

Primer caso de Hipotiroidismo Congénito detectado por el Protocolo para Seguimiento de Prematuros del ProDDEC



El Hipotiroidismo Congénito es la endocrinopatía más común. Es debido a la ausencia o disminución severa de hormonas tiroideas desde el nacimiento por la falta de la glándula tiroidea, o acción de hormonas tiroideas desde la vida fetal.

Es la causa más común de retardo mental prevenible mediante un diagnóstico temprano y un tratamiento oportuno. La falta de hormonas tiroideas produce en el Sistema Nervioso Central un retraso en la arborización dendrítica, vascularización, migración neuronal y maduración de las conexiones interneuronales que se traducen en lesiones irreversibles del tejido neuronal. A nivel sistémico interfiere en todos los procesos metabólicos

especialmente en el sistema óseo y por lo tanto en el crecimiento.

La mayoría de los recién nacidos afectados, durante los primeros días parecen normales debido a la protección relativa transitoria del paso transplacentario de hormonas maternas.

En Recién Nacidos prematuros y/o con retardo en el crecimiento al nacer, la determinación de TSH puede dar normal porque el eje Hipotálamo-Hipófisis-Tiroides está inmaduro y la TSH no responde al valor disminuido de T4. Se precisan algunas semanas para que este eje madure y sólo la repetición de la muestra para el screening detecta los casos positivos.

Por otra parte, entre las semanas 24 a 33 existe un aumento de T4 en útero debido a la maduración del Sistema Nervioso Central. Este incremento en su concentración inhibiría la elevación de TSH en el Recién Nacido Prematuro.

En el caso de embarazos gemelares, en los que podría haber un intercambio de sangre fetal, las pesquisas pueden arrojar resultados normales. La enfermedad va a manifestarse en forma posterior, por eso en todos los gemelares se debería solicitar una segunda muestra a los 20 días de edad, ya que la T4 aportada por el gemelo sano inhibe el aumento de la TSH en el gemelo afectado. Recién cuando desaparece el efecto de la T4 aportada, se expresa el aumento de la TSH en el gemelo hipotiroideo.

En 2008 se promulgaron las guías I/LA31-A Apéndices el Clinical and Laboratory Standards Institute (CLSI) que indican realizar una segunda muestra en todos estos casos.

Presentación del caso

Paciente femenino, Embarazo Gemelar, peso 2340 gramos, gestación 35 Semanas.

Lugar de nacimiento: Comodoro Rivadavia

Fecha de Nacimiento: 24-11-2015

Fecha Toma de Muestra: 26-11-2015

Fecha de recepción de la muestra para determinación de Screening: 2-12-2015

Resultado TSH en ProDDEC: 16.8 uU/mL (VR < 20 uU/mL)

Por ser prematuro, y siguiendo los protocolos para prematuros implementados por ProDDEC, se le solicita en el informe del resultado una segunda muestra tomada antes de los 20 días de edad.

La segunda determinación fue realizada por el Laboratorio de origen de la muestra, el día 21-12-15 sobre una muestra de suero, obteniéndose un valor de 412.28 uU/mL.

El paciente entra en tratamiento médico el día 23-12-15.

El hermano gemelo presentó los siguientes valores:

2-12-2015: TSH: 7.8 Uu/mL

21-12-2015: TSH: 2.24 Uu/mL

Discusión

Las determinaciones de Screening Neonatal deben tomarse como tal y continuar con la búsqueda y sospecha de una posible patología especialmente en el caso de Recién nacidos pretérmino.

Enfermedades inaparentes y asintomáticas al momento del nacimiento deben ser sospechadas para asegurar la calidad de vida del neonato.

Se observa la importancia de contar con datos completos del paciente al momento de realizar estas determinaciones.

ProDDEC interviene en la salud de recién nacidos de todo el país desde la primera gota de sangre seca hasta el seguimiento y tratamiento de su condición.

Dr. Niels Suldrup

Dra. Natalia Césari

ProDDEC

Programa de Detección y Diagnóstico
de Enfermedades Congénitas

IACA Laboratorios