



UNIVERSIDAD  
CATÓLICA  
DE CUENCA

**UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA**

*Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo*

**UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR**

**CARRERA DE MEDICINA**

**HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO**

**PROYECTO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL  
TÍTULO DE MÉDICO**

**AUTOR: ANGIE TAMARA MONTAÑO LOJA**

**DIRECTOR: DRA. NANCY ESPERANZA VANEGAS COBEÑA**

**CUENCA - ECUADOR**

**2025**

**DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO**



**UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA**

*Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo*

**UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR**

**CARRERA DE MEDICINA**

**HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO**

**PROYECTO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL  
TÍTULO DE MÉDICO**

**AUTOR: ANGIE TAMARA MONTAÑO LOJA**

**DIRECTOR: DRA. NANCY ESPERANZA VANEGAS COBEÑA**

**CUENCA - ECUADOR**

**2025**

**DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO**

## DECLARATORIA DE AUTORÍA Y RESPONSABILIDAD

**Angie Tamara Montaña Loja** portador(a) de la cédula de ciudadanía N° **01017171365**. Declaro ser el autor de la obra: "**Hipotiroidismo congénito**", sobre la cual me hago responsable sobre las opiniones, versiones e ideas expresadas. Declaro que la misma ha sido elaborada respetando los derechos de propiedad intelectual de terceros y eximo a la Universidad Católica de Cuenca sobre cualquier reclamación que pudiera existir al respecto. Declaro finalmente que mi obra ha sido realizada cumpliendo con todos los requisitos legales, éticos y bioéticos de investigación, que la misma no incumple con la normativa nacional e internacional en el área específica de investigación, sobre la que también me responsabilizo y eximo a la Universidad Católica de Cuenca de toda reclamación al respecto.

Cuenca, 29 de septiembre del 2025

F:   
**Angie Tamara Montaña Loja**  
C.I. 0107171365

### CERTIFICACIÓN DEL DIRECTOR / TUTOR

Certifico que el presente trabajo denominado "**Hipotiroidismo congénito**" realizado por **Angie Tamara Montaña Loja** con documento de identidad No. **0107171365**, previo a la obtención del título profesional de Médico, ha sido asesorado, supervisado y desarrollado bajo mi tutoría en todo su proceso, cumpliendo con la reglamentación pertinente que exige la Universidad Católica de Cuenca y los requisitos que determina la investigación científica.

Cuenca, 29 de septiembre del 2025

X *Jair Durán V.*

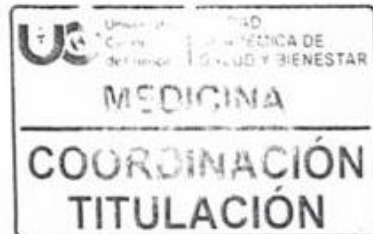


**DR. JAIR DURÁN V.**  
ESPECIALISTA EN  
GINECOLOGIA Y OBSTETRICIA  
C.I. 0704782274

F: .....

**Dra. Nancy Esperanza Vanegas Cobeña**

**DIRECTOR / TUTOR**



*Docente ya reunió  
se autoriza entrega  
de CD.*

## DEDICATORIA

Quiero dedicar mi trabajo de tesis a mis seres queridos, en representación a su apoyo y amor incondicional para que hoy yo pueda desarrollar mi vida profesional.

A mi querida **Madre**, por su perseverancia y esfuerzo para que cumpla mis sueños, siempre será mi ejemplo a seguir por luchar constantemente a mi lado sin importar las adversidades y sobre todo por siempre darme ánimos y fuerza en las noches de desvelo.

A mi **Hermana**, por ser un pilar fundamental en mi vida al brindarme su apoyo infinito, sus conocimientos y sus consejos para mejorar tanto a nivel académico como personal.

A mi **Familia**, en especial a mis tías Livia y Lupe, las admiro por su gran corazón y por brindarme soporte a través de sus consejos y largas charlas con el fin de guiarme de mejor manera para culminar mi carrera.

A mi amiga **Cristina**, por estar desde el inicio de la carrera y por luchar a mi lado constantemente para juntas cumplir uno de nuestros sueños. Por su paciencia, su amor y los consejos que nunca me faltaron.

Me siento bendecida al saber que forman parte de mi vida y de sentir que siempre están a mi lado, este logro se los debo a ustedes, mis agradecimientos infinitos.

Los amo.

Tamara

## AGRADECIMIENTO

Quiero manifestar mis agradecimientos, a quienes formaron parte del logro de uno de mis mayores objetivos y han hecho posible la culminación exitosa del desarrollo de mi tesis, previo a la obtención de mi título profesional.

A **Dios**, por guiarme e iluminarme con el fin de dar cumplimiento de mis ideales, por lo que tengo la seguridad que este es el resultado tanto de su protección como de su ayuda. Agradezco a Dios por proveer mi vida de sabiduría, de bendiciones y por nunca faltarme.

A mi **Institución**, por permitirme cumplir con mi formación académica y sobre todo a sus excelentes profesionales, mismos que me inculcaron valores y me instruyeron de manera adecuada para destacar en mi vida profesional.

A la **Unidad de Bienestar**, por su ayuda al otorgarme una beca, facilitando en gran parte mi camino ya que me permitió seguir con el desarrollo de mi carrera.

A mi **directora de Tesis**, Dra. Nancy Vanegas, quien, con su profesionalismo, su conocimiento y su gran trayectoria en la docencia me orientó de la mejor manera en cada parte de este trabajo. Gracias por su disposición y excelencia.

Gracias de corazón.

