



SERVICIO DE NEONATOLOGÍA

Código: NEO\_HC

Edición: 01

Fecha: Marzo 2025

Página 1 de 6

Vigencia: 2025-2030

DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

**DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO  
2025-2030**

ELABORADO POR:

Dra. Carola Goecke H.  
Endocrinóloga Infantil

FECHA: Marzo 2025

REVISADO POR:

Dra. Viviana Rivera S.  
Unidad de Calidad y Seguridad  
del Paciente

FECHA: Marzo 2025

APROBADO POR:

Dr. Rodrigo Donoso Macuada  
Jefe Servicio de Neonatología

FECHA: Marzo 2025

## DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

### 1. INTRODUCCIÓN:

El hipotiroidismo congénito es la causa prevenible más frecuente de discapacidad intelectual. Tiene una incidencia relativamente frecuente en nuestro país con un caso por cada 3163 recién nacidos vivos, y gracias a la estrategia de tamizaje nacional implementado en nuestro país, cubriendo todo el territorio nacional a partir de 1992, es posible pesquisar los casos de hipotiroidismo congénito primario y tratar estos pacientes a tiempo.

Numerosos consensos internacionales han sido publicados con la intención de orientar el estudio y tratamiento en estos casos.

Tanto las guías europeas como norteamericanas, concuerdan que el inicio del tratamiento debe realizarse lo antes posible: dentro de los primeros 14 días de vida o después de la toma de muestra confirmatoria en suero.

### 2. OBJETIVO:

- Identificar prontamente los pacientes con Hipotiroidismo Congénito primario con el fin de iniciar tratamiento precoz siguiendo directrices internacionales

#### 2a. OBJETIVO ESPECÍFICO

- Mejorar pronóstico de neurodesarrollo.

### 3. ALCANCE:

A todo recién nacido que sea llamado a medirse TSH confirmatoria dado tamizaje alterado.  
Aplicar en Servicios de Neonatología y Unidad de Puerperio

### 4. DOCUMENTACION DE REFERENCIA:

1. Congenital Hypothyroidism: A 2020–2021 Consensus Guidelines Update—An ENDO-European Reference Network Initiative Endorsed by the European Society for Pediatric Endocrinology and the European Society for Endocrinology. *Thyroid* 2021 31:3, 387-419
2. Congenital Hypothyroidism: Screening and Management. *Pediatrics* 2023; 151(1):e2022060420
3. Hipotiroidismo congénito: un diagnóstico que no debemos olvidar. *Rev Chil Pediatr* 2012; 83 (5): 482-491

### 5. RESPONSABLES:

Endocrinólogos infantiles: Actualización de protocolo. Control ambulatorio precoz de pacientes  
Pediatras y Neonatólogos: Aplicación del protocolo (indicación de tratamiento y estudio)  
Matronas de neonatología y puerperio: Aviso resultado tamizaje. Toma de muestra venosa.

## DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

### 6. DEFINICION:

**Hipotiroidismo Congénito (HC):** Enfermedad endocrina caracterizada por la síntesis insuficiente de hormonas tiroideas que se presenta desde el nacimiento

**TSH:** Hormona tiroestimulante

**T4 y T4L:** Tiroxina y fracción libre de tiroxina

**ug:** microgramo

**N:** normal

### 7. DESARROLLO:

#### 7.1 Tamizaje

- La TSH de tamizaje es determinada por el método DELFIA (inmunofluorescencia a tiempo retardado) y se considerada elevada cualquier valor sobre 15 uUI/ml.
- Se mide en sangre en una tarjeta de papel filtro a partir de las 40 h en recién nacidos sobre 37 semanas de edad gestacional, entre las 35 y 36 semanas a los 7 días de vida y en los menores de 35 semanas, a los 7 y se repite la toma a los 14 días de vida.

