

Hemiagenesia tiroidea en pacientes pediátricos

J.J. Alcón, D. Yeste, M.A. Elía², M. Gussinye, G. Enríquez¹, A. Carrascosa
*Servicio de Endocrinología Pediátrica. ¹Servicio de Radiología Pediátrica.
Hospital Materno Infantil «Vall d'Hebron». Barcelona.
²Servicio de Biopatología Médica. Hospital «La Fe». Valencia*

Resumen

La hemiagenesia tiroidea es una rara malformación congénita, caracterizada por la ausencia o hipoplasia de uno de los lóbulos tiroideos; se localiza con más frecuencia en el lado izquierdo. El diagnóstico suele establecerse de forma casual, mediante ecografía tiroidea, en el estudio de concentraciones plasmáticas elevadas de hormona hipofisaria estimulante del tiroides (TSH) o por la existencia de un bocio unilateral. Con frecuencia existe hipertrofia compensadora del único lóbulo existente. La función tiroidea suele estar conservada en la mayoría de los casos, aunque un porcentaje elevado de pacientes presenta cifras de TSH superiores a las de individuos con tiroides íntegros. El diagnóstico de esta entidad obliga a mantener un estrecho control de la función tiroidea a largo plazo. Se revisan las características clínicas y hormonales de cinco pacientes en edad pediátrica diagnosticados en nuestro centro (el Hospital Materno Infantil «Vall d'Hebron») en los últimos 15 años.

Palabras clave

Hemiagenesia tiroidea, hipoplasia tiroidea, niños, adolescentes

Abstract

Title: Thyroid hemiagenesis in paediatric patients

Thyroid hemiagenesis is a rare congenital abnormality, with a prevalence of 0.05%, that is characterized by the absence or hypoplasia of one of the thyroid lobes, more frequently the left lobe. It is usually discovered by chance, on thyroid ultrasound performed during the assessment of elevated plasma thyroid-stimulating hormone (TSH) concentrations or because of the presence of unilateral goiter. Compensatory hypertrophy of the existing lobe frequently develops, probably due to thyroid tissue overstimulation by endogenous TSH. Thyroid function remains normal in the majority of cases, but these patients usually have higher levels of TSH. Close long-term follow-up is necessary in all cases of thyroid hemiagenesis to prevent future complications. We review the clinical features and hormonal status of a group of five children diagnosed in our center over the last 15 years.

Keywords

Thyroid hemiagenesis, thyroid hypoplasia, children, adolescents

60

Introducción

La hemiagenesia tiroidea es una rara malformación congénita caracterizada por la ausencia de desarrollo evolutivo de uno de los lóbulos tiroideos. La prevalencia exacta de esta entidad congénita es difícil de precisar debido a que, normalmente, la ausencia de uno de los lóbulos no se manifiesta clínicamente por sí misma, y suele diagnosticarse de forma accidental durante la exploración ecográfica de la glándula tiroidea¹. En general, la agenesia corresponde al lóbulo izquierdo. Los mecanismos etiopatogénicos de esta entidad no son suficientemente conocidos, aunque, recientemente, se han implicado diferentes factores de transcripción relacionados con el desarrollo y la diferenciación embriológica de la glándula tiroidea. La hipertrofia compensadora del lóbulo remanente ocurre en la mayor parte de los pacientes afectados y es, posiblemente, secundaria a la hiperestimulación de la TSH sobre el tejido tiroideo remanente. La función tiroidea suele estar conservada en la mayoría de los casos, aunque una importante proporción de estos pacientes presenta niveles de TSH claramente superiores a los de los individuos con tiroides íntegros. Desde este

estado de hipotiroidismo subclínico, pueden evolucionar a hipotiroidismo franco y desarrollar bocio.

Pacientes y métodos

En la tabla 1 se resume el motivo de diagnóstico y las características clínicas de los pacientes diagnosticados de hemiagenesia tiroidea o hipoplasia unilateral de tiroides durante la edad pediátrica en los últimos 15 años en nuestro hospital.

Resultados

Tres de los cinco pacientes son mujeres, con un intervalo de edad que oscila entre la época neonatal y los 15 años. En todos ellos, el diagnóstico se estableció mediante ecografía tiroidea. En dos de los pacientes, se indicó el estudio ecográfico tras detectarse una elevación en la concentración plasmática de TSH, incluyéndose en este grupo el paciente diagnosticado mediante el cribado neonatal; en otros dos casos, fue la existencia de bocio en el examen físico lo que indicó la práctica de la exploración ecográfica. En el

