

Pruebas complementarias:

Hemoglobina 12,7 g/dL, linfocitos T 36%, linfocitos B 47%, Bioquímica: urea 6,6mg/dL, creatinina 0,52 mg/dL, Na y K normales. CPK 1219 U/L, Ca 6,41 mg/dL, Mg 1,66 mg/dL, Ac. Láctico 45,1 mg/dL, Amonio: 148,8 ug/dL. Tanto la ecografía transfontanelar, EEG, gasometría, TAC craneal fueron normales. Ecocardiografía: CIA, aneurisma del septo interventricular, DAP leve-moderado sin repercusión hemodinámica.

Evolución:

A las 22 horas de vida presenta episodio aparentemente convulsivo con rigidez generalizada, cede al poco tiempo. Los parámetros analíticos se normalizaron excepto el calcio que permaneció bajo (5,62mg/dl); pautándose tratamiento con calcio intravenoso y se inició estudio del metabolismo fosforácido encontrándose una PTH de 13,97 pg/ml. Ante la sospecha de hipoparatiroidismo congénito se solicita dentro del diagnóstico diferencial estudio ecográfico del mediastino donde no se visualiza el timo y se decide estudio genético de CATH 22 que fue positivo. Al alta se establece tratamiento con calcio y vitamina D₃. Se amplía estudio de CATCH 22 a los padres que fue negativo. Actualmente no precisa tratamiento.

Conclusiones:

El síndrome de delección 22q 11.2 es un síndrome raro, en ocasiones el diagnóstico se retrasa debido a su expresividad variable y a las formas atípicas de presentación. En algunos casos no se necesita suplemento de calcio.

Tiroides

P1d2d3-109

VALORES DE REFERENCIA Y FACTORES IMPLICADOS EN LOS NIVELES DE TSH DEL RECIÉN NACIDO (RN): ESTUDIO RETROSPECTIVO DE 45.125 CASOS EVALUADOS EN EL CRIBADO NEONATAL

J.I. Labarta Aizpún, Y. González Irazabal, M.I. Benedito, M. Ferrer Lozano, A. De Arriba Muñoz, JI. Perales, E. Mayayo Dehesa

Servicio de Bioquímica Clínica y Unidad de Endocrinología Pediátrica, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza

Los factores que regulan la TSH del RN no son del todo conocidos.

Objetivos:

Estudiar los niveles de TSH en el RN en función de la edad gestacional (EG), peso, sexo y edad de la extracción. Elaborar unas curvas de referencia.

Material y métodos:

Estudio retrospectivo de la TSH (microUI/mL) en sangre total (Febrero 2008 a Febrero 2012) de 45.125 muestras recibidas en un centro de referencia. Nivel de corte: TSH > 10. Estadística descriptiva y analítica (p < 0.05).

Resultados:

Estudio del déficit de yodo (valorado como porcentaje de TSH > 5): TSH > 5: 3.8% con diferencias significativas en función de la procedencia geográfica. Hipertirotropinemias transitorias (HPTR): n=72 (0.16%). Número (%) de HPTR en función de EG y peso. A) EG < 30 semanas: 0 (0%), EG 30-34: 1 (0.1%), EG 34-37: 11 (0.3%), EG 37-41: 52 (0.1%), EG > 41: 3 (0.1%). B) Peso (grs): < 1000: 0 (0%), 1000-2000: 2 (0.2%), 2000-2500: 10 (0.4%), 2500-2750: 6 (0.2%), 2750-3250: 31 (0.2%), > 3250: 26 (0.1%). HC primario: 17 casos (incidencia: 1 / 2.654): agenesia n=4, hipoplasia n=1, ectopia n= 5, tiroides in situ n= 6, no referida n=1. Niveles de TSH en función de la edad de la extracción (p<0.05): Edad 48 horas (mediana y rango intercuartílico): 1.76 (1.1-2.7). Edad 48-72 horas: 1.58 (0.93-2.5). Edad > 72 horas: 1.22 (0.67-2). Valores de referencia: grupo total: mediana: 1.66; percentil 1: 0.14 y percentil 99: 6.83. Existen diferencias significativas en función de la EG y el peso del RN (ver tablas percentiladas 1 y 2). Los niveles de TSH no han mostrado correlación lineal ni con la EG ni con el peso. El valor de TSH en el varón es significativamente mayor que en la mujer (mediana y rango intercuartílico): varón: 1.78 (1.09-2.75) vs mujer: 1.54 (0.93-2.42).

Conclusiones:

La incidencia actual de HPC se sitúa en 1 / 2.654 RN. Se demuestra la existencia de un leve déficit de yodo variable en función de la distribución geográfica. Los niveles de TSH varían en función de EG, peso y sexo por lo que es útil conocer los rangos de normalidad.

Tabla I. TSH en función de la EG

EG (semanas)	TSHn						
	Percentil 1	Percentil 05	Percentil 25	Percentil 50	Percentil 75	Percentil 95	Percentil 99
<30	.11	.15	.47	.98	1.79	3.78	4.80
30-34	.10	.24	.91	1.50	2.39	4.75	7.59
34-37	.16	.38	1.00	1.64	2.51	4.50	6.91
37-41	.15	.38	1.01	1.67	2.61	4.64	6.80
>41	.12	.33	.93	1.59	2.45	4.49	6.54

Tabla II. TSH en función del peso RN

Peso (g)	TSHn						
	Percentil 1	Percentil 05	Percentil 25	Percentil 50	Percentil 75	Percentil 95	Percentil 99
<1000	.10	.17	.42	.89	1.77	4.18	8.69
1000-2000	.10	.24	.88	1.60	2.65	5.10	7.79
2000-2500	.18	.42	1.16	1.91	2.96	5.17	8.35
2500-2750	.19	.42	1.07	1.76	2.75	4.90	7.02
2750-3250	.13	.37	.99	1.65	2.59	4.65	6.76
>3250	.14	.37	.97	1.61	2.49	4.45	6.66

P1d2d3-110

HIPOTIROIDISMO CENTRAL: ¿TRATAMOS CORRECTAMENTE?

L. Gutiérrez Pascual, M.A. Molina, L. Salamanca

Fresno, J. Guerrero Fernández, R. González Sánchez, I. González Casado

Hospital La Paz. Madrid

Introducción:

El hipotiroidismo central está causado por un déficit de TSH y/o TRH, siendo las causas congénitas y los tumores las más frecuentes en pediatría. Históricamente se decía que la dosis de levotiroxina requerida era menor que en el primario. Por ello compararemos las dosis de levotiroxina utilizadas con las dosis teóricas establecidas por la SEEP para el hipotiroidismo primario, al inicio, a los 12 y a los 24 meses del tratamiento, y su relación con el nivel de T4 libre.

Material y métodos:

Se revisan los 15 pacientes con hipotiroidismo central seguidos en nuestro servicio desde 1992 hasta el 2011.

