

Conclusiones:

La ingesta de yodo estimada por la yoduria en los niños de 4 a 12 años de nuestra ciudad es muy buena, incluso en las familias que no consumen sal yodada. La patología tiroidea relacionada con el exceso y con déficit de yodo es poco frecuente en esta franja de edad.

Tiroides

P2/d2-009

BOCIO CONGÉNITO EN HIJO DE MADRE CON ENFERMEDAD AUTOINMUNE TIROIDEA

R. Hoyos Gurrea, R. Briones Pascual, A. Mesas Aróstegui, J.D. Abril Rodríguez, J.L. Barrionuevo Porras.

Endocrinología Pediátrica y Dismorfología, Hospital Universitario Materno-Infantil Virgen de la Nieves, Granada.

Introducción:

El bocio congénito es una entidad poco frecuente, y entre sus causas se encuentra la Enfermedad Autoinmune Tiroidea (EAT) materna.

Caso clínico:

Varón seguido desde las 20 semanas gestacionales (SG) por hallazgo en ecografía fetal de bocio (16x13 mm).

Madre de 34 años, diagnosticada con 18 años de EAT, en tratamiento intermitente con metimazol según perfil tiroideo. Eutiroides en la concepción y sin tratamiento desde 3 meses antes. A las 12 SG presentó elevación de TSH (6,9 mUI/ml, VN: 0,26-5,00) y positividad de anticuerpos antiTPO y antiTSI.

El perfil tiroideo fetal (a las 30 SG), mediante cordocentesis, mostró hipertiroidismo (fT4 3,16 ng/dl; VN 0,6-1,2) y supresión de TSH (1,26 uUI/ml; VN 2-10) con aumento exclusivo de antiTPO en sangre fetal (39,1 UI/ml, (+)>20) y materna (151 UI/ml). En sucesivas ecografías, el tamaño tiroideo se estabilizó, y el resto del embarazo transcurrió sin incidencias.

El nacimiento se produjo a las 40 SG, presentando auxología neonatal normal. A la exploración: bocio homogéneo grado III, con facies sugerente de hipotiroidismo, hipotonía moderada y xerosis cutánea (índice de Letarte: 6 puntos).

En ecografía de tiroides, a las 24 horas de vida, se observa aumento de ambos lóbulos (derecho: 14x32x16 mm; izquierdo: 12x28x14 mm), homogéneos, sin nódulos.

La función tiroidea al nacimiento mostró cifras de hi-

potiroidismo primario (TSH>50 uUI/mL) con positividad de los antiTPO (confirmado en sangre venosa), por lo que se inició levotiroxina a dosis sustitutivas. La evolución de resultados analíticos queda resumida en la Tabla 1.

Tabla 1

Muestra	TSH	fT4	fT3	AntiTg	AntiTPO	AntiTSI
Sangre Fetal (30 SG)	1,26	3,16	2,32	23,3	39,1	1,1
Cordón RN	> 55	1,03	4,95	45,5	463,5	0,5
1er mes	0,14	4,19	4,57	93,5	353,3	0,7
3er mes	2,87	1,50	3,03	10,4	11,2	1,4

El bocio desapareció sobre el tercer mes de vida, coincidiendo con negativización de los antiTPO en el paciente.

Comentario:

Es fundamental el seguimiento estrecho de las gestantes con EAT, especialmente en casos de enfermedad activa o difícil control, dado el riesgo de disfunción tiroidea feto-neonatal. Aún siendo poco frecuente, el paso transplacentario de autoanticuerpos maternos puede producir bocio congénito, normalmente transitorio.

P2/d2-010

ENCEFALITIS DE HASHIMOTO EN PEDIATRÍA

A.M. Prado Carro ⁽¹⁾, A.R. Melero González ⁽²⁾, M. Muiño Vidal ⁽¹⁾, B. Felgueroso Juliana ⁽²⁾, A. Bello Fernández ⁽¹⁾, P. Lázaro Lázaro ⁽¹⁾.

⁽¹⁾Endocrinología Infantil. ⁽²⁾Neurología Infantil, Hospital Materno-Infantil Teresa Herrera, Complejo Hospitalario Universitario, A Coruña.

Introducción:

La encefalopatía de Hashimoto es una entidad que incluye manifestaciones neurológicas variables y que aparece en el seno de una tiroiditis autoinmune en situación eutiroides. Su patogenia es desconocida, aunque la teoría más aceptada es una afección cerebral autoinmune. Existen dos formas clínicas de presentación: la forma vasculítica con episodios pseudoictales y curso clínico recidivante-remitente, y la forma difusa-progresiva, de inicio insidioso y deterioro cognitivo. Es una enfermedad poco frecuente de la cual se han comunicado 26 casos en la edad pediátrica. El tratamiento de elección son los corticoides, aunque se han descrito casos de resolución espontánea o con tiroxina.

Caso clínico:

Niña de 13 años y 6 meses que presenta, bruscamente, flexión de los dedos 2º a 5º de la mano derecha, con incapacidad para su extensión voluntaria. No refieren traumatismo previo ni ingesta de fármacos. No asocia alteraciones del nivel de conciencia ni cambios de carácter o movimientos anormales.

La exploración física muestra flexión de los dedos 2° a 5° de la mano derecha. Extensión pasiva con leve oposición inicial, sin dolor. Incapacidad de flexión ni extensión activa. Sensibilidad disminuida en la mano derecha. Sin bocio. Estadio de desarrollo puberal de Tanner: IV.

Pruebas complementarias: hemograma y bioquímica sanguínea normales. Cobre en sangre, orina y ceruloplasmina normales. Aminoácidos en sangre y orina normales.

TSH 3,78 μ UI/mL, T4L 0,9 ng/dL, T3L 4,2 pg/mL

ANAs, ANCA negativos.

Ac anti-tiroglobulina: 169, Ac antiperoxidasa (Anti-TPO): >1.300

Valoración por oftalmología: fondo de ojo normal.

TAC craneal y RNM cerebral sin alteraciones. EEG normal.

