



Folleto informativo sobre genética para los padres

Otras enfermedades

Screening, Technology, and Research in Genetics (Detección sistemática, técnicas e investigaciones genéticas) es un proyecto en el que participan varios estados cuyo objetivo es brindar mayor información sobre cuestiones financieras, éticas, legales y sociales respecto a la detección y las pruebas genéticas adicionales en el recién nacido: <http://www.newbornscreening.info>.

Nombre de la enfermedad: Hipotiroidismo congénito

Sigla: CH (por sus siglas en inglés)

- ¿Qué es el CH?
- ¿Qué causa el CH?
- Si no se trata el CH, ¿qué problemas puede causar?
- ¿Cuál es el tratamiento para el CH?
- ¿Qué pasa cuando un niño recibe tratamiento para el CH?
- ¿Cómo se podría saber si el CH de un niño es hereditario?
- Si mi hijo tiene un tipo hereditario de CH, ¿hay pruebas genéticas disponibles?
- ¿Qué otras pruebas se pueden hacer?
- ¿Se pueden realizar pruebas durante el embarazo?
- ¿Es posible que otros miembros de la familia tengan CH?
- ¿Se puede hacer la prueba a otros miembros de la familia?
- ¿Cuántas personas tienen CH?
- ¿Hay algún grupo étnico que tenga mayor posibilidad de tener CH?
- ¿Hay otros nombres para el CH?
- ¿Dónde puedo obtener más información?

Este folleto contiene información general sobre el hipotiroidismo congénito (CH, por sus siglas en inglés). Dado que cada niño es diferente, es posible que parte de esta información no se aplique a su hijo. Algunos tratamientos pueden ser convenientes para ciertos niños, pero no para otros.

¿Qué es el CH?

CH significa "hipotiroidismo congénito", por sus siglas en inglés. Congénito significa que está presente al nacer. El hipotiroidismo es una enfermedad en la que las personas no producen suficientes cantidades de hormona tiroidea.

La glándula tiroides es un órgano con forma de mariposa que se encuentra en la base del cuello. Su trabajo es producir hormonas específicas que ayudan a las células del cuerpo a funcionar correctamente.

La hormona principal producida por la glándula tiroides es la hormona tiroidea, también llamada "tiroxina" o T4. Es liberada por la glándula tiroides al torrente sanguíneo cuando el cuerpo la necesita. Ayuda a las células a trabajar de manera más eficiente y también eleva la temperatura de nuestro cuerpo. En los bebés y los niños pequeños, la hormona tiroidea es fundamental para el crecimiento y el desarrollo normal del cuerpo y el cerebro.

Las personas con hipotiroidismo tienen problemas de salud y síntomas específicos. Los bebés que no tienen una cantidad suficiente de hormona tiroidea suelen crecer lentamente, son perezosos y tienen retrasos en el aprendizaje y otros problemas de salud específicos. Existe una serie de causas diferentes para el CH que se enumeran más abajo.

¿Qué causa el CH?

El CH puede ser el resultado de varias causas subyacentes diferentes.

Glándula tiroides faltante o ubicada incorrectamente

A la mayoría de los bebés con CH les falta la glándula tiroides o esta no se desarrolló correctamente. En algunos casos, la glándula tiroides puede ser más pequeña de lo usual o puede no estar ubicada en el lugar correcto.

En las personas sanas, la glándula tiroides está ubicada en el centro del frente del cuello, cerca de la parte superior de la tráquea. En algunos niños con CH, la glándula tiroides puede estar debajo de la lengua o a un lado del cuello. Si la glándula tiroides está en el lugar incorrecto o si está subdesarrollada, generalmente no funciona bien y produce menos hormona tiroidea de la que necesita el cuerpo. Si la glándula tiroides no está, el bebé no puede producir su propia hormona tiroidea. Una glándula tiroides faltante, subdesarrollada o ubicada incorrectamente es un defecto de nacimiento que sucede por razones desconocidas y generalmente no se hereda.

Causas hereditarias

Con menor frecuencia, el CH es el resultado de cambios hereditarios en un gen o un par de genes. Esto está explicado con más detalles a continuación. Los niños con el tipo hereditario de CH no producen suficiente hormona tiroidea aunque su glándula tiroides parezca tener un tamaño y una forma normales. Se cree que alrededor del 15% de los niños con CH tienen la forma hereditaria.

