

Enviados por los inscritos al Curso de Actualización

01

Resistencia a hormonas tiroideas

M. Aránzazu Escribano Muñoz.
Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.
El Palmar. Murcia.

Antecedentes:

Abuela paterna bocio hipotiroideo, tiroidectomizada; prima hermana en rama paterna hipotiroidismo no autoinmune diagnosticado a los 10 años; prima lejana en rama paterna hipotiroidismo congénito con tiroides sublingual.

Caso clínico:

Varón que ingresó en Neonatología por Taquipnea transitoria e ictericia no inmune, detectándose en el cribado neonatal TSH 524,23 μ UI/ml, T4L 2,32 μ g/100ml.

Diagnosticado de hipotiroidismo congénito, inició tratamiento sustitutivo el 10º día de vida. Ecografía tiroidea: ausencia de glándula, gammagrafía tiroidea: hipocaptación generalizada que no permite visualizar la glándula. Durante el seguimiento constatamos que los valores de TSH no se normalizaban a pesar de tener cifras de T4L en rango medio alto de la normalidad. Adjuntamos tabla con los algunos de los controles más representativos en consulta.

Se han repetido gammagrafía tiroidea y ecografía sin conseguir ver restos tiroideos. TSH de los padres normal.

Ante la sospecha de alteración del receptor de TSH, en noviembre de 2011 se cursó estudio genético molecular. Hasta la fecha no se ha detectado alteración que justifique el fenotipo (presenta polimorfismo D727E (rs1991517SNP) en el exón 10 del gen TSHR, no patogénico), pero aproximadamente en

Fecha	T4L (ng/dl)	TSH (μ UI/ml)	Tto (μ g/kg/día)	Otros
14/08/08 (Cribado neonatal)	2,32 μ g/100ml	524,23	Inicia al 10º día de vida.	Ecografía tiroidea: no se ve glándula.
19/09/08	2,28	0,688	7	
11/11/08	1,6	29,08	5	Gammagrafía: hipocaptación generalizada que no permite ver lóbulos tiroideos.
18/12/08	3,18	0,081	8,3	Clínica hipert., bajamos dosis.
17/02/09	2,06	0,4	4,7	
22/05/09	1,38	83,14	3,2	
05/07/09	1,53	3,94	4,4	
08/10/09	1,63	9,29	4,4	
21/12/09	1,96	10,18	5,88	
06/07/10	1,47	>100	4,1 (37,5 μ g/día)	Asintomático.
19/08/10	1,43	67,5	5,5 (50 μ g/día)	Ecografía tiroides***: atrofia/hipoplasia tiroides.
28/09/10	2,06	4,7	7,9 (75 μ g/día)	Clínica hiper, bajamos dosis.
03/10/11	1,95	20,78	4,1 (50 μ g/día)	Tiroglobulina 4,1ng/ml Solicitamos estudio genético
24/01/12	1,38	>100	2,79	Gammagrafía tiroides: igual a la previa, no ven glándula.
04/06/12	1,34	164,3	2,9	T3L 3,5pg/ml Asintomático
11/03/13	2,39	10,69	3,7 (50/75 días alternos)	Clínica hiper leve, bajan dosis
10/06/13	1,47	107,3	2,9 (50 μ g/día)	Se recibe genética TSHR (05/07/13): polimorfismo no patogénico
03/04/14	1,81	45,36	3,2	Ecografía: no se ve glándula en su localización habitual. Clínica de hiper, bajo dosis. TSH madre: 0,59mUI/L, padre: 1,027mUI/L
07/08/14	1,17	145,0	2,5 (50 μ g/día)	Tiroglobulina 0,2ng/ml, T3L 3,1pg/ml.

el 15% de los casos de resistencia esto no se consigue. Continúa en estudio por parte de INGEMM.

Discusión:

La unión de valores inapropiadamente elevados de TSH con cifras de T4L en rango normal-alto son características de las alteraciones en el receptor de TSH a nivel hipofisario, pero la ausencia de glándula tiroidea junto con valores inicialmente bajos y después indetectables de tiroglobulina hacen sospechar que también existía resistencia a este nivel. Dado que el paciente sí muestra clínica de hipertiroidismo cuando los valores de T4L están elevados, sospechamos que el defecto molecular que presenta, pendiente de filiar, tiene una expresión variable en los distintos tejidos, con resistencia a nivel central y tiroideo, pero no en otros tejidos periféricos.

02 Síndrome de resistencia a hormonas tiroideas con estudio genético-molecular negativo

*Pilar Ruiz-Cuevas.
Hospital Universitario de Girona Dr. Josep Trueta.
Girona.*

Objetivos del estudio:

Niña de 5 años de edad remitida por detectarse elevación de las hormonas tiroideas en analítica realizada para estudio de obesidad. No otra sintomatología acompañante.
Antecedentes patológicos: cribado neonatal normal. Resto sin interés.
Antecedentes familiares: Padre y abuela paterna (éxitus): hipertiroidismo.
Exploración física: Peso 25 Kg (1,6DE). Talla 107 cm (-0,96 DS). IMC 22 (+3 DS). TA: 108/73. FC 79x No bocio. Resto exploración normal.

Material y métodos:

Se realiza analítica con estudio de la función tiroidea a la niña, al hermano y al padre (Tabla 1). La ecografía cervical mostró en los 3 casos una glándula tiroidea de tamaño y ecoestructura normales.

Resultados:

Ante el diagnóstico de Síndrome de Resistencia a Hormonas Tiroideas (SRHT) contactamos con el

Laboratorio de tiroides del Instituto de genética médica y molecular del Hospital de La Paz (INGEMM) para realizar el análisis genético. No se ha localizado ninguna de las mutaciones actualmente descritas en el gen que codifica el receptor β de la hormona tiroidea (THR β). Están pendientes de estudio de arrays para ver si tienen una delección monoalélica del gen no detectada por PCR y secuenciación directa y de valorar el estudio de otros genes.

Conclusiones:

El SRHT se transmite generalmente por herencia autosómica dominante aunque se han descrito casos de herencia autosómica recesiva y esporádicos.

Ante la sospecha de SRHT hay que realizar el estudio genético-molecular para localizar la mutación responsable, que en un 80% de los casos se localiza en los exones 7-10 del gen THR β localizado en el cromosoma 3. El 20% de los casos restantes pueden ser debidos a alteraciones en los genes que codifican el transporte de hormona tiroideas o cofactores relacionados con sus vías metabólicas.

03 Hipotiroidismo central de etiología incierta

*Carolina Bezanilla López.
Hospital Universitario Fundación Alcorcón.
Alcorcón. Madrid.*

Niña de 6,3 años, remitida a la consulta a los 3,4 años por hipotiroxinemia (TSH 1,77 μ U/ml VN 0,45 - 3,6; T4I 0,74 ng/dl VN 0,78 - 2,1) detectada en el estudio de microcefalia y trastorno del lenguaje expresivo.

Sin antecedentes personales de interés, buena curva estatura-ponderal y adecuado desarrollo psicomotor excepto el trastorno del lenguaje referido.

Segunda hija de padres sanos no consanguíneos. Sin antecedentes familiares de trastornos tiroideos (Madre TSH 1,14 μ U/ml T4 libre 1,09 ng/dl Padre TSH 1,29 μ U/ml T4 libre 1,09 ng/dl)

Exploración física Peso: 18,5 kg (DE 1,45), Talla: 101,5 cm (DE 0,97). IMC: 17,96 (DE 1,19). Resto sin interés.

Los controles analíticos seriados confirman el diag-

Tabla 1: Función tiroidea

	TSH (mUI/ml)	T4 (μ g/dl)	T4L (pg/ml)	T3 (ng/ml)	T3L (pg/ml)	TSI (mU/ml)	TG (ng/ml)	Anti-TG (UI/ml)	Anti-TPO (UI/ml)
Caso 1	8,78 \uparrow	14,4 \uparrow	1,04	1,82	5,43 \uparrow	<5,0	19,5	<20,0	<10,0
Caso 2 (Hermano)	8,68 \uparrow	8,52	1,05	1,38	5,92 \uparrow	<5,0	9,4	<20,0	<10,0
Caso 3 (Padre)	2,07		2,12 \uparrow		3,57	<5,0		<20,0	<10,0

TG: tiroglobulina , Anti-TG: anticuerpos antitiroglobulina , Anti-TPO: anticuerpos antiperoxidasa

nóstico (TSH 1,77 μ U/ml T4L 0,74 ng/dl; TSH 0,87 μ U/ml T4L 0,72 ng/dl) iniciándose tratamiento con levotiroxina normalizándose los valores de T4L. Resto de ejes hipotálamo-hipofisario normales

Con objeto de localizar el origen del trastorno (hipotalámico vs hipofisario), se realiza a los 4.10 años el test largo de TRH (ver tabla) que no ha permitido etiquetar con certeza el origen del trastorno y se solicita estudio genético a la niña y a sus progenitores sin haber obtenido resultado positivo en los genes estudiados: TRH, RTRH, TSHB, Nur77 y exón 43 de MED12.

Evolutivamente presenta buen desarrollo ponderoestatural y psicomotor excepto un déficit de atención e hiperactividad, sin precisar incremento de dosis de tiroxina. Por ello, y para valorar una posible transitoriedad, a los 5,7 años se retira el tratamiento. Inicialmente, mantiene buenas cifras de T4L apareciendo una lenta caída de los mismos a partir del 6 mes (T4L 1,05 ng/dl; T4L 0,99 ng/dl; T4L 0,89 ng/dl) replanteándonos reintroducir el tratamiento Presentamos un caso de hipotiroidismo central aislado de diagnóstico tardío con buena respuesta al tratamiento en el que ningún estudio aún ha permitido etiquetar su origen.