Se inicia tratamiento con prednisona oral durante 1 mes, con mejoría progresiva de la clínica y descenso del título de anticuerpos antitiroideos. Actualmente se encuentra asintomática, con prednisona en pauta descendente.

Conclusiones:

La encefalitis de Hashimoto es una entidad poco frecuente en la población general, y excepcional en niños. Con este caso intentamos hacer hincapié en la gran variabilidad de manifestaciones clínicas de la patología tiroidea y en su frecuente asociación con síntomas neurológicos. Esto refuerza la importancia de evaluación de la función y autoinmunidad tiroidea en los pacientes con clínica neurológica de causa desconocida.

P2/d2-011

TUMORACIÓN HIPOFISARIA DE DIAGNÓSTICO CASUAL

M.P. Bahílllo Curieses, F. Hermoso López, M.J. Martínez Sopena, M. Alfaro González, M.P. García Gutiérrez, J.J. Ailagas de las Heras.

Endocrinología Pediátrica, Neurocirugía, Hospital Clínico Universitario, Valladolid.

Introducción:

La presencia de una masa selar con extensión supraselar en adultos generalmente sugiere un adenoma hipofisario. En la infancia, sin embargo, es una entidad poco común, siendo las causas más frecuentes los craneofaringiomas y los gliomas.

Caso clínico:

Niña de 10 años 4 meses remitida desde Neurocirugía por detección casual de macroadenoma hipofisario con expansión supraselar e impronta quiasmática (1,7*1,5*1,5 cm), en Resonancia Magnética (RM) de control de quiste aracnoideo. Clínicamente asintomática, salvo hipocrecimiento. *Antecedentes*

familiares: Hipotiroidismo en rama paterna. *Antecedentes personales:* 1ª/1 Parto vaginal a las 33 semanas de EG, peso=2,540 kg (+2,1DS), longitud 46 cm (+1,57 DS). Periodo neonatal: Trombosis vena renal izda. *Antecedentes patológicos:* Dermatitis atópica. Atrofia renal izda, con función renal normal. Quiste aracnoideo silviano temporal diagnosticado a los 7 años en contexto de migrañas. *Exploración física:* Peso= 32,2 kg (-0,67 DS), talla 129,5 cm (-1,87DS), IMC=19,28 kg/m² (+0,12 DS). Hábito proporcionado. Color cutáneo pálido-amarillento. Desarrollo infantil. Fc 58 lpm. Bocio I. Resto normal. *Exploraciones complementarias:* Analítica sanguínea: TG 132 mg/dl, colesterol total 228 mg/dl, resto de bioquímica y hemograma normales. Serología de celiaca negativa. LHb, FSHb, estradiol, cortisol y ACTH normales. PRLb 36,91 ng/ml, IGF-1 48,56 ng/ml. T3t 0,63 ng/ml (0,6-1,9), T3l 1,01 pg/ml (2-4,25), T4t 23,27 ng/ml (45-110), T4l 1,21 pg/ml (7-18), TSH 42,24 uUI/ml (0,25-5), tiroglobulina 84,49 ng/ml (0-75), Ac antiTGB negativos, Ac antiTPO 246 UI/ml (0-130). Edad ósea: 9 años. Ecografía tiroidea: aumento de ambos lóbulos de forma difusa, con alteración de la ecogenicidad y múltiples nódulos. *Evolución:* Ante diagnóstico de hipotiroidismo primario autoinmune se inicia tratamiento con levotiroxina, con normalización de TSH y hormonas tiroideas al mes de tratamiento (dosis 3 ug/kg/día). Se observa un *catch-up* de talla (recuperación de +0,3 DS en 4 meses) y de velocidad de crecimiento (12 cm/año).

Conclusiones:

- 1.- La evolución prolongada de un hipotiroidismo sin tratamiento origina una hiperplasia de células tirotropas, pudiendo resultar indistinguible de un macroadenoma hipofisario en las imágenes de la RM.
- 2.- El diagnóstico diferencial es muy importante ya que permite evitar conductas terapéuticas agresivas.

P2/d2-012

SÍNDROME DE RESISTENCIA A LA HORMONA TIROIDEA. DOS NUEVOS CASOS CLÍNICOS.

J.M. Gea Ros, P. Pérez-Yuste.

Servicio de Pediatría, Hospital Marina Baixa, Villajoyosa.

Introducción:

La resistencia a hormonas tiroideas (RHT) es un síndrome de herencia habitualmente autosómica dominante causado por mutaciones en el gen del receptor β de hormonas tiroideas (THRbeta), que da lugar a una alteración en la respuesta tisular a éstas.

Presentamos un caso familiar y otro esporádico de RHT.

Casos clínicos:

Caso 1: Niña de 2,6 remitida para estudio por T4L elevada y TSH en límite superior de normalidad. *Antecedentes familiares:* madre diagnosticada de RHT. *Exploración física:* Peso 11,1 Kg (-1,42 DE), Talla 87,2 cm (-0,69 DE), no bocio. *Exploraciones complementarias:* TSH: 3,53 μ UI/ml. T4L: 3,51 ng/dl. SHBG: 88 nmol/L. Estudio del gen THRbeta: se observa la mutación L346F en el exón 9. *Evolución:* En la última revisión (6,1 a.) se aprecia bocio grado 2, F.C.: 112 l.p.m. Peso: 21,5 Kg (-0,28DE). Talla: 115,2 cm. (-0,43DE).

Caso 2: Niño de 2.9 años que ingresa por GEA. *Antecedentes familiares:* no patología tiroidea. *Exploración física:* Peso 12,28 Kg (-1,46DE), Talla 94,5 cm (-0,38DE), no bocio, taquicardia mantenida tras la recuperación de la deshidratación. *Exploraciones complementarias:* TSH : 1,47 μ UI/ml y T4L : 3,32 ng/dl, sospechando RHT se realiza estudio del gen THRbeta: mutación A317T en el exón 9. *Evolución:* inicia Atenolol por presentar en Holter una FC media de 122 y, tras unos meses de tratamiento, al no apreciar diferencias en el Holter se suspende. En la última revisión (6,1 a.) presenta bocio grado 1b, F.C.: 102 l.p.m. Peso: 19 Kg (-0,74DE). Talla: 113,5 cm. (-0,24DE).