Resultados:

Presentaban déficits hormonales múltiples siendo 9 casos de etiología congénita y 6 casos adquiridos. Tres fueron diagnosticados en período neonatal y doce a una edad media de 6.7 años, sin diferencia entre sexos. La dosis inicial de levotiroxina, ajustada por peso y edad, coincidía con la teórica en 5 pacientes, y en los otros 10 era un 43 % inferior. Control a los 12 meses: niveles de T4L por debajo del rango normal en 5 pacientes, en la mitad inferior del rango normal en 4 pacientes, y en la mitad superior del rango en 6 pacientes. Las dosis en todos los pacientes de los dos primeros grupos eran inferiores a las teóricas (42 % de media), mientras que 4 de los 6 pacientes del tercero tomaban dosis adecuadas y sólo 2 pacientes dosis menores. Control a los 24 meses: los únicos pacientes con T4L en la mitad superior del rango eran aquellos dos con dosis de levotiroxina adecuadas; los 7 con T4L en mitad inferior tomaban dosis un 29 % inferiores, y los 5 con T4L baja, dosis un 43 % inferiores.

Conclusiones:

Según estos resultados, la dosis necesaria para mantener una T4L en niveles óptimos es similar a las establecidas para el hipotiroidismo primario. La ausencia de un parámetro de monitorización como la TSH, pone a estos pacientes en riesgo de infratratamiento. Deberíamos comenzar con dosis adecuadas, acordes a las teóricas para la edad, e individualizar posteriormente según la sintomatología y los niveles de T4L y T3.

P1d2d3-111

HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO PERMANENTE VERSUS TRANSITORIO: FACTORES DE RIESGO Y EVOLUCIÓN

V. Rosel Moyano, G. Herraiz Gastesi, M. Arqued Navaz, P. Samper Villagrasa, J.M. Garagorri Otero, G. Bueno Lozano

Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza

Introducción:

El hipotiroidismo congénito es una patología ampliamente estudiada, sin embargo, actualmente hay pocos trabajos que comparen las características del hipotiroidismo congénito transitorio y permanente, lo que dificulta la posibilidad de determinar el diagnóstico definitivo de forma precoz ante la ausencia de anomalías tiroideas estructurales. La definición de hipotiroidismo transitorio es variable en la literatura médica y muchos estudios publicados no especifican los criterios utilizados para definir los casos de hipotiroidismo transitorio.

Métodos:

Estudio epidemiológico analítico longitudinal de cohortes retrospectiva. Se estudiaron 31 pacientes diagnosticados tras detección en el cribado neonatal de niveles de TSH mayores del percentil 95 (10 µU/ml) y confirmadas en una segunda prueba en un hospital de terciario desde el año 2001 al 2010. Se establecieron grupos en función del diagnóstico considerando hipotiroidismo permanente a pacientes con anomalías tiroideas estructurales o con necesidad de tratamiento hormonal superados los 3 años de edad (15 pacientes) e hipotiroidismo transitorio cuando puede retirarse el tratamiento antes de los 3 años de edad, (13 pacientes), excluyendo a los pacientes menores de 3 años sin anomalías tiroideas (3 pacientes).

Resultados:

La incidencia de hipotiroidismo congénito global, permanente y transitorio fue elevada: 1:844, 1:1225 y 1:1320 nacidos vivos, respectivamente. Encontramos una predisposición de la etnia gitana para padecer hipotiroidismo permanente en detrimento de transitorio y que la demostración de ausencia de núcleos de osificación es significativamente más frecuente en pacientes con hipotiroidismo permanente. Los pacientes con hipotiroidismo permanente presentan menor peso y longitud al nacimiento con respecto al grupo de transitorios. Estas diferencias no se confirman al año y tres años de vida, pese a que la dosis de levotiroxina es significativamente mayor en el grupo de permanentes a lo largo de todo el seguimiento.

Comentarios finales:

Serían recomendables estudios multicéntricos que aúnen un número suficientes de enfermos para la obtención de datos clarificadores. Es necesario comenzar a distinguir entre las dos entidades de forma que puedan definirse claramente las peculia-

ridades en la evolución de cada una de ellas para poder ofrecer un seguimiento y tratamiento adecuado a sus necesidades.

P1d2d3-112

FUNCIÓN TIROIDEA EN RECIÉN NACIDOS MENORES DE 1.500 g

B. Huidobro Fernández ⁽¹⁾, N. Navarro Patiño ⁽²⁾, E. Dulín Íñiguez ⁽³⁾, S. Villar Castro ⁽²⁾, M.D. Rodríguez Arnao ⁽¹⁾, M.D. Rodríguez Sánchez

⁽¹⁾ Sección de Metabolismo y Endocrinología Pediátrica, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, ⁽²⁾ Servicio de Neonatología, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, ⁽³⁾ Laboratorio de Metabolopatías de la Comunidad de Madrid, Madrid

Objetivos:

Comparar las características de los recién nacidos ≤ 1.500 g con al menos una determinación de T4 total menor de 5 $\mu\text{g/dL}$ frente a los que tuvieron todas las determinaciones superiores.

Pacientes y métodos:

Revisión retrospectiva de las historias clínicas de los recién nacidos ≤ 1.500 g entre enero y junio de 2011. SPSS 15.0, pruebas no paramétricas, significación estadística $p < 0.05$.

Resultados:

Se incluyeron en el estudio 51 de los 58 pacientes posibles, cada paciente presentó entre 1 y 3 determinaciones de función tiroidea. La edad gestacional media fue 29.4 semanas (rango 23.3 – 34.7), con peso medio 1.056 g (450 – 1500). Las características de las determinaciones de función tiroidea se presentan en la tabla 1.

No encontramos diferencias estadísticamente significativas entre ambos grupos en: sexo, tipo de lactancia, aportes de yodo parenterales, antece-

Prueba	N	Edad (días)*	TSH ($\mu\text{U/ml}$)*	T4 total ($\mu\text{g/dL}$)*	N con T4T $< 5 \mu\text{g/dL}$
1ª	51	2.5 \pm 1.6	1.5 \pm 1.2 (0.2-5.5)	7.2 \pm 3.2 (0.4-15.2)	13
2ª	33	17.2 \pm 4.6	2.0 \pm 1.5 (0.1-6.4)	7.2 \pm 2.8 (1.2-11.4)	6
3ª	31	33.6 \pm 13.6	1.9 \pm 1.4 (0.2 -5.1)	8.3 \pm 2.2 (4.5-12.2)	3

*Medias \pm Desviación estándar (rango)

Tabla 1.

	T4 total $< 5 \mu\text{g/dL}$	T4 total $\geq 5 \mu\text{g/dL}$
Edad gestacional	27.2 \pm 2.6	30.7 \pm 2.7
Apgar 5 minutos	7 \pm 2	8 \pm 1
Reanimación \geq III	84.2%	53.1%
Maduración con corticoides	57.9%	84.4%
Surfactante - profiláctico - terapéutico	10.5% 68.4%	18.7% 12.5%
Duración nutrición parenteral (días)	21.5 \pm 15.4	15.4 \pm 20.4
Displasia broncopulmonar	78.6%	29%
Hemorragia	26.3%	6.3%
Exitus	52.6%	3.1%
Tratº Dopamina*	47.1%	11.1%
Tratº Cafeína*	94.1%	58.1%

*El día de la determinación analítica.

Tabla 2.

dente de transfusiones ni incidencia de enterocolitis necrotizante estadio $> \text{II}$ a de Bell, ni en el empleo de antibióticos, morfina ni ibuprofeno. Encontramos diferencias significativas en los parámetros de la Tabla 2.

Conclusiones:

Los valores disminuidos de T4 total se asocian a: menor edad gestacional, puntuación APGAR más baja, reanimación más intensa, menor uso de corticoides para maduración pulmonar, mayor necesidad de surfactante terapéutico, dopamina y cafeína, así como a otros marcadores de gravedad como la displasia broncopulmonar y la hemorragia intraventricular. La hipotiroxinemia grave puede precisar tratamiento hormonal sustitutivo.