## RESUMEN

El hipotiroidismo congénito (HC) es una patología médica en la cual el neonato manifiesta un defecto al producir hormonas tiroideas, esto se puede dar a causa de una glándula tiroides ausente, subdesarrollada o malformada, hablar sobre el HC es de suma importancia debido a las profundas implicaciones que tiene en la salud y el desarrollo de los neonatos. El tamizaje neonatal desempeña un papel fundamental en la detección temprana y el manejo efectivo de esta patología. Esta práctica permite identificar a los recién nacidos afectados antes de que presenten síntomas clínicos, lo que facilita el inicio temprano del tratamiento con levotiroxina. La detección precoz y el tratamiento oportuno son cruciales para prevenir el retraso en el desarrollo físico y mental, así como para reducir el riesgo de complicaciones a largo plazo asociadas con el HC. En conclusión, la comprensión integral del hipotiroidismo congénito requiere un enfoque multidisciplinario que abarque la detección precoz, el tratamiento adecuado y el seguimiento continuo del paciente.

**Palabras clave:** congénito, disgenesias tiroideas, hormonas tiroideas, recién nacido, triyodotironina.

**ABSTRACT**

Congenital hypothyroidism (CH) is a medical condition in which a newborn has a defect in the production of thyroid hormones. An absent, underdeveloped, or malformed thyroid gland can cause this. Discussion of CH is extremely important due to its profound implications for the health and development of newborns. Neonatal screening plays a fundamental role in the early detection and effective management of this condition. This practice allows affected newborns to be identified before they show clinical symptoms, facilitating early initiation of treatment with levothyroxine. Early detection and timely treatment are crucial to prevent delays in physical and mental development, as well as to reduce the risk of long-term complications associated with CH. In conclusion, a comprehensive understanding of congenital hypothyroidism requires a multidisciplinary approach that includes early detection, appropriate treatment, and continuous monitoring of the patient.

**Keywords:** congenital, thyroid dysgenesis, thyroid hormones, newborn, triiodothyronine.

**ÍNDICE**

<b>RESUMEN .....</b>	<b>7</b>
<b>ABSTRACT.....</b>	<b>8</b>
<b>ÍNDICE.....</b>	<b>9</b>
<b>INTRODUCCIÓN .....</b>	<b>10</b>
<b>METODOLOGÍA.....</b>	<b>12</b>
<b>DESARROLLO DEL TRABAJO DEFINICION Y EPIDEMIOLOGIA .....</b>	<b>14</b>
<b>FISIOPATOLOGÍA.....</b>	<b>14</b>
<b>ETIOLOGÍA Y CLASIFICACIÓN DEL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO .....</b>	<b>16</b>
<b>MANIFESTACIONES CLÍNICAS .....</b>	<b>17</b>
<b>MÉTODOS DIAGNÓSTICOS .....</b>	<b>18</b>
<b>TRATAMIENTO.....</b>	<b>20</b>
<b>CONCLUSIONES.....</b>	<b>22</b>
<b>BIBLIOGRAFÍA.....</b>	<b>23</b>
<b>ANEXOS.....</b>	<b>26</b>
<b>.....</b>	<b>31</b>

## INTRODUCCIÓN

El hipotiroidismo congénito (HC) es una patología médica en la cual el neonato manifiesta un defecto al producir hormonas tiroideas, esto se puede dar a causa de una glándula tiroides ausente, subdesarrollada o malformada (1). En la base del cuello encontramos a la glándula tiroides, misma que tiene como función principal producir triyodotironina (T3) y la tiroxina (T4), estas hormonas tiroideas desarrollan un papel crucial para un adecuado crecimiento, metabolismo y sobre todo para el neurodesarrollo en los primeros años de vida y también cuando se encuentra dentro del útero (1). En el caso del HC esta deficiencia de las hormonas puede provocar retraso en el desarrollo tanto físico como mental, siendo el segundo el más común dentro de esta patología. Por este motivo hablar sobre el hipotiroidismo congénito es de suma importancia debido a las profundas implicaciones que tiene en la salud y el desarrollo de los neonatos (2).

La incidencia del HC varía según la región geográfica y la población, no obstante, se estima que 1 de cada 4000 recién nacidos vivos a nivel mundial va a padecerlo (2). Factores de riesgo para el HC son: las semanas de desarrollo intrauterino, deficiencia de yodo en el embarazo, trastornos genéticos y antecedentes familiares (2). El diagnóstico del hipotiroidismo congénito se hace generalmente a través del cribado neonatal, este examen consiste en cuantificar la TSH en sangre que se extrae del talón del neonato, buscando niveles anormales de la hormona (3).

En el caso de tener resultados anormales se debe realizar un seguimiento con pruebas adicionales para llegar a su diagnóstico (3). Su tratamiento se basa en administrar hormona tiroidea sintética, con el fin de sustituir su deficiencia (4). Por tal motivo, es necesario iniciar antes de cumplir 14 días de vida, con el propósito de evitar complicaciones y garantizar un desarrollo adecuado del paciente (4).

Este trabajo de revisión bibliográfica tiene como objetivo describir el hipotiroidismo congénito (HC), dada la evidencia de un incremento en la incidencia de esta patología.