Comentarios:

El síndrome RHT debe sospecharse ante valores altos de T4L/T3L y TSH no suprimida. La división clásica en resistencia hipofisaria y resistencia generalizada es más académica que real, ya que existen casos en los que mutaciones idénticas producen diferentes síntomas de hipo/hipertiroidismo. Su clínica es variable, generalmente los pacientes están eutiroides. El bocio es la manifestación más habitual y la taquicardia ocurre en el 30% de los casos. El tratamiento depende de la clínica predominante, aunque no existe ningún tratamiento que corrija el defecto subyacente.

P2/d2-013

CRISIS TIROTÓXICA CON MIOPATÍA TRAS SUSPENSIÓN DE ANTITIROIDEO.

C. Surribas Murillo ⁽¹⁾, P. Méndez Pérez ⁽²⁾, P. Barros García ⁽¹⁾, J. González de Buitrago Amigo ⁽¹⁾, M. Núñez Estévez ⁽²⁾, F.J. Arroyo Díez ⁽²⁾.

Servicio de Pediatría. ⁽¹⁾ Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres. ⁽²⁾ Hospital Universitario Materno Infantil, Badajoz.

Antecedentes:

La enfermedad de Graves-Basedow es una patología poco frecuente en la infancia que origina hipertiroidismo autoinmune además de alteraciones oculares y cutáneas. La crisis tirotóxica es excepcional en la edad pediátrica y puede aparecer por la suspensión brusca de fármaco antitiroideo.

Caso clínico:

Niña de 7 años que consulta por rash cutáneo generalizado, prurito, artromialgias y febrícula. AF: hermana de 12 años: diabetes mellitus 1 y abuela materna tiroidopatía. AP: Embarazo: diabetes gestacional materna; parto a término; PRN: 3.600 g. En seguimiento en consulta de Endocrinología Pediátrica desde los 4 años por hiperglucemias aisladas y sobrepeso: test de tolerancia oral a glucosa y HbA1C normales, autoinmunidad pancreática negativa. Diagnosticada 15 días antes de hipertiroidismo autoinmune (Anticuerpos antiperoxidasa, antitiroglobulina y antirreceptor de TSH positivos), sospechado por aparición de bocio. Tratamiento: metimazol 0,4 mg/kg/día. Dados los síntomas de posible reacción adversa medicamentosa, se suspende el antitiroideo durante 48 horas. Desaparece el rash pero empeora clínicamente: regular estado general, incapacidad funcional de miembros inferiores y para la marcha. Exploración: bocio 1A, taquicardia, febrícula, eupneica, hiperhidrosis, temblor y debilidad de miembros, reflejos osteotendinosos levemente exaltados, no signos de artritis. PC: hemograma normal, bioquímica normal incluidas transaminasas y creatinina, PCR normal, VSG elevada (48 mm/h). ECG: ritmo sinusal, 140 lpm, trazado sin alteraciones. Diagnóstico de sospecha: Crisis tiroidea con miopatía tirotóxica. Tratamiento: propiltiouracilo 15mg/kg/día, propranolol 0,75 mg/kg/día y antitérmicos. Tras 24 horas presenta mejoría evidente y se confirma el hipertiroidismo: TSH 0,01 mU/ml; T4L 2,39 ng/dl. Disminución de dosis de propiltiouracilo a la semana.

Conclusiones:

Una crisis tirotóxica es una urgencia médica que debe sospecharse y tratarse lo más precoz posible para evitar complicaciones graves. Un tratamiento adecuado es muy agradecido. Puede ser necesaria la interrupción del tratamiento antitiroideo si aparecen efectos secundarios importantes, siempre sustituyéndolo por otro antitiroideo.

P2/d2-014

TIMO ECTÓPICO CERVICAL ASOCIADO A HEMIAGENESIA TIROIDEA DERECHA.

A. Navarro Ruiz ⁽¹⁾, C. Comi ⁽¹⁾, M. Martín-Frías ⁽¹⁾, P. Méndez ⁽²⁾, M. Núñez ⁽²⁾, R. Barrio ⁽¹⁾.

Endocrinología Pediátrica. ⁽¹⁾ Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid. ⁽²⁾ Hospital Infanta Cristina, Badajoz.

Introducción

El timo ectópico y la hemiagenesia tiroidea, ambas patologías infrecuentes, suelen ser asintomáticas y diagnosticarse incidentalmente. La hemiagenesia tiroidea afecta más a mujeres y al lóbulo izquierdo tiroideo. No hay casos descritos en la infancia de su asociación.

Objetivo

Presentar la expresión clínica, dificultades diagnósticas y actitud terapéutica ante un caso de timo ectópico cervical con hemiagenesia de lóbulo derecho tiroideo (LDT) en una niña de 3 años.

Paciente y Métodos

Niña de 3 años remitida por masa cervical derecha asintomática evidenciada 3 meses antes. No tenía antecedentes de interés, salvo dos tías con bocio no filiado.

En la exploración: masa de 1,5x1 cm, elástica, móvil y no dolorosa en región media cervical derecha sin signos inflamatorios junto a dos adenopatías laterocervicales ipsilaterales inespecíficas. Resto exploración normal. La función tiroidea se estudió mediante determinaciones TSH, T4libre y T3 libre y anticuerpos anti-tiroideos (TPO y TG). Se realiza ECO, PAAF ecoguiada, biopsia y RMN torácica.

Resultados

La función tiroidea fue normal con TPO y TG negativos. Eco tiroidea: lóbulo izquierdo (LIT) normal y LDT heterogéneo con ecogenicidad disminuida globalmente y múltiples ecos puntiformes con aspecto de "cielo estrellado". PAAF ecoguiada LDT no fue concluyente. Se realiza biopsia a cielo abierto de la masa: tejido tímico con corpúsculos de Hassal y calcificaciones. Adenopatías inespecíficas. Ante la falta de certeza de la existencia de timo mediastínico no se extirpó el tejido tímico ectópico. La RMN torácica evidenció timo mediastínico y sugería la existencia de lóbulo tiroideo derecho hipercaptante con aumento de señal en T2. Dicha discrepancia se aclaró mediante gammagrafía tiroidea, que reveló ausencia de LDT con aumento de tamaño del LIT e istmo normal.