TIEMPOS	TSH (U ui/ml)	T4L (ng/dl)	T3L (pg/ml)	TSH/T4L	TSH/T3L
0'	2.9	0.95	3.18	3.05	0.91
15'	24.05	1.00			
30'	23.82	0.99			
45'	16.85	0.93			
60'	9.74	0.99			
120'	5.99	1.08			
180'	3.08	1.00	3.8	3.08	3.08

04

Enoftalmos y exoftalmos. Enfermedad de Graves

Maite Echeverría Fernández.
Hospital Universitario Rey Juan Carlos.
Móstoles. Madrid.

Objetivo:

Descripción de un caso de un niño con un enoftalmos derecho secundario a un síndrome del seno silente (SSS) por una oftalmopatía de Graves.

Caso clínico:

Paciente varón de 7 años que tras cuadro catarral presenta exoftalmos izquierdo progresivo. No presentó fiebre, ni cambios de carácter.

Exploración física: exoftalmos izquierdo (Hendidura palpebral OD 8 mm, OI 12 mm. Oftalmómetro: OD 14 mm OI 18 mm). No presenta diplopía en ninguna posición de la mirada ni limitaciones.

RMN: engrosamiento mucoperiostico circunferencial del antro maxilar derecho con obliteración del complejo osteomeatal y ocupación completa del seno. Disminución del tamaño del seno maxilar derecho con descenso del suelo de la órbita derecha. Hallazgos compatibles con síndrome del seno silente derecho, sin alteraciones en órbita izquierda. Se realizó cirugía endoscópica a través de una meatotomía sinusal para abrir el seno maxilar a la cavidad nasal.

A los 3 meses de la cirugía el paciente acude nuevamente por exoftalmos progresivo de ojo izquierdo con apertura del mismo al dormir. Refiere estar clínicamente asintomático.

Exploración física: Exoftalmos izquierdo (Oftalmómetro: OD 16 mm OI 20 mm) con retracción palpebral superior izquierda. No dolor con los MOE. Movimientos en rueda dentada no acompasados. No bocio

Analítica: TSH <0,008 mUI/ml (N: 0,35-5,50) T4L: 2,18 ng/dl (N: 0,78-1,53) T3L: 8,28 pg/ml (N 2,3-4,2) TSI 4,75 UI/ml (N<1) Anti TPO y TG negativos confirmándose una Enfermedad de Graves

Conclusión:

El SSS se ha descrito como un síndrome que comienza en la edad adulta y se caracteriza por un enoftalmos progresivo debido al colapso de parte o de la totalidad de las paredes del seno maxilar. Suele ser secundario a una sinusitis crónica, fractura del suelo orbitario u oftalmopatía de Graves. Dada la rareza de este síndrome en un niño, su presencia obliga a descartar una enfermedad de Graves.



05 Hipotiroidismo hipofisario

Diego de Sotto Esteban.
Hospital Son Espases.
Palma de Mallorca. Baleares.

Objetivo:

Describir un caso de hipotiroidismo central dado que los mismos escapan a nuestro programa de despistaje de hipotiroidismo congénito.

Material y métodos:

Mujer de dos y cuatro meses de edad en la que en estudio de cuadro de retraso global del desarrollo, episodios paroxísticos y rasgos dismórficos en los que se detectan resultados bioquímicos compatibles con hipotiroidismo central (TSH 0,98 μ UI/ml y T4l 0,81 ng/dl). Gestación controlada sin incidencias, parto eutócico término, Apgar 8-9, ph cordón 7,24, peso 2375, longitud 46 cm y p. cef 32,5 cm. Ingreso neonatal diez días por hiperbilirrubinemia isoimmune anti-A y bajo peso (niveles máximos bilirrubina de 17,3 mg/dl). Despistaje metabopatías negativo. Desarrollo psicomotor lento y con retraso. Padres de origen búlgaro, sanos, tallas normales.

Exploración en la que destaca facies peculiar con epicantus, hipertelorismo, estrabismo bilateral, frente amplia, aspecto microcefálico y retraso psicomotor leve-moderado y antropometría con peso 12,5 kg (-0,58 DE), talla 96 cm (+1,12 DE), P. cef. 46 cm (-2,13 DE) y Tanner I B1P1A1.

Resultados:

Valoración hormonal basal con TSH 0,04 μ UI/ml, T4l 0,65 ng/dl, resto de parámetros normales (IGF1, prolactina, ACTH-cortisol, gonadotrofinas) Test de estímulo con TRH: 0,01-0,042-0,031-0,22-0,12-0,08 (hipotiroidismo hipofisario) Estudios genéticos: cariotipo 46 XX femenino normal, del 22q1 y TRH-R, subunidad beta-TSH normal. RM craneal con signos de atrofia cerebral e hipoplasia segmento del istmo del cuerpo caloso. Tratamiento con tiroxina con dosis en torno a 1-2 μ g/kg/día y anticomiciales por epilepsia añadida.

Conclusiones:

Se debe mantener un alto índice de sospecha de

hipotiroidismo central pues escapa a nuestro programa de metabopatías basado en la determinación de TSH.

06 Hipotiroidismo congénito. La importancia del seguimiento

Gertrudis Martí.
Hospital Sant Joan.
Manresa. Barcelona.

Objetivo:

El hipotiroidismo congénito precisa la cumplimentación estricta del tratamiento sustitutivo. La monitorización permite corregir alteraciones no sospechadas.

Material y métodos:

Niña de 3 años y 7 meses de origen marroquí remitida por su Pediatra por hipotiroidismo congénito controlado en otro centro (Gammagrafía 99mTc neonatal: no captación tiroidal, atiroidismo). Tras cambio de domicilio y meses sin control refiere tratamiento con 75 mcg/día de levotiroxina. No antecedentes perinatales a destacar. Desarrollo psicomotor adecuado. No antecedentes patológicos. Dificultad idiomática. A/S; TSH 25,03 μ UI/ml; T4 libre 0,78 ng/dl, se aumenta dosis a 100 μ g/día. Eco tiroides: LTD 5 x 3 mm, LTI 5 x 3 mm.

Durante su seguimiento nos hemos encontrado con diversas dificultades; dudosa adherencia al tratamiento, no realización de controles analíticos, no presencia en las visitas, dificultad de comprensión de la importancia del tratamiento. En la tabla 1 se exponen los valores obtenidos durante su seguimiento y las diversas incidencias que se han ido solventando. La edad de la paciente ha permitido que no conlleven secuelas importantes A los 8 años y 8 meses TSH 17,7 μ UI/ml T4 libre 1,12 ng/dl. Se programa test de Perclorato en Hospital de referencia realizándose en su lugar una gammagrafía. Pre gamma: TSH 406,6 μ UI/ml T4 libre 0,0 ng/dl. Post gamma TSH 46,5 μ UI/ml T4 libre 0,5 ng/dl. Se mantiene 100 mcg/día. Gammagrafía I123 no captación tiroidal ni orto ni ectópica.

Edad	3a + 8m	4a + 1m	5a + 9m	5a + 10m	6a + 2 m	6a + 10m	7a + 1 m	7a + 2 m	7a + 6 m	7a + 8 m	8a	8a + 1m	8 a + 3m
TSH μ UI/ml (0,3-5,0)	0,07	0,12	214,49	0,19	0,67	5,5	19,9	0,9	2,77	4,66	0,04	0,09	1,05
FT4 ng/dl (0,57-1,7)	1,13	1,7	0,59	1,62	0,94	1,09	0,79	1,11	1,49	1,19	1,69	1,07	1,3
T3 libre pg/ml (2,39-3,9)	3,5	4,4		4,12							4,7	3,2	
Dosis μ g/Kg/d	4,4	4	¿? μ g/d	100 μ g/d	75 μ g/d	75 μ g/d	¿? μ g/d	75 μ g/d	75 μ g/d	75 μ g/d	200 μ g/d	100 μ g/d	75 μ g/d
			*					**			***		

* Posible falta de adherencia al tratamiento y no acude a visitas programadas

** Viaje a Marruecos

*** Error en dosificación

Resultados y conclusiones:

Destacar la importancia del seguimiento de los pacientes afectos de hipotiroidismo congénito a pesar de las circunstancias y la ausencia de sintomatología grave a mayor edad que hace que resten importancia. Intentar llegar en nuestro caso a un diagnóstico final, posiblemente una dishormonogénesis.

07

Disgenesia tiroidea con diagnóstico tardío

*M^a Victoria Borrás Pérez.
Hospital General de Granollers.
Granollers. Barcelona.*

La disgenesia del tiroides es una de las causas más frecuentes de hipotiroidismo congénito. Desde la introducción del cribado neonatal el diagnóstico se realiza dentro de los primeros días de vida. Con el inicio precoz del tratamiento ha desaparecido prácticamente el retraso psicomotor asociado a estos pacientes. Se presenta el caso de una niña de 9 años diagnosticada de disgenesia tiroidea de forma tardía, a través de una analítica casual.

Paciente de 9 años remitida a la consulta de endocrino infantil por elevación de la TSH con T4 L normal. Analítica realizada dentro del estudio de hiperlipemia familiar. No antecedentes familiares de interés. Nacida a las 41 semanas de gestación. Peso y longitud al nacer en P50. Cribado neonatal normal. Diagnosticada de TDH a los 7 años recibe tratamiento con metilfenidato. La madre refiere buen rendimiento escolar.