P1d2d3-113

EVOLUCIÓN DE LOS HIJOS DE MADRES CON ALTERACIONES TIROIDEAS

A.C. Rodríguez Dehli ⁽¹⁾, I. Olaya Velazquez ⁽²⁾, R. Venta Obaya ⁽²⁾, J.I. Suárez Tomás ⁽²⁾, I. Riaño Galán ⁽²⁾

⁽¹⁾ Hospital Valle del Nalón. Riaño-Langreo, ⁽²⁾ Hospital San Agustín. Avilés

Introducción:

La patología tiroidea es relativamente frecuente en la gestante, con riesgo de afectación del recién nacido, por lo que es importante, el reconocimiento precoz del trastorno, para minimizar su posible repercusión en el desarrollo y crecimiento del lactante.

Objetivo y métodos:

Estudio descriptivo transversal retrospectivo, de las gestantes con alteraciones tiroideas durante el año 2010 en un hospital comarcal, con el objetivo de evaluar estas alteraciones así como la evolución posterior de sus hijos. Se analizaron mediante el SPSS 11.5, la frecuencia de alteraciones tiroideas maternas, la medicación que recibieron las gestantes (tipo, dosis, tiempo) y la función tiroidea de los neonatos, entre otros datos.

Resultados:

Se detectaron alteraciones tiroideas en 61 gestantes (6% del total de mujeres que dieron a luz en este hospital), 45.9% primigestas, edad 32,3 \pm 5,3 años. 84% eran hipotiroideas, 8% hipertiroideas y un 8% diagnosticadas de tiroiditis. 29 de las 61 gestantes (47.5%) presentaron autoinmunidad tiroidea positiva (62% durante el embarazo). Recibían tratamiento pregestacional 14 mujeres (22,9%), durante la gestación 48 (78,6%) y postparto 23 (37,7%). Tomaron suplementación con yodo durante la gestación el 73,8% a diferentes dosis [200 mcg en 18 pacientes (29,5%), 262 mcg en 14 (23%) y 300 mcg en 13 (21,3%)]. Los 61 neonatos (54% varones) nacieron

a las 39,2±2,0 semanas de gestación (rango 33.9-42 semanas), con peso 3.314 g (rango 2.100-4.500 g) y longitud 49,6 cm (rango 45-54 cm). El 54% recibieron lactancia materna, 32,8% artificial y 13,1% mixta. Dos de los 61 presentaron hipertirotropinemias mantenidas (con TSH>7 mUI/L), por lo que precisaron tratamiento con levotiroxina.

Conclusiones:

En nuestra serie el 5,9% de los nacidos fueron de madres con alteraciones tiroideas, algo superior a otras series, lo que podría explicarse por existir déficits de yodo en nuestra área. Además existe variabilidad en la dosis de suplementación materna con yodo. Es necesario realizar controles analíticos de los hijos de madres con alteraciones tiroideas dada la posibilidad de presentar hipertirotropinemias, indetectables en el screening neonatal, que pueden precisar tratamiento, buscando un equilibrio para evitar la intervención excesiva.

P1d2d3-114

HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO TRANSITORIO AUTOINMUNE: A PROPÓSITO DE DOS HERMANAS.

M. Carranza Ferrer, M. Medina Rams, E. Aisa Pardo, J.M. Estrada Fernández, G. Vizmanos Lamotte, A. Roig Badia

Hospital Nostra Senyora de Meritxell, Servicio de Pediatría. Les 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. Esta forma de hipotiroidismo desaparece en los primeros meses de vida, cuando los anticuerpos maternos se eliminan.

Caso clínico 1:

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

Antecedentes:

Embarazo normal. Parto distócico (forceps) a las 40+5 semanas. PRN: 3.110 gr. TRN: 49 cm. PCRN: 36 cm. Lactancia materna 2 meses. Primera hija de padres sanos sin antecedentes de interés.

Caso clínico 2:

Lactante mujer de 22 días de vida remitida por sospecha de hipotiroidismo congénito (TSH de 32,1 mUI/ml en papel de filtro). Examen clínico normal. Peso: 3.750 gr. Talla: 53 cm. PC: 36,5 cm. Confirmación bioquímica con TSH: 75,42 mUI/ml (0,4-4), T4L: 15 pg/ml (11,3-25,5), ECO tiroides normal. Se inicia tratamiento sustitutivo con LT4 (10 mcg/Kg/día).

Antecedentes:

Embarazo y parto normales (41s). PRN: 3.290 gr. TRN: 50 cm. PCRN: 34,5 cm. Lactancia materna. Segunda hija de padres sanos. Hermana de 7 años hipotiroidismo congénito transitorio. Se valoran los Ac. Anti TPO y tiroglobulina que resultan ser positivos, iniciándose además estudio tiroideo a la madre que confirma la existencia de un hipotiroidismo subclínico autoinmune: TSH: 82,1 mUI/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 tiroides 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.

P1d2d3-115

ESTUDIO LONGITUDINAL DE UNA POBLACIÓN DE 92 PACIENTES, HIJOS DE MADRES CON HIPOTIROIDISMO AUTOINMUNE

E. Lara Orejas, A. Retuerta Oliva, C. Rodríguez Rieiro, J.L. Ruibal Francisco

Hospital Infanta Cristina, Madrid

Las alteraciones en la función tiroidea materna pueden afectar al feto por paso a través de la placenta de los niveles alterados de hormonas, de anticuerpos estimuladores o bloqueadores de TSH o de fármacos antitiroideos. La causa más frecuente de enfermedad tiroidea en la mujer embarazada es el hipotiroidismo autoinmune. Existen múltiples estudios que describen la necesidad del seguimiento de los hijos nacidos de madre con hipotiroidismo autoinmune, dada la prevalencia de elevaciones transitorias de la TSH, con aumento de la morbilidad perinatal. Pese a estos estudios no existen guías clínicas estandarizadas que nos indiquen que hay que hacer con estos pacientes.

Material y métodos:

Se estudiaron 92 hijos de madre con hipotiroidismo autoinmune. Se realizó extracción analítica con

niveles de TSH, T4L, anticuerpos antitiroideos peroxidasa y tiroglobulina a las 48 horas de vida y seguimiento clínico con datos antropométricos (peso, talla y perímetro cefálico) al mes, 2 meses y 6 meses.

Resultados:

De los 92 pacientes estudiados, se excluyó del estudio 1 de ellos diagnosticado de hipotiroidismo congénito no transitorio. La edad gestacional media fue de 39,3 (33,4-41,5), el peso al nacimiento 3156gr (1460-4220) y la longitud 49,02cm (43-54), puntuación en el test de Apgar a los 5 minutos 7 (6-10). Ninguno de los pacientes estudiados desarrolló clínica de enfermedad tiroidea, a lo largo del seguimiento. Un 5.7% tuvo una elevación transitoria de TSH, valor medio 4,9 (1.2-22.7), con niveles normales de T4 libre. En ningún caso los niveles de TSH se relacionaron con los niveles de anticuerpos.

Conclusiones:

La elevación transitoria de los niveles de TSH es la alteración más frecuente en estos pacientes, sin que exista repercusión clínica en nuestro estudio. Dada la variedad de resultados descritos en la literatura respecto al seguimiento de estos pacientes, se necesitan estudios más amplios para establecer una pauta de evaluación común.