Conclusiones

Ante una masa cervical en la infancia hay que pensar en posible timo ectópico. El diagnóstico definitivo lo da la biopsia. Existe controversia entre extirpación quirúrgica vs biopsia exclusiva ya que el riesgo de malignización es muy bajo y el tejido tímico regresa tras la pubertad. La asociación con hemiagenesia tiroidea no está descrita.

P2/d2-015

CONVULSIONES EN UNA LACTANTE POR HIPERTIROIDISMO YATROGÉNICO.

P. Flores Pérez, M.A. Molina Gutiérrez, M.T. Cuesta Rubio, M.P. Gutiérrez Díez.

Servicio de Pediatría, Hospital Universitario de Getafe, Madrid.

Antecedentes familiares y personales:

Hija de madre sana con anticuerpos antitiroideos elevados. Embarazo y parto normales. Ingresada a

las 40 horas de vida por hipoglucemia precoz, fue diagnosticada de panhipopituitarismo idiopático con déficit de TSH, GH y PRL. Inició tratamiento con levotiroxina el 8º día de vida a las dosis sustitutivas habituales (15 µg/kg/día), que fue preciso disminuir progresivamente hasta 2,4 µg/kg/día para normalización de la función tiroidea.

Caso clínico:

Lactante de 4 meses de edad atendida en Urgencias tras presentar dos convulsiones tónico-clónicas generalizadas en su domicilio en ausencia de signos infecciosos. Desde hacía 20 días, coincidiendo con un cambio en la preparación farmacéutica magistral de levotiroxina, los padres la encontraban más irritable e intranquila, con dificultad para conciliar el sueño. Asociaba estancamiento ponderal y aumento en el número de deposiciones diarias.

Exploración física: polipnea (70 rpm) y taquicardia (190 lpm). Fontanela anterior normotensa y exploración neurológica normal.

Pruebas complementarias: hemograma y bioquímica, normales. Hormonas tiroideas: TSH 0,01 mcg/mL, T4 libre >7,7 ng/dL. Electrocardiograma, normal. Electroencefalograma: brotes de ondas lentas de voltaje superior al ritmo de fondo en la región temporal del hemisferio derecho.

Tras monitorización de la función cardíaca, precisó tratamiento con betabloqueantes durante los primeros días del ingreso. Se comprobó la formulación de la preparación extrahospitalaria de levotiroxina que, por error, era cuatro veces superior a la indicada.

Discusión:

Presentamos una paciente con un déficit hipofisario en la secreción de GH, TSH y PRL, probablemente secundario a una mutación en el gen POU1F1, localizado en el cromosoma 3p11, que altera el factor de transcripción hipofisario Pit1 (pendiente resultado del estudio genético).

Aunque el hipotiroidismo secundario al déficit combinado de TSH y otras hormonas hipofisarias puede ser más grave, su control terapéutico requiere, habitualmente, dosis más bajas de levotiroxina que el hipotiroidismo congénito por déficit aislado de TSH. En nuestro caso fue preciso disminuir la dosis entre 4-6 veces sobre la dosis sustitutiva habitual propuesta.

El reingreso de la paciente con síntomas gastrointestinales y neurológicos por hipertiroidismo yatrogénico al tomar su jarabe habitual mal formulado, nos debe alertar sobre las posibilidades de error en las preparaciones magistrales extrahospitalarias.

P2/d2-016

HIPERTIROIDISMO EN GEMELAS UNIVITELINAS.

A. Ferrer Rodríguez, M. Peitx.

Endocrinología Pediátrica, Centro Médico Teknon, Barcelona.

La enfermedad de Graves es la causa mas frecuente de hipertiroidismo en la edad pediátrica aunque su prevalencia es baja 0,02%.

Pacientes y Métodos:

Se estudian dos gemelas univitelinas de 10 años y 2 meses de edad. Consulta una de ella (1) por obesidad. A la exploración se observa talla 151 cm (+ 2 DS) peso 57,5 Kg. (IMC+1.74 DS) Resto de la exploración clínica normal, desarrollo sexual infantil. No bocio. La curva de crecimiento muestra cambio de percentil a la edad de 4 años, pasando 0,0 DS a + 2 DS progresivamente.

Exploramos a la hermana (2) talla 151 cm (+ 2 DS) peso de 37 Kg. (IMC-0,73 DS) presenta bocio pequeño, resto de exploración normal, cambio de carril de crecimiento de 0,0 DS a + 2DS a los 7 años de edad.

Antecedentes: Edad gestacional 32 semanas peso R.N. 1.200 gr. (1). La hermana gemela 985 gr. (2) No antecedentes familiares de patología tiroidea.

Resultados:

Edad ósea de ambas 11 años (Atlas de Greulich y Pile) Analítica hermana (1): hemograma y bioquímica normal TSH < 0,03 µUI/ml (0,35-5,50) T4libre 2,09 ng/dl (0,72-2,20) T3 libre 7,03 pg/ml (2,30-4,20) .TPO 58,4UI/ml, Ac Tiroglobulina 55,7 UI/ml TSI 9.5 mU/ml (< 10). Ecografía: Tiroiditis crónica. Gammagrafía con Tc99 bocio difuso de predominio izquierdo.

Hermana (2) hemograma y bioquímica normal. TSH <0,03 µUI/ml, T4 libre 3,75 ng/dl, T3Libre 7,03 pg/ml, TPO 797,4 UI/ml, Ac Tiroglobulina 105,0 UI/ml, TSI 30,50 mU/ml. Ecografía: Bocio difuso micronodular.

Se instauró en ambas hermanas tratamiento con metimazol 0,5 mg/kg/día repartido en tres dosis. A las 6 semanas la TSH persiste inferior a 0,03 la T4 se ha normalizado, la T3 persiste elevada pero ha descendido.