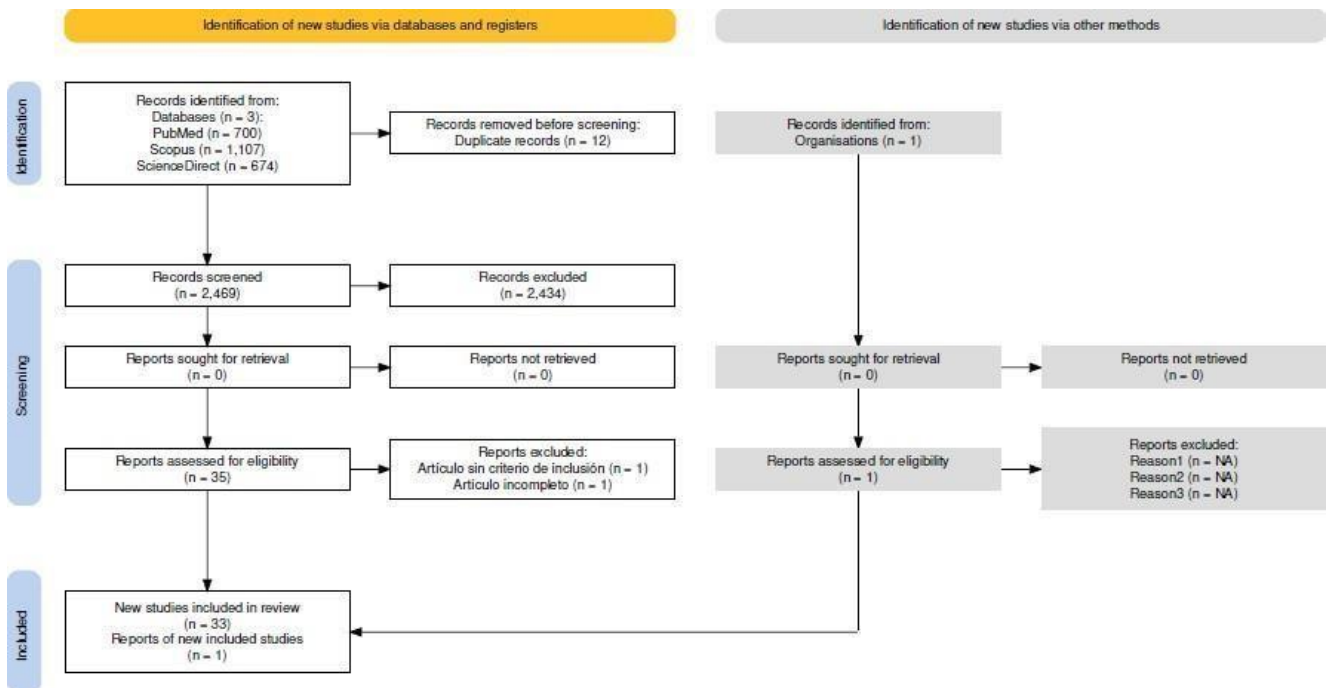
Es fundamental diagnosticar el HC de manera precoz mediante el cribado neonatal para prevenir complicaciones futuras. Además, es crucial comprender sus etiologías y características clínicas para proporcionar un tratamiento adecuado y personalizado, lo que mejora significativamente la calidad de vida del neonato.

## **METODOLOGÍA**

Se realizó una búsqueda minuciosa de documentos bibliográficos de carácter científico desde el 01 hasta 23 de abril, en bases de datos como Pubmed, ScienceDirect y Scopus. Tanto los términos de búsqueda como las palabras clave se obtuvieron a través de MeSH: congenital, thyroid dysgenesis, newborn, thyroid hormones, triiodothyronine y en DeCS: congénito, disgenesias tiroideas, recién nacido, hormonas tiroideas, triyodotironina. Además, se añadió el operador lógico AND para construir los siguientes algoritmos ("Congenital Hypothyroidism"[Mesh]) AND "Triiodothyronine"[Mesh], ("Congenital Hypothyroidism"[Mesh]) AND "Dysgenesis"[Mesh], con la finalidad de seleccionar 34 artículos de índole científica según Scimago Journal & Country Rank.

Se incluyó artículos científicos que presenten argumentos específicos de la investigación, artículos publicados en bases de datos confiables, artículos de los últimos 5 años y artículos publicados en idioma inglés, español y francés. Se excluyó artículos sin lectura completa, artículos que no cumplan con los criterios básicos del tema de investigación y artículos publicados en páginas no certificadas o sin carácter científico.

El proceso de selección de artículos, así como los incluidos y excluidos, se detallan en la figura 1.

**Figura 1.** Diagrama de selección de estudios

*Fuente: Elaboración propia.*

## **DESARROLLO DEL TRABAJO**

### **DEFINICION Y EPIDEMIOLOGIA**

El hipotiroidismo congénito (HC) es una patología endocrina presente a nivel mundial que afecta predominantemente a los recién nacidos. Esta condición se caracteriza por una alteración en la secreción de hormonas tiroideas debido a un desarrollo incompleto de la glándula tiroidea, disgenesia tiroidea (como agenesia, hipoplasia o ectopia), o a anomalías en la retroalimentación del eje hipotalámico-hipofisario-tiroideo. Además, puede resultar por defectos en la biosíntesis de hormonas tiroideas, que incluyen alteraciones en la captación de yodo, organificación, acoplamiento y transporte de hormonas (5).

La prevalencia de HC varía geográficamente y está influenciada por factores étnicos y genéticos. A nivel mundial, la incidencia general del hipotiroidismo congénito se estima en aproximadamente 1 en 2000 a 1 en 4000 nacidos vivos. Sin embargo, esta incidencia puede ser significativamente mayor en ciertas poblaciones. Se ha observado una mayor prevalencia en grupos étnicos como los hispanos, indígenas y asiáticos (6,7).

En recién nacidos prematuros, la incidencia de HC es más alta, aproximadamente 1 en 400, debido a la inmadurez de su sistema endocrino. En contraste, en neonatos a término, la incidencia es de aproximadamente 1 en 4000. En Ecuador, la frecuencia de hipotiroidismo congénito es notablemente alta, con una incidencia de aproximadamente 1 en 1500 nacidos vivos (6).