P1d2d3-116

PROTOCOLO DE DIAGNÓSTICO Y SEGUIMIENTO DEL HIPERTIROIDISMO NEONATAL

M. Rivero Falero, I. Rodríguez Rodríguez, E. Pozo García, M. Álvarez Polo, J.M. Rial Rodríguez

Hospital Ntra Sra. Candelaria, Servicio de Pediatría, Tenerife

El hipertiroidismo neonatal se presenta excepcionalmente, pero sus consecuencias son de gran impacto sobre el crecimiento y el desarrollo neurológico del niño. El adecuado control del hipertiroidismo materno es crucial para evitar su repercusión en el desarrollo fetal y las complicaciones perinatales asociadas. Dado que las manifestaciones del hipertiroidismo neonatal pueden pasar desapercibidas en las primeras horas, es necesario prolongar la vigilancia después del alta en estos niños.

Caso clínico:

Recién nacido varón de 35 semanas de edad gestacional que ingresa por bajo peso. Madre con enfermedad de Graves sin tratamiento, gestación no controlada. A la exploración física destaca aspecto distrófico, irritabilidad e hiperexcitabilidad, peso y perímetro craneal inferiores a p3 y talla en p10. Presenta empeoramiento clínico con taquicardia mantenida, HTA y escasa ganancia ponderal. A los 21 días fue diagnosticado de hipertiroidismo, no

iniciando tratamiento hasta los 29 días de vida. En este caso el diagnóstico tardío ha puesto en riesgo de graves complicaciones al paciente, por lo que nos planteamos la necesidad de elaborar un protocolo para identificar los recién nacidos con riesgo de hipertiroidismo neonatal.

Recomendaciones ante la sospecha de hipertiroidismo neonatal:

Serán RN de riesgo los hijos de madre hipertiroides conocida y aquellos con clínica o antecedentes prenatales sugestivos (bocio, bajo peso, taquicardia fetal, etc.). En los pacientes sintomáticos se iniciará el tratamiento con metimazol, y si es preciso, solución de Lugol y propranolol, bajo monitorización en UCIN. En los pacientes de riesgo asintomáticos se mantendrá observación clínica durante las primeras 48 horas, efectuando una determinación de TSH, T4 y T3 libres y anticuerpos TSI en sangre de cordón, que se repite a los 10 días. Los resultados iniciales se informan telefónicamente, y se cita a control a los 10 días, al mes y mensualmente hasta los 4 meses. Si los anticuerpos son negativos se aconseja realizar TSH a los 15 días para descartar hipotiroidismo y se interrumpe el seguimiento.

Conclusiones:

Se propone un protocolo de atención al recién nacido con sospecha de hipertiroidismo y seguimiento postnatal del mismo.

P1d2d3-117

HIPERTIROIDISMO NEONATAL EN HIJA DE MADRE TIROIDECTOMIZADA

A. Díaz Moro, S. Gautreaux Miraya, P. Alonso Quintela, L. Regueras Santos, L. Castañón López, S. Rodríguez Blanco

Hospital de León

Introducción:

El hipertiroidismo neonatal es una patología transitoria (si anomalías del receptor de TSH puede ser permanente) causada por el paso transplacentario de anticuerpos estimuladores del receptor de TSH. Se presenta en 1 de cada 25,000 recién nacidos vivos, con una incidencia de hasta un 2% en los hijos de las madres afectas. El hipertiroidismo neonatal es una situación potencialmente grave que requiere diagnóstico y tratamiento temprano.

Caso Clínico:

Recién nacida pretérmino, de 34 semanas de edad gestacional, PAEG, cesárea urgente por taquicardia fetal. Antecedentes familiares: hipotiroidismo materno secundario a tiroidectomía por enfermedad de Graves. Se ingresa en Neonatología por persistencia de la taquicardia (ritmo sinusal a una frecuencia máxima de 220lpm). Hacia el 7º día de

vida presenta exoftalmos, escasa ganancia ponderal, irritabilidad, exantema, rubor facial, sudoración, diarrea y eritema perianal. Se descartan infección, arritmias y anomalías cardíacas por normalidad de las pruebas complementarias. Presenta elevación de T4 (7.77ng/100) con supresión de TSH (0.005 UI/ml), con lo que junto a la clínica se diagnostica de Hipertiroidismo Neonatal y se confirma su autoinmunidad por la positividad de los anticuerpos antireceptor de TSH (TSHR-Ac). Se inicia tratamiento de soporte con reposición hidroelectrolítica, adecuado aporte de glucosa y tratamiento sintomático con metamizol, propranolol, y solución de yodo-yodurada, objetivándose disminución progresiva de T4 y mejoría de la sintomatología. Al alta, la paciente presenta niveles de T4 de 0.969 ng/100 y de TSH 0.015 UI/ml. En el seguimiento posterior presenta normalización de los valores de las hormonas tiroideas y mejoría de la sintomatología con la progresiva suspensión del tratamiento hasta los 2 meses de vida.

Conclusiones:

Es muy importante el seguimiento obstétrico de la madre afectada de Graves-Basedow, incluso las tiroidectomizadas. Recomendamos seguimiento clínico del recién nacido hijo de madre con enfermedad de Graves, incluso hasta la segunda semana de vida aunque permanezca asintomático.

P1d2d3-118

EVOLUCIÓN CLÍNICA Y RESPUESTA A ANTITIROIDEOS EN NUESTRA CASUÍSTICA DE HIPERTIROIDISMO.

E. Pozo García, M. Álvarez Polo, M. Rivero Falero, I. Rodríguez Rodríguez, J.M. Rial Rodríguez

Hospital Universitario N^a S^a Candelaria, Servicio de Pediatría, Tenerife

El hipertiroidismo en la infancia y adolescencia es poco frecuente, barajándose una incidencia anual de 0,1 a 3/100.000. El 95% de los casos son diagnosticados de enfermedad de Graves Basedow, siendo el resto debidos a tiroiditis autoinmune, y más raramente a nódulo tóxico u otras causas. El tratamiento de elección son los antitiroideos (propiltiouracilo, metimazol, carbimazol), reservándose la ablación con yodo radioactivo o la cirugía para los casos de resistencia al mismo o de recurrencia. Presentamos nuestra casuística de hipertiroidismo, su forma de presentación y respuesta al tratamiento.

Métodos:

Análisis retrospectivo de casos diagnosticados en la Unidad de Endocrinología Pediátrica durante los últimos 10 años. Antecedentes, sintomatología, valores hormonales y de anticuerpos antitiroideos, tratamiento empleado y respuesta terapéutica.

Resultados:

Se diagnosticaron 5 casos, 4 de sexo femenino, de edades entre los 6 y los 13 años. En dos existían antecedentes familiares de patología tiroidea. El paciente varón está afecto de síndrome de Down. Todos los casos referían pérdida de peso, palpitaciones y nerviosismo. La diarrea y la disminución del rendimiento escolar se registraron en 4 de los casos. Se apreció aumento moderado del tiroides en todos los pacientes, exoftalmos leve en uno, acompañado de inyección conjuntival. Al diagnóstico, dos pacientes estaban en pubertad (Tanner 4), siendo el resto prepuberales. Los valores de T4 libre iniciales oscilaron entre 1,86 y 7,7 ng/dl. Los anticuerpos TSI iniciales fueron desde 2,1 a >40mU/ml. La ecografía mostró glándula hiperecoica, apreciándose nódulos aislados de 6 mm en dos de los casos. Todos los pacientes recibieron Carbimazol a dosis 0,2-0.5mg/kg/día o Metimazol a 0,35mg/kg/día, experimentando mejoría de los síntomas en el plazo de uno a tres meses. Una paciente alcanzó la remisión a los dos años, aunque requirió reanudación del tratamiento a los pocos meses. El paciente varón requirió tratamiento durante seis años, al rechazar la cirugía. Al comienzo se añadió propranolol en tres casos. No se registraron efectos secundarios del tratamiento.