Comentarios:

El interés de estos dos casos radica en su forma de presentación: hermanas gemelas univitelinas, ausencia de signos clínicos a excepción de talla alta que nos orienta a su probable larga evolución. Presencia de obesidad en (1) y delgadez en (2), TSI negativos en (1) positivos en (2) En ambas la ecografía y la gammagrafía encontradas no son habituales en la Enfermedad de Graves.

P2/d2-017

PRESENCIA DE HEMIAGENESIA TIROIDEA DURANTE EL ESTUDIO DE HIPOTIROIDISMO PRIMARIO FUERA DEL PERIODO NEONATAL. A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO.

A. Mesas Aróstegui, R. Hoyos Gurrea, R. Briones Pascual, J.D. Abril Rodríguez, J.L. Barrionuevo Porras.

Endocrinología Pediátrica y Dismorfología, Hospital Universitario Materno-Infantil Virgen de la Nieves, Granada.

Introducción:

La hemiagenesia tiroidea es una alteración en el desarrollo embrionario de uno de los lóbulos tiroideos. La verdadera incidencia es difícil de conocer porque el diagnóstico suele producirse en pacientes evaluados por alguna otra enfermedad tiroidea.

Caso clínico:

Niña de 2 años y 7 meses enviada para estudio por hallazgo de hipertirotropinemia en un control analítico rutinario realizado por su pediatra. Antecedentes familiares: madre con hipotiroidismo primario de 11 años de evolución, padre sano, una hermana de 8 años en tratamiento sustitutivo por hipotiroidismo primario.

Antecedentes personales: historia perinatal sin incidencias. Despistaje neonatal de metabolopatías negativo. Alergia a proteínas de leche de vaca. Crecimiento y desarrollo psicomotor normal.

Exploración física: peso: 13,3 kg (-0,32DE), talla: 91,5 cm (-0,14DE), para talla diana: 160,5 ± 5 cm (-0,58DE). P.C: 48,5 cm (-0,23DE), Proporciones armónicas, no dismorfias, Tanner I (T1P1A1), no bocio.

Pruebas complementarias: función tiroidea: TSH: 8,99 mUI/ml (VN: 0,27-4,2), FT4: 1,33 ng/dL (VN: 0,93-1,7), FT3: 4,3 pg/ml (VN: 2,6-4,4), Anticuerpos tiroideos (antiperoxidasa y antitiroglobulina): negativos. Ecografía de tiroides: Glándula tiroides en la que parece ausente, por falta de desarrollo, tanto el lóbulo tiroideo derecho como el istmo. Sólo se reconoce, a la izquierda de la tráquea, el lóbulo izquierdo (13 x 8 x 6 mm) de ecogenicidad normal, contornos lisos y ecoestructura adecuada sin evidencia de nódulos ni quistes.

Evolución: con diagnóstico de hipotiroidismo subclínico y hemiagenesia tiroidea, se mantiene en seguimiento, con estrecha vigilancia de la función tiroidea.

Comentarios:

El diagnóstico suele ser casual, bien en el contexto del estudio de hipertirotropinemia, bien por la exis-

tencia de un bocio unilateral, con frecuencia por mecanismo compensador del único lóbulo existente. La función tiroidea suele estar conservada en la mayoría de los casos, aunque en un porcentaje elevado puede haber hipertirotoxinemia leve. El hallazgo de una hemiagenesia obliga a mantener un estrecho control de la función tiroidea a largo plazo ya que el tejido residual puede ser asiento de patología funcional y/o estructural.

P2/d2-018

¿ES NECESARIO REALIZAR CONTROLES TIROIDES MÁS EXHAUSTIVOS DURANTE EL EMBARAZO? A PROPÓSITO DE 2 OBSERVACIONES.

M.J. Alija Merillas, M.E. Rubio Jiménez, E. Cid París, A. López Dueñas, A. Aldea Romero, J.M. Jiménez Bustos.

Servicio de Pediatría, Hospital Universitario de Guadalajara.

La incidencia de hipotiroidismo subclínico secundario a alteraciones inmunitarias producidas por el paso transplacentario de anticuerpos maternos es desconocida.

Presentamos dos casos de hipotiroidismo secundario al paso de anticuerpos bloqueantes del receptor de TSH, cuyas madres no habían sido diagnosticadas durante la gestación.

Caso n° 1

Niño de 1 mes de vida con TSH indetectable en 3 determinaciones en el test de *screening* neonatal. Madre 30 años sana, G2A1V1, estudiada por bocio en la adolescencia con función tiroidea normal. Embarazo: preeclampsia, oligoamnios. Cesárea urgente a las 41 semanas por RPBF, meconio espeso, Apgar 3/7. Reanimación tipo III. PRN 2.690 gr, TRN 50 cm, PC 34 cm, palidez cutánea, aspecto distrófico. Ingresa en neonatología por distres respiratorio inmediato precisando FiO₂ max. 30% durante 4 horas. En la exploración al mes de vida se observa aspecto distrófico del niño y exoftalmos en la madre.

Analítica del niño: TSH 1,60 µU/l, T4 1 ngr/dl, anticuerpos antimicrosomales >1.300, anticuerpos antitiroglobulina > 500, ac. AntiTSI > 10 mU/ml. *Analítica de la madre:* TSH 0,04 µU/l, T4 5,05 ngr/dl, anticuerpos antimicrosomales >1.300, anticuerpos antitiroglobulina > 500, ac. AntiTSI > 49 mU/ml.

Caso n°2

Madre 33 años, sana, G2A1V1, Embarazo: controlado. Cesárea a las 34 semanas por RPBF, amniorrhexis y presentación podálica, meconio +, reanimación tipo I, Apgar 9/10 PRN 2.570, TRN 40 cm, PC 31,5 cm, edematoso, pletórico, protusión de

lengua, facies tosca, hipoglucemia precoz (33 mg/dl) a las 2 h de vida tratado con sueroterapia iv, ictericia zona 3-4 a las 48 h de vida. En anamnesis a la madre, destaca el nerviosismo y alteraciones del sueño desde el 3º trimestre de embarazo.