### **FISIOPATOLOGÍA**

#### *Es Desarrollo y Función de la Glándula Tiroidea en el Feto*

La formación de la glándula tiroidea en el feto comienza alrededor de la tercera semana de gestación. A partir de la décima a duodécima semana, esta glándula inicia la síntesis de hormonas tiroideas. Sin embargo, el control completo del eje hipotalámico-hipofisario-tiroideo no se establece hasta el último trimestre del embarazo.

Durante esta etapa, la maduración de este eje permite la regulación adecuada de la secreción hormonal, crucial para el desarrollo fetal (7,8).

Las hormonas tiroideas, incluyendo la tiroxina (T4) y la triyodotironina (T3), son esenciales para el desarrollo normal de diversos tejidos. Antes de la décima semana de gestación, el feto depende completamente de la tiroxina materna (T4), ya que su propia glándula tiroides aún no es funcional. La T4 materna atraviesa la placenta y juega un papel vital en el desarrollo inicial del cerebro y otros tejidos fetales (7,8).

#### Regulación del eje hipotalámico-hipofisario-tiroideo

En el hipotálamo, se produce la hormona liberadora de tirotropina (TRH), que estimula la secreción de la hormona tiroideoestimulante (TSH) en la adenohipófisis (pituitaria anterior). La TSH, a su vez, influye en la glándula tiroides liberando T3 y T4. Este mecanismo de retroalimentación es fundamental para mantener los niveles adecuados de hormonas tiroideas (9,10).

Una disminución en la secreción de TSH o un mal funcionamiento de la glándula tiroides puede llevar a una reducción en los niveles de T3 y T4, lo que tiene graves consecuencias, especialmente a nivel neurológico. Son críticas para el desarrollo cerebral estas hormonas tiroideas, y su deficiencia durante el periodo fetal y neonatal puede resultar en daños irreversibles en el desarrollo neurológico (9,10).

#### Importancia del Control Hormonal Prenatal

El adecuado desarrollo y regulación de la función tiroidea durante el embarazo es crucial para el bienestar del feto. La dependencia inicial del feto de la T4 materna subraya la importancia de que las mujeres embarazadas mantengan niveles adecuados de hormonas tiroideas. Alteraciones en la función tiroidea materna pueden afectar directamente al feto, aumentando el riesgo de complicaciones neurológicas y otras anomalías del desarrollo.

La formación y el funcionamiento de la glándula tiroides fetal, así como su regulación por el eje hipotálamo-hipófisis, son procesos complejos y críticos para el desarrollo saludable del feto (11,12).

## ETIOLOGÍA Y CLASIFICACIÓN DEL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

En la tabla 1 visualiza la clasificación del hipotiroidismo congénito.

*Tabla 1. Clasificación del hipotiroidismo congénito.*

Tipo	Descripción
<b>Hipotiroidismo congénito primario</b>	Hay la presencia de altas concentraciones de TSH y disminución T4, debido a un defecto primario en la glándula tiroides. Esta condición es la más frecuente entre los trastornos tiroideos congénitos. El defecto más comúnmente asociado con HC, presente en aproximadamente el 85% de los casos, es la disgenesia tiroidea, que incluye diversas anomalías estructurales de la glándula.
<b>Hipotiroidismo congénito Secundario o Terciario</b>	Estos tipos son menos comunes y resultan de alteraciones o deficiencias en la producción de TSH por parte de la adenohipófisis (hipotiroidismo secundario) o TRH por parte del hipotálamo (hipotiroidismo terciario).
<b>Hipotiroidismo congénito transitorio</b>	Las concentraciones de TSH tienden a estar incrementadas, mientras que las de T4 sérica están disminuidas en el hipotiroidismo congénito transitorio. Este fenómeno es de naturaleza temporal, ya que después de algunos meses, los niveles hormonales tienden a normalizarse espontáneamente. La resolución del hipotiroidismo congénito transitorio puede ser influenciada por una serie de factores, incluyendo la etnia del neonato, el uso de fármacos antitiroideos administrados a la madre durante el embarazo, y sobre todo la condición de prematuridad del neonato.
<b>Hipotiroidismo congénito permanente</b>	En este tipo, la deficiencia en la producción de hormonas tiroideas es permanente y requiere tratamiento de por vida. Puede ser causado por anomalías estructurales en la glándula tiroides (como disgenesia tiroidea), defectos en la síntesis de hormonas tiroideas o factores genéticos.

**Fuente:** desarrollado con base en la referencia mencionada (13-19).

Tanto el hipotiroidismo congénito permanente como transitorio tienen su etiología que se detalla en la tabla 2.

**Tabla 2.** Etiología del hipotiroidismo congénito permanente y transitorio.

Hipotiroidismo congénito	Etiología
<b>Permanente</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Hipotiroidismo primario (origen tiroideo).</li> <li>• Disgenesia (agenesia, hipoplásico, hemiagenesia, glándula ectópica, etc).</li> <li>• Dishormonogénesis.</li> <li>• Hormona tiroidea con insuficiencia periférica.</li> <li>• Resistencia tiroidea hormonal, transportador de la hormona tiroidea anormal (deficiencia MCT8), etc.</li> <li>• Hipotiroidismo central (origen hipotalámico).</li> </ul>
<b>Transitorio</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Carencia o exceso de yodo.</li> <li>• Administración de medicamentos antitiroideos a la madre.</li> <li>• Transferencia transplacentaria de anticuerpos bloqueadores de estimulación de TSH.</li> <li>• Pérdida de función de las variantes del gen DUOX2 y gen DUOXA2.</li> <li>• Hipertirotropinemia infantil transitoria.</li> <li>• Bebes con bajo peso al nacer.</li> </ul>

**Fuente:** desarrollado con base en la referencia mencionada (20).

## MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Una considerable proporción de individuos afectados por esta condición pueden ser asintomáticos, no obstante, se han identificado ciertos hallazgos clínicos que se correlacionan con el hipotiroidismo congénito.