Exploración física: Fenotipo normal. Talla en P75-90. Peso en P90-97. No bocio. Asintomática. Analítica: estudio de lípidos normal. TSH: 18 μ U/ml (0,25-4,3) T4L: 1 ng/dl (0,7-1,85) Anticuerpos TPO negativos. Ecografía tiroidea: ausencia de glándula tiroidea.

Con el diagnóstico de hipotiroidismo subclínico se inicia tratamiento con tiroxina a dosis de 2 μ /kg /día. Se realiza gammagrafía tiroidea (tras retirar tiroxina 4 semanas) evidenciando glándula sublingual.

Se presenta el caso dada la peculiaridad del diagnóstico de hipotiroidismo congénito por disgenesia tiroidea (tiroides sublingual) que pasó desapercibido (falso negativo del cribado neonatal) hasta los 9 años y fue descubierto de forma casual.

08

Hipertiroidismo neonatal transitorio en hija de madre con enfermedad de Graves-Basedow y mala cumplimentación terapéutica

*Inés Costa Alcácer.
Hospital de Manises.
Valencia.*

El hipertiroidismo congénito transitorio es una entidad infrecuente (1/25.000 niños); afecta al 2% de hijos de madres con EGB. Es debido al paso transplacentario de anticuerpos estimuladores del receptor de TSH.

Descripción:

Neonato de 12 días que ingresa por sospecha de hipertiroidismo.

Hija de madre diagnosticada 2 años antes de EGB; tratamiento con propiltiouracilo con mala cumplimentación. Controles hormonales: Semana 24: TSH 0,007 mU/mL (VN 0,35-5,5); T4L 3,01 ng/dl (VN 0,8-1,7); semana 28: TSH 0,004 mU/mL; T4L 2,3 ng/dl; TSI= 18,2 mUI/mL (VN < 1,22 mUI/mL). Semana 37: TSH (0,005 mUI/ml) T4L 0,98 ng/dl; TSI 6,1 mU/ml. Ecografías normales.

EG 37+3 semanas. PN 2200 g (-1,71 SDS); LN 43 cm (-2,82 SDS); PC 32 cm (-1,95 SDS).

Alta de maternidad al 4º día, cifras normales de hormonas tiroideas. A las 48 h tras el alta, asintomática, con TSH 0,33 mUI/ml y T4L 1,62 ng/dl.

Nuevo control a los 12 días: presenta irritabilidad; buen apetito y ganancia ponderal; taquicardia de 180; moderado exoftalmos sin bocio. Análisis: TSH 0,044 mUI/ml; T4L 2,12 ng/dl; TSI 13,7 UI/l. Ecografía de tiroides normal. Se inicia tratamiento con lugal al 10% (2-1-2 gotas/día), propiltiouracilo (6 mg/kg/día) y propranolol (1,2 mg/kg/día). Desaparición progresiva de la irritabilidad y taquicardia, descenso de T4L y aumento de TSH. A partir del 9º día, disminución paulatina de dosis, hasta su supresión al mes y 1 semana de vida con valores de TSH= 1,9 mUI/ml y T4L 0,85 ng/dl.

Controles de función tiroidea en los meses siguientes normales.

Conclusiones:

El correcto control y tratamiento del hipertiroidismo en las gestantes es esencial para evitar repercusiones en el desarrollo fetal y complicaciones en el RN. Las manifestaciones de hipertiroidismo pueden aparecer a lo largo de las primeras semanas, por lo que el seguimiento de estos niños debe prolongarse después del alta.

Caso clínico de hipotiroidismo congénito

*Pilar Pérez Yuste.
Hospital Marina Baixa.
Villajoyosa. Alicante.*

Neonato varón que en cribado metabólico neonatal presenta TSH= 9,8 µUI/ml.

1ª determinación en suero (13 días): TSH= 21,21 µUI/ml, T4L= 0,95 ng/dl.

2ª (15 días): TSH= 14,02 µUI/ml, T4L= 0,82 ng/dl.

Antecedentes personales:

1ª gestación. TSH: 2,99 µUI/ml. Yodocefal, no otras fuentes de yodo. Parto 38 semanas, cesárea, desinfección con clorhexidina.

APGAR: 9/10, PN: 2.380 g (-1,9 DE). L: 47 cm (-1,47 DE). PC: 33 cm (-0,61 DE). Ictericia fisiológica. No aplicación tópica de Betadine.

Antecedentes familiares: Ambos padres T4L y TSH normales. Talla diana: 170,1 (P 13; - 1,13 DE).

Abuela materna: DM 2. Tía-abuela materna: hipotiroidismo autoinmune, trastorno psiquiátrico.

Por imposibilidad de completar estudio en siguientes días, decidimos iniciar tratamiento: L-Tiroxina 25µg/día (peso 2.790gr).

Tras 3 días de tratamiento: TSH:8,9 µUI/ml, T4L:1,1 ng/dl. AMA y ATA negativos, Tiroglobulina: 80 ng/ml (1-48). Iodo en orina: 512 µg/L, informado un mes mas tarde, no encontramos explicación para esta cifra elevada.

Ecografía tiroidea: hipoplasia leve.

Tras 10 días de tratamiento, TSH: 4,92 µUI/ml. T4L: 1,08 ng/dl.

Evolución:

Esporádicamente presenta TSH elevadas: 6,65-8,17-6,35.

Informe psicopedagógico a la edad de 27 meses: edad de desarrollo global: 22 meses y 7 días. Cociente global de desarrollo: 81.

REEVALUACIÓN a los 3 años:

- Gammagrafía tiroidea:

Glándula tiroidea en posición anterocervical de morfología normal.

Distribución del trazador homogénea en ambos lóbulos.

No se realiza test de Perclorato.

- Analítica previa a suspensión tratamiento: TSH:2,27 µUI/ml. T4L:1,08 ng/dl. Tiroglobulina: 25,7 ng/ml.

Tras gammagrafía: T4L:0,71ng/dl.TSH: 22,82 µUI/ml. Tiroglobulina: 73,5 ng/ml.

- Ecografía tiroidea: hipoplasia.

- Pendiente resultado estudio genético (Receptor TSH, PAX8).

Se pauta nuevamente L-Tiroxina (3,2µg/kg/día).

Conclusiones:

- El despistaje neonatal con umbral TSH= 10µUI/ml puede NO identificar hipotiroidismos leves permanentes.

- El manejo de casos con TSH en suero= 6-20 µUI/ml dependerá de la T4L, las pruebas de imagen y el consenso con la familia. Siendo una opción iniciar tratamiento y reevaluar a los tres años.

10**Hipotiroidismo congénito transitorio autoinmune: a propósito de dos hermanas**

*Manuel Carranz Ferrer.
Hospital Nostra Senyora de Meritxell.
Escaldes (Andorra).*

El hipotiroidismo congénito transitorio, por paso transplacentario de anticuerpos bloqueantes, puede ocurrir en recién nacidos de madre con enfermedad tiroidea autoinmune y representa aproximadamente un 10% de los hipotiroidismos congénitos.

Caso 1

Mujer de 20 con diagnóstico de hipotiroidismo congénito por dishormonogénesis, en sustitución con LT4 desde los 14 días de vida (dosis: 3,7 µg/Kg/día). Valores iniciales: TSH: 201 µUI/ml (0,4-4), T3: 193 ng/dl (105-269), T4: 9,3 µg/dl (7,2-16,6), tiroglobulina: 113,5 ng/ml (0-55), ECO tiroidea normal. Control función tiroidea, desarrollo psicomotor y pondoestatural normales. Reevaluación a los 3 años, manteniendo función tiroidea normalizada sin tratamiento hasta la actualidad.

Embarazo normal. Parto distócico (40+5 s). PRN: 3.110 g. TRN: 49 cm. PCRN: 36 cm. Lactancia materna 2 meses. Primera hija de padres sanos.

Caso 2

Mujer de 22 días remitida por sospecha de hipotiroidismo congénito (TSH de 32,1 µUI/ml en papel de filtro). Clínicamente normal. Peso: 3.750 gr. Talla: 53 cm. PC: 36,5 cm. Confirmación bioquímica con TSH: 75,42 µUI/ml (0,4-4), T4L: 15 pg/ml (11,3-25,5), ECO tiroidea normal. Iniciamos tratamiento sustitutivo con LT4 (10 µg/kg/día).

Embarazo-parto normales (41s). PRN: 3.290 g. TRN: 50 cm. PCRN: 34,5 cm. Lactancia materna.

Segunda hija de padres sanos. Hermana de 7 años hipotiroidismo congénito transitorio. Ac. Anti TPO y tiroglobulina positivos, iniciándose además estudio tiroideo a la madre confirmando la existencia de un hipotiroidismo subclínico autoinmune: TSH: 82,1 µUI/ml (0,49-4,67), T3L: 2,49 pg/ml (1,71-3,72), T4L: 0,9 ng/dl (0,7-1,8), Ac. Anti TPO y tiroglobulina positivos. ECO tiroidea compatible con tiroiditis.

Conclusiones

Este diagnóstico debe ser considerado ante un hipotiroidismo congénito con tiroides in situ y, sobre todo, si hay más de un bebé nacido de la misma madre y diagnosticado de hipotiroidismo primario. Advertir de la importancia del seguimiento tiroideo de la embarazada por las implicaciones que puede tener sobre el feto y recién nacido.