Conclusiones:

En nuestra casuística se confirma el predominio femenino descrito en la literatura. La respuesta al tratamiento es satisfactoria en el corto plazo, sin efectos secundarios valorables.

P1d2d3-119

TIROIDITIS AUTOINMUNE EN NIÑOS

C. Freijo Martín, M^a L: Bertholt, J.L. Guerra Díez, A. Rebollo Rebollo

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander

Introducción:

La glándula tiroidea juega un papel importante en el desarrollo del niño, siendo muy vulnerable a la afectación autoinmune originando la enfermedad "tiroiditis", se presenta de forma variable (eutiroidismo, hipotiroidismo ó hipertiroidismo). El diagnóstico requiere la presencia de anticuerpos antiperoxidasa y/o antitiroglobulina.

Objetivos:

Estudio retrospectivo y descriptivo de las tiroiditis autoinmunes (TA), diagnosticados en los últimos años en una consulta de Endocrinología Pediátrica estudiando aspectos epidemiológicos, clínicos, analíticos y tratamiento.

Método:

77 pacientes: 62 niñas/15 niños, diagnosticados de

TA. Se realizó un estudio descriptivo analizando: edad, sexo, clínica, tratamiento y asociación con otras patologías (diabetes, celiacía, sind. Down). El análisis estadístico se realizó mediante el sistema SPSSv11.

Resultados:

77 pacientes estudiados 62 niñas (80.5%), antecedentes familiares de enfermedad tiroidea 41 (53.2%), la edad media al diagnóstico 10.63 años (rango 2.3-16) distribuidos < 6 años 4 (5.2%), 6-12 años 45 (58.4%), > 12 años 28 (36.4%), el motivo de consulta fue: la obesidad 20 (26%), bocio 13 (16.9%), otras patologías 12 (15.6%), astenia 10 (13%), talla baja 9 (11.7%), pubertad precoz 5 (6.5%) estreñimiento 2 (2.6%), otros síntomas 6 (7.8%). Los anticuerpos antiperoxidasa fueron positivos 66 (85.7%) y los antitiroglobulina en 47 (61%). Fueron clasificados en eutiroides 19 (24.7%), hipotiroides 57 (74%), hipertiroides 1 (1.3%). El valor medio de T4L ng/dl y TSH mUI/ml fue: Eutiroides T4L 1.07 ± 0.15 y TSH 3.2 ± 1.5 ; Hipotiroidismo 1.08 ± 1.36 y 49.8 ± 119.8 ; Hipertiroidismo 6.3 y 0.04 . Se encontró una correlación significativa en los hipotiroides entre el valor de TSH y los ac. antiperoxidasa ($r: 0.5$), pero no en los eutiroides. La ecografía (realizada en 65), confirmó la tiroiditis en 45 (58.4%). La tiroglobulina (medida en 45 niños) fue elevada en 11 (24.4%). Recibieron tratamiento los hipotiroides con levotiroxina dosis media/kg/día 1.07 ± 0.42 y el hipertiroides con metimazol.

Conclusiones:

1. La TA afecta con mayor frecuencia a las mujeres. 2. La mayor incidencia se produce a partir de los 6 años. 3. La obesidad, la presencia de bocio y el diagnóstico de otras patologías asociadas ayudan al diagnóstico. 4. El diagnóstico clínico más frecuente es el hipotiroidismo. 4. La ecografía no siempre es sensible al diagnóstico. 5. La presencia de ac. antiperoxidasa es el método de diagnóstico más eficaz. 6. Es necesario un seguimiento por el endocrinólogo infantil mientras los anticuerpos se mantengan positivos.

P1d2d3-120

TIROIDITIS AGUDA, ¿TAMBIÉN EXISTE EN LOS PACIENTES PEDIÁTRICOS!

P. Ruiz Ocaña, E. Romero Castillo, V. Roldán Cano, A. Lechuga Sancho, J. Lechuga Campoy, A. Hernández González

Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz.

Introducción:

La tiroiditis aguda es una patología poco frecuente en la edad pediátrica, siendo el factor predisponente en la mayoría un defecto anatómico. La fístula del seno piriforme o la persistencia del conducto tirogloso, los más frecuentes. Predomina afecta-

ción del lóbulo izquierdo. Un amplio espectro de microorganismos es el causante, incluyendo flora orofaríngea normal. La clínica suele ser crecimiento agudo y doloroso de la glándula tiroides (más en lóbulo izquierdo) con signos inflamatorios locales, fiebre y afectación del estado general. La tirotoxicosis es rara. Diagnóstico mediante ecografía, TAC y/o RMN y PAAF. El tratamiento consiste en antibioterapia, drenaje quirúrgico y/o corrección de la patología que encontremos.

Material y métodos:

Presentación de caso clínico de tiroiditis aguda en niña de 4 años, comparando sus características, presentación y evolución con los descritos en la bibliografía. Objetivo: Destacar la importancia de la existencia de cuadros clínicos altamente infrecuentes, pero que se presentan en nuestro medio.

Resultados:

Niña de 4 años que presenta bruscamente tumoración dolorosa en la región anterior del cuello, febrícula y malestar general. Antecedentes personales: Cansancio y estreñimiento. Exploración: discreta palidez cutánea. Tumoración no móvil, dolorosa, de 3 x 3 cms en parte anterior del cuello, más localizada en región izquierda que corresponde con glándula tiroides. Analítica: leucocitosis con neutrofilia. Ecografía cervical: hallazgos sugestivos de tiroiditis aguda flemonosa en lóbulo tiroideo izquierdo. Ingresa con antibioterapia intravenosa (augmentine) Durante su estancia se realiza perfil tiroideo con anticuerpos normales. VSG elevada. Resonancia magnética nuclear: anomalía congénita de la cuarta hendidura branquial o quiste de la hendidura del cuarto arco branquial (probable tracto sinusal desde el seno piriforme hasta lóbulo tiroideo inferior) que se ha sobreinfectado, flemón y/o absceso en lóbulo tiroideo izquierdo. Evoluciona favorablemente, alta y seguimiento por cirugía pediátrica.

Conclusión:

Destacamos la importancia de conocer patologías, que aunque muy infrecuentes en la infancia, requieren una actuación precoz para disminuir la morbimortalidad. En este caso, a pesar de que la tirotoxicosis es rara puede ocurrir si existe destrucción masiva de la glándula, teniendo consecuencias fatales para el paciente.