Entre estos hallazgos, se incluyen los siguientes: sequedad cutánea, ampliación de la fontanela anterior, aumento de la circunferencia craneal, debilidad muscular, reflejos reducidos y, especialmente, ictericia prolongada (21). En algunos casos adicionales, es posible observar la ausencia de la epífisis femoral distal o detectar un agrandamiento de la glándula tiroides al palparla. Además, los síntomas menos frecuentes comprenden estreñimiento, alimentación lenta o deficiente, y un aumento notable en la duración del sueño (22).

Es fundamental destacar que la insuficiencia de hormonas tiroideas adecuadas puede tener un impacto significativo en la función auditiva, ya que estas hormonas son indispensables para el desarrollo apropiado de las vías auditivas. Por consiguiente, su deficiencia puede desencadenar problemas en el habla, la conducta, las habilidades sociales y, sobre todo, el desarrollo cognitivo (23).

## **MÉTODOS DIAGNÓSTICOS**

**Cribado neonatal:** también conocido como tamizaje neonatal se caracteriza como un método aplicado con el propósito de identificar a los recién nacidos que, aparentemente sanos, portan una enfermedad cuyas manifestaciones podrían causar daños graves y permanentes antes de manifestarse clínicamente. Su objetivo primordial radica en la detección temprana y la intervención oportuna para prevenir o reducir el impacto negativo de estas condiciones en el desarrollo y bienestar del neonato (24).

La Sociedad Europea de Endocrinología Pediátrica (ESPE) ha propuesto la instauración de un programa de cribado generalizado para detectar el hipotiroidismo congénito (HC).

Este método implica la evaluación de los niveles de la TSH en muestras de sangre obtenidas del talón del recién nacido entre las 48 y 72 horas después del parto. Además, se recomienda realizar un segundo cribado mediante muestras de talón a las 2 semanas de

vida o en las 2 semanas siguientes al primer análisis, especialmente en neonatos con factores de riesgo como prematuridad, bajo peso al nacer, enfermedad crítica, partos múltiples y en casos donde la primera muestra se haya recolectado en las primeras 24 horas de vida (24,25).

Se obtiene una muestra de sangre capilar del talón del recién nacido, y se determina la cantidad de hormona estimulante de la tiroides (TSH) utilizando el método de inmunofluorescencia (26,27). Si los niveles de TSH son iguales o superiores a 40 mU/L se aconseja iniciar el tratamiento de manera inmediata en los recién nacidos, lo antes posible, se debe iniciar la intervención sin demora. Si la TSH es menor a 40 mU/L, se aconseja aguardar los resultados del perfil tiroideo en suero (PTs) para guiar la decisión clínica, en caso de que estos resultados estén disponibles en un plazo inferior a las 48 horas. Según los resultados del PTs, se verificará el diagnóstico de HC y se recomendará comenzar el tratamiento de inmediato si la TSH en suero es igual o superior a 20 mU/L, o si los niveles de T4 libre están por debajo de los valores normales para la edad del recién nacido (27,28).

En los neonatos cuyos niveles de TSH se encuentren en el rango de 6 a 20 mU/L, con niveles normales de T4 libre, se sugiere considerar alguna de las siguientes alternativas terapéuticas reflejadas en la tabla 3.

**Tabla 3.** Consideraciones médicas previo al manejo.

1. Realizar pruebas de imagen para investigar la causa del hipotiroidismo congénito (como la gammagrafía tiroidea con o sin test de descarga de perclorato o la ecografía tiroidea) y, en función de los hallazgos obtenidos, determinar el momento de iniciar el tratamiento.
2. Entablar una conversación con la familia sobre la instauración de levotiroxina (LT4) y considerar una revisión para retirar el tratamiento en una fase posterior (3 años).
3. Dejar sin tratamiento y repetir PTs en 2 semanas.

*Fuente: desarrollado con base en la referencia mencionada (28).*

**Radiografía, ecografía y gammagrafía:** La alteración en la secreción de hormonas tiroideas puede impactar negativamente en el proceso de maduración ósea. Como resultado, la realización de una radiografía, específicamente de la rodilla, puede revelar la ausencia o reducción en el tamaño de las epífisis. Por otro lado, tanto la ecografía como la gammagrafía tiroidea pueden proporcionar un diagnóstico preciso al detectar anomalías como tiroides ectópica o atireosis. Estas pruebas permiten una evaluación detallada de la anatomía y la función tiroidea, lo que facilita la identificación de posibles causas subyacentes del hipotiroidismo congénito (29,30).

## **TRATAMIENTO**

Un El Ministerio de Salud Pública recomienda que el inicio del tratamiento para el hipotiroidismo congénito debe ser inmediato y consistir en la administración de levotiroxina. Se enfatiza que este tratamiento debe comenzar antes de que el neonato cumpla los 14 días de vida, a excepción de los casos de hipotiroidismo congénito transitorio, donde el tratamiento no es necesario de por vida. Es crucial señalar que la levotiroxina es esencial para corregir la deficiencia hormonal y prevenir posibles complicaciones asociadas con el hipotiroidismo congénito (31).

Se puede prescribir una dosis diaria inicial de levotiroxina, que oscila entre 10 y 12,5 ug/kg de peso corporal, o bien, una dosis más elevada que va de 12,6 a 15 ug/kg, la cual puede ajustarse según la respuesta clínica del paciente. El objetivo primordial de estas dosis es normalizar los niveles séricos de TSH y T4. Este enfoque terapéutico se considera estándar debido a que no se han observado riesgos significativos asociados con las dosis bajas durante los primeros meses de vida del neonato. Por otro lado, el uso de dosis elevadas conlleva potenciales efectos adversos a largo plazo, como la disminución del cociente intelectual y, según estudios, un aumento en la incidencia de TDAH (Trastorno por déficit de atención con hiperactividad) después de los 11 años de edad.