TABLA 1

Casos diagnosticados de hemiagenesia tiroidea en edad infantil en los últimos 15 años en el hospital Materno Infantil «Vall d'Hebron»

| Caso | Sexo | Edad diagnóstico | Motivo consulta | Lóbulo afectado | Bocio | Función tiroidea | Hipertrofia contralateral |
|------|-----------|------------------|--------------------------------------|-----------------|-------|-------------------------------------|---------------------------|
| 1 | Masculino | 15 años | Astrocitoma Panhipopituitarismo | Izquierdo | No | TSH: 0,16 mUI/L T4 t: 6,9 µg/dL | No |
| 2 | Femenino | 11 años | Bocio | Izquierdo | Sí | TSH: 2,5 mUI/L T4 l: 1,23 ng/dL | Sí |
| 3 | Femenino | 11 años | Bocio | Izquierdo | Sí | TSH: 21,2 mUI/L T4 l: 0,78 ng/dL | Sí |
| 4 | Masculino | 5 meses | ↑TSH (estudio de retraso psicomotor) | Izquierdo | No | TSH: 32 mUI/L T4 l: 0,86 ng/dL | Sí |
| 5 | Femenino | 1 mes | ↑TSH (cribado neonatal) | Izquierdo | No | TSH: 109 mUI/L T4 l: 1,25 ng/dL | Sí |

T4 l: T4 libre; T4 t: T4 total.

paciente restante, con antecedentes de radioterapia craneocervical por un astrocitoma, la ecografía de tiroides se efectuó dentro del programa de seguimientos de su enfermedad de base. La ecografía tiroidea puso de manifiesto en todos los pacientes la existencia de una hipertrofia compensadora del tejido remanente, salvo en el paciente con antecedentes de irradiación craneal y panhipopituitarismo. La agenesia corresponde en todos los pacientes al lóbulo izquierdo, y sólo en uno de los casos existe ausencia de istmo. La función tiroidea muestra cifras de TSH claramente aumentadas (oscilando los valores entre 21,2 y 109 mUI/L) en 3 de los 5 pacientes, con cifras de hormonas tiroideas periféricas dentro de los valores de normalidad en todos los casos. En el paciente con antecedentes de enfermedad oncológica tratado con exéresis quirúrgica y radioterapia, las concentraciones plasmáticas de TSH estaban disminuidas (0,16 mUI/L), al igual que el resto de las hormonas hipofisarias (tabla 1).

En el momento del diagnóstico ninguno de los pacientes presentaba clínica de hipotiroidismo.

Discusión

La hemiagenesia tiroidea es una entidad de diagnóstico excepcional en la infancia. Se caracteriza por la ausencia o hipoplasia de uno de los lóbulos tiroideos. En general, la agenesia corresponde al lóbulo izquierdo en el 80% de los casos, y el istmo está ausente en el 50% de los pacientes². El diagnóstico suele establecerse de forma casual, al indicarse la práctica de una ecografía de tiroides en el estudio de un paciente con concentraciones plasmáticas elevadas de TSH o bien al detectarse un bocio unilateral en el examen físico.

El cribado neonatal no parece un método adecuado para el diagnóstico de esta entidad, ya que las elevaciones de la TSH, así como la hipertrofia compensadora, suelen producirse en etapas posteriores de la vida.

Un estudio reciente en una población de más de 24.000 escolares sanos de nacionalidad italiana muestra que la prevalencia

de esta entidad es de un 0,05%¹. En el presente estudio se muestra una distribución por sexos de 1:1,4 a favor del sexo masculino que difiere de la de los trabajos publicados con anterioridad, con una incidencia mucho mayor en el sexo femenino^{3,4}.

El tiroides es la primera glándula endocrina que aparece durante el desarrollo embrionario. En el hombre puede identificarse ya a los 16-17 días de gestación. El esbozo de la glándula tiroidea es de origen endodérmico y se forma como un apéndice en la cuarta y la quinta bolsas faríngeas, que en el hombre incluyen también el último cuerpo branquial del que derivan las células parafoliculares productoras de calcitonina y las glándulas paratiroides. Desde esta situación, el tiroides migra caudalmente siguiendo el trayecto del conducto tirogloso y alcanzando su localización anatómica definitiva a los 40-50 días de vida posconcepcional^{5,6}. Es a partir de la séptima semana cuando comienza el crecimiento lateral de la glándula y la adquisición de su morfología característica, desconociéndose en la actualidad qué influencia ejercen los factores ambientales o genéticos en su desarrollo estructural.

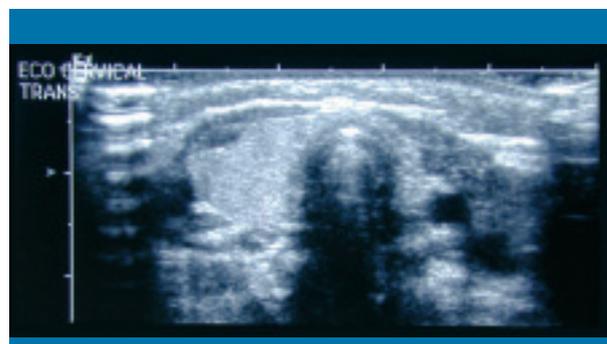


Figura 1. Ecografía cervical (caso 4). Plano transverso. Ausencia de lóbulo tiroideo izquierdo. Lóbulo derecho moderadamente aumentado de tamaño con istmo presente. La glándula muestra una forma característica en «stick de hockey».