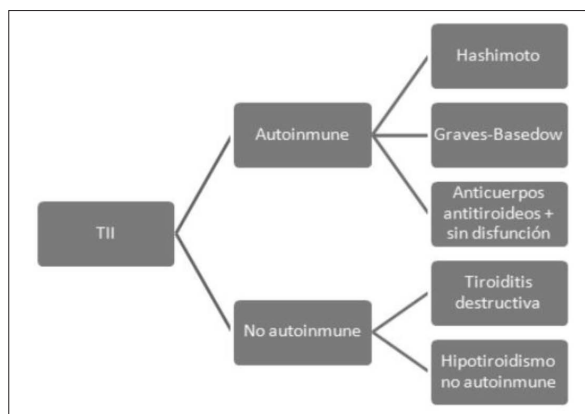
P1d2d3-121

ENFERMEDAD DE GRAVES BASEDOW INDUCIDA POR TERAPIA CON INTERFERÓN ALFA 2b

J. Guerrero Fernández, A.C. Barreda-Bonis, L. Salamanca Fresno, M. Cuesta Rodríguez, M.A. Molina Rodríguez, I. González Casado

Servicio de Endocrinología Pediátrica, Hospital Infantil La Paz, Madrid

El interferón alfa (IFN α) es usado en el tratamiento de diversas entidades aunque su empleo predominante recae sobre enfermedades infecciosas y malignas. Sus efectos secundarios son frecuentes y muy diversos, desde síntomas pseudo-gripales hasta alteraciones hematológicas, efectos neuropsiquiátricos y, tema que nos ocupa, distintos tipos de tiroiditis (tiroiditis inducida por interferón: TII, figura 1).



Caso clínico:

Niña de 10 años de edad que, habiéndose diagnosticado de síndrome de Gorham-Stout de localización pélvica y evolución rebelde, presenta hipertiroidismo primario compatible con enfermedad de Graves-Basedow. En su evolución ha precisado, consecutivamente, de cirugía, varios ciclos de pamidronato, IFN α y, por último, dada la mala respuesta a los mismos, radioterapia local. Como consecuencia de estas terapias han quedado las siguientes secuelas: asimetría marcada de miembros inferiores, disfunción ovárica post-radioterapia en tratamiento sustitutivo y, presumiblemente, disfunción tiroidea inducida por IFN α : TSH <0,01 uUI/mL, T4L 1.75 ng/dL, T3T 2.38, ac antiperoxidasa 8,8 UI/L, antitiroglobulina 2009 UI/L y anticuerpos anti-receptor de TSH (TSI) de 6.7 UI/mL (VN<2). La persistencia de hipertiroidismo durante 2 meses y la elevación de TSI afianzaron el diagnóstico de enfermedad de Graves-Basedow, instaurándose tratamiento antitiroideo con carbimazol (0,25 mg/kg/día) y lográndose normalización de la función tiroidea en un mes.

Discusión:

La tiroiditis es un evento adverso frecuente del IFN α : hasta un 15% de los pacientes tratados desarrollan disfunción tiroidea, y hasta un 40% anticuerpos antitiroideos. El diagnóstico clínico de una TII puede ser difícil debido a que frecuentemente cursa de forma oligosintomática o se solapan con los síntomas propios del IFN α . Este hecho aconseja que se hagan revisiones clínicas rutinarias durante el tratamiento en busca de signos y síntomas sugerentes de disfunción tiroidea, así como controles

analíticos antes, durante y después del tratamiento. La presencia de hipertiroidismo, como se detectó en nuestra paciente, obliga a la determinación de anticuerpos TSI para descartar enfermedad de Graves, y en caso de ser negativos, anticuerpos antitiroideos y gammagrafía con yodo para discernir entre Hashimoto y tiroiditis destructiva. La terapia con antitiroideos suele ser efectiva, si bien, no se conoce con exactitud su evolución a largo plazo.

P1d2d3-122

MEN 2B CON CARCINOMA MEDULAR DE TIROIDES: A PROPÓSITO DE UN CASO DE DIAGNÓSTICO TARDÍO

E. Puerto Carranza, M. Mora Bestard, M. Caimari Jaume, D. De Sotto Esteban, J.A. Salinas Sanz, C. Marhuenda Irastorza

Hospital Universitari Son Espases, Palma de Mallorca

Introducción:

El síndrome de Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 2B (MEN2B) es un síndrome de herencia autosómico dominante causado por mutaciones en el protooncogen RET. La mutación puede ser familiar (50%) o de novo (50%). Se calcula una incidencia de 2.5/100.00 personas y suele manifestarse en la infancia. Incluye en grado variable carcinoma medular de tiroides (CMT), feocromocitoma e hiperplasia paratiroidea y puede asociar hábito marfanoides, ganglioneuromatosis mucosa y enfermedad de Hirschprung. La Asociación Americana del Tiroides (ATA) clasifica el MEN2 en 4 estadios en función de su agresividad y el riesgo de desarrollar neoplasias (de A a D, siendo D el de mayor riesgo).

Objetivo:

Se presenta el caso de una paciente diagnosticada tardíamente de MEN2B con el objetivo de conocer los rasgos característicos de esta entidad y permitir así un diagnóstico precoz.

Caso clínico:

Mujer de 13 años en la que destaca fenotipo peculiar que no había motivado estudio hasta la fecha, dismetría de extremidades inferiores y dudosa alteración de vasos retinianos en seguimiento por ortopedia y oftalmología respectivamente. Se deriva a consulta de endocrinología infantil por nódulo tiroideo de más de 6 meses de evolución. En la exploración destaca fenotipo peculiar con hábito marfanoides, labios gruesos, lesiones en lengua compatibles con ganglioneuromas y nódulo tiroideo visible. Se diagnostica de carcinoma medular de tiroides en la PAAF, con extensión local y adenomegalias cervicales; estudio de metástasis pulmonares, óseas y hepáticas negativo. Se realiza tiroidectomía total con vaciamiento ganglionar, quedando tumor residual a nivel traqueal y esofágico, que precisa nueva inter-

vención. Se confirma el diagnóstico MEN 2B por la detección de la mutación del protooncogen RET en heterocigosis c2753T>C (Met 918Thr) (nivel D de riesgo de la ATA).

Conclusión

La Neoplasia Endocrina Múltiple 2B es un síndrome infrecuente caracterizado por alteraciones endocrinológicas potencialmente graves; las características clínicas asociadas a la misma deben obligarnos a realizar un diagnóstico temprano de esta entidad, dado que el tratamiento debe ser lo más precoz posible. El estudio genético permite identificar a portadores y realizar tiroidectomía profiláctica y detección precoz de endocrinopatías asociadas

P1d2d3-123

MUTACIÓN DEL TRANSPORTADOR DE HORMONAS TIROIDEAS MCT8 EN UN NIÑO CON SÍNDROME DE ALLAN-HERNDON-DUDLEY.

F. Calvo, A. Iglesias, J.C. Moreno

Laboratorio Endocrinología Molecular (Tiroides), Instituto de Genética Médica y Molecular (Ingemm), Hospital Universitario La Paz, Madrid

El transportador de monocarboxilato 8 (MCT8) es la proteína responsable de la entrada de hormona tiroidea a todas células, y principalmente en el sistema nervioso. Este gen se localiza en el cromosoma X (Xq13.2). Presentamos, el primer caso español de una mutación en este gen, en un paciente con el síndrome de Allan-Herndon-Dudley.

Objetivo:

Estudio de la base molecular de un paciente varón de 7 años de edad catalogado de parálisis cerebral infantil con sospecha de alteración en el gen MCT8.