Es fundamental tener en cuenta estos aspectos al establecer el régimen de tratamiento de levotiroxina en neonatos con hipotiroidismo congénito (32,33).

El tratamiento del hipotiroidismo congénito se administra oralmente a través de tabletas de levotiroxina, aunque es importante destacar que también se puede emplear la levotiroxina en forma líquida. No obstante, se debe considerar que la formulación líquida puede requerir dosis más bajas debido a su mayor concentración. A pesar de esto, su uso ofrece ventajas en términos de facilidad de administración, especialmente en pacientes pediátricos o en aquellos con dificultades para tragar comprimidos (34).

## CONCLUSIONES

La investigación integral del hipotiroidismo congénito revela la complejidad de esta patología endocrina y sus implicaciones en el desarrollo y bienestar del neonato. A lo largo de la revisión bibliográfica, se ha evidenciado que el hipotiroidismo congénito puede tener diversas causas, como anomalías en la glándula tiroides, alteraciones en el eje hipotálamo-hipofisario-tiroideo, o factores genéticos. Además, la incidencia que presenta subraya la importancia de implementar programas específicos y seguros de tamizaje neonatal, adaptados tanto a las características demográficas como genéticas de cada región.

El tratamiento estándar del hipotiroidismo congénito implica la administración de levotiroxina, con dosis ajustadas según la respuesta clínica del paciente. Es esencial considerar tanto la formulación de levotiroxina oral como la líquida, teniendo en cuenta su eficacia y facilidad de administración. Además, se ha señalado la importancia de la vigilancia continua y la reevaluación del tratamiento a lo largo del tiempo, especialmente en neonatos con hipotiroidismo congénito transitorio. En conclusión, la comprensión integral del hipotiroidismo congénito requiere un enfoque multidisciplinario que abarque la detección precoz, el tratamiento adecuado y el seguimiento continuo del paciente con el fin de prevenir las complicaciones asociadas, como el retraso en el desarrollo físico y cognitivo.

**BIBLIOGRAFÍA**

1. Boelen A, Zwaveling-Soonawala N, Heijboer AC, van Trotsenburg ASP. Neonatal screening for primary and central congenital hypothyroidism: is it time to go Dutch? *Eur Thyroid J.* 2023;12(4).
2. Guerri G, Bressan S, Sartori M, Costantini A, Benedetti S, Agostini F, et al. Hypothyroidism and hyperthyroidism. *Acta Bio Medica: Atenei Parmensis.* 2019;90(10):83.
3. Klosinska M, Kaczynska A, Ben-Skowronek I. Congenital hypothyroidism in preterm newborns – the challenges of diagnostics and treatment: A review. *Front Endocrinol (Lausanne).* 2022;13.
4. Stagi S, Municchi G, Ferrari M, Wasniewska MG. An overview on different L-thyroxine (l-T4) formulations and factors potentially influencing the treatment of congenital hypothyroidism during the first 3 years of life. *Front Endocrinol (Lausanne).* 2022;13.
5. Kopel J. A global perspective on newborn congenital hypothyroidism screening. *Proc (Bayl Univ Med Cent).* 2020;33(1):137–9.
6. Peñaloza L, Forero C, Céspedes C. Caracterización de pacientes con hipotiroidismo congénito en el Hospital Universitario San Ignacio entre 2001 y 2017. *Biomédica/Biomedica.* 2020; 40(3):528–33.
7. Hashemipour M, Rad AH, Dalili S. Guideline for the treatment of hypothyroidism in prematurity. *International Journal of Preventive Medicine.* 2021;12.
8. Rose SR, Wassner AJ, Wintergerst KA, Yayah-Jones N-H, Hopkin RJ, Chuang J, et al. Congenital hypothyroidism: Screening and management. *Pediatrics.* 2023;151(1).
9. Ordooei M, Jamalabadi RR, Mirjalili SR, Shadkam MN, Fallah R. Effect of