11

Gestación múltiple y prematuridad: alto riesgo de hipotiroidismo

*Amparo González Vergaz.
Hospital Universitario Severo Ochoa.
Leganés. Madrid.*

Introducción:

El cribado neonatal entre la segunda y cuarta semana está indicado en pacientes prematuros. El riesgo de hipotiroidismo congénito es mayor en gestaciones múltiples. Presentamos el caso de dos gemelas con estas características y evolución similar.

Caso clínico:

Gestación gemelar monocorial-biamniótica, hijas de madre sin enfermedad tiroidea, nacidas por cesárea a las 26+3 semanas.

Antropometría: Primera gemela peso de 790 g (p25-50) y longitud de 33 cm (p25) segunda gemela 890 g (p50-75) y 34 cm (p25-50). Ingresaron en Unidad Neonatal con patología propia de la prematuridad. El cribado neonatal fue normal a los 2 y 9 días de vida.

Se realiza nuevo control de TSH a los 16 días de vida

1ª gemela: TSH 58,9 µU/ml y T4 libre 0,62 ng/dl 2ª gemela: TSH 49,87 µU/ml y T4 libre 0,91 ng/dl, por lo que inician tratamiento sustitutivo a 14 mg/kg/día normalizando función tiroidea tras 11 días con controles de TSH y T4 libre dentro de la normalidad con tratamiento.

A los 3 años se suspende el tratamiento y se realiza gammagrafía tiroidea detectando glándula in situ con tamaño y captación normal. Ambas presentan hipofunción tiroidea en los controles realizados precisando tratamiento sustitutivo hasta la actualidad. Actualmente presentan talla en -2,3 y -1,86 DS respectivamente en contexto de talla baja familiar. Desarrollo psicomotor normal. Pendiente el resultado del estudio genético.

Conclusión:

Siendo mayor el riesgo de hipotiroidismo congénito en gemelos, éstos en su mayoría son discordantes en su presentación. La realización del control por la prematuridad asociada entre las dos y cua-

tro semanas de vida postnatal permitió diagnosticar hipotiroidismo congénito primario permanente y tratar precozmente a ambas hermanas que han presentado una evolución similar. La etiología sigue sin filiarse.

12

Bocio congénito e hipotiroidismo neonatal en recién nacido prematuro no diagnosticado en etapa fetal

*Rebeca Barriga Buján.
Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña
(Hospital Materno-Infantil Teresa Herrera).
A Coruña.*

Introducción

El hipotiroidismo congénito es la endocrinopatía más frecuente en el recién nacido (RN). La causa más frecuente son las disgenesias, seguido de las dishormonogénesis, que generalmente dan lugar a formas más severas de hipotiroidismo y en algunos casos, bocio congénito.

La introducción del cribado neonatal ha permitido el diagnóstico y tratamiento precoz congénito evitando casos de retraso mental severo.

Caso clínico

Recién nacido prematuro de 30+1 semanas de gestación con peso de 1.640 kg. Al nacimiento se evidencia una masa cervical homogénea, gomosa y bilobulada, macroglosia y aspecto mixedematoso. Puntuación en la escala de Letarte de 4,2 puntos. Presenta dificultad respiratoria sin alteraciones radiológicas significativas requiriendo intubación orotraqueal y ventilación mecánica. En la ecografía cervical se objetiva un agrandamiento tiroideo difuso, homogéneo, con presencia de algún nódulo isoecoico con respecto al resto del parénquima. LTI de 2,3+2,1 cm, istmo de 1,2 cm y LTD de 2,6 x 2,3 cm. El estudio de la función tiroidea se muestra en la tabla adjunta. Se inicia tratamiento con levotiroxina 15 µg/kg/día.

A las 72 horas de vida se objetiva normalización del valor de T4 libre, y posteriormente, normalización de T3 libre y descenso progresivo de TSH. Clínicamente presenta desaparición progresiva del mixedema, la macroglosia y el bocio, que correlaciona con mejoría respiratoria

El estudio de función tiroidea de la madre en las primeras 24 horas post-parto fue normal.

Discusión

El bocio es una forma de presentación del hipotiroidismo congénito, pudiendo comprometer la permeabilidad de la vía aérea en el recién nacido.

Valores de referencia	TSH	T3 libre	T4 libre	Tiroglobulina	Ac antitiroideos
	0.35-5.5 mcU/mL	2.2-4.7 pg/mL	0.75-1.86 ng/mL	<50	
1º 24 horas de vida	109.87 mcU/mL	6 pg/mL	0.3 ng/mL	>300	Negativos
48-72 horas de vida		4.71	0.99		
12 días de vida	0.31	3.4	2.6		

El bocio, junto al valor elevado de tiroglobulina nos orienta hacia una dishormonogénesis. Esta forma de presentación tan evidente facilita la instauración precoz del tratamiento, permitiendo una mejoría en el pronóstico a largo plazo así como la recuperación del cuadro agudo al disminuir el bocio, el mixedema y la macroglosia que potencialmente comprometen la vía aérea.

13 Enfermedad tiroidea autoinmune y enfermedad celiaca

*Cristina Naranjo González.
Hospital Marqués de Valdecilla.
Santander.*

Objetivo:

Describir un caso clínico de Tiroiditis de inicio en la primera infancia y Enfermedad Celiaca (EC).

Caso clínico:

Paciente de 4.5 años remitida por Bocio y peor rendimiento escolar, falta de atención y estreñimiento. En analítica T4L 0,5 ng/dl, TSH 71,5 mUI/L, Anticuerpos anti-tiroglobulina 81,4 UI/ml y Anti-TPO 589 UI/ml.

Antecedentes personales: Sin interés. Antecedentes familiares: Abuelo paterno DM1.

Primera visita: EC 4,5 años. Peso 21 kg, talla 113,8 cm (p>97), Peso/talla 102%. Bocio, se palpa glándula tiroidea aumentada 1-2 veces su tamaño de consistencia heterogénea. Resto exploración normal.

Ecografía tiroidea: Glándula aumentada de tamaño con vascularización incrementada. Gammagrafía: Tiroides normofuncionante.

Evolución: Inició tratamiento sustitutivo con hormonas tiroideas en la primera visita, presentando mejoría clínica y analítica. Aumento progresivo de dosis hasta máximo 2,5 µg/kg con 13,2 años. A los 14.3 años descienden necesidades hasta 1,5 µg/kg al alta.

A los 5,6 años presenta estreñimiento y anemia ferropénica. Realizados anticuerpos antiglutén positivos, es remitida a Digestivo Infantil que diagnostica de EC. Tras 8 meses con dieta sin gluten marcadores inmunológicos negativos.

Solicitados anticuerpos anticélula β-pancreática negativos. Haplotipo HLA-II DQ2/DQ7.

Evolución anticuerpos tiroideos: Valores máximos al diagnóstico (Anti-TPO 589 UI/ml), descendiendo progresivamente hasta negativizarse a los 18 años. Evolución Bocio: Mantiene aumento de glándula tiroidea hasta los 18 años.

Último control: EC 18,8 años, Talla 173,4 cm (SDS 1,55), Peso 64,9 kg, IMC 21,58. TSH 6,08 mUI/L, T4L 1,36 ng/ml. No bocio. Tratamiento con Levotiroxina 100 µg/día. Pasa a Endocrinología adultos.

Conclusión:

La prevalencia de EC en pacientes con enfermedad tiroidea autoinmune es del 3-5 %; y la frecuencia de enfermedad tiroidea autoinmune en pacientes con EC del 5-20 %.

Parece recomendable realizar cribado de EC en pacientes con enfermedad tiroidea autoinmune, y valorar función tiroidea y anticuerpos anti-tiroideos en los pacientes con EC.

14 Resistencia a las hormonas tiroideas en la edad pediátrica

*Amaya Blanco Barrio.
Hospital Universitario de Burgos.
Burgos.*

Introducción:

El síndrome de resistencia a las hormonas tiroideas (RHT) se caracteriza por cifras elevadas de hormonas tiroideas junto con niveles de TSH no suprimidos. Es una alteración muy poco frecuente, de herencia A.D., debido a una mutación en el receptor Beta de las hormonas tiroideas (THRB) en más del 85 % de los casos.

Caso clínico:

Niña de 4 años y medio derivada desde Pediatría general, por hallazgo casual de T4 libre 2,9 ng/dl (rango normal: y TSH 8,75 µU/ml, con autoinmunidad negativa.

A la exploración detectamos bocio grado IA, sin otros síntomas/signos de hipertiroidismo.

Como antecedente destacable, la madre es seguida en A.P. por hipertiroidismo sin tratamiento.

Se confirma en un 2º control la elevación de las cifras de T4 libre y TSH, así como el tamaño aumen-

tado del tiroides mediante ecografía y gammagrafía tiroideas.

Solicitamos el estudio genético del gen THRB (secuenciación de los exones 7-10), hallándose la mutación patogénica p.R243Q. en heterocigosis en el caso índice. A posteriori, se objetiva la misma mutación del gen THRB en la madre y sus dos hermanos.

La evolución de nuestra paciente es óptima, con disminución del bocio de manera paralela al descenso de las cifras de TSH en rango normal (< 5 µU/ml), de manera espontánea.