Pacientes y métodos:

A los seis meses de edad presentaba retraso psicomotor, espasmos infantiles y ausencia de sostén cefálico. Como antecedente familiar, el tío materno falleció a los 12 años de edad, diagnosticado de parálisis cerebral infantil. A los 3 años y 9 meses presentaba un perfil tiroideo de hipotiroidismo y bajo peso con niveles de TSH elevados (5,97 mU/L), T4 moderadamente bajos (0,8 ng/mL), pero T3 libre muy elevados (9,2 ng/mL). No existen antecedentes familiares de patología tiroidea. Además, presentaba marcadores positivos de hipertiroidismo hepático: Fosfatasa alcalina (190 U/L) y SHBG elevadas. Se puso en tratamiento con Levotiroxina, pero se suspendió por síntomas hipertiroides. Actualmente el paciente desarrolla un estado caquéctico.

Secuenciación de la región codificante completa del gen candidato causante del síndrome: MCT8, en todos los miembros de la familia.

Resultados:

Se identificó una delección en hemicigosis de tres pares de bases en el exón 2 de MCT8 (c.689_691delTCT) que deleciona la fenilalanina 230 (pdelPhe230). Este aminoácido forma parte de un par de fenilalaninas muy conservadas en vertebrados superiores y que se localizan en un dominio transmembrana. Esta misma mutación se ha identificado en otro paciente varón, y se ha comprobado la completa inactivación funcional por este cambio. La madre, tía materna y abuela son portadoras de la mutación.

Conclusiones:

Hemos identificado la primera mutación en España del gen asociado al síndrome de Allan-Herndon-Dudley (MCT8). En la actualidad no existe tratamiento eficaz consensuado para esta enfermedad. El tratamiento con antitiroideos y Levotiroxina parece mejorar la caquexia de los pacientes. Alternativamente, dos análogos de la hormona tiroidea (DITPA y Triac) se experimentan en ensayo clínicos controlados.

P1d2d3-124

CARCINOMA PAPILAR DE TIROIDES Y ENFERMEDAD DE HASHIMOTO. UNA RARA ASOCIACIÓN EN NIÑOS.

A. Corbalán Díaz, A.P. Nso Roca, V.J. De Diego Almarza, A. Clavijo Pendón, M. Juste Ruiz

Hospital Universitario San Juan de Alicante

El carcinoma papilar de tiroides es una entidad poco común en la infancia y adolescencia con una incidencia de alrededor de 0.5-1.2%. Generalmente suele presentarse como un nódulo aislado. En adultos se ha descrito la asociación de esta patología con la tiroiditis linfocitaria crónica pero en niños dicha asociación es rara. Presentamos un caso de carcinoma papilar en un escolar con tiroiditis de Hashimoto. Se trata de un paciente de 10 años, sin antecedentes de interés, que en estudio analítico por alopecia areata presenta TSH elevada (25.52 mU/ml) con T4 libre normal (0.88 ng/dl). No presenta otra sintomatología y a la exploración física presenta bocio grado I. Se completa estudio analítico que objetiva anticuerpos anti-TG <5 UI/ml, anti-TPO 914 UI/ml, tiroglobulina 81.3 ng/ml, calcitonina <2 pg/ml y se inicia tratamiento con levotiroxina 75 mcg/día. A nivel ecográfico destaca una afectación difusa del parénquima tiroideo con presencia de calificaciones a nivel del lóbulo tiroideo derecho. Se realiza gammagrafía observándose un área de hipocaptación a nivel del tercio medio del lóbulo derecho. La PAAF muestra una citología compatible con carcinoma papilar de arquitectura folicular dominante sobre una base de tiroiditis de Hashimoto. Se realiza una tiroidectomía total y la anatomía patológica confirma carcinoma papilar de

tiroides sobre tiroiditis de Hashimoto con infiltración de cápsula pretraqueal. Gammagrafía de control: Captación a nivel del lecho tiroideo por lo que se completa tratamiento con 100 mCi de radioyodo. En control analítico posterior, presenta calcio 9.62 mg/dl, fósforo 4.2 mg/dl, PTH 36 pg/ml, T4L 0.4 ng/dl, TSH>100 mcU/ml, tiroglobulina 45.8 ng/ml. Actualmente, asintomático con levotiroxina 150 mcg/día. La asociación de la tiroiditis autoinmune con carcinoma papilar es poco frecuente en niños. Debemos considerar la necesidad de un seguimiento estrecho de estos niños ya que el diagnóstico precoz es fundamental para evitar complicaciones a largo plazo. Niveles elevados de tiroglobulina, a pesar de la ausencia de nódulos en la ecografía, deben alertarnos en el seguimiento.

P1d2d3-125

EVOLUCIÓN A UN AÑO DE 3 PACIENTES CON CÁNCER DIFERENCIADO DE TIROIDES Y PRESENTACIÓN FAMILIAR DE MUTACIÓN EN EL PROTOONCOGÉN RET

A. Aragonés Gallego ⁽¹⁾, C. Villalba ⁽¹⁾, M. Güemes ⁽¹⁾, J. Sastre ⁽²⁾, S. García ⁽³⁾, A. Carcavilla ⁽¹⁾

⁽¹⁾ Servicio de Pediatría, Hospital Virgen de la Salud, Toledo, ⁽²⁾ Servicio de Endocrinología y Nutrición, Hospital Virgen de la Salud, Toledo, ⁽³⁾ Sección de Genética Médica. Instituto de Genética Médica y Medicina Molecular (INGEMM), Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Introducción:

La neoplasia endocrina múltiple tipo 2A (MEN2A) es un síndrome de herencia autosómica dominante que conlleva predisposición a distintas neoplasias, entre ellas, el carcinoma medular de tiroides. En algunas familias con MEN2A y enfermedad de Hirschprung familiar se ha identificado mutaciones germinales en el proto-oncogen RET (RET+) que desafían el mecanismo postulado para su patogénesis. El manejo clínico difiere considerablemente del carcinoma papilar de tiroides (CPT). Se recomienda una aproximación preventiva cuando el estudio genético los identifica a tiempo. Presentamos la evolución de 3 casos de CPT diagnosticados hace ahora un año, y de 3 casos pediátricos RET+ detectados en un estudio de una familia con Hirschprung familiar.

Pacientes:

Los 3 pacientes pediátricos RET+ eran familiares de segundo grado. La mutación fue p.Cys620Tyr. Una de ellas fue diagnosticada a los 13 años y sometida a tiroidectomía profiláctica sin linfadenectomía, identificándose en la anatomía patológica hiperplasia de células C (calcitonina positivos) como en otros familiares previamente intervenidos. Los otros dos pacientes (2 hermanos de 11 y 6 años)

son seguidos en consultas con vistas a tiroidectomía profiláctica lo antes posible, aunque sus padres muestran recelo ante una actitud preventiva tan agresiva. Ninguno de ellos ha padecido enfermedad de Hirschprung ni otras alteraciones endocrinas por el momento. En los pacientes con CPT se realizó tiroidectomía total con vaciamiento ganglionar central e ipsilateral y precisaron varias dosis de radioyodo. Los principales datos se muestran en la tabla 1.

Tabla 1:

N	E	Edx	S	I ¹³¹	RCT	Tg	Ac antiTg	Hipo-parat	Plan
1	9,3	8,16	M	2 ^a (100m Ci)	No restos	1,8	+	No	Observación
2	12,5	11	M	2 ^a (100m Ci)	Diseminación pulmonar bilateral	634	++	Si	3 ^a dosis I ¹³¹
3	16,2	14,64	V	2 ^a (240m Ci)	Restos tiroideos, hiperplasia tímica	85,5	-	Si	3 ^a dosis I ¹³¹

Abreviaturas: N; número, E; edad actual, Edx; edad al diagnóstico, S; sexo; I¹³¹; dosis acumulada de I¹³¹, RCT; rastreo corporal total post radioyodo, Tg; Tiroglobulina estimada en ng/ml, Ac antiTg; anticuerpos antiTiroglobulina, Hipo-parat; hipoparatiroidismo postquirúrgico.