- levothyroxine on the development of preterm infants. *Global Pediatrics*. 2023;3.
10. Uthayaseelan K, Kadari M, Subhan M, Saji Parel N, Krishna PV, Gupta A, et al. Congenital anomalies in infant with congenital hypothyroidism: A review of pathogenesis, diagnostic options, and management protocols. *Cureus*. 2022;14(5).
  11. Minamitani K. Newborn screening for congenital hypothyroidism in Japan. *Int J Neonatal Screen*. 2021;7(3):34.
  12. Kiran Z, Sheikh A, Humayun KN, Islam N. Neonatal outcomes and congenital anomalies in pregnancies affected by hypothyroidism. *Ann Med*. 2021;53(1):1560–8.
  13. LaFranchi SH. Thyroid function in preterm/low birth weight infants: Impact on diagnosis and management of thyroid dysfunction. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2021;12.
  14. Lauffer P, Zwaveling-Soonawala N, Naafs JC, Boelen A, van Trotsenburg ASP. Diagnosis and management of central congenital hypothyroidism. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2021;12.
  15. Moran C, Schoenmakers N, Visser WE, Schoenmakers E, Agostini M, Chatterjee K. Genetic disorders of thyroid development, hormone biosynthesis and signalling. *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2022;97(4):502–14.
  16. Stoupa A, Kariyawasam D, Polak M, Carré A. Genetics of congenital hypothyroidism: Modern concepts. *Pediatr Investig*. 2022:123–34.
  17. Boelen A, van Trotsenburg ASP, Fliers E. Congenital isolated central hypothyroidism: Novel mutations and their functional implications. In: Swaab DF, Kreier F, Lucassen PJ, Salehi A, Buijs RM, editors. *The Human Hypothalamus - Middle and Posterior Region*. Elsevier; 2021. p. 161–9.
  18. Van Trotsenburg P, Stoupa A, Léger J, Rohrer T, Peters C, Fugazzola L, et al. 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. 2021;31(3):387–419.
19. Alavi ER, Rafiei N, Rafiei R, Farokhi E. Prevalence of transient congenital hypothyroidism among neonates. *Ann Med Surg (Lond)*. 2021;72(103083):103083.
  20. Peters C, Schoenmakers N. MECHANISMS IN ENDOCRINOLOGY: The pathophysiology of transient congenital hypothyroidism. *Eur J Endocrinol*. 2022;R1–16.
  21. Danner E, Jääskeläinen J, Niuro L, Huopio H, Niinikoski H, Viikari L, et al. Comorbidity in congenital hypothyroidism—A nationwide, population-based cohort study. *J Clin Endocrinol Metab*. 2023;108(12):e1695–701.
  22. Weiner A, Oberfield S, Vuguin P. The laboratory features of congenital hypothyroidism and approach to therapy. *Neoreviews*. 2020;21(1):37–44.
  23. Andrade CLO, Alves C de AD, Ramos HE. Congenital hypothyroidism and the deleterious effects on auditory function and language skills: A narrative review. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2021;12.
  24. Zapata Ruiz JK, Abrigo Robles MV, Ávila Hidalgo SE, Cabrera Pineda KJ. Hipotiroidismo congénito y el tamizaje neonatal. *RECIAMUC*. 2021.
  25. Opazo MC, Rivera JC, Gonzalez PA, Bueno SM, Kalergis AM, Riedel CA. Thyroid gene mutations in pregnant and breastfeeding women diagnosed with transient congenital hypothyroidism: Implications for the offspring's health. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2021;12.
  26. Rodríguez Sánchez A, Chueca Guindulain MJ, Alija Merillas M, Ares Segura S, Moreno Navarro JC, Rodríguez Arnao MD. Diagnóstico y seguimiento de los

- pacientes con hipotiroidismo congénito diagnosticados por cribado neonatal. *An Pediatr (Barc)*. 2019;90(4): 250.e1-250.e8.
27. Nolan B, Uy C, Stablein L, Bany-Mohammed F. Screening for delayed thyroid stimulation hormone rise and atypical congenital hypothyroidism in infants born very preterm and infants with very low birth weight. *J Pediatr*. 2024;269(113974):113974.
  28. Bowden SA, Goldis M. *Congenital Hypothyroidism*. StatPearls Publishing; 2023.
  29. Léger J. Dépistage de l'hypothyroïdie congénitale. *Med Sci (Paris)*. 2021;37(5):474–81.
  30. Alanazi SM, Limaiem F. *Ectopic Thyroid*. StatPearls Publishing; 2023.
  31. Ministerio de Salud Pública. Diagnóstico y tratamiento del hipotiroidismo congénito (HC). Guía de Práctica Clínica (GPC). 1.<sup>a</sup> Edición. Quito: Programa Nacional de Genética y Dirección Nacional de Normatización; 2014.
  32. Esposito A, Vigone MC, Polizzi M, Wasniewska MG, Cassio A, Mussa A, et al. Effect of initial levothyroxine dose on neurodevelopmental and growth outcomes in children with congenital hypothyroidism. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2022;13.
  33. Itonaga T, Hasegawa Y, Higuchi S, Satoh M, Sawada H, Shimura K, et al. Knowns and unknowns about congenital hypothyroidism. *Clin Pediatr Endocrinol*. 2023;32(1):11–25.
  34. Tuli G, Munarin J, de Sanctis L. Comparison among two liquid formulations of L-thyroxine in the treatment of congenital hypothyroidism in the first month of life: A pilot study. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2022;13.

## ANEXOS

### *Anexo 1. Tabla de selección de estudios.*

Numera- ción	Año de publica- ción	Autor	Título del estudio	Nombre de la revista	Cua- artil	Inclui- do	Exclu- ido	Motivos de exclusión
1	2023	Boelen A, et al.	Neonatal screening for primary and central congenital hypothyroidism: is it time to go Dutch?	Eur Thyroid J.	Q2	x		
2	2019	Guerra G, et al.	Hypothyroidism and hyperthyroidism.	Acta Bio Medica Atenei Parmensis.	Q3	x		
3	2022	Klosinska M, et al.	Congenital hypothyroidism in preterm newborns – the challenges of diagnostics and treatment: A review.	Front Endocrino l.	Q1	x		
4	2022	Stagi S, et al.	An overview on different L-thyroxine (l-T4) formulations and factors potentially influencing the treatment of congenital hypothyroidism during the first 3 years of life.	Front Endocrino l.	Q1	x		
5	2020	Kopel J.	A global perspective on newborn congenital hypothyroidism screening.	Proc (Bayl Univ Med Cent).	Q3	x		
6	2020	Peñaloza L, et al.	Caracterización de pacientes con hipotiroidismo congénito en el Hospital Universitario San Ignacio entre 2001 y 2017.	Biomédica /Biomedic a.	Q3	x		
7	2021	Hashemip our M, et al.	Guideline for the treatment of hypothyroidism in prematurity.	Internation al Journal of Preventive Medicine.	Q2	x		
8	2023	Rose SR, et al.	Congenital hypothyroidism: Screening and management.	Pediatrics.	Q1	x		