Deficiencia de yodo maternal

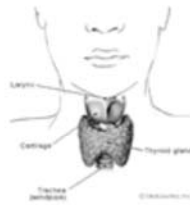
Si la madre tiene una deficiencia de yodo durante el embarazo, la glándula tiroides del feto podría no ser capaz de producir suficiente hormona tiroidea. El bebé entonces nace con CH. Esto es un problema en algunas partes del mundo donde la gente no recibe suficiente yodo en su dieta. Esta es una causa muy poco frecuente de CH en los Estados Unidos porque nuestra sal de mesa está complementada con yodo ("sal yodada").

Enfermedad tiroidea materna y medicamentos

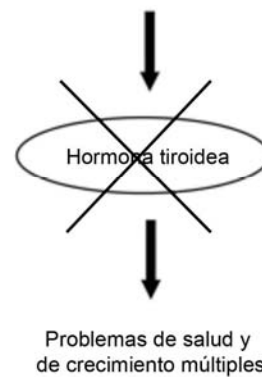
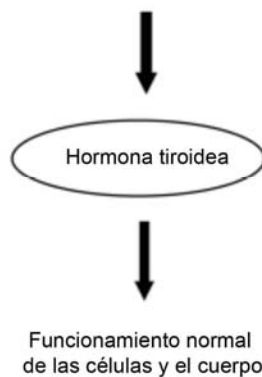
En una cantidad muy reducida de casos, el CH sucede cuando la madre toma medicación antitiroidea durante el embarazo para tratar su propio problema de tiroides.

HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO (CH, por sus siglas en inglés)

Glándula tiroides normal



Hipotiroidismo congénito



Si no se trata el CH, ¿qué problemas puede causar?

La mayoría de los bebés no tiene síntomas enseguida, porque están protegidos por la hormona tiroidea de sus madres durante algunas semanas después del nacimiento. Después de alrededor de tres o cuatro semanas de vida, los bebés deben depender solamente de su propia hormona tiroidea. Si no producen suficiente, entonces aparecen los síntomas. Sin embargo, una pequeña cantidad de bebés con CH muestra efectos al nacer.

Algunos bebés tienen un color amarillento en la piel o en las escleróticas. Esto se llama ictericia. Otras señales que pueden ocurrir en la infancia temprana incluyen:

- bajo nivel de actividad (los bebés duermen más de lo usual y no se mueven mucho);
- mala alimentación y reflejo de succión deficiente;
- pocas evacuaciones o estreñimiento;

- tono muscular flojo (hipotonía);
- inflamación alrededor de los ojos;
- lengua grande e inflamada;
- piel fría, pálida y seca;
- gran área blanda en el cráneo (la fontanela) que se cierra más tarde;
- estómago de gran tamaño con ombligo que sobresale ("hernia umbilical").

Con el tiempo y si se deja sin tratamiento, los bebés pueden desarrollar algunos de los siguientes efectos o todos:

- facciones faciales toscas e inflamadas;
- problemas respiratorios;
- llanto ronco;
- etapas del desarrollo retrasadas (sentarse, gatear, caminar, hablar);
- manos anchas y cortas;
- aumento de peso y crecimiento deficientes;
- bocio (aumento del tamaño de la glándula tiroidea que causa un bulto en el cuello);
- anemia;
- ritmo cardíaco lento;
- acumulación de líquido debajo de la piel (llamado mixedema);
- pérdida de la audición.

Los niños que permanecen sin tratamiento generalmente desarrollan retraso mental y son, en promedio, mucho más bajos de estatura. Pueden tener espasticidad y un andar inestable. La mayoría tiene retrasos en el habla y algunos tienen problemas de comportamiento.

¿Cuál es el tratamiento para el CH?

El médico de su bebé puede trabajar con un endocrinólogo pediátrico, un médico capacitado para tratar niños con problemas de la hormona tiroidea y otras hormonas, para cuidar a su hijo.

El tratamiento principal para el CH es el reemplazo de la hormona tiroidea. Es seguro y fácil de tomar. Si se comienza inmediatamente después de que se diagnostique al niño; el tratamiento puede prevenir muchos o todos los efectos del CH. Si se producen daños en el cerebro y los nervios debido a un retraso en el tratamiento, esto suele ser permanente y no puede revertirse.