Conclusiones:

La evolución del CPT en nuestros pacientes ha sido agresiva, como se describe en la literatura. Las comorbilidades asociadas están asociadas a un procedimiento quirúrgico dificultoso y muy invasivo. En contraste, los pacientes RET+ exigen un manejo preventivo agresivo que, en ocasiones, es mal aceptado por los pacientes y/o sus padres, lo que plantea un dilema ético.

P1d2d3-126

TIMO INTRATIROIDEO ECTÓPICO COMO CAUSA DE NÓDULO TIROIDEO SOLITARIO

C. de Lamas Pérez ⁽¹⁾, B. Huidobro Fernández ⁽²⁾, J. Pérez Moreno ⁽²⁾, Amparo Rodríguez Sánchez ⁽²⁾, María Dolores Rodríguez Arnao ⁽²⁾, Emma Sola Vendrell ⁽³⁾

⁽¹⁾ Hospital Clínico de Salamanca; ⁽²⁾ Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Unidad de metabolismo y desarrollo infantil; ⁽³⁾ Hospital General Gregorio Marañón. Servicio de anatomía patológica. Madrid.

Introducción:

El nódulo tiroideo se define como una masa focal palpable de características y consistencia que la diferencian del resto de la glándula. Suele ser de etiología benigna, pero ante el riesgo de malignidad es preciso realizar una valoración cautelosa y amplia.

Objetivos:

Presentación de un caso de nódulo tiroideo en una niña de seis años cuyo diagnóstico anatomopatológico fue de tejido tímico intratiroideo.

Caso clínico:

Niña de 6 años y cuatro meses de edad remitida para valoración de nódulo tiroideo izquierdo. Recibía desde tres años antes tratamiento sustitutivo

con levotiroxina sódica por hallazgo casual de TSH elevada en niña previamente asintomática.

Antecedentes personales:

Embarazo controlado de curso normal de 40 semanas de duración. Peso al nacimiento 2240 g (p2; -2,26 DE). Antecedentes familiares sin interés para el caso.

Exploración física:

peso 26 Kg (p76; +0,71DE), talla 122 cm (p78; +0,79DE). Se palpa nódulo tiroideo izquierdo de aproximadamente 1 cm de diámetro, sin adenopatías cervicales ni bocio. Resto sin interés. Analítica: TSH 7,2 mUI/L (rango de normalidad 0,5 - 4,5), T4 libre 1,2 ng/dL (0,6 - 1,4) calcitonina 3,4 ng/L (<19,0), PTH 51 ng/L (14 - 60); anticuerpos antitiroideos, negativos. Ecografía cervical: tiroides de morfología y tamaño normal, lesión exofítica bien limitada de unos 4x16mm, hipovascularizada, de ecoestructura micronodular hipo e hiperecoica a nivel posteroinferior del lóbulo izquierdo. PAAF: resultado no concluyente. Gammagrafía: nódulo hipocaptante izquierdo. Ante estos resultados se realiza resección quirúrgica (lobectomía izquierda total), que transcurre sin incidencias. Anatomía patológica: tejido parenquimatoso tímico con inclusión de glándula paratiroides encapsulada. Tras la intervención se mantiene tratamiento sustitutivo con levotiroxina precisando aumento de dosis hasta 100 mcg/día para mantenerse eutiroides. Actualmente se encuentra asintomática.

Conclusiones:

El timo intratiroides debe ser incluido en el diagnóstico diferencial del nódulo tiroideo en la infancia. Los hallazgos ecográficos característicos y la ausencia de aumento de tamaño son las claves para su diagnóstico de sospecha. Sin embargo, a pesar de su naturaleza benigna y autolimitada, ante un nódulo tiroideo de etiología incierta, siempre que las pruebas diagnósticas no puedan excluir malignidad, es necesario realizar exéresis quirúrgica.

Crecimiento

P1d2d3-127

SÍNDROME DE INSENSIBILIDAD A HORMONA DE CRECIMIENTO. NUEVA MUTACIÓN EN EL RECEPTOR DE HORMONA DE CRECIMIENTO.

M.C. De Mingo Alemany, N. Pons Fernández, B Cremades Romero, E. Verdejo Gimenez, JA Cerón Pérez, F. Moreno Macián

Hospital La Fe, Valencia

Introducción:

El síndrome de Laron es una enfermedad extrema-

damente rara. Está causado por una anomalía en el gen que codifica el receptor de la hormona de crecimiento (GHR) localizado en 5 p14-p12. Tiene una herencia autosómica recesiva, por alteraciones en homocigosis o heterocigosis compuesta. Estos pacientes presentan un profundo déficit de estatura que oscila entre -4 y -11.5 DE por debajo de la media, así como determinadas anomalías fenotípicas y riesgo de hipoglucemia.

Caso clínico:

Paciente de 1 año, de origen marroquí remitido para valoración de talla. Talla siempre por debajo de P3 con aplanamiento de la curva desde los 9 meses. Antecedentes familiares de consanguinidad. Talla diana 169cm.

Exploración física:

Peso 7.8 Kg (P 0.28, -2.77 DE), Talla 63.8 cm (P0, -5.9 DE), PC 46 (P5, -1.64 DE). Frente olímpica, raíz nasal hundida, pelo ralo. Micropene, testes en bolsas, bolsas hipoplásicas.

Analíticas:

Fecha	Glucosa (mg/dl)	GH (ng/ml)	IGF-1 (ng/ml)	IGFBP3 (microg/ml)
18/01/11	59	40.9	<1.3	<0.5
22/03/11	61	23.30	1.50	<0.5

Test de generación de IGF1 (tras 7 días de tratamiento con GH):

	GH (ng/ml)	IGF-1 (ng/ml)	IGFBP3 (microg/ml)
Basal	39.90	<1.5	<0.50
Postestímulo	46.30	<1.5	<0.5

RM hipotálamo-hipofisaria:

Hipófisis de pequeño tamaño con adecuada diferenciación de neuro y adenohipófisis, tallo hipofisario centrado.

Estudio genético:

Secuenciación del gen GHR. Se encuentra un cambio A>G en homocigosis en el codón 575 (exón 6) que da lugar al cambio aminoácido p.Tyr192Cys. Actualmente el paciente tiene 2.4 años, talla 70 cm (P0, -7.04 DE), velocidad de crecimiento 1.86 cm/año. Está pendiente de iniciar tratamiento con IGF1 recombinante humana.

Discusión:

Presentamos el caso de un paciente con síndrome de Laron que presenta una mutación en homocigosis en el exón 6 del gen GHR no descrita previamente. Se han descrito más de 70 mutaciones desde delecciones a mutaciones puntuales (mutaciones sin sentido, de cambio de sentido, de empalme y dominantes negativas). La mayoría afectan al dominio extracelular del receptor (codificado en los exones 3-7). Algunos autores sugieren que pueda existir una correlación genotipo-fenotipo que permita explicar el amplio espectro clínico de estos pacientes. La mayoría de mutaciones en homocigosis ocasionan deficiencia extrema de IGF1.