Conclusiones:

- El síndrome de RHT debe sospecharse al hallar concentraciones elevadas de hormonas tiroideas (T4 libre y/o T3 libre-T3 total) junto con cifras de TSH normales o discretamente elevadas.
- Esta hipertiroxinemia eutiroidea es familiar (herencia A.D.) y se debe a mutaciones del gen THRB, que codifica para el receptor de las hormonas tiroideas.
- El bocio es el hallazgo clínico más frecuente, seguido de la taquicardia, síntoma que realmente condiciona la necesidad de tratamiento supresor de las hormonas tiroideas.

15

Tirotoxicosis. Forma no habitual de presentación

José María Marto Tello.

*Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca.
El Palmar. Murcia*

Objetivo del estudio

El hipertiroidismo es una rara situación clínica en la infancia. En este caso se manifiesta de forma poco habitual; convulsiones e hipoglucemia. Se trata de profundizar en el diagnóstico diferencial.

Material y métodos.

Caso clínico

Motivo de ingreso: Crisis convulsiva e hipoglucemia.

Antecedentes:

- Madre fallecida por sepsis abdominal. Padre: hemiparesia derecha, parálisis facial y estrabismo.
- Parto por cesárea. Sospecha de TDAH; descartado. Episodio de taquicardia sinusal previo.

Enfermedad actual: Escolar de 7 años que presenta episodio de desconexión, movimientos tónico-clónicos y mirada fija, que cede tras 20' y administración de diazepam. Glucemia postictal: 36 mg/dl.

Exploración física: Peso: 24,5 kg, Talla: 123 cm, FC: 140, TAS: 123 mm Hg (P > 99), TAD: 55 mmHg

(P42). Mínima retracción palpebral, pseudoestrabismo, mirada de asombro, epicantus. Bocio 1b/2 difuso, gomoso. Soplo protomesosistólico 1/6. Inquieta. Resto normal.

Exámenes complementarios

- Analítica general normal (glucemia 83 mg/dl).
- Estudio tiroideo:
 - o TSH < 0,05 µU/ml, T4 > 7,7 ng/dl. Confirmado en 2ª muestra.
 - o Ac anti peroxidada: 1093 UI/ml, Ac. Antitiroglobulina 73 UI/ml.
 - o Ac anti receptores TSH: 9,5 U/L (0,00-11,00).
 - o Gammagrafía Tc-99: Aumento glandular y distribución heterogénea del trazador.
 - o Ecografía: Vascularización aumentada. Bocio leve.
- ACTH, cortisol basal, IGF1, Aldosterona, tiroglobulina, insulina basal, ARP: normales
- Estudio de enfermedades autoinmunes asociadas negativo.
 - o HLA-A* A*30, HLA-B* B*18, HLA-DRB1* DRB1*03
- EEG: Normal.

Evolución: Al ingreso, inicio de tiamidas y propolanolol. Eutiroidismo bioquímico en 3 semanas disminuyendo carbimazol. Se asocia tiroxina. Ac antireceptores de TSH normales. Bocio estable. No ha repetido crisis ni hipoglucemias.

Resultados y conclusiones

- La causa más frecuente de hipertiroidismo en la infancia es la Enfermedad de Graves.
- La no elevación de los Ac. Antireceptores de TSH no la descarta. Sería conveniente determinar TSAbs mediante métodos de bioensayo.
- Es preciso establecer diagnóstico diferencial con Hashitoxicosis y SAP tipo2.

16

Hipertiroidismo y tiroiditis de Hashimoto

Ana María Prado Carro.

*Hospital Materno Infantil Teresa Herrera (XXIAC).
A Coruña.*

Objetivo del estudio:

El hipertiroidismo es raro en la edad pediátrica, siendo la enfermedad de Graves (EG) la causa más frecuente de hipertiroidismo. La tiroiditis de Hashimoto es la enfermedad autoinmune y endocrina más frecuente. Produce una inflamación del tiroides con repercusión variable en la función tiroidea pudiendo asociar hipo/eutiroidismo y más raramente hipertiroidismo (Hashitoxicosis).

Material y métodos:

Se presenta el caso de una paciente con hipertiroidismo en contexto de una tiroiditis autoinmune.

Resultados:

Niña atleta de 14 años con pérdida ponderal y deterioro del rendimiento deportivo. Estudio hormonal compatible con hipertiroidismo (tabla 1). Ante la sospecha de enfermedad de Graves se inicia tratamiento antitiroideo con tiamazol (0,5 mg/kg/día). Posteriormente se obtiene el resultado de los anticuerpos, con positividad marcada para anti-tiroglobulina (Tg) y anti-tioperoxidasa (TPO), y positividad débil para los anticuerpos estimulantes del tiroides (TSI). Durante su seguimiento presenta una rápida regresión del hipertiroidismo y actualmente se mantiene asintomática y eutiroidea con tiamazol 0,1 mg/kg/día

Conclusiones:

Ante un hipertiroidismo el diagnóstico diferencial entre EG y Hashitoxicosis puede resultar confuso debido a la sobreposición clínica y bioquímica de ambas entidades. Los TSI bajos al diagnóstico y su posterior negativización junto con anti-TPO y anti-Tg elevados, además de la rápida regresión del hipertiroidismo, sugieren un cuadro de Hashitoxicosis. En esta entidad han sido descritas elevaciones leves y transitorias de TSI como expresión de una respuesta inmune inespecífica en el contexto de una tiroiditis de Hashimoto

TABLA 1		PARÁMETRO (VALOR DE REFERENCIA)					
		TSH (0,35-5,50 mIU/ml)	T4 libre (0,75-1,86 ng/dl)	T3 libre (2,2-4,7 pg/ml)	Ac anti-TPO (<60 U/ml)	Ac anti-Tg (<60 U/ml)	TSI (<1,5 U/U)
EVOLUCIÓN	DIAGNÓSTICO	<0,01	2,3	12,4	>1300	102	3
	2 SEM DE TIO	<0,01	1,9	7,4	>1300	21	3,1
	6 MESES DE TIO	2,83	1	3,7	455	16	0,8

17

Síndrome de Bamforth-Lazarus

*Esther González Ruiz de León.
Hospital General Universitario Gregorio Marañón.
Madrid.*

Introducción

El síndrome de Bamforth-Lazarus (SBL) es una causa rara de hipotiroidismo congénito por disgenesia tiroidea (con frecuencia agenesia) asociado a fisura labiopalatina, pelo puntiagudo, y en ocasiones atresia de coanas y epiglotis bífida. Se han descrito formas familiares y esporádicas.

Caso clínico

Motivo de consulta: niña remitida a los 11 días de vida del cribado neonatal por TSH: 432 μ U/ml (N<10), T4T: 2,7 μ g/dl (N>8).

Antecedentes personales: diagnóstico de labio leporino en ecografía de la semana 20 con embarazo y parto normal a término.

Exploración física: fenotipo peculiar, frente amplia, hipertelorismo, pseudocoloboma de párpados superiores y ptosis de los inferiores, fisura labiopalatina derecha completa, pabellones auriculares pequeños y de implantación baja, pelo puntiagudo y ralo. Filtrum corto. Resto de exploración normal para la edad.

Pruebas complementarias:

TSH: >100 μ U/ml (0,5-4,5), T4L: 0,3 ng/dl (0,8-2,0). Gammagrafía tiroidea con Tc99 compatible con agenesia tiroidea confirmada por ecografía. Cariotipo, serología TORCH, ecografía cerebral, de caderas, cardíaca y RMN cerebral normales. Ecografía abdominal: ectasia piélica derecha 0,8 cm, con riñones normales.

PEAT: hipoacusia mixta moderada-grave bilateral.

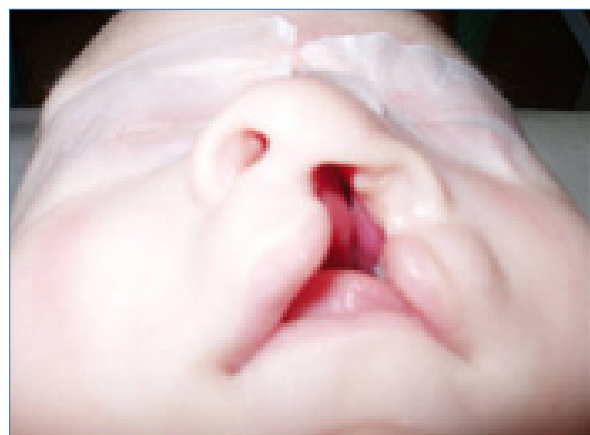
Genética molecular: pendiente.

Evolución: al diagnóstico se inicia levotiroxina a 12 μ g/kg/día vía oral ajustándose según controles analíticos. Es sometida a cirugías correctoras a los 4 meses (fisura palatina) y 4 años (paladar y palpebral).

Conclusión

En la mayoría de casos, mutaciones homocigotas en el gen FOXE1 (forkhead box E1), localizado en el cromosoma 9q22 causan el SBL. Dicho gen codifica una proteína con expresión durante el desarrollo embrionario de región cráneo-faríngea, bulbo piloso y tiroides, en el que bloquea la unión del factor TTF2 (thyroid-specific transcription factor-2) a los genes promotores de tiroglobulina y tioperoxidasa impidiendo el desarrollo del mismo.

Ante un paciente con la clínica descrita es importante sospechar este síndrome asociado a hipotiroidismo, dada la relevancia del inicio precoz del ratamiento sustitutivo con levotiroxina.