1. Medicación

La L-tiroxina es una forma sintética de hormona tiroidea. Se administra en forma de tableta a todos los bebés con CH. Su médico y endocrinólogo decidirán cuánta L-tiroxina necesita su bebé y con qué frecuencia. Los médicos aumentarán la cantidad de la medicina a medida que su hijo crezca. La L-tiroxina debe tomarse en forma diaria durante toda la vida del niño.

Las tabletas de L-tiroxina son pequeñas y pueden molerse y agregarse a la comida o disolverse en una pequeña cantidad de leche de fórmula, jugo u otro líquido. No las disuelva en un biberón o un vaso de líquido llenos porque su bebé puede no terminar el biberón y no obtendrá la dosis completa de la medicina. Los niños pequeños pueden masticar y tragar las píldoras fácilmente. No existe ninguna forma líquida aprobada de hormona tiroidea.

Es importante darle a su hijo la cantidad correcta de L-tiroxina. Al darle más de lo que necesita, puede acelerar sus funciones corporales. Algunos de los signos que pueden aparecer cuando un niño toma demasiada L-tiroxina son:

- ritmo cardíaco acelerado;
- diarrea;
- falta de sueño;
- temblores.

La L-tiroxina sintética es la forma de medicamento más segura de que se puede utilizar. En el pasado, antes de que hubiera formas sintéticas disponibles, se trataba a los niños con hormonas tiroideas disecadas de tejidos animales combinados. Esto se llama "tiroides disecada" y todavía está disponible. No use tiroides disecada ya que la dosis de hormona no es regular.

Las fórmulas a base de soja y los suplementos de hierro pueden reducir la cantidad de hormona tiroidea que los bebés absorben de las píldoras. Dígame a su médico si alimenta a su bebé con fórmula a base de soja o suplementos de hierro para que la medicina pueda controlarse y aumentarse de ser necesario.

2. Control

Su hijo necesitará visitas regulares al médico para revisar su peso, altura, desarrollo y salud general. Probablemente, su hijo también necesite análisis de sangre regulares para verificar el nivel de la hormona tiroidea. Los análisis de sangre generalmente se realizan cada uno a tres meses, hasta que el niño cumple un año y luego cada dos a cuatro meses hasta la edad de tres años. Usualmente pueden hacerse con menos frecuencia después de los tres años.

3. Evaluación de desarrollo

Su médico puede sugerir una evaluación formal del desarrollo de su hijo. Si su hijo muestra retrasos en ciertas áreas del aprendizaje o el habla, puede proporcionársele ayuda adicional. Hay programas de intervención temprana disponibles en la mayoría de los estados que proveen servicios antes de que los niños alcancen la edad escolar.

¿Qué pasa cuando un niño recibe tratamiento para el CH?

Los niños con CH que comienzan el tratamiento poco después de nacer tienen un crecimiento y una inteligencia normales y pueden tener una vida normal y saludable. Algunos niños, incluso si reciben tratamiento, tienen problemas

escolares y requieren asistencia adicional. Algunos pueden tener un crecimiento retrasado, en comparación con otros niños de su edad.

Si no se comienza el tratamiento hasta varios meses después del nacimiento, pueden ocurrir retrasos o problemas en el aprendizaje. El nivel del retraso varía según el niño.

¿Cómo se podría saber si el CH de un niño es hereditario?

Alrededor del 80% al 85% de las veces, el CH sucede cuando la glándula tiroides no se desarrolla, está mal ubicada o es demasiado pequeña. Se cree que la mayoría de las veces estos casos no se deben a factores hereditarios.

En alrededor del 15% de los casos de CH, la glándula tiroides parece normal, pero la cantidad de hormona tiroidea producida es reducida. Es más probable que estos casos sean hereditarios, pero no siempre es así. Si sospecha de una forma hereditaria de CH, usted puede ser referido a un médico especialista en genética o a un consejero genético para que determinen si el CH es hereditario.

