

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

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

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

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

1 ¿ Cuales son sus diagnósticos ?

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

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

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

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

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



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

56%	GAMAGRAMA TIROIDEO
22%	ECOGRAFIA
22%	TAC CRANEO

11%	ECG
11%	RX CRANEO Y HUESOS LARGOS

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