Hoy en día se han identificado tres factores de transcripción (TTF-1, TTF-2 y PAX8) que contribuyen de forma decisiva a la morfogénesis y la diferenciación del tiroides, pero sólo las mutaciones del PAX8 parecen estar relacionadas con la hemia-genesia tiroidea^{7, 8}. En cualquier caso, parece existir una importante influencia genética en los pacientes con esta malformación, ya que está presente en gemelos homocigotos⁹, en miembros de una misma familia o asociada a otras enfermedades tiroideas¹⁰.

El aspecto ecográfico de la hemia-genesia tiroidea es característico y, junto a la hipertrofia compensadora, se observa una imagen denominada signo de «stick de hockey» (figura 1). El incremento del tamaño del único lóbulo tiroideo parece ser el resultado de la estimulación crónica de la TSH en un esfuerzo por mantener íntegra la función tiroidea¹¹. En nuestra muestra, el diagnóstico de hemia-genesia en los pacientes de más edad se estableció por la presencia de bocio. En cambio, en los pacientes de menor edad, fue el estudio de concentraciones plasmáticas elevadas de TSH el que determinó la exploración ecográfica que llevó al diagnóstico definitivo. En estos pacientes no se ha observado el aumento de tamaño compensador del tejido tiroideo remanente. El paciente afectado por astrocitoma e hipotiroidismo de origen central fue el único que no desarrolló una hipertrofia compensadora, lo que parece poner de manifiesto la importancia del estímulo de la TSH en el desarrollo del bocio en estos individuos.

El hallazgo de un paciente con esta malformación obliga a realizar un control de la función tiroidea de forma rutinaria a largo plazo, dado que estos pacientes tienen un mayor riesgo de desarrollar un estado de hipotiroidismo subclínico que evolucione a un hipotiroidismo franco en la edad adulta y que precise la administración de un tratamiento sustitutivo con hormona tiroidea¹². ■

Bibliografía

1. Maiorana R, Carta A, Floriddia G, Leonardi D, Buscema M, Sava L, et al. Thyroid hemiagenesis: Prevalence in normal children and effect on thyroid function. *J Clin Endocrinol Metab.* 2003; 88: 1.534-1.536.
2. Bargami G, Barbuti D, Di Mario M. Echographic diagnosis of thyroid hemiagenesis. *Minerva Endocrinol.* 1995; 20: 195-198.
3. Mikosh P, Gallowitsch HJ, Kresnik E, Molnar M, Gómez I, Lind P. Thyroid hemiagenesis in an endemic goiter area diagnosed by ultrasonography: report of sixteen patients. *Thyroid.* 1999; 9: 1.075-1.084.
4. Shabana W, Delange F, Freson M, Osteaux M, De Shepper J. Prevalence of thyroid hemiagenesis: ultrasound screening in normal children. *Eur J Pediatr.* 2000; 59: 456-458.
5. La Franchi S. Desarrollo y fisiología del tiroides. En: Behrman R, Kliegman RM, Jonson HB, eds. *Nelson. Tratado de Pediatría*, 16.ª ed. Madrid: McGraw-Hill, 2000; 1.851-1.852.
6. Rodríguez F. Glándula tiroides. En: Argente J, Carrascosa A, Gracia R, Rodríguez F, eds. *Tratado de Endocrinología Pediátrica y de la Adolescencia*, 2.ª ed. Madrid: Doyma, 2000; 623-645.
7. Devos H, Rodd C, Gagné N, Laframboise R, Van Vliet G. A search for the possible molecular mechanisms of thyroid dysgenesis: Sex ratios and associated malformations. *J Clin Endocrinol Metab.* 1999; 84: 2.502-2.506.
8. Krude H, Macchia PE, Di Lauro R, Gruters A. Familial hypothyroidism due to thyroid dysgenesis caused by dominant mutations of the PAX-8 gene. *Horm Res.* 1998; 50 (supl 3): 17.
9. McClean R, Howard N, Murray IP. Thyroid dysgenesis in monozygotic twins: variants identified by scintigraphy. *Eur J Nucl Med.* 1985; 10: 346-348.
10. Rosenberg T, Gilhoa Y. Familial thyroid ectopy and hemiagenesis. *Arch Dis Child* 1980; 8: 36-39.
11. Shaha AR, Gujarati R. Thyroid hemiagenesis. *J Surg Oncol.* 1997; 6: 137-140.
12. McHenry C, Walfish P, Rosen I, Lawrence A, Paloyan E. Congenital thyroid hemiagenesis. *Am Surg.* 1995; 61: 634-638.