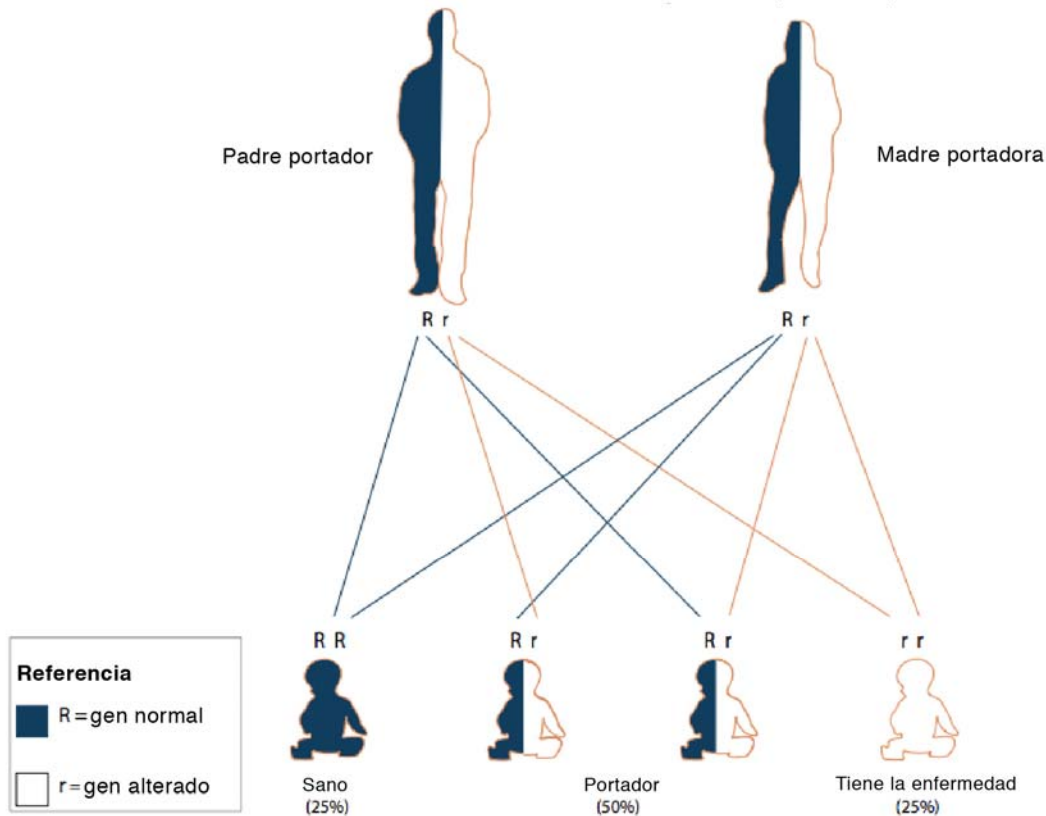
La mayoría de los casos hereditarios de CH se heredan como un rasgo autosómico recesivo. Este tipo de enfermedad hereditaria afecta tanto a los niños como a las niñas. En los niños con CH autosómico recesivo, un par específico de genes no funciona correctamente y se produce una cantidad muy reducida de hormona tiroidea. Estos niños heredaron de cada padre un gen alterado causante de la enfermedad. Estos niños tienen una glándula tiroides de aspecto normal que está en el lugar correcto en el cuello, pero no produce suficiente hormona tiroidea.

Los padres de niños con CH autosómico recesivo rara vez tienen la enfermedad. En su lugar, cada padre tiene un gen alterado que provoca el CH. Se les llama portadores. Los portadores no tienen CH porque el otro gen del par funciona bien.

Cuando ambos padres son portadores, existe un 25% de probabilidades en cada embarazo de que el niño tenga CH. Y un 50% de probabilidades de que el niño sea portador, como sus padres Y, por último, un 25% de probabilidades de que los dos genes desempeñen correctamente sus funciones.

Herencia autosómica recesiva

Probabilidades de enfermedad de cada niño cuando ambos padres son portadores



En muy pocos casos, el CH puede heredarse de otra manera, ya sea mediante un gen ligado al X recesivo o un gen autosómico dominante. Si su hijo tiene uno de estos tipos hereditarios y poco frecuentes de CH, su consejero genético o médico especialista en genética le explicarán cómo se hereda y qué otra persona de la familia puede tener la posibilidad de transmitir el gen causante del CH.

Las familias con niños que tienen CH que puede ser heredado cuentan con asesoramiento genético disponible. El consejero genético puede responder todas sus dudas sobre cómo podría heredarse el CH en su familia y las posibilidades que tienen sus futuros hijos de tener CH. Si tiene alguna duda, pídale a su médico que lo refiera a un consejero genético.