#### 7.2 Diagnóstico y criterios de tratamiento

- Ante una TSH de tamizaje  $\geq 15$  uUI/ml, debe confirmarse el HC primario con muestras séricas de TSH y T4L. Si la TSH persiste elevada y la T4L está bajo el nivel de referencia según edad, se confirma el diagnóstico.
- Si la TSH sérica resultase  $> 20$  uUI/ml, aunque la T4L esté normal, debiese iniciarse tratamiento.
- Si la TSH sérica resultase entre 6 y 20 uUI/ml con T4L persistentemente normal (condición conocida como Hipertirotropinemia), puede iniciarse tratamiento y probar suspensión a los 3 años, o controlar en 1-2 semanas y re-evaluar necesidad de tratamiento. En este último caso, si ya a los 21 días de vida, la TSH persiste sobre 10 uUI/ml, debiese iniciarse tratamiento.
- En países donde las pruebas de función tiroidea no están rápidamente disponibles (podría homologarse esta situación en pacientes de zonas con extrema ruralidad del Servicio de Salud), se debe iniciar el tratamiento con T4L si la concentración de TSH de tamizaje es  $>40$  uUI/ml.

#### 7.3 Estudio complementario

- Se recomienda enfáticamente iniciar el tratamiento con levotiroxina en los pacientes con HC recientemente diagnosticado, antes de realizar estudios imagenológicos.

## DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

- Se recomienda solicitar cintigrama y/o ecografía tiroidea (el primero tiene mayor sensibilidad para el diagnóstico de tiroides ectópica y puede realizarse hasta 5-7 días de iniciada la levotiroxina).
- La radiografía de rodilla para determinación de edad ósea es de utilidad para evaluar la severidad del hipotiroidismo intrauterino

### 7.4 Tratamiento y monitoreo

- Tras la confirmación de un HC debe iniciarse tratamiento con levotiroxina. Éste debe iniciarse lo antes posible, no después de los 14 días de vida. La dosis a administrar son 10 a 15 ug/kg/día en una sola toma (máximo 50 µg al día).
- Los casos de HC severo (con T4L < 0,4 ng/dl) deben tratarse con la dosis más alta (15 ug/kg). Los casos de HC leve (con T4L < 0,8 ng/dl) deben tratarse con la dosis más baja (10 ug/kg) y los con T4L normal pueden iniciar tratamiento con dosis más bajas (5-10 ug/kg).
- El primer control clínico y bioquímico debiese realizarse 1-2 semanas luego de iniciado el tratamiento, tomando TSH y T4 antes o mínimo 4 h después de la administración de levotiroxina. El objetivo inicial es normalizar la T4.
- Cualquier reducción de la dosis de levotiroxina no debe basarse en una única medición de T4 superior a la normal, a menos que la TSH esté suprimida o haya signos de sobretreatmento (p. ej., irritabilidad o taquicardia).
- Evaluaciones posteriores deben realizarse cada 2 semanas hasta lograr la normalización completa de la TSH. A partir de entonces, la frecuencia de evaluación puede reducirse cada 1 a 3 meses hasta los 12 meses de edad. Entre el año y los 3 años, puede evaluarse cada 2-4 meses, y posteriormente cada 3-6 meses hasta completar el crecimiento.
- Luego de cada cambio de dosis, deben controlarse TSH y T4 a las 4-6 semanas.