Analítica de la niña: TSH 0,03 µU/l, T4 1,8 ngr/dl, anticuerpos antimicrosomales 71, anticuerpos antitiroglobulina, ac. AntiTSI mU/ml. *Analítica de la madre:* TSH indetectable, T4 2,82 ngr/dl, anticuerpos antimicrosomales 75, anticuerpos antitiroglobulina 45 ac. AntiTSI 14 mU/ml.

Conclusiones:

Ante estos casos sería necesario la determinación en el 1º trimestre del embarazo, no solo de las hormonas tiroideas sino también de los anticuerpos antitiroideos, ya que unas hormonas normales no descartan la existencia de anticuerpos positivos.

P2/d2-019

TIROIDES ECTÓPICO FUNCIONANTE EN EL CONTEXTO DE HIPERTIROIDISMO.

M.J. Alija Merillas, M.E. Rubio Jiménez, E. Cid París, G. Arriola Pereda, I. Adrados Razola, J.M. Jiménez Bustos.

Servicio de Pediatría, Hospital Universitario de Guadalajara.

Introducción:

La existencia de una patología autoinmune de base condiciona un mayor riesgo de aparición de otras patologías autoinmunes, siendo este riesgo mayor en los 5 primeros años tras el debut. La presencia de tiroides ectópico normofuncionante es excepcional.

Caso clínico:

Paciente de 14 años y 10 meses, con antecedentes de Diabetes Mellitus tipo I con debut a los 11 años, en tratamiento con pauta basal bolus. En seguimiento en consultas de neuropediatría por posible TDAH sin tratamiento farmacológico. Antecedentes familiares: abuela materna tiroidectomizada por nódulo tiroideo. En el contexto de revisión por mal control glucémico se aprecia en la exploración física un soplo cardíaco hiperdinámico, un mínimo exoftalmos y bocio nodular difuso con mayor aumento del lóbulo izquierdo, no doloroso a la palpación. Se determinan cifras de T3: 7,63 ngr/ml y T4: 5,27 ngr/dl, con TSH indetectable. Anticuerpos antimicrosomales de 1.300 U/ml, antitiroglobulina 223 U/ml y antireceptor de TSH > 405 mU/ml. Ecografía tiroidea: bocio con nódulo isoecogénico en lóbulo izquierdo de 15 mm de diámetro. PAAF sin hallazgos significativos. Gammagrafía: tiroides hipercaptante con aumento de tamaño y tejido tiroideo ectópico sublingual funcionante. Se inicia tratamiento con metimazol 0,25

mg/kg/día (cada 8 horas), normalizándose la función tiroidea a los 15 días.

Conclusiones:

En el diagnóstico de las alteraciones tiroideas productoras de hipertiroidismo la gammagrafía tiroidea posee una mayor sensibilidad y especificidad que la ecografía. En este caso fue determinante, ya que no se detectó en la ecografía.

P2/d2-020

RESISTENCIA A HORMONAS TIROIDEAS.

M.J. Comesías González.

Servicio de Pediatría, Hospital Sant Joan de Déu, Martorell, Barcelona.

Introducción:

La resistencia a las hormonas tiroideas (RHT) es un síndrome de baja prevalencia (1/50.000) en el que hay una disminución de respuesta en los diferentes tejidos a las hormonas tiroideas. Las concentraciones elevadas de FT4 y FT3 conlleva, en muchas ocasiones, errores diagnósticos y terapéuticos.

Caso clínico:

Paciente de 14 años remitido para estudio por presentar FT4 elevada y TSH normal tras clínica de pérdida de peso, nerviosismo y dificultad para conciliar el sueño.

Entre sus antecedentes destaca rectorragias en estudio y displasia testicular dcha.

A la exploración se aprecia glándula tiroidea palpable sin nódulos ni adenopatías y temblor distal fino de EESS.

En la analítica practicada destaca FT4 28,9 pmol/l FT3 5,7 pg/ml TSH 3,03 ATA(-).

Se realiza estimulación TSH mediante test de TRF con respuesta normal y RNM que no revela existencia de adenoma hipofisario.

Se procede a estudio familiar presentando la madre perfil tiroideo semejante al paciente.

Estudio del gen del receptor de hormonas tiroideas beta (TRb) normal.

Conclusiones:

La RHT es un síndrome poco frecuente que se manifiesta por igual en ambos sexos y que suele heredarse de forma autosómica dominante. Un 85% de los casos se deben a mutaciones en el gen TRb habiéndose identificado 124 mutaciones diferentes. No obstante, un 15% de estos casos no presentan alteraciones en la secuenciación del gen TRb, siendo debidos a alteraciones en los genes que codifican el transporte de hormonas tiroideas o cofactores relacionados con sus vías metabólicas. Es importante el plantear el diagnóstico diferencial con un adenoma productor de TSH. Un error frecuente es tratar a estos pacientes con antitiroideos que no

consiguen solucionar el problema y además pueden originar un hipotiroidismo clínico. Por ello, es importante recordar que, aunque infrecuente, hay que tener presente este diagnóstico ante hormonas tiroideas elevadas sin supresión de TSH.

P2/d2-021

FAMILIA CON MUTACIÓN DEL GEN DEL RECEPTOR BETA DE LAS HORMONAS TIROIDEAS.

B. Fernández Valle, M.J. Ballester Herrera, B. Palomo Atance, L. Santillana Ferrer, P. Giralt Muiña, M.J. Sánchez Fernández.

Servicio de Pediatría, Hospital General, Ciudad Real.

Introducción:

La resistencia a las hormonas tiroideas (RHT), se debe a una mutación en el gen que codifica el receptor de las hormonas tiroideas (THRβ), localizado en el cromosoma 3. Es una patología infrecuente, (incidencia de 1:40.000-50.000 nacidos vivos).

Caso clínico:

Describimos el caso de dos hermanos, remitidos por elevación en los niveles de hormonas tiroideas. Niña de 10 años con bocio difuso, sin antecedentes de interés, asintomática, peso y talla en percentiles adecuados. Niveles de TSH 2,5 mcU/ml, T4 libre 2,76 ng/dl, anticuerpos antitiroideos negativos. La ecografía tiroidea corroboró el aumento difuso del tiroides, sin nodularidad.

