiones del sistema nervioso central y permite un desarrollo físico y neurológico del niño o niña totalmente normal.

Se iniciará con Levotiroxina sódica sintética (LT4) por vía oral, en dosis única diaria, unos 30 min antes de la toma de alimento para no interferir en su absorción. Dosis inicial: 10-15 µg/kg. y día.

La dosis inicial adecuada es aquella que permite normalizar y elevar lo más rápidamente posible (1-2 semanas) el nivel de FT4. La FT4 debe estar en la mitad superior de los valores normales para la edad a los 15 días de iniciar el tratamiento, y la TSH es deseable que se normalice para su edad al mes de comenzar el tratamiento. Las extracciones deben realizarse antes de la toma de medicación del día (o al menos 4 horas después de la última dosis).

En general, con valores de TSH  $\geq 20$  µU/mL en sangre seca, el tratamiento debe iniciarse inmediatamente (o con una demora no superior a 24 horas), a la espera de los resultados de las pruebas hormonales en suero. Asimismo con valores en suero de TSH  $\geq 10$  mUI/L + FT4  $\leq 1$  ng/dL, también se iniciará el tratamiento inmediatamente, sin esperar los resultados complementarios.

**EN GENERAL, EL TRATAMIENTO DE LA SOSPECHA DE HC CONSTITUYE UNA URGENCIA.**

En caso de que el hipotiroidismo no sea debido a ectopia o agenesia, o no se pueda confirmar mediante gammagrafía tiroidea la existencia de una de éstas situaciones, es necesaria la reevaluación del paciente a los tres años de vida, edad en la que ya no hay riesgo de daño cerebral si se retira el tratamiento. Tras la reevaluación se establecerá el diagnóstico definitivo de hipotiroidismo permanente.