Si mi hijo tiene un tipo hereditario de CH, ¿hay pruebas genéticas disponibles?

Existen varios genes distintos que pueden contribuir con el CH hereditario. Algunos de estos son conocidos y otros no han sido identificados.

Si un médico especialista en genética sospecha de una forma hereditaria de CH, puede haber análisis genéticos disponibles para intentar determinar los cambios en los genes que causaron el CH. El estudio genético, también llamado análisis de ADN, puede llevarse a cabo a partir de una muestra de sangre.

El análisis de ADN no es necesario para diagnosticar a su hijo. Si se identifican en su hijo el cambio o los cambios en los genes, esto puede ser de gran ayuda en las pruebas para detección de portadores o prenatales, que se tratan más abajo.

¿Qué otras pruebas se pueden hacer?

Si su bebé tiene un resultado positivo para CH en las pruebas de detección sistemática en el recién nacido, deben realizarse pruebas adicionales antes de saber con seguridad que tiene CH. Los análisis de sangre para detectar la cantidad de hormona tiroidea (T4) y de hormona estimulante de la tiroides (TSH, por sus siglas en inglés) se realizan a modo de rutina para confirmar el diagnóstico de CH. Consulte con su médico si tiene alguna duda sobre las pruebas para detectar el CH.

A veces se usa una prueba de obtención de imágenes de la glándula tiroides, ya sea una ecografía u otra prueba llamada "prueba de captación tiroidea y exploración", para ayudar a determinar la causa del CH. Esto permite a su médico ver si la tiroides está presente, dónde está ubicada y si está mal formada o es más pequeña de lo normal.

¿Se pueden realizar pruebas durante el embarazo?

El CH no suele detectarse antes del nacimiento y la mayoría de los niños con CH no tienen la forma hereditaria. Para aquellos que pueden tener la forma hereditaria, los análisis genéticos pueden confirmar solo una parte de los casos hereditarios.

Si su hijo tiene una forma hereditaria de CH y si se han encontrado cambios en el/los gen(es), es posible realizar un análisis de ADN durante futuros embarazos. Sin embargo, las pruebas prenatales no son muy frecuentes para el CH, porque el tratamiento es muy efectivo. Si tiene dudas sobre las pruebas prenatales, consulte con su consejero genético o a su médico.

¿Es posible que otros miembros de la familia tengan CH?

Posibilidad de tener CH

Si son saludables y se desarrollan normalmente, no es probable que los hermanos y las hermanas mayores de un bebé con CH tengan la enfermedad. Consulte con su médico si tiene dudas sobre sus otros hijos.

Embarazos futuros

Los 50 estados de Estados Unidos ofrecen pruebas de detección sistemática en el recién nacido para el CH. Sin embargo, cuando otro niño de la familia ha tenido CH, los resultados de las pruebas de detección sistemática en el recién nacido pueden no ser suficientes para descartar la enfermedad en un bebé recién nacido. En estos casos, pueden recomendarse pruebas de diagnóstico especiales además de las pruebas de detección sistemática en el recién nacido.

¿Cuántas personas tienen CH?

Alrededor de 1 en 3.000 o 4.000 bebés nace con CH en Estados Unidos. La cantidad de niñas que nacen con CH es el doble que la de niños.

¿Hay algún grupo étnico que tenga mayor posibilidad de tener CH?

El CH ocurre en personas de todos los grupos étnicos del mundo. Sucede más frecuentemente en niños de partes del mundo donde no hay suficiente yodo en los alimentos o en el agua. También es más común en bebés de ascendencia hispana o indoamericana. Es menos común en bebés de ascendencia afroamericana.

¿Hay otros nombres para el CH?

Al CH a veces también se lo llama:

- CHT (por sus siglas en inglés);
- cretinismo;
- cretinismo endémico (deficiencia de yodo);
- mixedema congénito.

¿Dónde puedo obtener más información?

MAGIC Foundation (Major Aspects of Growth in Children)

www.magicfoundation.org

National Library of Medicine Genetics Home Reference (Congenital Hypothyroidism)

<http://ghr.nlm.nih.gov/condition=congenitalhypothyroidism>

Genetic Alliance

<http://www.geneticalliance.org>

The Thyroid Foundation of America

<http://www.allthyroid.org/>