18

Enfermedad de Graves materna y su repercusión en el neonato

*Verónica Sánchez Escudero.
Hospital Universitario Severo Ochoa.
Leganés. Madrid.*

Objetivo:

La enfermedad de Graves materna supone un riesgo aumentado de morbimortalidad en el neonato debido a las distintas formas de presentación: desde un hipertiroidismo con complicaciones importantes a un hipotiroidismo central. Presentamos un caso de hipertiroidismo neonatal secundario a Enfermedad de Graves materna.

Caso:

Madre diagnosticada durante la gestación de enfermedad de Graves con TSI máximos 39,7 UI/L y necesidad de tratamiento con PTU a dosis altas así como corticoides, sin conseguir normalizar la función tiroidea.

Parto a término y eutócico de mujer con antropometría al nacimiento adecuada para edad gestacional. A los 6 días de vida se realiza analítica de control objetivando TSH 0,44 µU/ml, T4 libre 7,45 ng/dl y T3 libre >20 pg/ml. TSI 38,72 UI/L. Ante este hallazgo ingresa para tratamiento con carbimazol a 0,5 mg/kg/día (dosis inicial y máxima). Presenta taquicardia asociada a las tomas como único síntoma. Bioquímica, hemograma, ECG y ecocardiograma normales.

Durante el seguimiento precisa mantener carbimazol, sin objetivarse efectos secundarios y normaliza función tiroidea al mes de vida (ver tabla). Desaparece a su vez la taquicardia progresivamente.

Conclusión:

El seguimiento de hijos de madre con enfermedad de Graves debe ser muy estrecho dado la variabilidad en la presentación de la enfermedad tiroidea, tanto por el riesgo de la propia enfermedad en sí (relación proporcional entre TSI materno y gravedad) como por el tratamiento que recibe la madre. En el caso presentado no se logró la normalidad de la función tiroidea en la gestación, existiendo la posibilidad de hipertiroidismo así como de hipotiroidismo dado las altas dosis de PTU. Finalmente se desarrolló como un hipertiroidismo neonatal sin complicaciones importantes y con buena evolución que precisa carbimazol hasta la actualidad (45 días de vida)

Edad	6 días	11 días	14 días	19 días	25 días	30 días	39 días
TSH (mcu/ml)	0.44	0.08		0.04	0.04	0.67	4.8
T4libre (ng/dl)	7.45	2.32	1.92	2.63	1.73	1.03	1.19
T3libre (pg/ml)	>20	8.13	8.23	9.25	5.76	3.89	
TSI (UI/L)		38.72				37.11	

Tabla 1. Evolución de valores de hormonas tiroideas y anticuerpos.

19

Enfermedad tiroidea autoinmune en adolescente

*Marta Carmona Ruiz.
Instituto Hispalense de Pediatría.
Sevilla.*

Caso clínico:

Adolescente mujer de 12 años y 10 meses que acude a consulta de Endocrinología y Reumatología por nauseas, astenia, dolor abdominal tipo cólico y palidez cutánea durante el ejercicio físico intenso, que cede al finalizar el mismo, de unos 4 meses de evolución.

Antecedentes Personales:

- Embarazo controlado de 40 semanas de gestación. Parto vaginal. PN: 3030 g; L: 51 cm
- Desarrollo psicomotor adecuado.
- Atletismo de competición desde los 5 años.
- Bien inmunizado
- Cirugía quiste uraco a los 11 años
- En seguimiento por el Servicio de Digestivo desde 5 años previos por episodios de dolor abdominal, con varios ingresos, diagnosticándose inicialmente de disbacteriosis e intolerancia lactosa; tras endoscopia digestiva se cataloga de enteropatía sensible al gluten. Mejora sensible de los episodios tras retirada del gluten.

Antecedentes Familiares.

- Madre de 38 años G2A0V2, sana.
 - Padre de 41 años sano, Hermano de 8 años , sano.
 - Tía paterna Enfermedad tiroidea autoinmune con tratamiento sustitutivo.
 - Prima materna Cáncer de tiroides.
- Exploración física: Peso de 47,3 kg (p 63), talla 164,3 cm (p 94). Ambas manos hiperémicas , de forma más evidente a nivel de zonas periungueales y falanges distales, resto normal.

Pruebas complementarias:

- Hemograma, FSP, GUCI, perfil hepatico,hierro, HbA1c,insulina basal,FR, VSG,ANA anticoagulante lupico, anticardiolipina, Peptido C, Ac antiinsulina, GAD,IA2.Serología EBV,CMV: normales
- Hormonas tiroideas: TSH: 6,3 µUI/ml, T4I: 0,97 ng/ml
- Anticuerpos anti tiroideos: Ac antiTG: 300UI/ml, AntiTPO 298 UI/ml
- Ecografía tiroides: hallazgos compatibles con bocio de aspecto multinodulillar(milimétricos e hipo ecoicos).

Diagnóstico:

Enfermedad tiroidea autoinmune.

Evolución:

Control de perfil tiroideo a los 2 meses coincidiendo

con aumento de astenia. TSH: 258 μ UI/ml, T4L: 0,57 ng/ml.

Se inicia tratamiento con levotiroxina a 25 μ g/24h. Control clínico y analítico al mes: Mejora de la astenia. TSH: 3,2 μ UI/ml, T4L: 1,15 ng/dl, Ac antiTG 137 UI/ml, AntiTPO >1300 UI/ml.

20 Hipotiroidismo central en un recién nacido hijo de madre con enfermedad de Graves-Basedow

*Mercedes Gómez Manchón.
Hospital Universitario Príncipe de Asturias.
Alcalá de Henares. Madrid.*

Niña de 5 años y medio en seguimiento desde el nacimiento por ser hija de madre con enfermedad de Graves-Basedow mal controlada durante la gestación, que siguió tratamiento con propiltiouracilo de manera irregular durante el primer semestre, por lo cual mantuvo valores de T4L elevados. El mes previo al parto no recibió tratamiento farmacológico por mala tolerancia. Presentaba anticuerpos antimicrosomales elevados (>1000 UI/ml).

Antecedentes personales:
Embarazo parcialmente controlado. EG 35+4 semanas. Cesárea por oligoamnios severo. Arritmia en registro cardiotocográfico. Apgar 9/10. Rea tipo I. PRN 2495 g (-0,28 DS). LRN 47,5 cm (+0,1 DS). PcRN 31 cm. Ingresada 4 días en neonatología por pretérmino, sin incidentes. No enfermedades. Desarrollo psicomotor normal

Exploración física:
19 días vida: Peso 2640 g. Buen estado general. Normoconfigurada. No exoftalmos ni bocio. AC rítmica. FC 140 lpm. Neurológico: normal.

5 años 5 meses: Peso 25,5 kg (+1,89 DS). Talla 112,5 cm (-0,16 DS). IMC 20 (+3DS). Velocidad crecimiento. No bocio. Panículo adiposo aumentado. No acantosis nigricans. Neurológico normal. Tanner I

Pruebas complementarias:
Ver tabla

Evolución:
A los 19 días de vida se evidencia un hipotiroidismo central, por lo que se comienza tratamiento con levotiroxina a una dosis inicial de 25mg/día (9 μ g/kg/día). La dosis máxima requerida fue de 62,5 μ g/día (8,8 μ g/kg/día) a los 12 meses. Regular cumplimiento terapéutico el primer año. A los 3,5 años se suspende el tratamiento. Función tiroidea normal en controles posteriores, hasta la última consulta a los 5 años. Se ha mantenido asintomática durante el seguimiento, sin presentar síntomas de disfunción tiroidea ni bocio y con exploración neurológica y desarrollo psicomotor normales. Curva pondero-estatural normal.

Conclusiones:
El hipotiroidismo central, aunque infrecuente, puede presentarse en los recién nacidos cuyas madres han sufrido hipertiroidismo autoinmune durante la gestación. Es necesario por tanto hacer un seguimiento clínico y analítico estrecho a estos pacientes para su detección precoz y tratamiento.

21 Los hipotiroidismos congénitos con tiroides in situ, ¿son siempre una dishormonogénesis?

*Ana Belén Ariza Jiménez.
Hospital Materno infantil Carlos Haya.
Málaga.*

Hay una dificultad diagnóstica inicial en el hipotiroidismo congénito con tiroides in situ entre el de tipo transitorio y la dishormonogénesis.

Se presentan dos gemelas de 29+5 semanas y 1000g, que en su cribado neonatal al tercer día de vida presentaban TSH <5 μ U/ml, mientras que en el control a los 15 días mostraban TSH 11,2 μ U/ml y 43,1 μ U/ml, respectivamente, por lo que se solicita confirmación en muestra venosa, donde se objetiva TSH >100 μ U/ml en ambos casos con T4L de 9,5 y 5,4 ng/dl, respectivamente. Gammagrafía en primer gemelar y ecografía tiroidea en ambas normal.

Ambas presentaban situación clínica grave e inestabilidad hemodinámica por sepsis, sin signos hipotiroideos.

Edad	TSH (μ U/ml)	T4L (ng/dl)	T3 (pg/ml)	Ac Antitiroglobulina	Ac antimicrosomales	Ac TSI (N:0-9)	Tto. LT4 (μ g/día)
4 días	<0,01	1.87		112	>1000	21	
8 días	<0,01	2.17	5,51	53	>1000	18	
19 días	0,01	0.83					
23 días	0,06	0.53	2,72				Se inicia con 25
4 m	1,97	0.99		negativos	276	2	Tomaba 37,5 Se pauta 50
6 m	1,69	1.14			13.3		50

Se constata la realización de cirugía a los 8 días de vida por ductus arterioso persistente al segundo gemelar usando povidona yodada como antiséptico, y la realización de dos TAC con contraste con yodo a la madre los días 9 y 14 postparto, por sepsis, manteniendo lactancia materna.