### 8. DISTRIBUCIÓN:

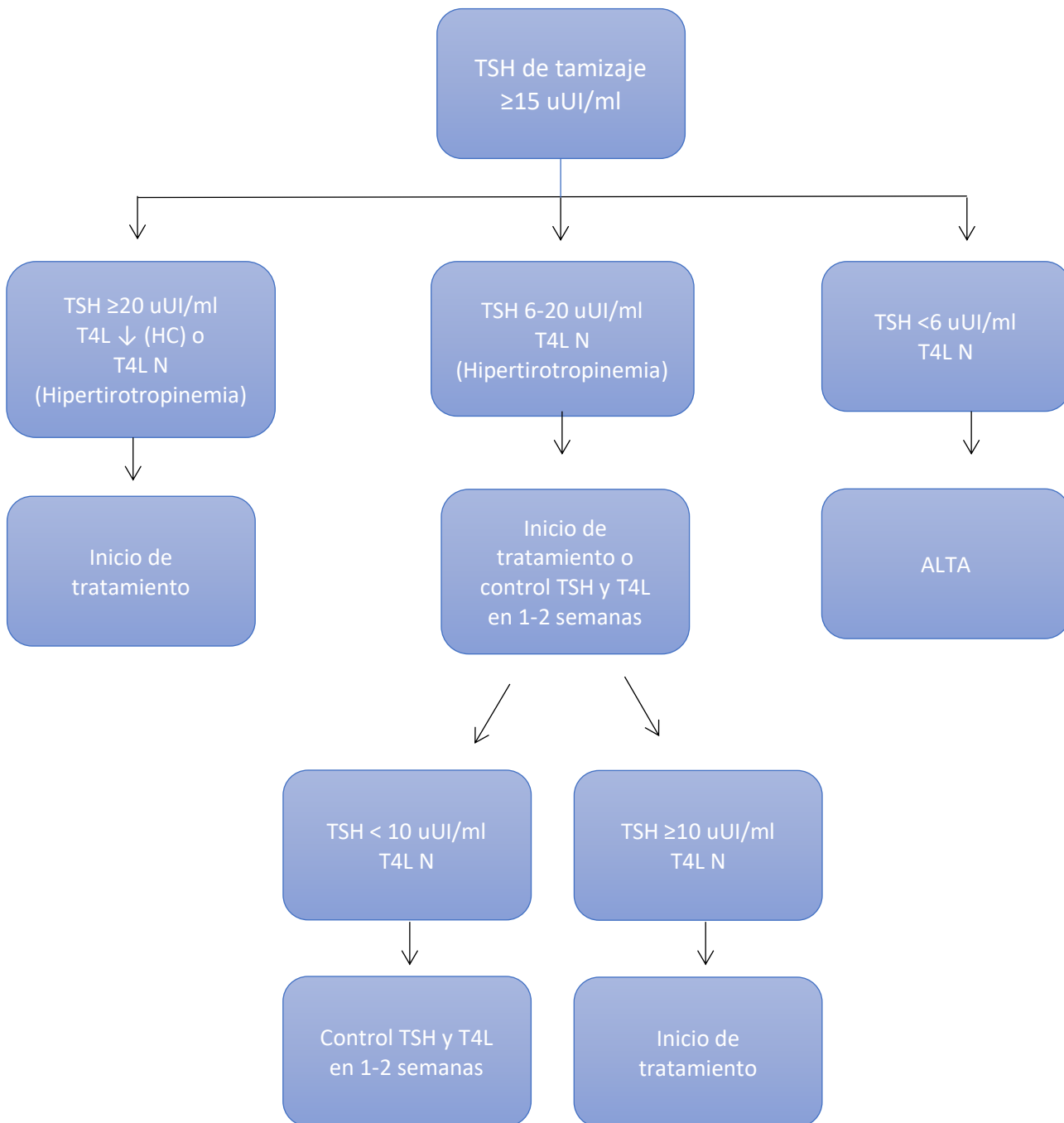
Servicio de Pediatría  
Servicio de Neonatología  
Unidad de Puerperio  
Centro de Responsabilidad Materno Infantil  
Subdirección de Gestión Clínica  
Unidad de Calidad y Seguridad del paciente

DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

9. RESPONSABILIDAD DEL ENCARGADO:

**Endocrinólogo Infantil:** mantener actualizado el protocolo.

10. FLUJOGRAMA:





SERVICIO DE NEONATOLOGÍA

Código: NEO\_HC

Edición: 01

Fecha: Marzo 2025

Página 6 de 6

Vigencia: 2025-2030

DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

11. CONTROL DE CAMBIOS

Corrección N°	Fecha	Descripción de la modificación	Edición N°