Niño de 4 años, con clínica de déficit de atención e hiperactividad. Exploración física con bocio difuso y somatometría normal. Niveles de TSH 2,3 mcU/ml y T4 libre 2,4 ng/dl, anticuerpos antitiroideos negativos y ecografía tiroidea compatible con la exploración. Ante la elevación de las hormonas tiroideas, sin supresión de la TSH y ausencia de síntomas clínicos, se sospechó RHT, por lo que se solicitó estudio genético de mutación del THRβ objetivándose en ambos hermanos una mutación en heterocigosis de dicho gen, previamente descrita en la literatura. (c.827_829del, p Ile276del)

En el estudio genético familiar se halló la misma mutación en la madre y todos los tíos maternos (tres mujeres y dos varones). No se encontró en la abuela materna; el abuelo había fallecido por cardiopatía isquémica, desconociéndose la existencia de la mutación.

Ante la ausencia de clínica, ninguno de ellos recibe tratamiento en el momento actual.

Conclusiones:

1. La RHT es una entidad de baja incidencia, de transmisión autosómica dominante por lo que se debe estudiar la agregación familiar.

2. Una de las sospechas diagnósticas ante hipertiroidismo eutiroideo, es la RHT. En este caso, al tratarse de una forma de presentación familiar, se debe descartar en primer lugar.

3. El tratamiento de la RHT depende del equilibrio alcanzado entre las hormonas tiroideas, los niveles de TSH y los síntomas de hipertiroidismo, que pueden ser tratados con betabloqueantes.

4. El estímulo permanente de la TSH puede producir bocio, nodularidad y eventualmente cáncer de tiroides, por lo que es recomendable el seguimiento ecográfico.

P2/d2-022

SÍNDROME DE RESISTENCIA HIPOFISARIA A HORMONAS TIROIDEAS.

I. Galé Ansó, A. de Arriba Muñoz, E. Sancho Gracia, B. Puga González, J.C. Moreno Navarro, E. Mayayo Dehesa.

Endocrinología Pediátrica, Hospital Infantil Miguel Servet, Fundación Andrea Prader, Zaragoza. Erasmus Medical Center, Universidad Erasmus, Rotterdam, Holanda.

Introducción:

El síndrome de resistencia a hormonas tiroideas (RTH) se debe a una alteración genética causada por mutaciones en el gen del receptor de hormonas tiroideas, aunque no han podido ser identificadas en el 15% de las familias con fenotipo RTH ("RTH no TR"). En éstos se está investigando la posibilidad de mutaciones en algunos de los componentes que actúan directa o indirectamente con el receptor. La incidencia del síndrome RTH es desconocida. Bajo el punto de vista clínico el grado de extensión de los tejidos diana es variable, desde afectación generalizada a afectación fundamentalmente hipofisaria, lo que puede tener implicaciones terapéuticas.

Motivo de consulta:

Niña remitida a los 14 meses por elevación de hormonas tiroideas junto con estancamiento ponderal, hiperkinesia, sudoración excesiva, intolerancia al calor, insomnio, dentición acelerada, vómitos y deposiciones blandas ocasionales (descartada celiaquía, fibrosis quística y patologías malobstructivas e infecciosas en Gastroenterología).

Antecedentes:

Taquicardia en periodo fetal. Screening neonatal normal. Bronquitis de repetición. Resto sin interés.

Exploración física:

P:8,470(p10), T:73(p10). FC:130lpm. Piel caliente. No bocio. Resto exploración normal.

Exploraciones complementarias:

- FT3 13,12pg/ml, FT4 3,9pg/ml, TSH 6,59uUI/ml, Tioglobulina 159,1 ng/ml, anticuerpos negativos.
- Test de TRH: TSH basal 6,34uUI/ml, TSH 2ª muestra 57,08uUI/ml, TSH 3ª muestra 42,37uUI/ml.
- LH 0,36mU/ml, FSH 2,97mU/ml, ACTH 69pg/ml. PRL 15,27ng/ml, SHBG 209nmol/l.
- Ecografía tiroidea: normal.
- Edad ósea (14 meses): 2^{6/12}años. Última (7 años): 8^{9/12}a.
- PEATC: normales.
- ECG: ritmo sinusal a 130 lpm. Ecocardiograma normal.
- Estudio tiroideo a los progenitores: normal.
- RMN hipotálamo-hipofisaria: normal.
- DMO (2^{6/12}a): +3,71SDS. Última (7a): +2,03SDS

Evolución:

Se inicia tratamiento con Propranolol y Ácido triyodoacético (dosis inicial 10 mcg/kg/día), precisando modificaciones de dosis de ambos por efectos 2ºs: broncoespasmo (que requiere adicción de broncodilatadores), diarreas, insomnio e irritabilidad. En la actualidad con 7 años, lleva tratamiento con Ácido triyodoacético 90 mcg/8h (13,5 mcg/kg/día), Propranolol 12,5 mg/24h y Pericizina 3 gotas/noche (sin precisar cambios en los 2 últimos años). Bocio difuso desde los 3^{7/12}años.

Se ha realizado seguimiento neurocognitivo con evolución satisfactoria, salvo psicomotricidad fina. Último CI 100 (p10-25).

Estudio molecular de mutaciones en el gen del receptor de hormona tiroidea beta (exones 7,8,9,10 e isoforma Beta2): negativo.

Tabla 1. Evolución Función tiroidea, SHBG, edad ósea y Frecuencia Cardíaca.

	FT3(pg/ml)	FT4(pg/ml)	TSH(uUI/ml)	SHBG(nmol/l)	Edad ósea	FC
14 meses	9,65	3,79	8,09	209	2 ^{6/12} a	140
19 meses	9,31	3,49	5,76			130
21 meses	12,07	3,63	4,72			130
30 meses	13,17	3,91	4,87	137	5a	120
4años		3,35	2,15	90,1	6a	120
5años	7,83	3,02	3,38	106	6 ^{6/12} a	110
6años	10,97	3,04	1,98		8a	90
7 ^{4/12} años	9,35	2,68	1,64	113	8 ^{8/12} a	100

P2/d2-023

GRAN BOCIO MULTINODULAR ASOCIADO A MUTACIÓN MONOALÉLICA EN EL GEN *DEHAL1*.