Se amplía estudio solicitándose tiroglobulina (491 y 439 ng/ml respectivamente), anticuerpos anti peroxidasa y anticuerpos antireceptor TSH negativos, yoduria de 368 y 502 µg/l respectivamente, y yodo en leche materna de 251 µg/l (VN < 200 µg/l). HLA idéntico.

Se observa una disminución progresiva de yoduria, y controles normales de TSH a los 2 meses de edad con tratamiento con levotiroxina a 2 µg/kg/día.

Se discute la etiología del hipotiroidismo en estos casos y la influencia del yodo en el bloqueo glandular (uso de povidona yodada y lactancia materna)

22 Hipertiroidismo neonatal. Caso clínico

*Rosario Montero Alonso.
Hospital Son Llätzer.
Palma de Mallorca. Baleares.*

Introducción:

El hipertiroidismo neonatal es una entidad rara pero grave, con mortalidad del 16 al 30%. Generalmente causado por paso transplacentario de autoanticuerpos (Ac) en madre con enfermedad de Graves-Basedow; más frecuente en mujeres. Puede manifestarse desde la etapa fetal hasta 4 – 6 semanas tras nacimiento.

El diagnóstico se realiza mediante hormonas tiroideas y autoanticuerpos.

Se recomienda tratamiento con yodo y anti-tiroideos y en general, betabloqueantes, pudiendo precisar tratamiento sustitutivo.

La enfermedad de Graves-Basedow (EGB) neonatal suele ser transitoria, se resuelve en general entre las 4 y 48 semanas de vida.

Caso clínico:

Neonato pretérmino. Madre 33 años, hipotiroidismo tratado con levotiroxina. Control gestacional a partir de semana 21. Ingresa en semana 34 3/7 por dinámica y taquicardia fetal (190-200 lpm); se finaliza gestación. Parto eutócico, Apgar 8/10, Peso: 2550 g.

Analítica general (normal); cultivos (negativos). Presenta taquicardia sinusal, que se intensifica al tercer día, alcanzando frecuencias de 200-215 lpm.

Se reinterroga a la madre sobre tratamiento recibido y aporta informes que confirman EGB, con hipotiroidismo secundario a ablación tiroidea (I-131), y anticuerpos (Ac) TPO elevados.

Las hormonas tiroideas (5 días) confirman diagnóstico de hipertiroidismo neonatal (T3 25,07 pg/ml, T4: 5,07 ng/mL, TSH 0,007 mUI/ml). Ac TPO y TSI positivos. Tratamiento con Lugol, Propiltiouracilo y propranolol. Evolución favorable, normalización de frecuencia cardíaca las 24 h del tratamiento y normalización de hormonas tiroideas al cuarto día; evolución a hipotiroidismo precisando descenso de Propiltiouracilo y añadir levotiroxina.

A las 6 semanas de vida, con exploración física normal, función tiroidea normal, y descenso en niveles de ac TSI, suspensión de tratamiento. Controles clínicos y analíticos posteriores normales

Discusión:

Aunque únicamente un 1% de los hijos de madres con EGB presenta hipertiroidismo neonatal, es necesario realizar cribado a todos ellos debido a la gravedad del cuadro clínico.

23 Tiroides ectópico de doble localización

*Aracelis Margarita Sánchez de Valdés.
Hospital Sant Joan de Déu.
Barcelona.*

Introducción:

Describimos un caso con presencia de dos focos ectópicos, hecho muy infrecuente dentro de las ectopías que suelen ser de localización única.

Caso:

Niña de 2 años y 3 meses de edad, que consulta en nuestro Servicio de Endocrinología Pediátrica para valoración de nódulo cervical no doloroso, de unos 6 meses de evolución. No refería historia de disfagia o dificultad respiratoria ni signos inflamatorios en el área y hasta la fecha había presentado un adecuado desarrollo pondoestatural.

A la exploración física presentaba una talla de 82,3 cm (-2,1 DE) dentro de la talla media parental y un peso de 11,5 kg (-1,1 DE). En zona media cervical destacaba un nódulo de unos 2 cm de diámetro, que se desplazaba con la deglución. No presentaba signos externos inflamatorios ni se palpaban adenopatías regionales. En la analítica sanguínea presenta hemograma normal, TSH: 20,9 mU/L (0,3-4,5), T4L: 12 pmol/L (9,1-25). Tiroglobulina 227,1 µg/L (1,6-60,0), anticuerpos negativos. La ecografía cervical no visualiza tiroides en su posición habitual se completó estudio Gammagrafía

con 123-I^{Na}, donde no se objetivó glándula tiroidea a nivel ortotópico pero sí presencia de trazador, de aspecto nodular a nivel sublingual (ésta de pequeño tamaño) y otro a nivel del conducto tiroideo proximal.

Con la orientación diagnóstica de tiroides Ectópico con hipotiroidismo subclínico se inicia tratamiento con levotiroxina 25 mcg, con normalización posterior de perfil tiroideo. El nódulo tiroideo ha permanecido estable de tamaño sin presentar ninguna complicación local.

Conclusión:

No hay un consenso en cuanto al manejo de un tiroides ectópico que aumenta de tamaño, y depende de la actitud a tomar de su estado funcional, localización o síntomas asociados. Se recomienda en determinados casos el manejo quirúrgico, en otros el tratamiento médico con levotiroxina que puede permitir la reducción de la masa.

24 Enfermedad de Graves en varón

*Inés Mulero Collantes.
Hospital Universitario Río Hortega.
Valladolid.*

Introducción:

La enfermedad de Graves es una rara entidad en la infancia siendo 5 veces más frecuente en la mujer. Presentamos caso clínico en varón, que asocia obesidad posteriormente.

Caso clínico:

Varón de 13 años y medio que consulta por hipertiroidismo detectado a raíz de clínica de irritabilidad, sudoración, temblores, palpitaciones, pérdida ponderal de 12 kg en 4 meses y dudoso exoftalmos leve. No ingesta de fármacos ni episodios infecciosos concomitantes.

Antecedentes personales sin interés. Antecedentes familiares: madre afecta de artritis reumatoide y litiasis biliar; abuela RM: hipotiroidismo; tía RP: Colitis ulcerosa.

Pruebas complementarias: Analíticas seriadas (tabla 1). Ecografía tiroidea: Tiroides globuloso de gran tamaño siendo difícil medir el diámetro longitudinal sin crecimiento endotorácico. No nódulos. Diámetros AP y transversal del LD 25 x 68, LI 29 x 19 mm.

Se pauta propranolol (dosis máxima 1 mg/kg/día) retirado a los dos meses de instaurar tratamiento con metimazol (dosis máxima 12,5 mg/día). No precisa levotiroxina.

Posteriormente presenta incremento ponderal paulatino con IMC en Pc 95-97 (Orbegozo 2004) instaurándose medidas para control de la obesidad. HbA1c y Glc/insulina normales salvo en control aislado con cociente Glucosa/Insulina 3,5 (posteriores > 4,5) con test de sobrecarga oral glucosa-insulina normal. Última revisión (15 años 2 meses): Peso: 79.6 kg (+1,38 DS), Talla: 168,5 cm (-0,21 DS), IMC: 28,04 kg/m² (Pc 95-97 Orb04). Testes 15 cc, P4, Ax-3. No bocio ni acantosis.

Conclusiones:

-La enfermedad de Graves es rara en la infancia, causando el 95 % de los hipertiroidismos en esta etapa. Prevalencia en la población infantil: 0,02 %. Más frecuente en el sexo femenino a cualquier edad con un pico de incidencia entre los 11-15 años.

-Originada por anticuerpos estimulantes del receptor de la hormona tiroestimulante (RTSH), aunque pueden existir Ac antiTPO (75%) y Ac antiTG (25-55 %) como en nuestro paciente.

-60 % presentan historia familiar de enfermedades autoinmunes (madre: artritis remaumatoid).

	T3 (N 0,58-1,59 ng/ml)	T3L (N 1,71-3,71 pg/ml)	T4 (N 4,87-11,72 micrg/dl)	T4L (N 0,7-1,48 ng/dl)	TSH (N 0,35-4,94 microU/ml)	Ac antiTG (N <5 UI/ml)	Ac antiTPO (N <6 UI/ml)	Ac antiTSH (N <1,75 U/L)
29/10/12	9,6	>30	20,61	3,92	0			
06/11/12	9	>30	20,46	3,85	0	459,62	750,52	38,05
13/12/12	2,2	6	7,18	1,11	0	687,13	1013,65	33,7
11/02/13	2,2	5,4	6,18	1,03	0	589,58	1041	37,32
05/04/13	1,4	4,1	4,85	0,86	0	514	747	27,14
13/06/13	1,35	3,18	4,49	0,78	1,07	355	467	29
06/09/13	1,2	3,6	5,64	0,95	2,9	161,17	226	7,36
03/01/14	1,3	4,2	6,42	1,1	0,2	169,33	340	4,73
15/04/14	1,1	3,2		0,93	2,7	135,62	431	2,52
22/07/14	1,2	3,2		1,05	3,4	60,46	310	2,27

25 Hipotiroidismo primario familiar

*Yoko Patricia Oyakawa Barcelli.
Hospital Universitario Ramón y Cajal.
Madrid.*

Niña de 125/12 años de edad nacida tras una gestación a término con peso y talla en el límite bajo de la normalidad (PRN -1,25DE y LRN -1,44DE). En la semana 22^o de gestación se realizó amniocentesis por sospecha de síndrome de Down. Inicio puberal a los 11 años. No menarquia.

