

Recién nacido varón de término, con 3.200 g de peso de nacimiento, sin antecedentes perinatales de importancia. En el control a los 15 días de vida se constata persistencia de ictericia detectada a los 4 días. Además notan flojera para mamar y que se enfria con facilidad.

Examen físico: temperatura rectal 36,7 °C, ictericia de cabeza, tronco y parte proximal de extremidades, fontanela posterior abierta, hernia umbilical, cierta hipotonía generalizada, testículos en escroto y pene pequeño.

En el tamiz neonatal se detecta una TSH de 10 uUI/ml . Se solicitan exámenes adicionales cuyos resultados son los siguientes:

| |
|-------------------------|
| TSH: 5 uUI/ml (< 20) |
| T4: 4 ug/dL (8-19) |
| T3: 70 ng/dL (90-300) |

1 ¿ Cuales son sus diagnósticos ?

| | |
|-----|-----------------------------|
| 67% | HIPOTIROIDISMO CONGENITO. |
| 17% | PANHIPOITUITARISMO ANTERIOR |
| 11% | HIPOTIROIDISMO ADQUIRIDO. |

| | |
|----|--|
| 6% | ICTERICIA HEMOLITICA DEL RECIEN NACIDO |
| 6% | SINDROME DE DOWN |

2 ¿ Cuales son los estudios adicionales de laboratorio requiere para fundamentar el diagnóstico ?

| | |
|-----|----------------------------|
| 22% | PERFIL TIROIDEO COMPLETO |
| 17% | ANTICUERPOS ANTI-TIROIDEOS |
| 11% | BH VSG |
| 11% | PERFIL HIPOFISIARIO |

| | |
|-----|------------------------------------|
| 11% | CARIOTIPO |
| 11% | METABOLISMO BASAL CON CALORIMETRIA |
| 6% | PERFIL DE ANEMIA HEMOLITICA |
| 6% | BIOPSIA ASPIRACION CON AGUJA FINA |



3 ¿ Cuales son los estudios adicionales de gabinete requiere para fundamentar el diagnóstico ?

| | |
|-----|--------------------|
| 56% | GAMAGRAMA TIROIDEO |
| 22% | ECOGRAFIA |
| 22% | TAC CRANEO |

| | |
|-----|---------------------------|
| 11% | ECG |
| 11% | RX CRANEO Y HUESOS LARGOS |

| DIAGNOSTICO | HIPOTIROIDISMO CONGENITO |
|--------------------------------|---|
| Definición | El hipotiroidismo congénito es una enfermedad frecuente (alrededor de 1:4000 recién nacidos vivos), poco sintomática y que sin un tratamiento temprano puede producir retardo mental. Es por estas características que se justifican los programas nacionales de tamizaje neonatal. La causa más frecuente y grave de hipotiroidismo congénito es la disgenesia tiroidea (hipo o aplasia tiroidea), por lo que por razones de costo-eficiencia la mayoría de los programas miden sólo TSH y no T4. En un niño con sospecha clínica de hipotiroidismo un tamizaje neonatal "normal" basado solo en TSH no descarta el diagnóstico. |
| Diagnóstico diferencial | El hipotiroidismo se cataloga como primario cuando la causa se encuentra en la glándula tiroidea; en estos casos se encuentra una TSH elevada. El hipotiroidismo se clasifica como central cuando el origen es secundario (hipofisiario) o terciario (hipotalámico). Los hipotiroidismos centrales característicamente tienen TSH baja. |
| Pronóstico | El hipotiroidismo central es mucho menos frecuente (alrededor de 1:100.000 recién nacidos vivos) y puede corresponder a déficit aislado de TSH o, más frecuentemente, a hipopituitarismo. Todo niño en quien se ha confirmado un hipotiroidismo central debe ser estudiado respecto de otras hormonas hipofisarias (GH, ACTH, ADH y prolactina). En el caso presentado, la presencia de pene pequeño hace sospechar la concomitancia de déficit de hormona de crecimiento |
| Referencia | http://escuela.med.puc.cl/publ/Boletin/Tiroidea/CasosClinicos.html |