M. Torrabias Rodas, P. Ambrügger, C. Serra, F Autonell, I. Roca, J.C. Moreno.

Servicio de Pediatría, Hospital General de Vic, Barcelona.

La deficiencia de la desyodasa de yodotirosinas (MIT y DIT) es una enfermedad recesiva que causa un hipotiroidismo infantil que puede no ser detectado en el despistaje neonatal de hipotiroidismo

congénito. El hipotiroidismo se debe a la falta de reciclaje del yodo contenido en las yodotirosinas, que se pierden por orina. Su base molecular son mutaciones bialélicas en el gen *DEHAL1*. En los años 70 se describieron bocios familiares con falta de desyodación de di-yodotirosina (^{131}I -DIT) cuya base genética no llegó a ser investigada.

Caso clínico:

Niña de 13 años procedente de una zona montañosa de Marruecos, con bocio de 3 años de evolución y desarrollo psicomotor normal. El bocio es de grandes dimensiones, multinodular y compresivo. Antecedentes de bocios de menor tamaño en su hermana de 7 años (eutiroides, con T3 elevada), su padre, abuela paterna y su hermana. No consanguinidad. Destaca una elevación leve de TSH (12,73 mU/L; n: 0,4-4,3), con LT4 disminuida (0,19 ng/dl; n: 0,7-1,9), T3 elevada (6,71 pg/ml; n: 1,8-4,6) y un marcado déficit de yodo (yoduria <8,3 mcg/24h; n: 25-450). La ecografía muestra un gran bocio multinodular (20x10x10 cm), hipervascularizado, que comprime tráquea. Los anticuerpos antitiroideos son negativos y el test de TRH es normal. La gammagrafía con ^{123}I muestra aumento de captación (34%) sin descarga de yodo. Recibe tratamiento con levotiroxina y suplementos orales de yodo, con normalización de la función tiroidea pero sin disminución significativa del bocio, que conduce a tiroidectomía total. La pieza quirúrgica muestra hiperplasia nodular con macrofolicúlos.

Material y Métodos:

Amplificación por PCR y secuenciación directa de los 6 exones del gen *DEHAL1* en el caso índice.

Resultados:

Se detecta una nueva mutación en heterocigosis en el exon 6 de *DEHAL1* que origina un cambio puntual del aminoácido ácido glutámico en posición 271 por una Lisina (E271K). Glu271 está conservado en vertebrados superiores, y se encuentra en la región catalítica del enzima *DEHAL1*, lo que sugiere un impacto funcional en la actividad proteica.

Conclusiones:

El pedigrí familiar y el carácter monoalélico y no-conservativo de la mutación sugieren una bociogénesis familiar dominante por alteración en *DEHAL1*, inédita a nivel genético.

P2/d2-024

TIROIDITIS AGUDA BACTERIANA, A PROPÓSITO DE UN CASO.

J. Cruz Rojo, J. Sánchez del Pozo, M.T. Santos-García Cuellar, M.E. Gallego Gómez.

Endocrinología Pediátrica, Hospital Doce de Octubre, Madrid.

Caso clínico:

Niña de 7 años y 5 meses sin antecedentes personales ni familiares de interés, que acude al hospital por un proceso catarral, con odinofagia, fiebre y aumento del tamaño cervical. El cuadro fue interpretado como una infección respiratoria de vías altas, pero 48 horas más tarde, comienza con dolor a la movilización del cuello y aumento de la fiebre. Se realizó una analítica (con datos de infección bacteriana); y una ecografía cervical que mostró un tiroides aumentado de tamaño a expensas del istmo y del lóbulo tiroideo derecho (LTD). Con el diagnóstico de *tiroiditis aguda bacteriana*, se inició tratamiento con antibioterapia sistémica (cefotaxima+cloxacilina). A pesar de esto 48 horas después, presenta empeoramiento clínico, se realiza un TAC cervical en el que se observa una colección de ecogenicidad mixta de 4x2x5 cm anterior al LTD, con extensión paratráquea y caudal hasta el tronco cervical braquiocefálico derecho y región retroesternal. Tras un intento de drenaje percutáneo, se realiza drenaje quirúrgico y se cambia la antibioterapia por cefotaxima+clindamicina. En el material purulento del absceso tiroideo se cultivó un *Streptococcus viridans*. Se descartó fístula del 4º arco branquial mediante esofagograma baritado. La niña recibió tratamiento antibiótico sistémico durante 28 días, y metimazol durante los primeros 5 días. El perfil tiroideo inicial muestra datos de hipertiroidismo primario (TSH 0,03 mU/ml; T4-Libre 2,8 ng/dl; T4-Total 20,3 mcg/dl; T3-Libre 4,1 pg/ml; T3-Total 141 ng/dl) que evolucionó a hipotiroidismo que precisó tratamiento con levotiroxina durante 6 meses. Actualmente está asintomática, y los análisis muestran una normofunción tiroidea sin datos de autoinmunidad antitiroidea.

Conclusión:

La tiroiditis aguda bacteriana es una patología *poco frecuente* en pediatría (hay unos 80 casos descritos en la literatura) que se debe sospechar ante cuadros febriles con aumento del tamaño cervical. Es importante el *diagnóstico rápido* ya que es una patología potencialmente letal. Se deben descartar fístulas de seno piriforme, sobre todo en las formas recurrentes.

Gónadas

P2/d2-025

TUMOR DE CÉLULAS DE LEYDIG SIN SIGNOS DE PSEUDOPUBERTAD PRECOZ.

F. de la Vega Jiménez ⁽¹⁾, A.C. Barreda Bonis ⁽¹⁾, A. Oliver Iguacel ⁽¹⁾, M. Nistal Serrano ⁽²⁾, R. Gracia Bouthelier ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Servicio de Endocrinología Pediátrica. ⁽²⁾ Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Infantil Universitario La Paz, Madrid.