Antecedentes familiares: abuelo y tía paterna con hipotiroidismo. Desde hace 6 meses caída difusa de cabello por lo que consulta a su pediatra que evidencia: TSH 8,44 µUI/ml (VN 0,350-4,95) y T4L 0,98 ng/dl (VN 0,7-1,48), por lo que es referida a nuestra consulta. La paciente no manifiesta intolerancia al frío, ni estreñimiento, ni bultoma cervical. Audición normal. Refiere peor rendimiento escolar.

A la exploración física: Talla: 168 cm (+1,15 DE). IMC 15,36 kg/m² (-1,4 DE). Talla diana: 158,7 cm (-0,79 DE). Frecuencia cardíaca 70 lpm y tensión arterial 100/62 mmHg. No presenta bocio. Piel normal. Estadio puberal: A2S3P3R0. Estudio función tiroidea: TSH 7,11 µUI/ml, T4L 0,97 ng/dl, anti-TG y anti-TPO negativos. Ecografía cervical: volumen tiroideo 4 ml (p50-95). Descarga con perclorato negativa.

Estudio familiar: madre: TSH 2,25 µUI/ml, T4L 0,87 ng/dl y anticuerpos anti-tiroideos negativos. Padre: TSH 5,28 µUI/ml, T4L 1 ng/dl y anticuerpos anti-tiroideos negativos. Ante los resultados compatibles con hipotiroidismo primario no autoinmune y antecedentes familiares por línea paterna, se decide solicitar estudio genético que demuestra un cambio en heterocigosis en el exón 10 del gen TSHR: p.C494X (c.1481C > A). El mismo cambio fue hallado en el padre de la paciente. Ha mejorado el rendimiento escolar y sigue tratamiento con LT4 62,5 µg/día con TSH: 3,30 µUI/ml.

26

Enfermedad de Graves-Basedow y Lupus eritematoso sistémico

*María José Rivero Martín.
Hospital Universitario Fuenlabrada.
Fuenlabrada. Madrid.*

Introducción

La enfermedad de Graves-Basedow (EGB) es una enfermedad multisistémica autoinmune, infrecuente en edad pediátrica. Su incidencia aumenta con la edad, con un pico en la adolescencia. El tratamiento de elección es metimazol. El efecto secundario más grave es la agranulocitos. Otros efectos secundarios poco frecuentes son las manifestaciones reumatológicas y el síndrome lupus-like, que suelen aparecer en los 2 meses posteriores a la introducción del fármaco.

La incidencia descrita en España de Lupus Eritematoso Sistémico (LES) pediátrico es 0.36-0.9/100.000 habitantes/año. El diagnóstico se establece si cumple al menos 4 criterios de los marcados por Colegio Americano de Reumatología.

Caso clínico

Niña de 10 años remitida de Dermatología por sospecha de LES (lesiones eritematosas malares de 1 mes de evolución y dolor e inflamación de manos, rodillas y pies en la última semana).

AP: diagnóstico de EGB a los 8 años (TSH al diagnóstico: 0,03 µUI/ml; T4 libre: 5,07 ng/dl; TSI: 27,1 U/L; Ac antitiroideos 45 UI/ml). Tratamiento con metimazol y L-tiroxina.

AF: Madre diagnóstico de LES y tiroidectomía subtotal por hipertiroidismo. Abuela materna DM2, no otras endocrinopatías ni enfermedades autoinmunes.

Se confirma el diagnóstico de LES con afectación cutáneo-mucosa, hematológica, articular, serológica y serositis, hipocomplementemia, hipergammaglobulinemia y anticuerpos anticardiolipina IgG y anti B2 GPI sin afectación renal.

Actualmente la paciente mantiene tratamiento con metimazol, L-tiroxina y diferentes pautas de inmunosupresores en relación a evolución tórpida de LES.

Discusión:

En pacientes con EGB, se debe tener en cuenta la aparición de manifestaciones sistémicas dada la alta prevalencia de conectivopatías, e iniciar el tratamiento indicado precozmente. Es imprescindible conocer los efectos secundarios de la medicación antitiroidea, que puede simular multitud de patologías.

27

Prevalencia de la enfermedad tiroidea autoinmune en los pacientes con diabetes tipo 1 en seguimiento en nuestro centro

*María José Alcázar Villar.
Servicio de Pediatría.
Hospital Universitario de Fuenlabrada, Madrid.*

Introducción

La diabetes es una enfermedad crónica autoinmune consecuencia de la destrucción selectiva de la célula beta del islote pancreático. Se asocia con determinada frecuencia a otras patologías autoinmunes, siendo la más prevalente la enfermedad tiroidea autoinmune (ETA).

Objetivo

Evaluar la prevalencia de ETA en los pacientes con diabetes tipo 1 (DM1) en seguimiento en nuestra consulta.

Material y métodos

Estudio observacional descriptivo. Se analiza la prevalencia de ETA en los pacientes con DM1 en seguimiento en la consulta de nuestro centro.

Resultados

Se estudiaron 76 pacientes con DM1, 44,7 % niñas y 55,3% varones. El promedio de edad de debut fue de 7,35 años (rango de 0,72 a 14,13 años). En cuanto a la procedencia, el 84,2% eran españoles y el 15,8 % procedían de otros países (50,0% Marruecos, 16,7 subsaharianos y 33,3 % América del Sur).

Se diagnosticó ETA en el 7,8 % de los pacientes. De ellos el 66,6% padecía hipotiroidismo en tratamiento con L-tiroxina y el 33,4% presentaba tiroiditis autoinmune con normofunción. En tres de los pacientes con hipotiroidismo el diagnóstico fue coincidente con el debut DM1 y el otro se diagnosticó 25 meses tras el debut. Solo una de las pacientes con hipotiroidismo presentaba bocio grado II en el momento del diagnóstico.

En cuanto al sexo existía predominio del sexo femenino en los pacientes con hipotiroidismo (relación niña/niño: 3/1). No encontramos ningún paciente con hiperfunción tiroidea ni enfermedad de Graves. Ninguno de estos pacientes presentaba otra patología autoinmune asociada.

En los pacientes con hipotiroidismo se consiguió un adecuado control de la enfermedad tras instaurar el tratamiento sustitutivo.

Conclusiones

La prevalencia de ETA en la población estudiada fue del 7.8%. Dada la frecuencia de esta asociación se recomienda en cribado sistemático de ETA en pacientes con diabetes tipo 1, aunque la mayor incidencia ocurre al diagnóstico.

28

Enfermedad de graves en el niño: a propósito de un caso

M. del Rocío Bermejo Arrieta.

Servicio de Pediatría.

Hospital Son Llàtzer. Palma de Mallorca.

La enfermedad de Graves es poco frecuente en la edad pediátrica y raro antes de los 5 años. Prevalencia de 0,02%. De inicio insidioso y clínica inespecífica, debemos tener un alto índice de sospecha. Presentamos un caso en una niña de 30 meses remitida por taquicardia y soplo sistólico de 3 meses de evolución.

Antecedentes Familiares:

Origen nigeriano. Padre, madre y 2 hermanos sanos. No consanguinidad. No enfermedades endocrinas o autoinmunes.

Antecedentes Personales:

Embarazo y parto normales. Screening neonatal normal. Sana. Piel atópica. Refieren sudoración profusa e intolerancia al calor de meses de evolución. Deposiciones 2-3 por día, normales. No variaciones en apetito, sueño ni comportamiento.

Exploración física:

Peso p25-50 y talla p75-90, (Carrascosa; 2008) Regular y ascendente. Taquicardia sinusal 149 lxm, TA 133/70 mmHg, soplo sistólico 1/6 plurifocal, no irradiado. Bocio palpable y visible con cuello en extensión (clasificación OMS grado 1). No oftalmoplejia. Prepuber.

Pruebas complementarias:

ECG y Ecocardiografía normal. Hemograma: Anemia normocítica normocroma. Bioquímica normal. Hormonas: TSH < 0,004 mU/ml; T3 I > 20 pg/ml y T4 I 4,91 ng/dl. Anti TSI 45,54 UI/l. Anti TPO 48,3 U/ml y Anti 35,7 U/ml. Tg 633 ng/ml. Rx tórax: normal. Ecografía cuello: Aumento del tamaño de ambos lóbulos tiroideos e istmo, disminución de ecogenicidad con finos septos ecogénicos sugerente de tiroiditis autoinmune. Adenopatías laterocervicales no sospechosas. RX carpo: EO 4 años para EC de 2a +7m. Oftalmología: sin alteraciones.

Evolución:

Tratamiento: Metimazol 0,56 mg/ kg/ día; propranolol 0,75 mg/ kg/ día. Normaliza la frecuencia cardíaca y TA. Suspende propranolol tras 2 semanas. Mantiene similares requerimientos de metimazol. Sin efectos secundarios a referir. Tras un año se mantiene eutiroidea con bocio grado 2 (OMS), TSI 15'33 U/L. Sin repercusión en la talla.

Discusión:

El interés de este caso radica en su precoz inicio y ausencia de patología autoinmune familiar. Llamamos la atención sobre el conocimiento y sospecha clínica de esta enfermedad por los pediatras, ya que un diagnóstico y tratamiento precoz disminuyen las complicaciones asociadas a esta enfermedad.