9	2023	Ordooei M, et al.	Effect of levothyroxine on the development of preterm infants.	Global Pediatrics.	Q1	x		
10	2022	Uthayaseelan K, et al.	Congenital anomalies in infant with congenital hypothyroidism: A review of pathogenesis, diagnostic options, and management protocols.	Cureus.	Q3	x		
11	2021	Minamitani K.	Newborn screening for congenital hypothyroidism in Japan.	Int J Neonatal Screen.	Q2	x		
12	2021	Kiran Z, et al.	Neonatal outcomes and congenital anomalies in pregnancies affected by hypothyroidism.	Ann Med.	Q1	x		
13	2021	LaFranchi SH, et al.	Thyroid function in preterm/low birth weight infants: Impact on diagnosis and management of thyroid dysfunction.	Front Endocrinol.	Q1	x		
14	2021	Lauffer P, et al.	Diagnosis and management of central congenital hypothyroidism.	Front Endocrinol	Q1	x		
15	2022	Moran C, et al.	Genetic disorders of thyroid development, hormone biosynthesis and signalling.	Clin Endocrinol (Oxf).	Q1	x		
16	2022	Stoupa A, et al.	Genetics of congenital hypothyroidism: Modern concepts.	Pediatr Investig.	Q3	x		
17	2021	Boelen A, et al.	Congenital isolated central hypothyroidism: Novel mutations and their functional implications.	Elsevier	Q4	x		
18	2021	Van Trotsenburg P, et al.	Congenital hypothyroidism: A 2020–2021 consensus guidelines update an ENDO-European reference network initiative endorsed by the European society for pediatric endocrinology and the	Thyroid	Q1	x		


			European society for endocrinology.					
19	2021	Alavi ER, et al.	Prevalence of transient congenital hypothyroidism among neonates.	Ann Med Surg (Lond).	Q3	x		
20	2022	Peters C, et al.	The pathophysiology of transient congenital hypothyroidism.	Eur Thyroid J	Q1	x		
21	2023	Danner E, et al.	Comorbidity in congenital hypothyroidism—A nationwide, population-based cohort study.	J Clin Endocrinol Metab.	Q1	x		
22	2020	Weiner A, et al.	The laboratory features of congenital hypothyroidism and approach to therapy.	Neoreviews.	Q3	x		
23	2021	Andrade CLO, et al.	Diagnosis and management of central congenital hypothyroidism.	Front Endocrinol.	Q1	x		
24	2021	Zapata Ruiz JK, et al.	Hipotiroidismo congénito y el tamizaje neonatal.	RECIAM UC.	Q2	x		
25	2021	Opazo MC, et al.	Thyroid gene mutations in pregnant and breastfeeding women diagnosed with transient congenital hypothyroidism: Implications for the offspring's health.	Front Endocrinol.	Q1	x		
26	2020	Rodríguez Sánchez A, et al.	Diagnóstico y seguimiento de los pacientes con hipotiroidismo congénito diagnosticados por cribado neonatal.	An Pediatr (Barc)	Q3	x		
27	2024	Nolan B, et al.	Screening for delayed thyroid stimulation hormone rise and atypical congenital hypothyroidism in infants born very preterm and infants with very low birth weight.	Journal Pediatr.	Q1	x		
28	2023	Bowden SA, et al.	Congenital Hypothyroidism.	StatPearls	Q4	x		

29	2021	Léger J.	Dépistage de l'hypothyroïdie congénitale.	Med Sci (Paris).	Q1	x		
30	2023	Alanazi SM, et al.	Ectopic Thyroid.	StatPearls.	Q4	x		
31	2015	Ministerio de Salud Pública	Diagnóstico y tratamiento del hipotiroidismo congénito (HC).	Guía de Práctica Clínica (GPC).				
32	2022	Esposito A, et al.	Effect of initial levothyroxine dose on neurodevelopmental and growth outcomes in children with congenital hypothyroidism.	Front Endocrinol	Q1	x		
33	2023	Itonaga T, et al.	Knowns and unknowns about congenital hypothyroidism.	Clin Pediatr Endocrinol	Q3	x		
34	2022	Tuli G, et al.	Comparison among two liquid formulations of L-thyroxine in the treatment of congenital hypothyroidism in the first month of life: A pilot study.	Front Endocrinol	Q1	x		
35	2020	Calcaterra V, et al.	Timing, prevalence, and dynamics of thyroid disorders in children and adolescents affected with Down syndrome.	J Pediatr Endocrinol Metab	Q2		x	Artículo sin criterio de inclusión
36	2023	Corona – Rivera JR, et al.	Family history of thyroid disease and risk of congenital hypothyroidism in neonates with Down syndrome.	Gac Med Mex.	Q4		x	Artículo sin criterio de inclusión

**AUTORIZACIÓN DE PUBLICACIÓN EN EL  
REPOSITORIO INSTITUCIONAL**

**Angie Tamara Montaña Loja** portador(a) de la cédula de ciudadanía N° **0107171365**. En calidad de autor/a y titular de los derechos patrimoniales del Proyecto de Titulación “**Hipotiroidismo congénito**” de conformidad a lo establecido en el artículo 114 Código Orgánico de la Economía Social de los Conocimientos, Creatividad e Innovación, reconozco a favor de la Universidad Católica de Cuenca una licencia gratuita, intransferible y no exclusiva para el uso no comercial de la obra, con fines estrictamente académicos y no comerciales. Autorizo además a la Universidad Católica de Cuenca, para que realice la publicación de este trabajo de titulación en el Repositorio Institucional de conformidad a lo dispuesto en el artículo 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior.

Cuenca, 29 de septiembre del 2025

F: .....  
  
**Angie Tamara Montaña Loja**  
C.I. 0107171365